

臺大醫院新生兒篩檢再添佳話— 臺大醫院新生兒篩檢中心成功建立 脊髓型肌肉萎縮症之新生兒篩檢

臺大醫院基因醫學部新生兒篩檢中心近日整合全省醫療院所，以團隊合作模式成功篩檢出罹患脊髓型肌肉萎縮症之新生兒，提供患者治療契機，成果已於 2017 年 7 月發表於小兒科一流國際期刊。

脊髓型肌肉萎縮症是最常見的致死性新生兒遺傳疾病。最嚴重的患者可能在出生或出生不久後即出現肌力下降，呼吸及進食困難等，通常活不過一歲，但也有較輕微的患者直到成年後才發病。近年來，本團隊除了提升患嬰整體的照護水準外，亦積極的尋求更有效的治療方式，令人振奮的是：2016 年終於有針對脊髓型肌肉萎縮症的治療藥物通過美國 FDA 的審查。此藥物陸續也通過歐盟，加拿大等國的認可，臺灣也在 2014 年參與了這項藥物的共同研發計劃。但是最理想的藥物治療時間，還是防範於未然，因此新生兒篩檢，以全面普及性的早期檢驗，將患嬰的治療時間提前到即將發病或是剛發病時，就是最理想可把握黃金治療期的利器。

雖然脊髓型肌肉萎縮症早被許多國際學者認定為新生兒篩檢必要項目，建議所有寶寶都應接受此項疾病的檢驗，但由於未有治療藥物，因此倫理上無法進行篩檢。直到新藥即將上市，我們便著手建立篩檢流程與篩檢方式，利用新生兒寶寶都會進行的先天代謝異常疾病篩檢所採取的血片檢體，在家長同意下，同時加驗是否罹患脊髓型肌肉萎縮症。我們一共進行了 12 萬人的篩檢，找到 8 名患嬰。雖然有一名患嬰不幸於出生時，即出現嚴重呼吸困難無法救治，但是其他 7 名患嬰出生時都是健康無症狀的。我們成功轉介了其中 2 名患嬰在即將發病時就接受治療。此成果已發表於 2017 年 7 月的 Journal of Pediatrics 期刊。

我們的努力成果，再一次領航美、日等國的醫療界。目前已有日本大阪與美國紐約州追隨本團隊進行先驅篩檢，而密蘇里州已通過法令明定州內所有新生兒需篩檢脊髓型肌肉萎縮症。在臺灣，雖然孕婦可於產前以自費選擇進行脊髓型肌肉萎縮症的帶因篩檢，以作為是否終止妊娠的考量，但基於疾病嚴重度的不可預測性，生命權，個人家庭因素，基因篩檢費用，甚或基因檢驗盲點等多重因素考量下，這並不是一個普世的選項。而快速、經濟的新生兒篩檢搭配即時藥物治療，將可造福新生寶寶，提供新生兒父母另一種選擇。