

21. 15:00 - 15:10

新生兒葡萄糖—六—磷酸鹽去氫酶缺乏症血片篩檢和臍血定量篩檢方法之比較

Comparision Between Dried-Blood Spot Method and Cord-Blood Quantitative Method for Neonatal Screening of Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency.

蕭廣仁 陳美雪 張瑋珍 黃慶三*
施木青**

Hsiao, KJ; Chen, MS; Chang, WC;
Huang, CS*; Shih, MC**.

榮民總醫院醫研部臨床生化研究室

*國泰綜合醫院檢驗科

**彰化基督教醫院檢驗部

Clin. Biochem. Research Laboratory,
Dept. of Med. Research, Veterans
General Hospital, Taipei.*Dept. of
Lab. Medicine, Cathay General Hospi-
tal, **Dept. of Laboratory Medicine,
Changghua Christian Hospital

葡萄糖—六—磷酸鹽去氫酶 (G6PD)

缺乏症為一性連遺傳之代謝異常疾病，在台灣地區甚為普遍，據估計平均發生率在3%左右。患者在嬰兒期易發生黃疸，甚至核黃疸，童年及成人亦可因接觸或食用敏感物而導致溶血性貧血，影響國民健康甚巨。在台灣只有少數設備較齊全的醫院能進行敏感度較高的定量檢查。為能全面性推廣篩檢防治工作，吾等利用以運送較方便的血片為檢體，修訂布氏 (Beutler) 之螢光定性法並發展 maleimide 抑制之半定量法作較經濟、快速的新生兒篩檢方法。

自民國73年11月1日起以定性及半定

量法篩檢榮總、國泰、彰基出生新生兒血片檢體共12043例，陽性率分別為1.7%、1.6%、2.2%，皆較預期3%來得低。篩檢結果和榮總小兒血液科 (30°C, maleimide 抑制法)、國泰檢驗科 (30°C, 酶聯接法)、及彰基檢驗部 (37°C, maleimide 抑制法) 臍血定量篩檢結果對照。結果男、女特異性皆可達99.8%以上。而敏感度女性以彰基稍高30.3%，榮總、國泰較為偏低，可能由於大多數為雜合子所致 (126/131例)。以嚴重性高之純合子而言，則敏感度可至58.3% (2/12例)，其中5名偽陰性個案皆在國泰出生，而男性皆可達78.7%~94.6%，且大多數偽陰性 (23/31) 為輕微缺乏者。

結果顯示血片篩檢和彰基、榮總臍血定量篩檢一致性較高而與國泰之一致性較低，可能因血片與彰基及榮總臍血篩檢方法原理相似所致，結果顯示血片檢體受郵寄影響不大，對嚴重性較高之半接合子及純合子之敏感度特異性皆在可接受範圍，應可適用於台灣地區全面篩檢使用。