

台北地區新生兒危重型先心病篩查發展策略與成果

蕭廣仁

財團法人預防醫學基金會

緣起：

有些先天疾病在新生兒時期沒有明顯的臨床症狀，若不能早期發現診斷及治療，會造成一些嚴重的後遺症或甚至死亡。這些疾病可考慮利用新生兒篩查達到預防與治療的目的。台灣於 1984 年開始展開全面性的「新生兒先天代謝異常疾病篩查」服務，目前被列為「常規」全面篩查的項目包括苯酮尿症、高胱氨酸尿症、半乳糖血症、先天性甲狀腺低能症、G6PD 缺乏症，先天性腎上腺增生、楓漿尿病、戊二酸血症第一型、甲基丙二酸血症、異戊酸血症和中鏈醯基輔酶 A 去氫酶缺乏症等共十一種疾病，從 1996 年起篩查率超過 99%，近年來篩查疑陽性個案的隨訪率也高達 99%。(c.f. Niu *et al*, J Inherit Metab Dis 2010; 33 (Suppl 2): S295)

為了先天性聽損兒能於六個月大前開始接受早療以避免殘障，台灣自 2000 年起由民間團體及衛生單位推廣民眾「自費」選擇「新生兒聽力篩查」服務，2008 年的平均篩查率僅達到 30%。有鑑於由民眾自費選擇的篩查方式效果不彰，台北市衛生局及預防醫學基金會於 2009 年下半年參照「新生兒先天代謝異常疾病篩查」的作業模式，推廣採用「aABR」方法進行全面免費的「新生兒聽力篩查」服務，篩查率達 99%，陽性轉介率 1%，轉介個案隨訪率 94%，確診雙耳聽損發生率 1.4%。(c.f. Huang *et al*, Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2013; 77 : 1734)。由於本計畫的實證成果，新北市衛生局於 2011 年加入此計畫，證實在較分散的郊區，也能有效的執行。隨後台灣中央衛生主管單位於 2012 年開始提供經費，採用「aABR」對全台灣新生兒提供免費聽力篩查服務，2014 年全台灣篩查率已達 97%，轉介個案隨訪率達到 82%。

近年國內外研究資料顯示新生兒「危重型先心病」(Critical Congenital Heart Disease, 簡稱 CCHD) 的發生率約為千分之 1~2。CCHD 是指在出生一年內(多數在一個月內)需要外科手術矯正或心導管治療的十數種先天性心臟病。若未能即時發現 CCHD 病嬰並給予適當治療，將會導致新生兒因此死亡或留下嚴重的神經與心臟後遺症。近來許多國家採用脈衝血氧飽和度(Pulse Oximetry)做為快速篩查新生兒 CCHD 的指標，主要的篩查目標為大多會發生低血氧的 CCHD 疾病，分別為左心發育不全症(Hypoplastic left heart syndrome; HLHS)、肺動脈瓣閉鎖(Pulmonary atresia)、法洛氏四重症(Tetralogy of Fallot; TOF)、全肺靜脈回流異常(Total anomalous pulmonary venous return; TAPVR)、大動脈轉位(Transposition of the great arteries; TGA)、三尖瓣閉鎖(Tricuspid atresia)、及共同動脈幹(Truncus arteriosus)等七項。另外有些 CCHD 疾病的病嬰在出生後不一定會立即發生低血氧的狀況，因此將其列為次要篩查目標，包括主動脈窄縮(Coarctation of the aorta; CoA)等五項疾病。

有鑑於 CCHD 篩查的重要性，預防醫學基金會與台北市衛生局依據過去推動「新生兒聽力篩查」的經驗，於 2013 下半年起展開「新生兒危重型先心病篩查推廣計畫」，主動「全面免費」提供新生兒 CCHD 篩查服務，期能實證區域

性全面大規模新生兒 CCHD 篩查與及時診治的可行性與方案，作為新生兒 CCHD 篩查全面推廣模式範本。

材料與方法：

規畫整體「主動」服務作業系統，包含「心篩單位」(接生院所執行心篩服務)、「心篩服務單位」(支援接生院所執行心篩的外展服務)、「確診單位」(確診醫療處置及隨訪服務)、「公共衛生追蹤系統」(公衛系統隨訪)及「心篩資料管理中心」(資訊整合所有回報的資料，監偵整體篩查及確診隨訪作業)等五個作業子系統，並編撰新生兒 CCHD 篩查作業手冊及建置作業網站 (<http://cchd.pmf.tw/>)。台北病理中心依據前述的系統規劃建立完整的新生兒「心篩資料管理系統」，以利各單位篩查作業、轉診追蹤及效益評估。為避免篩查現場作業人員誤判篩查結果，預防醫學基金會開發手機平板 App 應用程式(「心篩小幫手」及「心篩作業手冊」)，用以協助醫療專業人員進行 CCHD 篩查作業。計畫開始前提供參加院所人員篩查作業與專業教育訓練研習會，隨後進行實地訪視及心篩資料系統電腦操作說明。

篩查的工具採用適合新生兒使用的「脈衝式血氧飽和度儀」，分別量測新生兒右手及任一腳的血氧飽和度，右手或腳 $\geq 95\%$ 兩處差距 $\leq 3\%$ ，即為「通過」。右手及腳 $< 95\%$ 或兩處差距 $> 3\%$ 則為「不通過」。配合「新生兒聽力篩查」服務時機，於新生兒出生後 24~36 小時進行第一次 CCHD 篩查。第一次篩查「不通過」的新生兒，於 30 分鐘後再進行第二次篩查，第二次篩查仍「不通過」的新生兒，於 30 分鐘後再進行第三次篩查(若第二次篩查結果有任一處低於 90%，即立刻轉介不進行第三次篩查)。最後仍未通過篩查的新生兒，則即刻由週產科或新生兒科醫師先行診斷處置，並儘速轉送小兒心臟專科醫師接受進一步的心臟超音波檢查與診斷，以及後續的醫療處置與治療。

結果：

2013 年 10 月至 2014 年 3 月，由台北市衛生局提供經費於 12 家接生單位(包含大、小型醫院及婦產科診所，出生人數占全市的 55%) 開始試辦免費的新生兒 CCHD 篩查服務，篩查率高達 98.6%，陽性轉介率 0.2%，確診 5 名 CCHD 病患(0.8‰)。由於試辦計畫相當成功，從 2014 年 4 月開始，擴大至全台北市 26 家醫療院所出生的新生兒(出生人數占全市的 98%)，提供全面免費新生兒 CCHD 篩查(篩查費用每例約人民幣 20 元)。統計自 2013 年 10 月至 2014 年 6 月，共篩查 13,321 人次，篩查率近 99%，篩查不通過個案 29 人(轉介率 0.2%)，其中 95% 個案於出生後 48 小時內完成篩查，確診隨訪率為 100%，97% 篩查不通過的新生兒於 3 天內完成轉送。在完成確診檢查的 29 名個案中，共發現 7 名 CCHD 病患，發生率約為千分之 0.5。其他確診個案中，有 17 名個案為肺部疾病(如呼吸窘迫症候群)，4 名罹患其他心臟疾病，1 名為腎臟發育不全。上述實施成果證實，採用脈衝式血氧飽和度儀進行新生兒 CCHD 篩查及陽性個案轉介系統在台北地區全面實施是有效且可行的，未來可將此系統推廣至其他地區照顧當地的新生兒。

第六届全国新生儿疾病筛查技术与管理新进展 学术研讨会

论文汇编

LUNWENHUIBIAN

黄广仁

主办：中华预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会新生儿遗传代谢病筛查学组
承办：浙江省新生儿疾病筛查中心
安徽省新生儿疾病筛查中心

中国·安徽 【2014.8.27-30】