

檢驗課通知

檢字 10616

日期：2017 年 9 月 01 日

受文者：全體醫護人員

主旨：2017 年 9 月 1 日起新增新生兒篩檢項目 Neonatal screen-SMN1 gene (FIESMA) 及 Neonatal screen-Biotinidase activity (FIEBIO)

說明：

1. 配合國民健康署新生兒篩檢計畫，2017 年 9 月 1 日起新增篩檢項目 Neonatal screen-SMN1 gene (FIESMA) 及 Neonatal screen-Biotinidase activity (FIEBIO)；此 2 項為執行新生兒篩檢必要項目檢驗同時之自選項目，受檢者目前執行此 2 項自選篩檢項目時，無需再額外支付檢驗費用；相關訊息異動如下：

檢驗項目	Neonatal screen-SMNI gene (新生兒篩檢-SMNI 基因)		
檢驗收費碼	FIESMA	健保碼(點數)	自費
是否接受代檢	否		
檢體需求			
1	採檢須知	(1)檢體 / 採檢容器：血液 / 新生兒篩檢專用濾紙 (2)建議採檢量：篩檢濾紙 6 小格 (3)採檢注意事項(病人準備)： (A)新生兒出生滿 48 小時或哺乳滿 24 小時後採血 (B)輸血個案應於輸血前採血。	
2	檢體傳送要求	(1)傳送方式：以人工或傳送梯方式傳送 (2)傳送環境要求：血片採血後立即以常溫(15~30°C)傳送	
3	退件條件	(1) 一般退件條件：符合一般退件條件，請參見【檢驗資訊查詢系統】<檢體採集原則>「一般退件條件」。 (2) 特殊退件條件： (A) 採血量不足 4 格 (B) 血液在濾紙上滲透不良。 (C) 血點遭到紙張殘渣或其它物質的污染。 (D) 重複點血或血點上有血凝塊。	
4	檢體之儲存條件	(1) 血片儲存條件： (A) 將採血片平插在專用盒上並於陰涼處(25°C 以下)陰乾(約 3-4 小時)。 (B) 當日未郵寄之血片，陰乾後血片放入由任袋或夾鏈袋中儲存於 2-8°C。 (2)檢體上機前儲存條件：委外代檢項目不適用 (3)檢驗後檢體儲存條件：委外代檢項目不適用	
5	追加(requesting additional) / 複驗(repeat)條件	委外代檢項目不適用	
6	進一步檢驗(reflex additional)	當檢測結果為陽性時，篩檢中心將轉介個案至中山醫學大學進行確診	

	examination)	
7	受理時間	24 小時
6	報告時效	14 天
7	檢驗方法	Real-Time PCR
8	生物參考區間	無異常
9	適應症	幫助新生兒早期發現是否罹患脊髓性肌肉萎縮症(Spinal Muscular Atrophy, SMA)，並提供患童及早診斷與治療的機會。
10	臨床意義	脊髓性肌肉萎縮症是由於先天 <i>SMN1</i> 基因異常，導致脊髓的前角細胞（運動神經元）漸進性退化，造成肌肉逐漸軟弱無力及萎縮的一種遺傳性疾病。SMA 為一種體染色體隱性遺傳疾病，若父母皆為帶因者時，則每胎不論性別，都有 1/4 的機會罹病。SMA 的發生機率約為 1/10000。第一型患者會在出生半年內發病，臨床上會表現出全身肌張力低下及肌無力，嚴重者會出現呼吸及吞嚥困難。大多數患孩會在 2 歲內因呼吸衰竭而死亡。第二、三型患者則分別約於嬰幼兒或是孩童期以後發病。第四型於成人發病，以下肢肌無力為表徵，國內少見。
11	執行單位	檢驗課(連絡電話：04-7779595 轉 7074~7076)
12	其他	委託中華民國衛生保健基金會附設醫事檢驗所代檢

檢驗項目	Neonatal screen-Biotinidase activity (新生兒篩檢-生物素酵素活性)		
檢驗收費碼	FIEBIO	健保碼(點數)	自費
是否接受代檢	否		
檢體需求			
1	採檢須知	(1)檢體 / 採檢容器：血液 / 新生兒篩檢專用濾紙 (2)建議採檢量：篩檢濾紙 6 小格 (3)採檢注意事項(病人準備)： (A)新生兒出生滿 48 小時或哺乳滿 24 小時後採血 (B)輸血個案於輸血前採血。	
2	檢體傳送要求	(1)傳送方式：以人工或傳送梯方式傳送 (2)傳送環境要求：血片採血後立即以常溫(15~30°C)傳送	
3		(1)一般退件條件：符合一般退件條件，請參見【檢驗資訊查詢系統】<檢體採集原則>「一般退件條件」。 (2)特殊退件條件： (A)採血量不足 4 格 (B)血液在濾紙上滲透不良。 (C)血點遭到紙張殘渣或其它物質的污染。 (D)重複點血或血點上有血凝塊。	

4	檢體之儲存條件	(1) 血片儲存條件： (A) 將採血片平插在專用盒上並於陰涼處(25°C 以下)陰乾(約 3-4 小時)。 (B) 當日未郵寄之血片，陰乾後血片放入由任袋或夾鏈袋中儲存於 2-8°C。 (2) 檢體上機前儲存條件：委外代檢項目不適用 (3) 檢驗後檢體儲存條件：委外代檢項目不適用
5	追加(requesting additional) / 複驗(repeat)條件	委外代檢項目不適用
6	進一步檢驗(reflex additional examination)	將檢測結果為陽性時，篩檢中心將轉介個案至就近醫學中心進行確診
7	受理時間	24 小時
6	報告時效	14 天
7	檢驗方法	酵素活性螢光分析法
8	生物參考區間	無異常
9	適應症	幫助新生兒早期發現先天性生物素酵素缺乏症，早期接受妥善治療，減少疾病造成身體或智能上的損害。
10	臨床意義	生物素酵素缺乏症(biotinidase deficiency)是先天性遺傳性疾病，新生兒若患有生物素酵素缺乏症時，則無法回收利用體內生物素或再利用羧化酶(carboxylases)更新衍生的內生性生物素的能力，造成新生兒體內代謝活動的異常。新生兒缺乏生物素酵素活性會表現不同的症狀，嬰兒出生時會常常沒有症狀，造成不易直接從臨床觀察進行診斷。此病發作的症狀和時間有很大的變異，缺乏生物素酵素的新生兒在第二到第六個月期間通常會產生肌肉張力減退、運動失調、癲癇症、呼吸困難和發展遲緩等症狀。另外如皮膚異常 (如皮膚起紅疹、脫髮)，也可能沒有顯著的症狀發生。依生物素酵素活性缺乏狀況可分為(1)完全缺乏(profound deficiency):活性低於正常的 10%。(2)部分缺乏(partial deficiency):活性低於正常的 %~30%。本疾病遺傳模式為體染色體隱性遺傳，基因(BTD 基因)位於第三號染色體的長臂(3q25)上。已知超過 100 個以上的基因突變點，這些變異造成生物素酵素(biotinidase)的功能減弱或消失。
11	執行單位	檢驗課(連絡電話：04-7779595 轉 7074~7076)
12	其他	委託中華民國衛生保健基金會附設醫事檢驗所代檢

2. 相關問題請聯絡檢驗課，分機 7074~6。

檢驗課