

檢驗課通知

檢字 10707

日期：2018 年 04 月 02 日

受文者：全體醫護人員

主旨：1. 新增新生兒篩檢檢驗項目 Mucopolysaccharidosis (Type II & VI screening) 及 Adrenoleukodystrophy screening
2. 異動新生兒篩檢項目收費及報告項目

說明：

- 2018 年 4 月 3 日起，新生兒篩檢相關檢驗作業異動如下
 - 新增檢驗項目 Mucopolysaccharidosis (Type II & VI screening) (收費碼：FIEMPS) 及 Adrenoleukodystrophy screening (收費碼：FIEALD)。
 - Lysosomal Storage Disease screening (收費碼：FIELSD) 報告項目異動如下：
 - 子欄位一：Acid alpha-glucosidase(GAA)
 - 子欄位二：Alpha-galactosidase (α -GLA)
 - 子欄位三：Acid beta-glucosidase (ABG)
 - 子欄位四：Iduronidase, alpha-L (IDUA) gene
 - 配合代檢單位調整檢驗費用，Biotinidase activity screening (收費碼：FIEBIO)，**檢驗費用將由目前免費異動為自費 100 元。**
 - 檢驗項目採檢相關注意事項如下：

檢驗項目	Adrenoleukodystrophy screening(新生兒篩檢-腎上腺腦白質失養症)		
檢驗收費碼	FIEALD	健保碼(點數)	2018-04-03 日起初檢 自費 150 元
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	退件條件	(1) 一般退件條件：	

		<p>(A) 採血量不足 4 格</p> <p>(B) 血液在濾紙上滲透不良。</p> <p>(C) 血點遭到紙張殘渣或其它物質的污染。</p> <p>(D) 重複點血或血點上有血凝塊。</p>
		(2)特殊退件條件：無
4	檢體之儲存條件	<p>(1) 血片儲存條件：</p> <p>(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)。</p> <p>(B) 當日未郵寄之血片，在血片陰乾後放入傳送袋中儲存於 2-8 °C。</p> <p>(2)檢體上機前儲存條件：委外代檢項目不適用</p> <p>(3)檢驗後檢體儲存條件：委外代檢項目不適用</p>
5	追加 (requesting additional) / 複驗(repeat) 條件	<p>(1)輸血個案：輸血 1 週後進行複檢。</p> <p>(2)初檢疑陽性個案：依篩檢所要求(滿 37 週、哺乳滿 24 小時、體重達 2200 克)進行複檢。</p> <p>(3)特殊個案併有早產、輸血與未哺乳狀況者，依醫師指示於適當時間執行複檢。</p>
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
8	報告時效	14 天
9	檢驗方法	Tandem Mass 串聯質譜儀
10	生物參考區間	26:0-Lysophosphatidylcholine (26LPC)：無異常
11	適應症	幫助新生兒早期發現腎上腺腦白質失養症異常疾病，早期接受妥善治療，減少疾病造成身體或智能上的損害。
12	臨床意義	(Adrenoleukodystrophy, ALD)是由於 X 染色體長臂 Xq28 位置 ABCD1 (ATP-binding cassette, sub-family D)基因上的缺損，導致患者細胞中的過氧化小體(Peroxisome)異常，無法代謝非常長鏈飽和性脂肪酸(very long-chain fatty acids; VLCFA)，特別是 C24、C26，因此會使體內非常長鏈脂肪酸異常堆積而沈積在大腦白質和腎上腺皮質，進而侵害腦神經系統的髓鞘質(Myelin)，妨礙神經傳導。這是一種性聯隱性遺傳疾病，百分之八十五是由女性帶因，而母親帶因傳給下一代的機率；女兒有 1/2 的機率成為與母親情況相同的致病基因的帶因者，兒子也有 1/2 的機會遺傳到致病基因，但不同的是--兒子的 X 染色體帶有此致病基因就會發病。ALD 的發生率約為兩萬至五萬分之一。ALD 可能在不同年

		齡發病，典型的兒童大腦型(Childhood Cerebral Form; 約佔所有ALD 患者的 35-40%)，此型通常在 4 至 8 歲發病，之後語言及其他自主能力會逐漸喪失，於診斷後一、二年內成為植物人狀態，通常會在診斷後數年內死亡。而成年型則可能於 10 到 21 歲發病。因髓鞘質損傷所導致的神經退化症狀，病患是以中樞神經發展遲滯退化最明顯，臨床表徵相當多樣化，初期症狀為注意力不集中、個性退縮、記憶減退、功課退步、活動過度。隨著病程進展，則會有步伐不穩、漸進性痴呆、認知性聽覺喪失、失明、吞嚥困難、失聲、癲癇、昏迷。
13	執行組別	檢驗課(連絡電話：04-7779595 轉 7074~6)
14	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	Mucopolysaccharidosis (Type II & VI) screening (新生兒篩檢-黏多醣症第二型及第六型)		
檢驗收費碼	FIEMPS	健保碼(點數)	2018 年 4 月 3 日起初檢自費 150 元
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	退件條件	(1)一般退件條件： (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。	
		(2)特殊退件條件：無	
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，在血片陰乾後放入由任袋中儲存於 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	(1)輸血個案：輸血 1 週後進行複檢。	

	(requesting additional) / 複驗(repeat) 條件	(2)初檢疑陽性個案：依篩檢所需要求(滿 37 週、哺乳滿 24 小時、體重達 2200 克)進行複檢。 (3)特殊個案併有早產、輸血與未哺乳狀況者，依醫師指示於適當時間執行複檢。
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	30 天
7	檢驗方法	Tandem Mass 串聯質譜儀
8	生物參考區間	(1) Iduronate 2-sulfatase(ID2S)：無異常 (2) Arylsulfatase B(ARSB) gene：無異常
9	適應症	幫助寶寶早期發現先天性異常疾病-黏多醣症第二型及第六型 【Mucopolysaccharidosis(Type II & VI)】
10	臨床意義	黏多醣症(Mucopolysaccharidosis, MPS)：是一種先天性代謝異常疾病，其致病的原因是病患身體內缺乏能將黏多醣分解的某一種酵素，導致黏多醣分子逐漸堆積在細胞中無法代謝，進而傷害到許多器官的功能。黏多醣症目前可分為七種類型，由於致病基因不同，因此疾病嚴重程度與預後亦不相同。此疾病的遺傳模式大多為體染色體隱性遺傳，只有黏多醣症第二型屬於性連隱性遺傳。黏多醣症第二型是台灣及亞洲地區最常見的類型，其致病的基因位於 X 染色體上，因此本型的病患通常為男性，對女性而言較無影響。黏多醣症病患，甚至有智能障礙或過動的傾向。大多數在出生時並無明顯異狀，但隨著黏多醣的日漸累積，病患的皮膚、骨骼、關節、角膜、氣管與大腦等部位開始出現異常，並逐漸表現特殊的外觀與各種症狀。外觀上的改變包括:濃眉、鼻樑塌陷、嘴唇厚實、臉部多毛、頭顱變大、爪狀手、短下肢、膝內翻、身材矮小等。其他身體症狀尚有：關節變形僵硬、肝脾腫大、肚臍或腹股溝疝氣、眼角膜混濁。
11	執行組別	檢驗課(連絡電話：04-7779595 轉 7074~6)
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

(5) 相關問題，請聯絡檢驗課，分機 7074~6。

檢驗課