



認識新生兒篩檢

新生兒篩檢是「新生兒先天代謝異常疾病篩檢」的簡稱，其目的是在嬰兒出生後，早期進行檢測，早期發現患有先天代謝異常疾病的孩子，立即給予治療，使患病的孩子能正常發育，避免造成患童終生身體及心理上的障礙，導致家庭無法挽回的遺憾。

我的寶寶什麼時候會做新生兒篩檢？

為了檢查您的寶寶是否患有先天性代謝異常疾病，醫療院所會對出生48小時後的新生兒，採取少量的腳跟血液，寄交衛生署國民健康局指定之新生兒篩檢中心，進行先天性代謝異常疾病的檢測。

新生兒篩檢項目有哪些？

目前衛生署認定有11種先天性代謝異常疾病，列入常規的新生兒篩檢項目，以下只針對最常見的二種疾病進行說明，其他項目說明可以參考兒童健康手冊。

葡萄糖-六-磷酸鹽脫氫酶缺乏症（G-6-PD缺乏症，俗稱蠶豆症）

每100個寶寶就會有三個。這是台灣地區常見的遺傳性疾病，主要是寶寶體內紅血球之葡萄糖新陳代謝發生異常，患有此症的寶寶在接觸某些藥物時，例如：吃蠶豆、接觸茶丸（臭丸）、擦紫藥水、服用磺胺劑及解熱鎮痛劑等，常容易造成急性溶血性貧血，如果沒有及時處理，會導致寶寶核黃疸影響智能，甚至有生命危險。

患有蠶豆症的小孩，在新生兒時期會比正常的寶寶容易出現較嚴重的新生兒黃疸，所以如果新生兒在剛出生前幾天，黃疸情形較嚴重，應該考慮可能患有此症。

先天性甲狀腺低能症

約每3千個寶寶就會有一個。剛出生的寶寶幾乎沒有任何異常狀況，直到2-3個月大時才慢慢出現症狀，病因是寶寶體內缺乏甲狀腺荷爾蒙，影響腦神經及身體生長發育，如果到了6個月大以後才治療，大部分的孩子會變成智能障礙、身材矮小、生長發育遲緩，但如果能及早發現，在出生後1-2個月內給予甲狀腺素治療，可以使孩子有正常的智能及身體生長發育。

其他篩檢項目如下：

- 苯酮尿症
- 高胱胺酸尿症

- 半乳糖血症
- 先天性腎上腺增生症
- 楓漿尿症
- 中鏈脂肪去氫酶缺乏症
- 戊二酸血症第一型
- 異戊酸血症
- 甲基丙二酸血症

寶寶已經做了新生兒篩檢，該注意什麼事情？

新生兒篩檢是由寶寶的足跟採血，所以採集部位會有細小針孔，也可能會有輕微瘀青的狀況，通常幾天後就會自行消失，不需擦藥或進行熱敷，建議父母可以不用擔憂。

在尚未知道篩檢結果之前，請不要讓寶寶接觸萘丸（俗稱臭丸），也不可以任意服用藥物，並且注意新生兒黃疸的狀況，如果寶寶有健康上的問題，請務必諮詢醫護人員。

該如何知道寶寶的新生兒篩檢報告結果？

初（複）檢之篩檢結果，可於採血後2星期自行上網查詢，或者在寶寶滿月回診時，向小兒科醫師詢問報告結果。

新生兒篩檢查詢網址及電話 -

財團法人中華民國衛生保健基金會附設醫事檢驗所 - 新生兒篩檢中心

查詢網站：<http://www.cfoh.org.tw> 電話：(02) 8768-1020

如果新生兒初步篩檢結果疑似陽性時，家長會接到複檢通知，幫寶寶採血的醫療院所或確定診斷醫院，會在最短的時間內協助新生兒及家族接受進一步之確認檢查。

若有任何疑問，請不吝與我們聯絡
電話：[\(04\) 22052121](tel:0422052121) 分機 2128 / 2132
HE-50055
中國醫藥大學兒童醫院