



醫事檢驗科公告

2020/11/17

■淡水 ■台北 ■新竹 ■台東

公告項目：異動代謝性罕見疾病串聯式質譜新生兒篩檢報告模式

執行日期：2020/11/17

公告對象：四院區各科醫師、護理部、醫事檢驗科

相關說明：

1. 本項委外代檢由台北病理中心執行檢驗，茲因應國健署 2019 年 10 月新生兒篩檢報告由原本 11 項異動增項為 21 項，增加 10 項代謝性罕見疾病串聯式分析項目。
2. 鑒於上述實驗室經小兒遺傳科主任林翔宇醫師同意，異動檢驗代碼 (66059) 代謝性罕見疾病串聯式質譜新生兒篩檢報告模式與內容，以符合臨床需求。

執行方式：

1. 自執行日期起，本項報告格式及內容依附件 1 所示。
2. 相關送檢流程均依照現行作業方式執行。
3. 報告查詢路徑：僅限自本院開放系統之 PACS View 權限查詢結果。
4. 報告格式異動前後如下：

檢驗代碼 (66059)	檢驗項目 代謝性罕見疾病串聯式質譜 新生兒篩檢	報告模式
	異動前	代謝性罕見疾病串聯式質譜新生兒篩檢(委託台北病理中心) 苯酮尿症(PKU) Phe : 高胱氨酸尿症(HCU) Met : 楓漿尿病(MSUD) Leu : Val : 中鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症 (MCAD) C6 : C8 : C10 : 戊二酸血症第一型(GA-I) C5DC : 異戊酸血症(IVA) C5 : 甲基丙二酸血症(MMA) C3 : 其他代謝性罕見疾病串聯式質譜新生兒篩檢項目(For Research Only) 血液胺基酸分析 : 血液脂肪酸/有機酸-醯基肉鹼分析 :
	異動後	相關實驗室數據詳見PACS(委託台北病理中心)

附件 1

台北病理中心		
胺基酸、脂肪酸及有機酸檢驗報告		
檢體編號		收件日期
姓名		
病歷號		參考區間
Ala		<900
Arg		< 70
CIT		< 40
Gly		<1000
Leu		< 300
Met		< 60
Orn		<250
Phe		< 105
Tyr		<280
Val		< 300
C0		8.5< C0< 70
C2		2< C2< 100
C3		< 5.5
C4OH/C3DC		<0.3
C5OH/C4DC		< 0.8
C4		< 0.8
C5		< 0.6
C5DC		< 0.3
C6		< 0.5
C8		< 0.5
C10		< 0.5
C12		< 1.5
C14		< 0.75
C14:1		< 0.7
C16		< 7
C16:OH		<0.2
C18		< 2.3
C18:1		< 3.2

公告製訂：醫事檢驗科貴重儀器組組長 黃嵩發〈淡水院區分機：2251〉