

主持人：蕭廣仁、李名世 (9:00-12:00), B-01~B-05

B-01 9:00-9:30

台灣地區新生兒篩檢之經驗

The Experience of Neonatal Screening in Taiwan

蕭廣仁^{1,2}, 蔣思慧²

國立陽明大學 遺傳學研究所¹, 台北榮民總醫院 教學研究部²

遺傳疾病的種類很多，不少會造成智力障礙的後遺症，但目前能夠治療的為數甚少。有些先天代謝異常疾病若能早期發現診斷，並給予適當治療或預防，能有效防範後遺症的發生。這些疾病可考慮利用新生兒篩檢來達到防治後遺症的目的。行政院衛生署於1982至1983年間委託陽明醫學院及臺北榮民總醫院建立利用濾紙採集微量血液篩檢苯酮尿症(PKU)、高胱胺酸尿症、楓漿尿病、半乳糖血症及先天性甲(狀)腺低能症的方法，並篩檢臺灣地區啟智班學童4,744名，共發現3名苯酮尿症及7名先天性甲腺低能症。於是在1984年1月由臺北榮總、臺大醫院兩個篩檢中心展開新生兒先天性代謝異常疾病篩檢工作的先期作業，著重於篩檢作業流程的規劃；次年7月正式開始全國性新生兒篩檢。

臺北榮總的篩檢中心於1984年1月起至1993年9月，近十年中由全臺灣地區111家大小醫院、260家婦產科診所、23家開業助產士及51所衛生所(室)，共採集了83萬多次之新生兒腳跟血濾紙檢體。平均採集率為94.0%，其中99.0%新生兒於出生後15天內完成採血(大部份在出生後2-5天採血)。濾紙檢體郵寄至篩檢中心，檢驗Phe、Met、Leu、His、半乳糖及TSH的含量，對苯酮尿症、高胱胺酸尿症、楓漿尿病、組胺酸血症、半乳糖血症及先天性甲腺低能症進行篩檢。其中楓漿尿病及組胺酸血症因未發現個案，已於1987年9月及1988年11月起分別刪除。10年來總計篩檢838,572人次，初檢可疑個案31,605人(可疑率為3.8%)，複檢回收率94.1%；初檢陽性個案有1,009名(陽性率為0.1%)，接受確診的比率為96.6%。確認陽性個案共431名，其中27名為PKU(5名BH₄缺乏型PKU，22名典型PKU)(平均發生率為1/31,000)，2名為半乳糖血症，1名高胱胺酸尿症，401名為先天性甲腺低能症(平均發生率為1/2,100)。新生兒葡萄糖六磷酸鹽去氫酶(G6PD)缺乏症篩檢(濾紙螢光法)從1984年11月開始先驅實驗計畫，1987年7月開始納入常規篩檢項目中。至1993年9月臺北榮總的篩檢中心共篩檢828,509人，其中初檢陽性個案27,643名(陽性率3.3%)，接受確認診斷個案21,419名，回診比率77.5%，經確認的陽性個案有13,392名(確認率62.5%)。由此估算臺灣地區G6PD缺乏症男性的發生率約為3.1%，男女平均發生率則為2.1%左右。

中國大陸從1981年開始在部份都會地區進行新生兒苯酮尿症及先天性甲腺低能症篩檢，其發生率分別約為1/15,000和1/5,000左右。廣州市自1990年開始進行先驅性新生兒G6PD缺乏症篩檢，男性發生率約為5.0%。香港地區於1982年開始以新生兒的臍帶血進行先驅性新生兒先天性甲腺低能症篩檢，發生率為1/3,500；該地區亦於1984年開始篩檢G6PD缺乏症，男性發生率約為4.5%。同為中國人在不同地區其疾病發生率也不同，大陸地區的苯酮尿症遠較臺灣地區(1/31,000)為高，先天性甲腺低能症則較台灣(1/2,100)為低。G6PD缺乏症香港的發生率較臺灣地區為高，先天性甲腺低能症則相去不遠。

由於先天性腎上腺增生(CAH)的發生率不低，治療預後不錯，許多先進國家已開始納入新生兒篩檢項目。台北榮民總醫院臨床生化研究室從1988年開始進行前瞻計畫，三年內除了建立篩檢及確認診斷方法，並篩檢了16,023名新生兒。可能是因為篩檢時間分散及篩檢人數不夠，尚未發現個案。但在臨床上經常可發現該疾病患者，表示臺灣地區CAH發生率應該不會太低，未來可以考慮將CAH納入臺灣地區新生兒篩檢項目。

由於醫學的進步，部份先天代謝異常疾病已有適當的方法可以早期發現，早期治療，並可因之避免個人、家庭和社會的損失。但是罹患這一類疾病的新生兒僅為少數，以國家整體資源的配置而言，將原本已經有限的經費投入此類篩檢計畫，則必須有所依據。1988年以發現個案數較多的苯酮尿症及先天性甲腺低能症為評估對象，進行的台灣地區「新生兒先天性代謝疾病篩檢計畫」之成本(Cost)及效益(Benefit)評估，發現二者的成本效益比分別為1:1.7及1:2.0，也就是說台灣地區新生兒篩檢計畫之效益大於成本。但是，較諸國外的評估結果，我們的效益成本比值似乎比較偏低，可能是先進國家的社會福利措施較為完善，類似的智能殘障者均送往特殊而昂貴的養護復健機構。而我國目前仍有相當數量的智障患者被留置在家中，毫無教育復健而言。考慮上述的原因，隨著社會的進步和福利制度的日趨完善，我們樂觀地認為篩檢計畫的效益成本比值在不久的將來，將可達到4以上。

國內新生兒篩檢工作至今(1995)已邁進第12個年頭，在1994年一年內共篩檢了31萬多人次，已涵蓋了97.8%當年出生的新生兒，離100%的篩檢率已經不遠。如何繼續推展到所有新生兒都能接受篩檢，並且進一步提高篩檢之品質及效率，是國內公共衛生行政及醫護人員未來繼續努力的重要課題。