# 延後篩檢釀禍 新生兒龐貝氏症險喪命

主講人：臺北榮總兒童醫學部兒童遺傳內分泌科 楊佳鳳主任

近一、二年來，約有二至三成新生兒父母，為了購買新生兒終生保險，在寶寶剛出生後只先接受法定的新生兒篩檢，約一至三個月左右核保通過後，再進行較全面的自費篩檢，這個觀念錯誤的情況，近幾年廣為流傳於家長社群中，但如無法即時篩檢出如龐貝氏症、脊髓性肌肉萎縮症（SMA）…等罕見疾病，可能錯失黃金治療時機，導致終生不可逆的傷害，甚至危及生命。

臺中的王小弟，出生後 27 天出現明顯的呼吸困難，緊急就醫後發現心臟異常肥大，肌張力低，肌肉酵素增高，高度懷疑為龐貝氏症，需插管治療。臺北榮總兒童醫學部楊佳鳳主任接獲通知後，立即派出醫療團隊，將病童接至臺北榮總，啟動緊急處置。

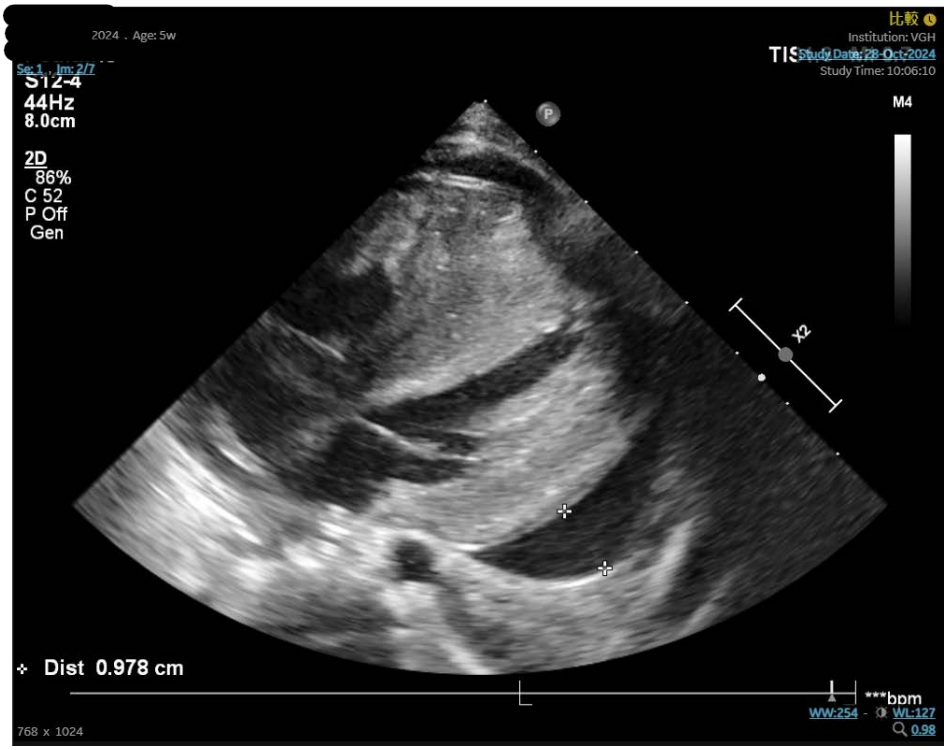
雖到院當日立即完成診斷及給藥，但王小弟的病情仍然不樂觀。出現急性氣道壓迫，緊急進行「軟式支氣管鏡檢查」，立刻換置氣管內管，避免下端氣道完全壓迫無法進氣。在新生兒加護病房內，又頻繁出現心律不整，小小的胸腔被異常肥大的心臟塞滿，導致血液無法回流，合併全身水腫，心跳更降至每分鐘 30 下，情況十分危急，必須立即進行心臟按摩急救，新生兒葉克膜小組已在旁待命，經醫療團隊通力合作，成功挽救生命，住院治療 40 天，目前已康復出院多，未來僅需要每兩周回來門診治療即可。

龐貝氏症（Pompe disease）是一種罕見的遺傳性神經肌肉疾病，屬於體染色體隱性遺傳疾病。致病主要原因是溶小體一種酸性葡萄糖苷酵素（GAA）基因發生突變，導致 GAA 酵素無法分解肝醣，堆積的肝醣逐漸使肌肉受損，最後影響心臟和呼吸道肌肉。龐貝氏症疾病分成兩種類型，其中嬰兒型的患者若不及時治療，會在 1 歲前死於心臟衰竭或呼吸衰竭。在臺灣平均每 2 萬 5 千名新生兒就有 1 位是龐貝氏症患者。目前治療方式為每 2 周，施打病人體內所缺乏的葡萄糖苷酵素，越早治療預後越好。目前接受國內新生兒篩檢確診接受治療的約有 100 位病人。

國民健康署補助 21 項新生兒篩檢，包括葡萄糖六磷酸鹽脫氫酶缺乏症 G6PD（俗稱蠶豆症）…等等，詳如附表，惟不包含龐貝氏症、脊髓性肌肉萎縮症……等重大罕見疾病。王小弟的家長因當時保險的考量，選擇等到滿月納保後再進行自費新生兒篩檢，導致王小弟無法及時篩檢出龐貝氏症，造成治療的延誤。

臺北榮總兒童醫學部牛道明主任呼籲每一位新生兒的家長，所有新生兒公費與自費篩檢項目，均經由專家學者反覆討論後制定，都是非常重要的疾病，尤其是龐貝氏症、脊髓性肌肉萎縮症（SMA）兩種罕見疾病，有著必須早期診斷、早期治療的急迫性。請各位家長務必依照正常程序篩檢，勿存僥倖心態，才不會延誤寶寶的治療，對長期預後造成重大影響。

圖一：嚴重心臟過大，塞滿胸腔




圖二：心臟肥厚 心包膜積水

# 臺北榮總 ICN 新生兒各項自費檢查同意書之說明

113.03 四修

親愛的家長您好：

恭喜您喜獲麟兒，相信您一定相當關心寶寶的身體健康情形，對無症狀且非醫療需求的檢查，不屬於健保給付範圍，本院提供下列自費檢查項目，您可**依需求**為寶寶選擇。

以下為本院自費檢查之說明：

- **腦部/心臟超音波檢查：**由專科醫師親自為寶寶檢查，若發現異常者，由專科醫師為您解釋報告結果，無異常者，出院當日由護理師告知結果。
- **電子體溫計：**三個月以下的寶寶不建議測量耳溫，可使用腋溫或肛溫專用電子體溫計。
- **新生兒代謝篩檢：**除衛福部規定需檢測之 21 項新生兒先天性代謝異常疾病篩檢(需自付部分負擔差額 910 元)外，台北病理中心另提供其他自費項目，您可依需求自行選擇。相關疾病介紹與說明詳見衛教本。於出生滿 48 小時採集足跟血，採檢後約 3-4 週自行至台北病理中心網站查詢檢測結果。

★ **剩餘檢體德國麻疹 IgM 抗體檢測：**為確實掌握國內先天性德國麻疹症候群病例的發生情形，疾病管制署將會運用先天性代謝異常疾病篩檢血片剩餘檢體，進行檢測。

★ **新生兒危急型先天性心臟病篩檢：**是一種非侵入性、無痛且快速的檢測方式，在新生兒出生後 24-36 小時利用血氧儀檢測，可篩檢出是否為危急型先天性心臟病高危險群。

★ **新生兒聽力篩檢：**寶寶出生 24 小時後，透過儀器初步確認聽力是否正常。

*若以上三項「★」您不同意，請填寫「拒絕檢測切結書」。*

----------沿虛線撕下繳回----------

## 臺北榮總 ICN 新生兒各項自費檢查同意書

※請直接勾選同意或不同意，**若有保險考量，請自行斟酌。**

| | | | |
|---|---|---|---|
| 1. 腦部超音波 **($750)** | *若因故無法完成超音波檢查，將取消不計費。* | □同意 | □不同意 |
| 2. 心臟超音波 **($2000)** | | □同意 | □不同意 |
| 3. 電子體溫計 **($250)** | | □同意 | □不同意 |
| 4. 新生兒危急型先天性心臟病篩檢 **(免費)** | | □同意 | □不同意 |
| 5. 衛福部國健署新生兒聽力篩檢 **(免費)** | | □同意 | □不同意 |
| **新生兒代謝篩檢自費項目** | | | |
| 6. 溶小體五合一篩檢(法布瑞氏症+龐貝氏症+高雪氏症+黏多醣第一、二型) **($950)** | | □同意 | □不同意 |
| 7. 嚴重複合型免疫缺乏症(SCID)+脊髓肌肉萎縮症(SMA)+腎上腺腦白質失養症(ALD) **($1080)** | | □同意 | □不同意 |
| 8. 生物素酵素缺乏症(BD)+裘馨氏肌肉失養症(DMD) **($470)** | | □同意 | □不同意 |
| 9. 剩餘檢體德國麻疹 IgM 抗體檢測 **(免費)** | | □同意 | □不同意 |

請於___月___日___：___ 前將同意書填妥繳回，以便安排相關檢查。

產婦或家屬簽名：_____ 負責護理師：_____

500-7-113(國信)

**圖三:北榮新生兒各項自費檢查說明**

牛道明主任呼籲務必依正常流程接受新生兒公費與自費篩檢，避免延誤治療，對長期預後造成重大影響。

楊佳鳳主任說明如無法即時篩檢出如龐貝氏症等罕見疾病，可能錯失黃金治療時機。

遺傳諮詢中心陳燕彰主任解釋龐貝氏症為體染色體隱性遺傳疾病，若父母皆為隱性基因帶因者，孩子將會有四分之一的機率罹患龐貝氏症。

兒童心臟科范文博醫師說明王小弟心臟異常肥大導致血液無法回流生命垂危，經醫療團隊通力合作，成功挽救生命。

北榮龐貝氏症新生兒篩檢暨醫療照護團隊