

新生兒先天性代謝異常
疾病篩檢作業手冊
《採集機構版本》

行政院衛生署國民健康局

96年3月

目 錄

壹、新生兒篩檢之疾病項目及結果判定標準……	2
貳、新生兒篩檢作業流程……	5
參、檢體採集系統作業……	6
肆、追蹤複檢系統作業……	24
伍、新生兒篩檢作業單位名錄……	35
陸、新生兒篩檢疾病之簡介	

(請參閱本局網站健康主題專區「媽媽寶寶」之子主題「罕見疾病防治」→主題文章「代謝性疾病-臺灣經驗」專書)

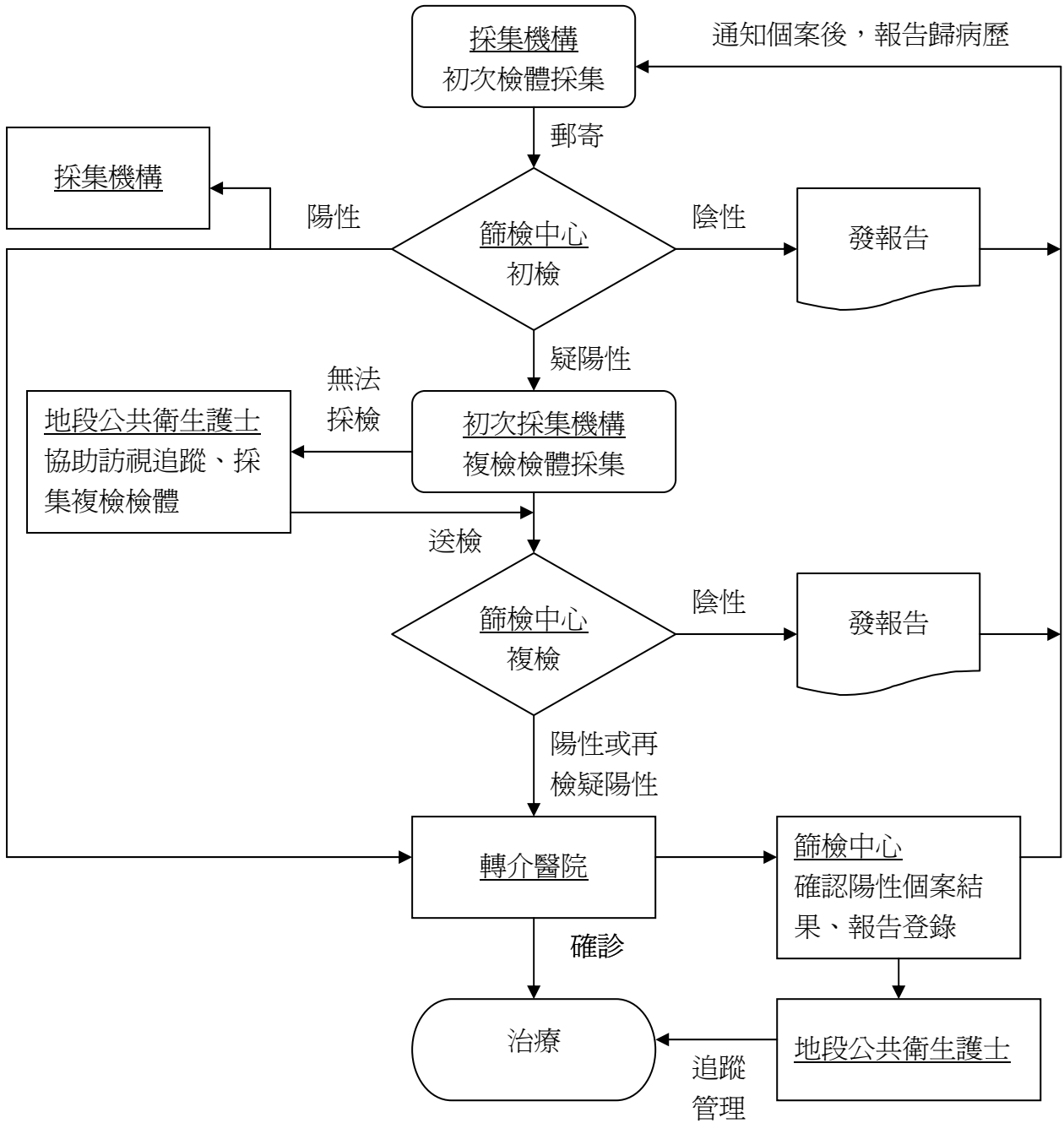
壹、新生兒篩檢之疾病項目及結果判定標準

篩檢項目	篩檢中心	檢驗標記	單位	陰性	疑陽性	高疑陽性	陽性
苯酮尿症	台大	Phenylalanine	mg/dl	< 1.34	1.34-3.62	-	≥ 3.63
	病理			< 2.0	2.0-4.0	-	> 4.0
	基金會			< 2.0	2.0-3.9	-	≥ 4.0
高胱胺酸尿症	台大	Methionine	mg/dl	< 0.6	0.6-1.63	-	≥ 1.64
	病理			< 1.0	1.0-2.0	-	> 2.0
	基金會			< 1.0	1.0-1.9	-	≥ 2.0
半乳糖血症	台大	Galactose	mg/dl	< 8.0	8.0-14.0	-	≥ 15.0
	病理			< 6.0	6.0-8.0	-	> 8.0
	基金會			< 8.0	8.0-15.9	-	≥ 16.0
先天性甲狀腺低能症	台大	Thyrotropin (TSH)	μU/ml	< 9.0	9.0-39.0	-	≥ 40.0
	病理			< 10.0	10.0-40.0	-	> 40.0
	基金會			< 10.0	10.0-29.9	30.0-39.9	≥ 40.0
葡萄糖六磷酸鹽去氫酶缺乏症	台大	G6PD dehydrogenase	U/gHb	> 2.9	-	-	≤ 2.9
	病理			> 3.0	2.7-3.0	-	≤ 2.6
	基金會			> 6.0	-	-	≤ 6.0
先天性腎上腺增生症	台大	17α-Hydroxyprogesterone (17 OHP)	ng/ml	< 10.0	10.0-25.0	-	≥ 26.0
	病理			< 12.0	12.0-20.0	-	> 20.0
	基金會			< 11.7	11.7-19.9	-	≥ 20.0
楓漿尿病	台大	Leucine	μM	< 168.0	168.0-299	-	≥ 300.0
		Valine		< 174.0	174.0-299.0		≥ 300.0

篩檢項目	篩檢中心	檢驗標記	單位	陰性	疑陽性	高疑陽性	陽性
	病理	Leucin		< 300.0	300.0-500.0	-	> 500.0
		Valine		< 250.0	250.0-500.0	-	> 500.0
	基金會	Leucine		< 300.0	300.0-599.9	-	≥ 600.0
		Valine		< 250.0	250.0-499.9	-	≥ 500.0
中鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症	台大	Octanoylcarnitine; C8 , Hexanoylcarnitine; C6 , Decanoylcarnitine; C10	μM	< 0.33	0.33-1.0	-	≥ 1.1
				< 0.28	0.28-1.0	-	≥ 1.1
				< 0.39	0.39-1.0	-	≥ 1.1
	病理	Octanoylcarnitine; C8 , Hexanoylcarnitine; C6 , Decanoylcarnitine; C10		< 0.5	0.5-0.8	-	> 0.8
				< 0.5	0.5-0.8	-	> 0.8
				< 0.5	0.5-0.8	-	> 0.8
	基金會	Octanoylcarnitine; C8 , Hexanoylcarnitine; C6 , Decanoylcarnitine; C10, C8/C10		< 0.5	0.50-0.99	-	≥ 1.0
				< 0.5	0.50-0.99	-	≥ 1.0
				< 0.5	0.50-0.99	-	≥ 1.0
戊二酸血症第一型	台大	Glutarylcarnitine; C5DC	< 0.22	≥ 0.22	-	≥ 0.22	
	病理		< 0.3	0.3-0.50	-	> 0.5	
	基金會		< 0.3	0.3-0.59	-	≥ 0.6	
異戊酸血症	台大	Isovalerylcarnitine; C5	< 0.37	0.37-1.0	-	≥ 1.1	
	病理		< 0.6	0.60-1.5	-	> 1.5	
	基金會		< 0.6	0.60-1.19	-	≥ 1.2	

篩檢項目	篩檢中心	檢驗標記	單位	陰性	疑陽性	高疑陽性	陽性
甲基丙二酸血症	台大	Propionylcarnitine; C3	μM	<4.73	4.73-8.7	-	≥8.8
	病理			<6.0	6.0-10.0	-	>10.0
	基金會			<7.0	7.0-13.9	-	≥14.0

貳、新生兒篩檢作業流程



參、檢體採集系統作業

一、工作目標

- (一) 在有效期間內，對該機構「每一個」出生的新生兒採取檢體，送達篩檢中心受檢。
- (二) 協助追蹤篩檢「疑陽性」及「陽性」的個案，使其於最短期間，接受複檢、確認診斷與必要的治療。

二、採集機構及人員要求

(一) 採集機構：

1. 取得所轄衛生局之「醫療機構開業執照」，並設有產科或兒科之醫療院所；或取得所轄衛生局之「醫療機構開業執照」之助產所。
2. 由當地衛生局函文國民健康局備查並按區域別分派所屬新生兒篩檢中心後，寄發「採集機構招示牌」、「新生兒篩檢工作手冊」及「新生兒篩檢名冊」等相關資料；並同時副知所屬新生兒篩檢中心協助採集事宜、寄送所需耗材（包括濾紙、由任袋及衛教單張）。
3. 如台北市及高雄市之醫療機構，則逕由當地政府衛生局依照上述流程自行分派之。

(二) 專責聯繫協調員（以下簡稱協調員）：

1. 取得醫事人員專業執照，並從事臨床實務工作 2 年以上者。
2. 接受過新生兒篩檢相關知識及技能之培訓，包括：
 - (1) 新生兒篩檢之目的、原則、方法及服務網絡。
 - (2) 濾紙血片採集、保存、傳送相關知識。
 - (3) 新生兒篩檢相關資訊、結果登記和檔案管理。

(三) 檢體採集人員：應接受上述課程之培訓。

三、工作成員與職責

- (一) 負責醫師或助產師（士）：督導該機構篩檢作業正常運作。
- (二) 聯絡協調員：負責建立篩檢名冊、寄送檢體、接收篩檢報告、登記、歸檔，協調院內有關人員執行檢體採集作業，以及與篩檢中心聯絡等工作。
- (三) 檢體採集人員：依據篩檢名冊，正確採取檢體。
- (四) 小兒科醫師（或特約小兒科醫師）：檢視不正常新生兒的狀況，決定採取檢體的時機；並提供臨床上的評估。

四、作業程序

(一) 初檢檢體採集作業

1. 協調員(或指定人員) 每日登記於次日將屆出生後滿 48 小時餵奶或滿 24 小時的新生兒之資料於「新生兒先天性代謝異常疾病篩檢名冊(以下簡稱『篩

- 檢名冊』) (FROM BH-1) 上；若有提前出院者，應隨時登記於「篩檢名冊」。
2. 若新生兒有可能分置嬰兒室與病房(如：急產之新生兒，加護病房)二地，應注意全部登記入內。由小兒科醫師決定適當採血日期(最遲不宜超過出生後30日)。
 3. 次日，在採集血片前，應提供新生兒之母親或其監護人，有關新生兒先天性代謝疾病篩檢(包括：新生兒篩檢的項目、條件、方式、費用及結果通知等資訊)之衛教服務，並發給衛教單張參閱(FROM C-1)。
 4. 依據「篩檢名冊」詳實清楚地填妥濾紙(FROM SAMP)上所列個案資料(請勿使用墨水筆或鋼筆)，並註明床號，勿漏填任何欄位，包括：(1) 採集機構名稱及代碼；(2) 母親：姓名、身分證字號、聯絡電話；(3) 新生兒：性別、出生日期、哺乳日期、採血日期、早產否、輸血否、出生體重；(4) 母戶籍及父母國籍別代碼等。執用濾紙時切勿觸摸圓圈位置。
 5. 按照新生兒篩檢之檢體採集流程，逐一採集腳跟血；每採完一個新生兒，應在病歷表上記錄，表示已採過。此項記錄需納入出院前常規查核(discharge routine)項目之一。
 6. 採好的檢體，應立即陰乾(可應用紙架)。採血人員核對名冊，將採好的個案，在「篩檢名冊」上填上採血日期。未採的個案，註明原因。
 7. 檢體寄送：
 - (1) 檢體完全乾燥呈深褐色之後(約需4小時)，封入由任袋中(1~10片/袋)後，應儘快至郵局以限掛或快捷寄至篩檢中心，切不可投入「郵筒」，以確保檢體之品質。
 - (2) 若不能立即寄出檢體，應存於由任袋中，將檢體保存於4°C的冰箱，應於採血後24小時內寄出，以爭取篩檢時機。寄出的檢體，記錄寄出日期於「篩檢名冊」上。
 8. 協調員對於漏採的個案，應通知個案返院補採。

(二) 篩檢之檢體採集技術

1. 採集技術：為考量檢體運送的方便，以便普及篩檢服務至偏遠地區，新生兒篩檢的檢體採集，係採用以腳跟部位採取微量血液(約0.2~0.3 c.c.)，滴在新生兒篩檢用的特殊濾紙上，陰乾後郵寄至篩檢檢驗單位。
2. 採集品質的重要性：濾紙血片採集是新生兒篩檢過程中最重要的環節，其品質直接影響實驗室檢測的結果，如致使假陰性發生，將可能造成個案遺漏之情形，如假陽性過高亦會造成新生兒及其父母不必要的複檢及精神負擔。
3. 檢體採集人員：一般由接生醫院嬰兒室或助產所的醫護人員負責，採血人員應接受相關知識及技能後方可執行，並按篩檢之檢體採集作業及技術進行採血，以確保其品質。

4. 採血時間：新生兒出生滿 48 小時，儘速採集。
5. 新生兒無法按時採血之情況，常見有出院過早、因特殊病情需轉院診治、因出生體重過輕、病情嚴重、輸血等未能符合採血條件者。由小兒科醫師可參考下列原則，決定適當採血日期，最遲不宜超過出生後 30 日。
 - (1) 輸血個案：視輸血量而定，由小兒科醫師指示下採血；一般而言，輸血一週後且哺乳滿 24 小時後採血，G6PD 的檢驗結果會因輸血（含 RBC）而影響其正確性；請於 3-4 個月後再採第 2 次血片。
 - (2) SARS 之疑似個案或居家隔離者所生之寶寶：請於採血後放置 48 小時後寄出，並於濾紙片上註明 SARS+48。
 - (3) 早產兒、體重未達 2200g 與新生兒無法進食者：請於出生滿 48 小時後採血，並在血片的哺乳日期處註明“NPO”或“未進食”；早產兒由於其器官發育不完全易致腎上腺增生症(CAH)的檢測結果偏高，須等個案體重達 2200g 以上再採第 2 次血片；先天性代謝異常疾病，務必於哺乳滿 24 小時後再採血。
6. 材料和用具：
 - (1) 濾紙血片：應密封保存於乾燥、陰涼之室溫環境中。
 - (2) 採血針：選擇穿刺針(Lancet)的尖針長以不超過 2.4mm，寬以 1.5~2.3mm 為宜，以避免過長或過寬的穿刺針造成過大的傷口；絕不可以使用其他器械進行穿刺（一般常誤用針頭進行穿刺）。
 - (3) 消毒用具：75%酒精、消毒棉球或棉籤。
 - (4) 濾紙血片紙架：用於平置採集完成之濾紙血片。
7. 採血方法及步驟
 - (1) 個案核對：首先應核對個案手圈、姓名與病歷號是否與濾紙上登記相同。
 - (2) 選擇穿刺部位：應選擇腳跟兩側部位(參見下圖打×處)，因該部位血流豐富、皮膚組織較厚、損傷較小，並且容易固定。不能選擇作為穿刺部位有：足跟後緣及中心部位、足弓、腫脹或水腫部位、手指等；在足跟後緣、中心部位及足弓採血，容易傷及神經、肌腱、韌帶和軟骨，引發骨髓炎；而手指採血易造成局部感染、指骨壞死。



圖 1. 足跟兩側之採血部位

- (3) 穿刺部位準備及消毒：採血前採血者應先清洗雙手；採血最好時機是在新生兒剛洗過澡後採血，若不在洗澡後採血，可用熱毛巾(39-44℃)敷於足部 3 至 10 分鐘，使微血管擴張。新生兒可採頭高腳低位置，使足部靜脈增高，利於採血。穿刺前將穿刺部位以 75%酒精棉球或棉籤擦拭完全，再用消毒過的乾棉球擦乾。
- (4) 穿刺採血：穿刺時，先以中指扣壓腳背，食指夾住腳掌，拇指扣住欲穿刺位置的下方腳踝處；穿刺針以垂直方向穿刺（深度約 2mm，早產兒可再淺一些）。



圖 2. 穿刺採血

- ① 穿刺後流出的第一滴血可能含有體液或皮膚碎片，應用消毒過的乾棉球拭除。
- ② 給予腳部適度的施壓並間歇鬆放，以利血液的流出；採血過程中，儘量保持腳部與新生兒身體水平。
- ③ 以含抗凝劑的毛細管(一般作新生兒黃疸或血球容積使用) 或其他微量容器(抗凝劑為Heparin)接收，務必從由「紅色標記」端取血，毛細管保持水平，吸取至少 3-4 支毛細管（每支僅能使用乙次）。取樣完成後，以乾棉球直接加壓止血。
- ④ 血量不足時，須再做一次穿刺，不可過度擠壓，避免血比容不均，影響檢驗的正確性。
- (5) 滲透血點：
- ① 手執濾紙 (不可摸到濾紙圓圈部分)，毛細管端以垂直濾紙檢體的方向，從濾紙正面依照圓圈編號順序，讓血自然滲透到濾紙片的圓圈內，至少須點滿四個血點。
- ② 滲透血點時，應將濾紙翻面，檢視血液是否滲透到濾紙背面。若有血點不飽和的現象，應由濾紙正面補足血點，使圓圈內之血點正反面都達到飽和。
- ③ 切勿從濾紙兩面重複或從背面滲透血點，會造成血液濃度不一；如採血不良造成凝血，切勿將血塊塗在血片上；否則將影響檢驗的正確性。
- (6) 血片的陰乾與保存：
- ① 濾紙血點不應與其他物品接觸，平置在陰涼處(25℃以下)自行陰乾。約

四小時後呈深褐色，封入由任袋(FROM SAMP)內保存，並儘快於 24 小時內寄出。

(血片務必水平放置，否則易造成血量不平均；另檢體務必完全乾燥後才可封入由任袋內，否則均會影響檢驗結果。

(血片封入由任袋若尚未寄出前，請保存在 4 冰箱內。

((

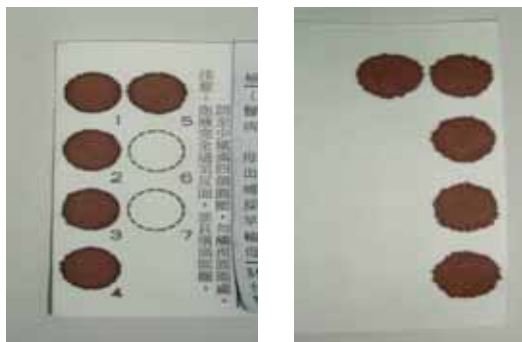



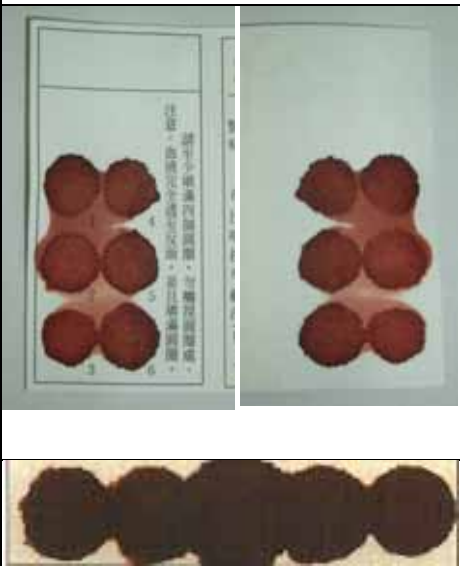
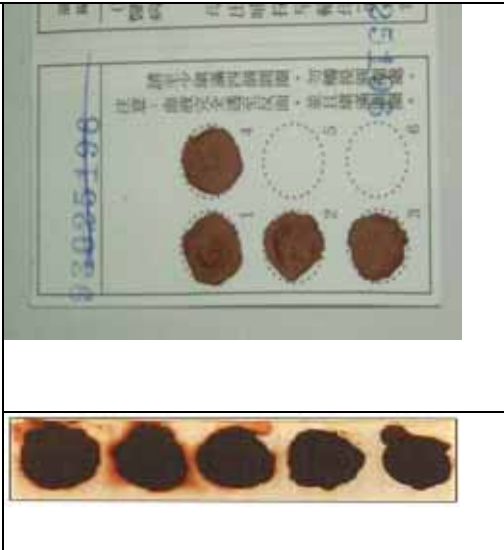
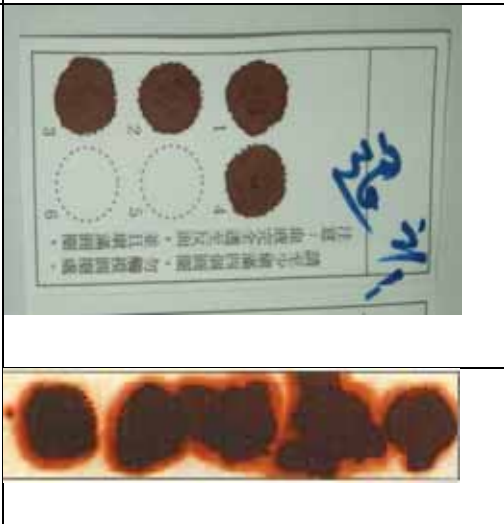


圖 3. 採檢良好的濾紙血片

(7) 常見濾紙血片不良情形如下，採集機構應先行管控其品質，以確保篩檢結果之可信度。如有下列情形，請重新採血。

血片不良類別	可能原因
<p>血量不足</p>  	<ol style="list-style-type: none"> 1. 濾紙上圓圈部分未填滿血點。 2. 濾紙上圓圈部分受到污染。 3. 採血失敗。
<p>血點處破損</p>	 <p>滲透血點時，不正確使用毛細管。</p>

血片不良類別	可能原因
<p>血點受潮、褪色</p> 	<p>郵寄前血片檢體未乾。</p>
<p>血點血塊殘留</p> 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 同一濾紙圓圈部分重複或從兩面重複滲透血點。 2. 採血後，未立即滲透血點於濾紙上。
<p>血點過度飽和</p> 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 濾紙上圓圈部分塗抹過多血液。 2. 從濾紙兩面塗血。

血片不良類別	可能原因
血點顏色較淡 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 穿刺部位過度擠壓，造成血液被組織液稀釋。 2. 濾紙上血點直接受熱，如日曬、紫外線照射。 3. 濾紙上圓圈部分受污染，如手碰觸或被酒精、奶水、抗菌劑、護手乳液或粉劑等物質。
血點呈現環狀 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 未待穿刺部位之消毒酒精乾燥，即進行穿刺。 2. 濾紙血片接觸到酒精、水或護手乳。 3. 穿刺部位周圍過度擠壓。 4. 濾紙血片陰乾過程不正確。

(8) 檢體時效不佳 (採血日期與收到日期差距 3 天以上) 之常見原因：

- ① 採集醫院存放檢體過久，未能按時郵寄。
- ② 郵局或其他投遞單位延遲。

(三) 初檢報告登記作業

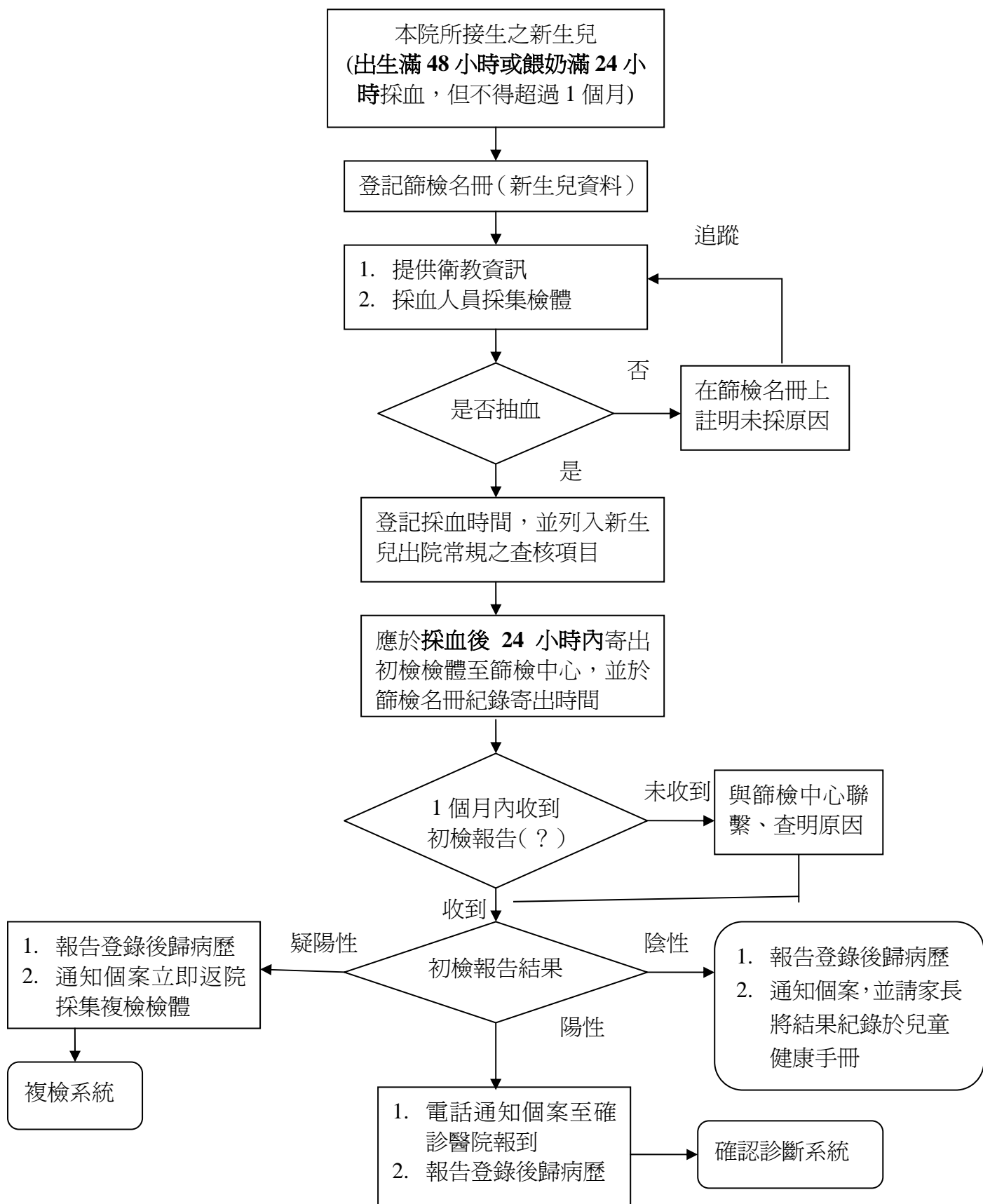
1. 應每日檢查「新生兒先天性代謝異常疾病篩檢報告-初檢」(FROM REP-1)，是否有寄出檢體後超過一個月，還未收到報告的個案？若有，應與篩檢中心聯絡查明原因，是否為郵寄遺失？確定遺失，應立即聯絡個案補採檢體，限掛郵寄至篩檢中心。
2. 初檢報告結果陰性：通知個案，並請家長將結果紀錄於兒童健康手冊；另將篩檢結果登記於「篩檢名冊」，報告歸入病歷。
3. 初檢報告結果為疑陽性或陽性：
 - (1) 篩檢結果登記於「篩檢名冊」，報告歸入病歷。

- (2) 疑陽性結果：通知個案返院採取複檢檢體，並於「篩檢名冊」上登記通知日期。若無法追蹤時，通知篩檢中心，轉介至當地公共衛生護士追蹤。
- (3) 陽性結果：通知個案至該地區的確證診斷醫院，進行確證檢查與診斷；並於「篩檢名冊」上登記通知日期。
4. 複檢與確證診斷的結果歸入病歷。

(四) 作業系統之評估

1. 若有漏採個案發生，應隨時檢討發生原因，立即尋求對策加以改善。
2. 每三個月應統計一次接生人數(包括急產在內)，了解採集率。並檢討是否有個案因採血而產生後遺症(如：感染等)。
3. 每月檢討篩檢中心提供之月統計報表，包括：新生兒先天性代謝異常疾病篩檢個案名冊 (FROM M-1)、新生兒先天性代謝異常疾病篩檢作業時效統計 (二) (FROM M-2 (2))，評估(1)檢體不良率，(2)檢體採集時效，(3)檢體寄送時效是否延遲，若延遲則立即尋求對策加以改善。

(五)採集機構初檢檢體採集系統作業流程



新生兒先天性代謝異常疾病篩檢名冊

醫院代碼：

醫院名稱：

____年____月

病歷號	床號	電話	母親姓名	出生日期	哺乳開始日期	採血日期	早產	輸血	出生體重(g)	母親身分證字號 (或統一證號)	國籍別 / 戶籍	檢體送出日期	檢驗結果	陽性、可疑陽性	個案通知日期	複檢日期	複檢結果	備註
		()	之男女															
		()	之男女															
		()	之男女															
		()	之男女															
		()	之男女															
		()	之男女															
		()	之男女															

院長(主管)：

業務單位主管：

填表人：

FORM BH-1

新生兒先天性代謝異常疾病篩檢（簡稱新生兒篩檢）

—可以幫助寶寶早期發現先天性代謝異常疾病，早期接受妥善治療，減少疾病造成身體或智能上的損害。

親愛的爸爸、媽媽：

健康的孩子，是家庭的歡樂泉源。如果孩子在成長過程中發生病痛時，常會帶給家庭及社會不同程度的影響；因此，藉此提醒您，讓孩子儘早接受新生兒篩檢及相關健康檢查服務是非常重要的。透過新生兒篩檢，可以幫孩子早期發現症狀不明顯的先天性代謝異常疾病，及早於黃金治療期間提供妥善之診治，使疾病對身體或智能之損害降至最低。為了確定您的寶寶是否罹患先天性代謝異常疾病，將由醫院（所）對出生 48 小時後之新生兒採取少許的腳跟血液，寄交衛生署國民健康局指定之新生兒篩檢中心進行相關檢驗。目前政府提供補助之新生兒篩檢檢查項目，如下：

一、先天性甲狀腺低能症

約每 3 千個寶寶就會有一個。剛出生的寶寶幾乎無異常症狀，通常在出生 2-3 個月後慢慢出現症狀；主要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。如到了 6 個月以後才治療，大部分會變成智能障礙、生長發育遲緩、身材矮小。但如能及早發現，在出生後 1-2 個月內給予甲狀腺素治療，可使寶寶有正常的智能及身體生長發育。

二、苯酮尿症

約每 3 萬 5 千個寶寶就會有一個。通常在出生後 3-4 個月時出現症狀，如：生長發育遲緩，尿液及身體上有霉臭味，日後會出現嚴重智能不足；主要是寶寶體內無法有效代謝食物中的蛋白質。早期發現，於出生後 3 個月內，給予特殊飲食、定期追蹤，大部分的寶寶可有正常的智能發展。

三、高胱氨酸尿症

約每 10-20 萬個寶寶就會有一個。主要是寶寶體內無法有效代謝食物中的蛋白質，若未加以治療，會出現全身骨骼畸形、智能不足、血栓形成等併發症。早期發現，予以特殊飲食及維生素治療，可以防止寶寶智能不足的發生。

四、半乳糖血症

約 100 萬個寶寶就會有一個典型的半乳糖血症。主要是寶寶體內無法正常代謝乳糖，通常會出現餵奶後發生嘔吐、昏睡之現象、眼睛、肝臟及腦部損害。早期發現，以不含乳糖及半乳糖之奶製品來代替母乳或一般嬰兒奶粉，可防止疾病之危害。曾經生育過罹患此病症寶寶的媽媽，在懷孕期間最好避免攝取含有乳製品或乳糖的食物，如：牛乳、乳類製品、內臟等，以免造成患有此病症寶寶的可能傷害。

五、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。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，患有此病症的寶寶在接觸某些藥物時，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，如未及時處理會導致核黃疸、智能障礙，甚至有生命危險。早期確認寶寶健康狀況，避免接觸上述之致病因素，可減少對寶寶的傷害。

另外，目前各醫療機構引進以 Tandem Mass 串聯質譜儀，運用在新生兒篩檢之新檢驗技術，可同時篩檢多種先天代謝異常疾病；政府為提供更完善的新生兒篩檢服務，自 95 年 7 月起，除上述 5 項疾病篩檢之外，優先增加 6 項部分採用串聯質譜儀檢驗之先天性代謝異常疾病篩檢項目。新增補助之新生兒篩檢檢查項目，如下：

六、先天性腎上腺增生症

約每 1 萬五千個寶寶就會有一個。此症最常見的因素為腎上腺 21-羥化酵素缺乏，臨床表徵因「21-羥化酵素」缺乏的質與量不同而有：(1)「失鈉型」，大部分在新生兒時期因鹽分大量流失會造成緊急危險狀況，若疏於診斷，極可能因而致死。(2)「單純型」，此類女嬰會有異常性徵，成長後無月經、過度男性化、不孕、及發育異常。患病之男嬰也會有發育上的問題。如未早期發現，生理與心理矯治均甚困難。(3)「晚發作型」，患者在嬰兒期以後才出現症狀。先天腎上腺增生，除了晚發型以外，可經由篩檢早期診斷，早期治療可以避免新生兒生命危險，依其缺乏予以適量補充藥物，可使之正常發育及成長。

七、楓漿尿症

國內發生率尚在評估中，歐洲白人約每十二萬個寶寶就會有一個，美國約二十五萬個寶寶有一個。由於患者的體液和尿液會有楓樹糖漿的甜味因而命名為楓漿尿症。罹患典型此症的嬰兒，在開始餵食後數天，會逐漸出現嘔吐、嗜睡、食慾減低、呼吸急促、黃疸、抽搐等現象，嚴重者會意識不清、昏迷甚至死亡。此症是特殊支鏈胺基酸代謝異常的罕見疾病，使得支鏈胺基酸（纈胺酸、白胺酸、異白胺酸）的代謝無法進行順利。早期發現及治療對新生兒是十分重要，可讓寶寶較有正常的生長及智能發展。

八、中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症

國內發生率尚在評估中，歐美地區約一萬五千個寶寶有一個，是最常見的一種脂肪酸代謝疾病。通常會在出生後的前兩年出現臨床症狀。寶寶會因缺少中鏈脂肪酸去氫酶，使得脂肪代謝無法順利進行，不完全分解的脂肪堆積在體內產生毒性，對大腦和神經系統造成傷害，引發嘔吐、肝臟腫大、低血酮性低血糖、意識模糊、昏迷及抽搐等現象。雖然有部分病人沒有症狀，這個疾病有 25% 的病例在第一次發作時死亡，也常被誤診為嬰兒猝死症。早期篩檢可預防疾病的發作，在急性期快速治療低血糖症狀，長期治療則是要在就寢前提供碳水化合物點心，避免長時間禁食，以及積極治療感染或胃腸炎等突發狀況。如能妥善預防傷害的發生，最終的預後是相當好的。

戶籍及國籍別代碼一覽表

一、 戶籍代碼表

代碼	戶籍別	代碼	戶籍別	代碼	戶籍別
01	台北縣	10	嘉義縣	19	台南市
02	宜蘭縣	11	台南縣	20	高雄市
03	桃園縣	12	高雄縣	21	台北市
04	新竹縣	13	屏東縣	22	金門縣
05	苗栗縣	14	台東縣	23	連江縣
06	台中縣	15	花蓮縣	24	新竹市
07	彰化縣	16	澎湖縣	25	嘉義市
08	南投縣	17	基隆市		
09	雲林縣	18	台中市		

註：沿用「新生兒先天性代謝異常疾病篩檢作業手冊」中新生兒篩檢戶籍代碼一覽表。

二、 國籍別代碼表

A	B	C	D	E	F
中華民國	中國大陸	越南	印尼	泰國	菲律賓
G	H	I	X	Z	
馬來西亞	緬甸	柬埔寨	不願透露 /不詳	其他	

正面

xxxxxx新生兒篩檢中心
新生兒先天性代謝異常疾病篩檢報告單

檢驗別：□1.初檢 2.複檢 3.再複檢 4.確認檢查 報告日期：
採集機構： 病歷號： 篩檢編號：
母親姓名： 出生日期：

篩檢項目	結果	備註	篩檢項目	結果	備註
苯酮尿症 (Phenylketonuria; PKU)			楓漿尿病 (Maple Syrup Urine Disease; MSUD)		
高胱氨酸尿症 (Homocystinuria; HCU)			中鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症 (Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)		
半乳糖血症 (Galactosemia; GAL)			戊二酸血症第一型 (Glutaric Acidemia Type I; GA 1)		
先天性甲狀腺低能 (Congenital Hypothyroidism)			異戊酸血症 (Isovaleric Acidemia; IVA)		
葡萄糖六磷酸鹽去氫酶缺乏 (G6PD Deficiency)			甲基丙二酸血症 (Methylmalonic Acidemia ; MMA)		
先天性腎上腺增生 (Congenital Adrenal Hyperplasia)					
報告簽署人			審核者		

備註：1.各篩檢項目之參考數據請詳見背面；結果為“反應不良者”請採複檢血片。

2.G6PD結果為疑陽性或其他項目檢驗結果為陽性者，則直接轉介至個案所在地之確診醫院。

xxxxxx新生兒篩檢中心 聯絡人：xxx 傳真：(xx)xxx-xxxx 電話：(xx)xxx-xxxx
地址：xxxxxxxxxxx

背面

篩檢項目	檢驗標記	單位	陰性	疑陽性	陽性
苯酮尿症	Phenylalanine	μM			
高胱氨酸尿症	Methionine	μM			
半乳糖血症	Galactose	mg/dl			
先天性甲狀腺低能症	Thyrotropin (TSH)	μU/ml			
葡萄糖六磷酸鹽去氫酶缺乏症	G6PD dehydrogenase	U/gHb			
先天性腎上腺增生症	17α-Hydroxyprogesterone (17 OHP)	ng/ml			
楓漿尿病	Leucine or Valine	μM			
中鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症	Octanoylcarnitine; C8 , Hexanoylcarnitine; C6 , Decanoylcarnitine; C10, C8/C10	μM			
戊二酸血症第一型	Glutaryl carnitine; C5DC	μM			
異戊酸血症	Isovalerylcarnitine; C5	μM			
甲基丙二酸血症	Propionyl carnitine; C3	μM			

FORM REP-1

肆、追蹤複檢系統作業

一、工作目標

- (一) 追蹤初檢「疑陽性」、「高疑陽性」及「陽性」的個案，採取複檢檢體送檢。
- (二) 敦促「陽性」個案儘速前往轉介醫院接受確認檢查，使個案能於最短期間作成確認診斷，並接受治療。

二、工作成員與職責

(一) 初檢採集機構協調員

1. 追蹤初檢「疑陽性」個案，採取複檢檢體。
2. 敦促「陽性」個案前往確診醫院報到。
3. 與其他系統聯絡，並負責接收報告、登記、歸檔。

(二) 篩檢中心協調員

協助採集機構將無法追蹤之「疑陽性」、「高疑陽性」個案資料，轉介至公共衛生系統追蹤。

(三) 衛生局護理督導

1. 負責追蹤採集機構無法追蹤之「疑陽性」、「高疑陽性」個案，並協助個案接受複檢。
2. 負責追蹤確診醫院無法追蹤之「陽性」個案前往確診醫院報到。
3. 追蹤訪視確認「陽性」個案目前情形。

三、作業程序

(一) 初檢「疑陽性」個案追蹤複檢作業

篩檢中心發出「新生兒先天性代謝異常疾病篩檢報告單（篩檢結果疑陽性）」(FORM REP-1)及「複檢之濾紙」（複檢濾紙上的個案姓名應與報告所列相同，以母親姓名為準）。

1. 由初檢採集機構追蹤

- (1) 檢體採集機構應在接到報告後，立即通知個案返院報到，並採取複檢檢體（應利用篩檢中心所附之「複檢濾紙」），若「複檢濾紙」遺失請用初檢濾紙採集，但應在濾紙上標示“複檢”二字，以利於篩檢中心處理檢體（否則將按初檢標準收費）。
- (2) 將個案的報告歸檔，並註明複檢檢體寄出日期於「篩檢名冊」內。
- (3) 若個案拒檢或居住在外縣市、非本地區之民眾，無法追蹤取得複檢檢體時，應儘速通知當地衛生局，並傳真「轉介公衛通知單（初檢疑陽性未複檢）」(FORM N-1.1) 負責追蹤個案接受複檢；或通知篩檢中心轉介至個案所在地之衛生局，並傳真「轉介公衛通知單（初檢疑陽性未複檢）」(FORM N-1)，據以追蹤。
- (4) 每日檢查初檢報告結果，是否有寄出複檢檢體後超過一個月，還未收到報

告的個案。若有，應與篩檢中心聯絡查明原因。

- (5)收到篩檢中心「催促通知」(FROM BH-2)後，儘速採取行動。有任何困難，立刻與篩檢中心聯絡。
- (6)收到「再檢通知」(FROM BH-3)，係因個案初檢疑陽性，複檢亦為疑陽性報告，則需再檢之程序比照前述複檢方法。

2.由篩檢中心轉介

- (1)篩檢中心收到採集機構所提供之無法追蹤「疑陽性」個案之基本資料、電話及住址登錄在「轉介公衛通知單」(FORM N-1)上。
- (2)將「轉介公衛通知單」(FORM N-1)傳真至個案所在地之衛生局，請其追蹤個案至原出生醫院或當地採集機構接受複檢。

3.由衛生局護理督導追蹤

- (1)確定該個案所屬責任區，並轉介至當地地區公共衛生護士追蹤。
- (2)接到通知後，立即電話聯繫或訪視，了解個案目前之狀況、給予適當之衛教，並協助個案前往原出生醫院或當地採集機構接受複檢。
- (3)聯繫個案欲前往之採集機構後，由該機構協助採取個案之複檢血片(標示“複檢”)後，以限掛寄至原篩檢中心。
- (4)山地離島、偏遠地區之疑陽性個案，可由衛生局依其情況，決定是否由公共衛生護士逕行訪視個案、協助採取複檢檢體後，以限掛寄至原篩檢中心。(採集檢體方法請詳見「檢體採集系統作業」P.3)。
- (5)將「轉介公衛通知單」(FORM N-1)上聯歸檔，並註明複檢檢體寄出日期於下聯回函上。
- (6)若個案拒絕或無法追蹤，將原因註明於該通知單之下聯回函上，並寄回篩檢中心予以結案。

(二)初檢「高疑陽性」個案追蹤複檢作業 篩檢中心電話通知採集機構採複檢檢體。

1.由初檢採集機構追蹤

- (1)檢體採集機構應在接到篩檢中心電話通知後，立即聯繫個案返院報到，並採取複檢檢體。
- (2)利用初檢濾紙採集複檢，並註明為「複檢」檢體，陰乾後儘速以限時掛號寄出。
- (3)若個案拒檢或居住在外縣市，非本地區之民眾，無法追蹤取得複檢檢體時，應儘速通知篩檢中心。由篩檢中心轉介至當地衛生局，負責追蹤個案接受複檢。

2.由篩檢中心轉介

- (1)篩檢中心將採集機構所提供之無法追蹤「高疑陽性」個案之基本資料、電話及住址登錄「轉介公衛通知單」(FORM N-1)。
- (2)將「轉介公衛通知單」(FORM N-1)立即傳真至個案所在地之衛生局，請其追蹤複檢個案。

3.由衛生局護理督導追蹤

- (1)確定該個案所屬責任區，並轉介至當地地區公共衛生護士追蹤。
- (2)接到通知後，立即電話聯繫或訪視，了解個案目前之狀況並給予適當之衛教，並協助個案前往原出生醫院或當地採集機構接受複檢。
- (3)聯繫個案欲前往之採集機構後，由該機構協助採取個案之複檢血片(標示“複檢”)後，以限掛寄至原篩檢中心。
- (4)山地離島、偏遠地區之疑陽性個案，可由衛生局依其情況，決定是否由公共衛生護士逕行訪視個案、協助採取複檢檢體後，以限掛寄至原篩檢中心。(採集檢體方法請詳見「檢體採集系統作業」P.3)。
- (5)將「轉介公衛通知單」(FORM N-1)上聯歸檔，並註明複檢檢體寄出日期於下聯回函上。
- (6)若個案拒絕或無法追蹤，將原因註明於該通知單下聯回函上，並寄回篩檢中心進一步追蹤或予以結案。

(三) 初檢「陽性」個案追蹤轉介作業

初檢陽性個案，直接由篩檢中心轉介至確診醫院作確認診斷，所以不需做複檢。

1.由初檢採集機構協助追蹤：

- (1)接到轉介醫院電話通知「陽性」結果，表示個案患病的可能性非常大，應立刻通知個案前往轉介醫院受檢，並將檢驗結果登錄在「篩檢名冊」中。
- (2)收到「篩檢陽性結果個案報告」(FORM REP-1)，應立刻電話詢問個案是否已前往確診醫院受檢。如果未依指示就診，應告知家屬嚴重性，催促前往報到。並且繼續追蹤個案，是否依指示前往。將檢驗報告歸病歷。
- (3)收到篩檢中心寄來的「篩檢陽性個案確認診斷結果報告單」(FORM BH-4)，表示個案已前往確診醫院受檢。請將診斷報告歸病歷。
- (4)通知、報告等資料的管理與記錄：所有通知與報告，依個案種類不同而分別存放，應記錄已採取行動的內容與日期。

2.由衛生局護理督導追蹤：

- (1)接到確診醫院傳真之「轉介函」後，立刻至電話聯繫或訪視個案，提供初步衛教並告知其嚴重性，催促前往確診醫院就診。並且繼續追蹤個案是否依指示前往。

(2) 確認陽性個案應列為「高危險群嬰幼兒」之收案管理。

① 收案管理期間：建議追蹤至個案滿三歲，且皆能按時返院追蹤治療，即可結案。

② 建議訪視時間（視個案情況自行調整）：

第 1 次—應於收到衛生局轉交個案確認報告單後，於個案出生 3 個月內完成初次訪視。

第 2 次—出生滿 6 個月

第 3-7 次—出生滿 1 歲、1.5 歲、2 歲、2.5 歲及 3 歲。

③ 訪視內容：除按各縣市嬰幼兒健康管理紀錄卡之利用預防保健時間、健康檢查、發展情形、飲食指導及其他等項目之外，建議針對新生兒篩檢確診異常個案至少追蹤項目如下：

訪視日期：____年____月____日

最近就診醫院_____

主治醫師_____

最近就診日期____年____月____日

建議每____月(週)複診

檢驗結果：已恢復正常 異常，結果：_____

治療處方：服用藥物→種類：_____劑量：_____

飲食控制→種類：_____劑量：_____

居家照護：能按時複診

能按醫囑使用治療處方

主要照護者清楚個案生活照顧相關事項

能加入相關病友團體或取得相關社會資源

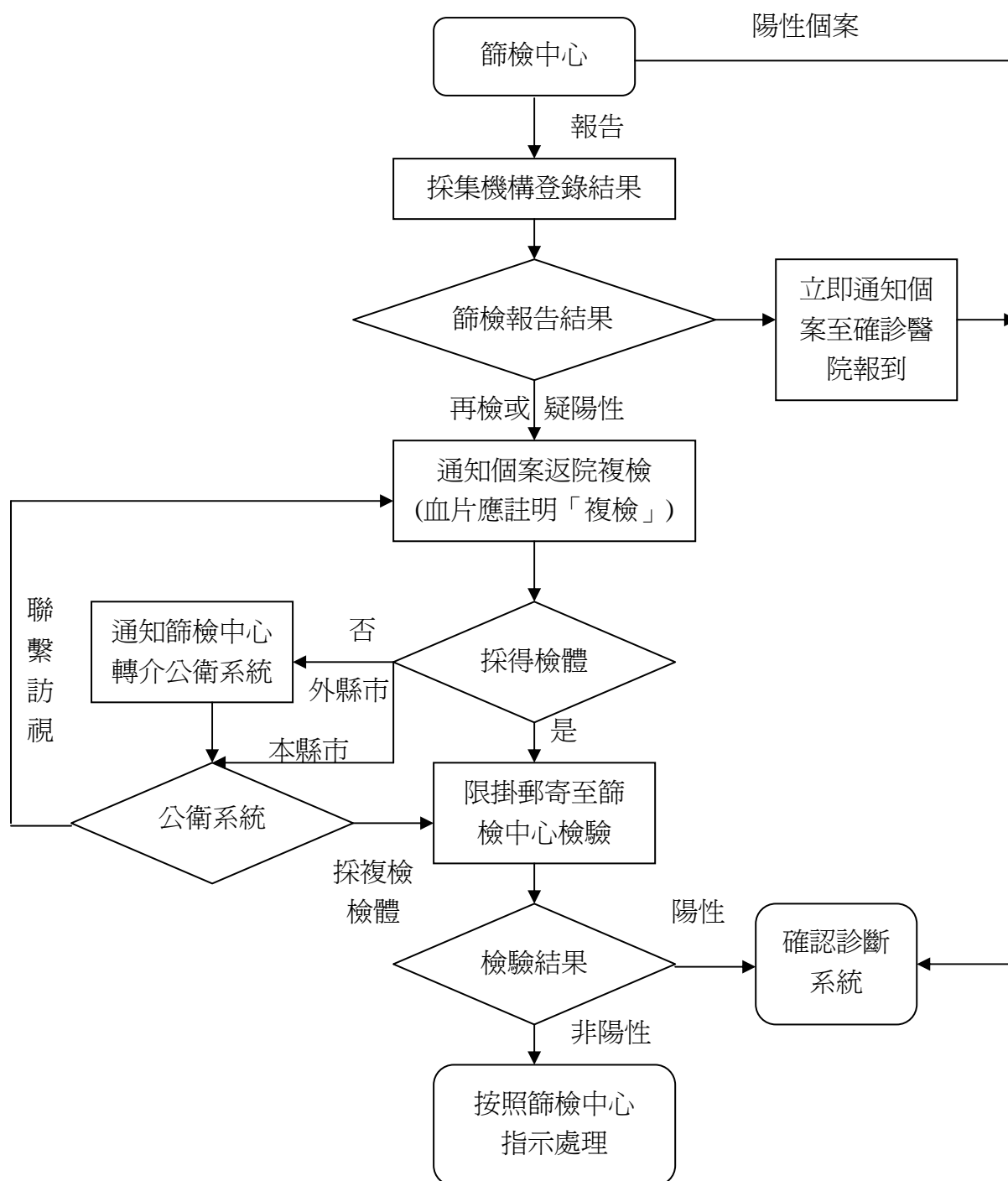
轉介療育資源，_____

(3) 若個案拒絕或無法追蹤，將原因註明於「轉介函」上，並寄回確診醫院進一步追蹤或予以結案。

(四) 作業系統之評估

定期進行效率評估，檢討追蹤作業之困難，尋求對策加以改善。

(五)追蹤複檢系統作業流程



採集追蹤複檢系統-作業表單

報表名稱	報表編號	用途
催促通知－初檢疑陽性未採複檢	FROM BH-2	由篩檢中心通知採集機構協助追蹤
轉介公衛通知單－初檢疑陽性未複檢	FORM N-1	篩檢中心→衛生局護理督導→篩檢中心
轉介公衛通知單－初檢疑陽性未複檢	FORM N-1.1	採集機構→衛生局護理督導→篩檢中心
再檢通知-個案需再採檢體	FORM BH-3	篩檢中心→採集機構
篩檢陽性個案確認診斷結果報告單	FORM BH-4	篩檢中心→採集機構

(篩檢中心-採集機構初檢疑陽性未採複檢)

收件單位：_____醫院/診所 收件時間：_年_月_日上/下午_時_分 收件人簽名：_____
(已於_年_月_日上/下午_時_分回傳或電洽篩檢中心確認收件無誤)

催促通知

敬啟者，您好！

下列為新生兒先天性代謝異常疾病篩檢疑陽性個案，我們曾通知您採複檢檢體，但至今未有回音。請您儘速聯絡個案返回貴單位接受複檢，並於個案返檢後在下列名單註明日期。

若遇個案拒檢或無法追蹤等情況，需要公衛系統協助時，請在下列名單上以打勾註明，並請務必填妥個案地址及電話，儘速聯繫當地衛生局，由公共衛生護士協助追蹤個案接受複檢；如居住在外縣市之個案，也可透過新生兒篩檢中心協助轉知個案所在地衛生局。

下列個案完成複檢或轉介後，請將下方回函寄回本中心。若有任何問題，請立刻以電話與我們聯絡。謝謝您的合作！！

××××××新生兒篩檢中心
地 址：××××××××××
電 話：(××)×××-××××
傳 真：(××)×××-××××
聯絡人：×××

備註：如無「複檢濾紙」，請直接使用「初檢濾紙」，並以紅筆寫上“複檢”二字，以免重複收費。

採集醫院複檢個案追蹤結果回函

篩檢編號	個案姓名	出生日期	病歷號	疑陽性項目	電話	複檢日期	需公衛協助追蹤	地 址
							<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	
							<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	

採集單位：_____
協調員簽名：_____
核對日期：_____

*請將檢體及回函寄至××××××××××新生兒篩檢中心，地址：××××××××××

FORM BH-2

(篩檢中心-轉介公衛通知單-初檢疑陽性未複檢)

收件單位：_____衛生局 收件時間：_年_月_日上/下午_時_分 收件人簽名：_____ (<input type="checkbox"/> 已於_年_月_日上/下午_時_分回傳或電洽篩檢中心確認收件無誤)

敬啟者，您好！

下列先天性代謝異常疾病篩檢之疑陽性個案，已透過原採集機構通知個案接受複檢，但因個案無法取得聯繫或至其他縣市等原因，故煩請您儘速聯繫或訪視個案，衛教家屬接受複檢的重要性，並且協助個案至原出生醫院或當地採集機構採集複檢血片。

若有任何問題，請與我們電話聯絡。謝謝您的合作！！

***請將檢體及回函寄至xxxx新生兒篩檢中心，地址：xxxxxxxxxx**

xxxxxxxx新生兒篩檢中心
 地 址：xxxxxxxxxxxx

電 話：(xx)xxx-xxxx
 傳 真：(xx)xxx-xxxx
 聯絡人：xxx



縣(市)衛生局複檢個案追蹤結果回函

篩檢編號	姓名	出生日期	原採集機構	疑陽性項目	電話	地址	複檢日期	個案處置 (請填編號)

備註：個案處置方式

- 1.已協助個案至_____採集機構接受複檢，並聯繫個案欲前往之採集機構後，將回函轉交該機構，由該機構協助採集個案之複檢血片後，連同下方回函，以現掛寄至原篩檢中心。
- 2.已協助採得複檢血片後，連同下方回函，以現掛寄至原篩檢中心。
- 3.無法完成複檢，原因：個案拒絕，已提供初步衛教資訊。個案因_____，無法追蹤。
- 4.已由_____醫院_____醫師完成複檢/確診(於 / / 檢查結果：)，
接受治療(於 / / 給予 藥，劑量：)，其他情形

衛生局督導：_____ 負責衛生所：_____

聯繫/訪視人員：_____聯絡電話：_____

FORM N-1

(採集機構-轉介公衛通知單-初檢疑陽性未複檢)

收件單位：_____衛生局 收件時間：_年_月_日上/下午_時_分 收件人簽名：_____
(已於_年_月_日上/下午_時_分回傳或電洽採集機構確認收件無誤)

敬啟者，您好！

下列先天性代謝異常疾病篩檢之疑陽性個案，經本院/診所多次通知個案接受複檢，但因個案無法取得聯繫或至其他縣市等原因，故煩請您協助聯繫或訪視個案，衛教家屬接受複檢的重要性，並且協助個案至原出生醫院或當地採集機構採集複檢血片。

若有任何問題，請與我們電話聯絡。謝謝您的合作！！

*** 請將檢體及回函寄至xxxx新生兒篩檢中心，地址：xxxxxxxx**

_____醫院(診所) 電話：
地 址： 傳 真：
聯絡人：

✂-----

縣(市)衛生局複檢個案追蹤結果回函

* 請同時回傳採集機構及篩檢中心

篩檢編號	姓名	出生日期	原採集機構	疑陽性項目	電話	地址	複檢日期	個案處置(請填編號)

備註：個案處置方式

1. 已協助個案至_____採集機構接受複檢，並聯繫個案欲前往之採集機構後，將回函轉交該機構，由該機構協助採集個案之複檢血片後，連同下方回函，以現掛寄至原篩檢中心。
2. 已協助採得複檢血片後，連同下方回函，以現掛寄至原篩檢中心。
3. 無法完成複檢，原因：個案拒絕，已提供初步衛教資訊。個案因_____，無法追蹤。
4. 已由_____醫院_____醫師完成複檢/確診(於 / / 檢查結果：_____)，接受治療(於 / / 給予_____藥，劑量：_____)，其他情形

衛生局督導：_____ 負責衛生所：_____
聯繫/訪視人員：_____ 聯絡電話：_____

FORM N-1.1

採集機構：_____

收件單位：_____衛生局 收件時間：_年_月_日上/下午_時_分 收件人簽名：_____

(已於_年_月_日上/下午_時_分回傳或電洽確診醫院確認收件無誤)

再檢通知

敬啟者，您好！

下列先天性代謝疾病篩檢結果疑陽性個案，經本篩檢中心複檢結果，仍不能完全排除患病的可能。請您通知個案返院再採一次再檢檢體，並儘速寄給我們。如有任何問題請隨時與我們聯繫。如需公共衛生護士訪視請聯絡篩檢中心。謝謝您的合作！

xxxxxx新生兒篩檢中心

地 址：xxxxxxxxxx

電 話：(xx)xxx-xxxx

傳 真：(xx)xxx-xxxx

聯絡人：xxx

採集醫院複檢個案追蹤結果回函

篩檢編號	個案姓名	出生日期	病歷號	疑陽性項目	電話	再檢日期	需公衛協助追蹤	地 址
							<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	
							<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	

採集單位：_____

協調員簽名：_____

核對日期：_____

*請將檢體及回函寄至xxxx新生兒篩檢中心，地址：xxxxxxxxxx

FORM BH-3

(回報篩檢陽性個案確認診斷報告單)

採集機構：_____

日 期：_____

敬啟者，您好！

謝謝您參與新生兒篩檢工作，讓懷疑患有先天性代謝異常疾病的新生兒可早期得到確認診斷、適當治療及預防諮詢，以防範後遺症的發生。

貴單位的_____篩檢陽性個案，已由篩檢中心轉介至衛生署指定之_____確診醫院接受診斷及治療。其確診結果為_____，請將本通知歸入病歷（無須再聯絡個案），以供貴院醫師日後診療之參考。若有任何問題，歡迎與我們聯絡！！

xxxxxx新生兒篩檢中心

地 址：xxxxxxxxxxxx

電 話：(xx)xxx-xxxx

傳 真：(xx)xxx-xxxx

聯絡人：xxx

FORM BH-4

伍、新生兒篩檢作業單位名錄

一、衛生行政主管單位

(一) 行政院衛生署國民健康局

主辦單位：婦幼及優生保健組

主辦人員：蔣淑玫小姐

聯絡電話：04-22550177-431

傳 真：04-22545145

E - MAIL：may@bhp.doh.gov.tw

通訊地址：408 台中市黎明路 2 段 503 號 5 樓

(二) 台北市立聯合醫院婦幼院區

主辦單位：小兒科

主辦人員：張雅惠小姐

聯絡電話：02-2388-9595 # 2945

專線/傳真：02-2389-9652

E - MAIL：vivian@tpech.gov.tw

通訊地址：100 臺北市中正區中華路二段 33 號 10 樓

婦幼綜合辦公室

(整修期間暫移台北市立聯合醫院和平院區)

(三) 高雄市政府衛生局

主辦單位：保健科

主辦人員：黃心怡小姐

聯絡電話：07-7134000 轉 937

傳 真：07-7243588

E - MAIL：islove007 @yahoo.com.tw

通訊地址：802 高雄市苓雅區凱旋二路 132 號

二、 新生兒篩檢中心

(一) 台灣大學醫學院附設醫院

主 持 人：胡務亮醫師 分機 7541
協 調 員：吳淑姿、曾士娟、邱麗燕、胡閔慧、林靖潔
分機 6716.7040

檢驗人員：新生兒篩檢室
事務人員：吳淑姿、曾士娟、邱麗燕、胡閔慧、林靖潔
分機 6716.7040

醫療事務室 屈一潔(收費) 分機 1407

電 話：02-23123456-6716, 7040, 6715, 6705

傳 真：02-23810373

通訊地址：100 台北市常德街 1 號 (新生兒篩檢室)

網 址：<http://nbs.mc.ntu.edu.tw>

查詢專線：(語音) 02-23310209

(二) 財團法人台北病理中心

主 持 人：江宏主任
協 調 員：王莉莉小姐
檢驗人員：新生兒篩檢室
事務人員：蕭敏華、陳妙惠、鄧淑惠、卓玲鳳 (收費)

電 話：02-85962065

傳 真：02-85962067

通訊地址：103 台北市大同區重慶北路三段 146 號

網 址：<http://www.tipn.org.tw>

查詢專線：(專人)02-85962065 或 85962050 分機 401-403

(三) 財團法人中華民國衛生保健基金會附設醫事檢驗所

主 持 人：江傳箕所長
協 調 員：黃秋琳、高淑敏等小姐

檢驗人員：新生兒篩檢室

事務人員：林淑君、陳淑芳

電 話：02-87681020-1

傳 真：02-87681021

通訊地址：110 台北市東興路 55 號 5F

網 址：<http://www.cfoh.org.tw>

查詢專線：(專人) 02-87681020 分機 1

三、 確認診斷醫院

編號	醫院名稱	負責醫師	聯絡人	電話	責任區域
1.PKU、HCU、GAL 確診醫院					
RH-01	台灣大學醫學院附設醫院	胡務亮醫師	吳淑姿、曾士娟、邱麗燕、 林靖潔、胡閔慧小姐	02-23123456-6716,7040	台大篩檢陽性個案
RH-02	台北榮民總醫院	牛道明醫師	簡純青小姐	02-28712121-3467	病理及基金會篩檢陽性個案
2.CHT 確診醫院					
RH-01	台灣大學醫學院附設醫院	簡穎秀醫師 蔡文友醫師	吳淑姿、曾士娟、邱麗燕、 林靖潔、胡閔慧小姐	02-23123456-6716,7040	台北市、台北縣、桃園縣、基隆市、 宜蘭縣、新竹縣、新竹市(台大篩檢 陽性個案)
RH-02	台北榮民總醫院	牛道明醫師	簡純青小姐	02-28712121-3467	台北市、台北縣、桃園縣、基隆市、 宜蘭縣、新竹縣、新竹市(病理及基 金會篩檢陽性個案)
RH-06	台中榮民總醫院	徐山靜主任	簡淑小姐	04-23592525-5938	苗栗縣、台中市、台中縣、南投縣、 彰化縣、雲林縣
RH-15	成功大學醫學院附設醫院	林秀娟醫師 周言穎醫師	郭美金小姐	06-2353535-4186	嘉義縣、嘉義市、台南縣、台南市
RH-07	高雄醫學大學附設中和紀 念醫院	趙美琴主任	王禎鞠小姐	07-3114995 07-3121101-7801	高雄縣、高雄市、澎湖縣、屏東縣
RH-10	花蓮門諾會醫院	張海山醫師	毛秀麗小姐	03-8241062	花蓮縣、台東縣
3.G6PD 確診醫院					
RH-01	台灣大學醫學院附設醫院	李妮鍾醫師	吳淑姿、曾士娟、邱麗燕、 林靖潔、胡閔慧小姐	02-23123456-6716.7040	台北市、台北縣(台大篩檢陽性個案)
RH-02	台北榮民總醫院	牛道明醫師	簡純青小姐	02-28712121-3467	台北市、台北縣(病理及基金會篩檢 陽性個案)
RH-03	羅東博愛醫院	張永青主任	邱麗霞、朱淑靜小姐	03-9543131-1270.1271	宜蘭縣

編號	醫院名稱	負責醫師	聯絡人	電話	責任區域
RH-18	長庚紀念醫院基隆分院	呂嘉順醫師	歐素妙小姐	02-24313131-2701	基隆市
RH-04	行政院衛生署桃園醫院	裴仁生醫師	徐凡瑄小姐	03-3699721-3205	桃園縣
RH-05	行政院衛生署新竹醫院	謝德貴主任	楊雅蓉小姐	03-5326151-2302,2701	新竹縣、新竹市、苗栗縣頭份鎮
RH-19	中國醫藥大學附設醫院	蔡輔仁院長	李慧美小姐	04-22052121-2128	苗栗縣(除頭份鎮)、南投縣
RH-06	台中榮民總醫院	徐山靜主任	簡淑小姐	04-23592525-5938	台中市、台中縣
RH-12	彰化基督教醫院	曹龍彥醫師	高麗珠小姐	04-7238595-3171	彰化縣
RH-13	天主教若瑟醫院	葉秀珍醫師	丁美蘭小姐	05-6337333-8129	雲林縣
RH-14	嘉義基督教醫院	陳家慶醫師	王麗珠小姐	05-2765041-2111.2115	嘉義縣、嘉義市
RH-08	行政院衛生署台南醫院	洪紹輝醫師	高蓓芝小姐	06-2200055-3010	台南縣、台南市
RH-07	高雄醫學大學附設中和紀念醫院	趙美琴主任	王禎鞠小姐	07-3114995 07-3121101-7801	高雄縣、高雄市、澎湖縣、屏東縣恆春地區
RH-09	屏東基督教醫院	卓德松醫師	李惠美小姐	08-7368686-5410	屏東縣(除恆春地區外)、屏東市
RH-10	花蓮門諾會醫院	張海山醫師	毛秀麗小姐	03-8241062	花蓮縣、台東縣
RH-11	馬偕紀念醫院台東分院	文心怡醫師	楊美娟小姐	089-310150-460	台東縣
RH-17	國軍澎湖醫院民眾診療服務處	7.1 更換	吳碧真小姐	06-9211116-59425	澎湖縣
RH-18	行政院衛生署金門醫院	吳文秋主任	呂玉瓊小姐	082-332548-1228	金門縣
	羅東聖母醫院	曾洛琳醫師	陳美慧小姐	039-544106-2751、2752	自轉醫院
	中山醫學大學附設醫院	陳家玉醫師 蘇本華醫師	陳素珍護理師	04-24739595-34807	自轉醫院

編號	醫院名稱	負責醫師	聯絡人	電話	責任區域
4、CAH 確診醫院					
RH-01	台灣大學醫學院附設醫院	蔡文友醫師	吳淑姿、曾士娟、邱麗燕、 林靖潔、胡閔慧小姐	02-23123456-6716,7040	台北市、台北縣、桃園縣、基隆市、 宜蘭縣、新竹縣、新竹市(台大篩檢 陽性個案)
RH-02	台北榮民總醫院	牛道明醫師	簡純青小姐	02-28712121-3467	台北市、台北縣、桃園縣、基隆市、 宜蘭縣、新竹縣、新竹市(病理及基 金會篩檢陽性個案)
RH-06	台中榮民總醫院	徐山靜主任	簡淑小姐	04-23592525-5938	苗栗縣、台中市、台中縣、南投縣、 彰化縣、雲林縣
RH-15	成功大學醫學院附設醫院	林秀娟醫師 周言穎醫師	郭美金小姐	06-2353535-4186	嘉義縣、嘉義市、台南縣、台南市
RH-07	高雄醫學大學附設中和紀 念醫院	趙美琴主任	王禎鞠小姐	07-3114995 07-3121101-7801	高雄縣、高雄市、澎湖縣、屏東縣
	慈濟綜合醫院	朱紹盈主任	翁純瑩小姐	03-8563092	花蓮縣、台東縣
5.MSUD 確診醫院					
RH-06	台中榮民總醫院	許嘉琪醫師	簡淑小姐	04-23592525-5938	臺灣地區
6.MCAD、GA 1 確診醫院					
RH-01	台灣大學醫學院附設醫院	簡穎秀醫師	吳淑姿、曾士娟、邱麗燕、 林靖潔、胡閔慧小姐	02-23123456-6716.7040	臺灣地區
7.IVA、MMA 確診醫院					
RH-02	台北榮民總醫院	牛道明醫師	簡純青小姐	02-28712121-3467	臺灣地區

四、直轄市及縣市（政府）衛生局

縣市別	單位	主辦人	地址	電 話	傳 真
台北市	聯合醫院 婦幼院區	張雅惠	100 台北市福州街 12 號	02-23916470-383	02-23581424
高雄市	保健科	黃心怡	802 高雄市凱旋二路 132 號	07-7134000-937	07-7243588
台北縣	保健課	賴麗汝	220 板橋市英士路 192 號	02-22577155 -1424	02-22585006
宜蘭縣	保健課	李素珍	260 宜蘭市聖後街 141 號	039-367855	039-367855
桃園縣	保健課	卓雅芬	330 桃園市縣府路 55 號	03-3340935-2505	03-3321073
新竹縣	保健課	溫詠雯	302 竹北市光明七街 1 號	035-518160-252	03-5512743
苗栗縣	保健課	王寶慈	360 苗栗市國福路 6 號	037-336735	037-360649
台中縣	保健課	楊惠如	420 豐原市中興路 136 號	04-25265394-3531	04-25263401
彰化縣	保健課	李舜英	500 彰化市中山路 162 號	047-115141-504	047-121309
南投縣	保健課	林春炫	540 南投市復興路 6 號	049-2323153	049-2202628
雲林縣	保健課	張純純	640 斗六市府文路 34 號	05-5373487-158	05-5345633
嘉義縣	保健課	何春美	612 太保市祥和二路東段 3 號	05-3620600-277	05-3621138
台南縣	保健課	陳姿文	730 新營市東興路 163 號	06-6357716-251	06-6320029
高雄縣	保健課	許紋雅	833 鳥松鄉大埤路 117 號	07-7334872-506	07-7334863
屏東縣	保健課	鄭凱惠	900 屏東市自由路 272 號	08-7363677	08-7382389
台東縣	保健課	李素津	950 台東市博愛路 336 號	089-329171	089-310334
花蓮縣	保健課	黃秀茹	970 花蓮市民權路 123 號	03-8227141-267	03-8230169
澎湖縣	保健課	朱蕙珍	880 馬公市中正路 115 號 2 樓	06-9272162-253	06-9277920
基隆市	保健課	廖芳潔	201 基隆信二路 266 號	02-24230181-171	02-24282255
新竹市	保健課	葉馨	300 新竹市世界街 111 號	03-5256504	03-5222572
台中市	保健課	梁麗華	408 台中市向心南路 811 號	04-23801119	04-23801153
嘉義市	保健課	王鳳玉	600 嘉義市德明路 1 號	05-2338066	05-2321282
台南市	保健課	許麗嬖	701 台南市林森路一段 418 號	06-2679751-3407	06-2698029
金門縣	第一課	黃幸如	891 金湖鎮復興路 1-12 號	082-330697-815	082-334897
連江縣	第一課	曹鳳雲	209 馬祖南干復興村 164 號	0836-25095-312	0836-25024