

台大醫院基因醫學部新生兒篩檢中心

新生兒篩檢確認診斷就診說明書

這份說明書是有關於您的寶寶接受本中心新生兒先天代謝異常疾病檢驗，檢驗結果顯示懷疑患有先天代謝異常疾病之後續說明，可作為您與醫師討論時之補充資料。**最重要的是希望您能充分瞭解資料內容**，請您仔細閱讀，若經協調員說明後有任何疑問，請在簽名前與醫師充分討論，醫師會很樂意為您解答，讓我們一起為您的寶寶的健康而努力。

有關先天代謝異常疾病之疾病簡介：

您的寶寶接受的新生兒篩檢方法是利用「Tandem Mass 串聯質譜儀」分析技術測定濾紙血片檢體中多種胺基酸，有機酸及脂肪酸代謝產物濃度，當某偵測物質濃度高於標準時，需進一步複查。濃度若有明顯偏高之現象，應先確定個案是否已有臨床症狀。有症狀者須立即至確認醫院（醫學中心）採集複檢血片檢體後立刻治療，之後再進行確認診斷工作。無症狀者則待確認診斷後再決定是否治療。陽性個案可能因為肝功能不良或肝臟成熟較慢而造成暫時性的濃度上升，或是由於先天代謝的酵素缺乏而導致。因此需要進一步確認診斷。確認診斷除了小兒專科醫師的臨床評估之外，實驗室的確認方法為按疾病分析血糖，血液酸鹼值，血氨值，血液中相關胺基酸及脂肪酸的含量，尿液中相關代謝產物的含量，必要時可測定表皮細胞中相關酵素活性以確認診斷。

這些先天代謝異常疾病通常在出生後會有一段無症狀的時間，之後會出現急性症狀（如嘔吐、昏迷、肝衰竭）或其他症狀。**新生兒期需注意的症狀包括嗜睡，昏迷，打嗝，呼吸暫停，抽蓄，角弓反張，呼吸窘迫，低張力，吸吮力差，嚴重黃疸，胎兒水腫，心臟衰竭等。**治療原則主要在於及時有效阻止毒素的繼續產生，即時有效移除有毒物質，並以特殊飲食與特殊藥物控制毒性物質的再產生。長期照護原則與新生兒期類似，需注意避免急性症狀的產生，尤其在某些狀況如嚴重感染、腹瀉，造成嬰兒未進食時會加重病情，一旦發生須立刻治療。並使用飲食治療，嚴格限制會造成代謝異常的食物如胺基酸或脂肪酸的攝取，因此需要在醫師或營養師的指示下，食用少量一般嬰兒奶粉奶粉，並配合特殊配方奶粉補充身體所必須的胺基酸以維持正常的成長及生理功能。患者接受飲食控制治療後，需定期監偵生長發育，智力發展，血中相關胺基酸濃度，尿中相關代謝產物濃度，以確認飲食控制是否合宜。若能早期發現早期治療，則可避免兒童終身智能或身體殘障、生長發育遲滯、甚至死亡等後遺症的產生。

有關蛋白質（有機酸）代謝異常疾病之疾病簡介：

(MS07)丙酸血症（propionic acidemia）（偵測物質：C3-carnitine）

丙酸血症是蛋白質分解途徑障礙所引起的症病，患者會有進食不良、嘔吐、呼吸急促、昏迷等症狀，血液分析則呈現重度酸血症，可伴隨高血氮症發生。丙酸血症是有機酸血症中較嚴重的一型，通常發病時間很早，若不能及時診斷常常很快會死亡。

(MS08)甲基丙二酸血症（Methylmalonic acidemia）（偵測物質：C3-carnitine）

甲基丙二酸血症是有機酸血症中最常見的一種，患者初次發病的時間從幾天大到幾個月都有。晚發型的患者雖然病情較輕，但是由於診斷困難，開始治療時常常已經發生腦部傷害。甲基丙二酸尿症是一種體染色體隱性的代謝性遺傳疾病，通常是由於甲基丙二酸醯輔 A 變位酵素 (methylmalonyl-CoA mutase) 之代謝異常所致。其發生率約為 1/50,000，其臨床表現類似於丙酸血症 (propionic acidemia) 之患者，然而此症患者卻比丙酸血症 (propionic acidemia) 之患者更容易發生猛爆性之嚴重代謝性酸血症；酮酸血症；高血氮；昏迷甚至死亡。如果病童存活下來，則只要有感染的情況或攝入過高的蛋白質，就會有急性症狀產生。有些患者則以生長不良、張力低下及發展遲緩等，作為臨床表現，甚至有些患者會有三角嘴型、高額頭等臉部異常現象。如果遇上可能引發急性發作的情況如感染，必須立即積極治療。平時也需密切的追蹤血液酸鹼值、胺基酸、尿中甲基丙二酸及生長發育情形。此症個案預後通常不佳，可能造成病童死亡，即使能幸運存活者，也會遺留相當明顯之肢體障礙。肝臟移植可以藉由所移植的肝臟提供相當程度的酵素，避免此疾病引發併發症或造成死亡。患者對維生素 B12 有反應時治療較為簡單，但是早期診斷早期治療才能達到好的效果。

確診流程：

