

新生兒篩檢簡介

擁有一個健康的寶寶是所有家長的期望，但仍然有部分先天性代謝異常疾病無法藉由產前遺傳診斷的方式得知，甚至有可能在寶寶出生數個月後才被發現。因此，新生兒先天性代謝異常疾病篩檢（簡稱新生兒篩檢）便成為守護全臺灣新生兒健康的第一道預防醫學防衛線。

國內於 1984 年正式展開全國性新生兒篩檢業務，迄今，由國民健康署（簡稱國健署）補助 200 元篩檢費用的新生兒篩檢項目共有 11 項，包括蠶豆症、半乳糖血症及苯酮尿症等；另外還有自費篩檢項目及先驅篩檢項目可供選擇，都不需再額外抽血。目前臺灣（包括離島）多數新生兒均會在出生後 3 天內，由出生醫院或診所於新生兒腳跟兩側部位採血，只需要滴少許血液在濾紙片上，陰乾後，將檢體郵寄至臺大醫院基因醫學部新生兒篩檢中心，或者另外兩間由國健署指定之篩檢中心進行。約採血一週後，家長們可自行至各篩檢中心網站或回到原出生醫院查詢新生兒篩檢結果報告。除了抽血檢驗之外，另外有其他非使用血液檢體的篩檢項目包括聽力篩檢、先天性心臟病篩檢、先天膽道閉鎖篩檢等，則是由出生醫院直接負責篩檢及報告的業務。

新生兒篩檢以「早期發現、早期治療」為宗旨，期望藉由新生兒時期進行全面篩檢，找出罹病風險性較高的族群，防範後遺症發生。依國健署建議，新生兒於出生後 3 天內應立即進行新生兒先天性代謝異常疾病篩檢，但部分父母擔心篩檢結果會導致寶寶無法承保商業保險，卻反而耽誤了萬一寶寶罹病可以開始接受治療的時機。為了確保寶寶的權益，行政院金融監督管理委員會（簡稱金管會）已於 2012 年 9 月行文要求各保險公司修改相關保險商品，建議家長毋需擔心新生兒篩檢結果會影響寶寶投保商業保險的權益，安排寶寶在正常時程內接受新生兒篩檢。

以新生兒先天代謝異常疾病篩檢來說，每項新生兒篩檢項目有三種不同意義的結果報告：

- (1)無異常：表示寶寶罹病風險性與一般人無異；
- (2)疑陽性需複檢：表示無法藉由第一次檢驗結果判定寶寶的罹病風險性高低；
- (3)陽性需確認：表示寶寶的罹病風險性偏高。但是篩檢 ≠ 確認診斷！縱使新生兒篩檢結果為「疑陽性需複檢」或「陽性需確診」，寶寶也未必就是患病者，家長不需過度緊張，但一定要遵照醫療院所通知，進一步採血複檢或至醫療

院所接受確認檢查，以瞭解寶寶狀況。對於新生兒篩檢結果有任何疑問可洽詢各地衛生局、各篩檢中心或各地區遺傳諮詢中心，確保寶寶的權益。

以本院新生兒篩檢中心為例，舉凡採集機構的作業、篩檢中心的檢驗、追蹤複檢、轉介確認診斷及整個作業流程中的衛教指導，都是我們的服務內容，如果醫療院所或是家長對新生兒篩檢作業或結果有疑問，可以參考臺大醫院基因醫學部新生兒篩檢中心網站（網址：<http://www.ntuh.gov.tw/gene/nbsc>），也歡迎來信（e-mail：nbs@ntuh.gov.tw）或來電（02-2312-3456 轉 71929 或 71930）指教。

基因醫學部專案個案管理師 張雅茹