

新生兒先天性中樞性換氣不足症篩檢

• 介紹

是一種自體顯性遺傳疾病，通常患有此症的寶寶沒有神經肌肉或肺部方面的問題，而且醒著時，呼吸的功能是正常且足夠的，但在睡眠時卻會產生呼吸減弱的问题，通常發生在寶寶出生後一個月內，發作時寶寶會在睡眠中呼吸不順和換氣不足，常常睡著睡著就「忘了呼吸」。

• 發生率

約 1/100,000 至 1/10,000

• 成因

疾病主因為寶寶體內 PHOX2B 基因 發生突變所造成，目前發現有許多 嬰兒猝死 的個案很可能也與此病相關。

• 影響

寶寶出生後有可能就沒有呼吸，當成是新生兒猝死症，有些會後來才出現呼吸不足的症狀，引起水腫、右心室衰竭等現象，被當作缺氧性先天性心臟病。此病同時會合併血壓、腸胃道蠕動異常、瞳孔異常反射等，引起昏厥或心臟停止，導致嬰兒猝死。

• 預防與治療方式

可在出生時進行『新生兒呼吸中止基因檢測』，確認寶寶有無 PHOX2B 基因突變，若可以及早診斷，及早給予呼吸輔助治療，則存活率大大提升，且對預防新生兒猝死大有助益。

新生兒基因檢測血片採集 步驟說明

1 個案核對：

確認個案手圈、姓名與病歷號是否與血片上登記相同。



2 選擇穿刺部位：

建議選擇腳跟兩側部位。

3 穿刺部位準備及消毒：

採血者應先清洗雙手，穿刺前先將穿刺部位以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：

穿刺針以垂直方向穿刺(深度約2mm)。穿刺後流出的第一滴血可能含有體液或皮膚碎片，用消毒過的乾棉球拭除。之後以含抗凝劑(Heparin)的毛細管紅色標記端接收，取樣完成後，以乾棉球直接加壓止血。



5 滲透血點：

手執血片(不可摸到血片圓圈部分)，將毛細管端以垂直血片的方向，從血片正面依照圖圈編號順序，讓血自然滲透到血片的圓圈內，至少須點滿2至3個血點，並檢視血液是否滲透到血片背面。若有血點不飽和的現象，應由血片正面補足血點，使圓圈內之血點正反面都達到飽和。



正面



反面

6 血片的陰乾與保存：

血片血點不應與其他物品接觸，平置在陰涼處(25°C以下)自行陰乾後，封入夾鍊袋內保存，並儘快於24小時內掛號寄出。