

5. 14:50 - 15:00

④ 利用濾紙血片檢體篩檢新生兒生物素酶缺乏症的試驗計劃

A Pilot Neonatal Mass-Screening Study for Biotinidase Deficiency Using Dried-Blood Samples

施圭芝 吳淑楨 謝銘金
蕭廣仁

K.C. Shih; S.J. Wu; M.J. Shieh;

K.J. Hsiao

榮民總醫院醫研部臨床生化研究室

Clin. Biochem. Research Laboratory

Dept. of Med. Research, Veterans

General Hospital

在 biotin-responsive multiple carboxylase deficiency disease 中, 主要是由於生物素酶缺乏而導致此疾病。此疾病為一遺傳性疾病, 且出生時臨床上症狀不明顯。因此若未能早期診斷則會導致智能發育遲滯, 嚴重者甚而致死。此種疾病早期發現後的治療方法非常簡單, 方便, 有效, 只要定期給予生物素即可預防其後遺症的發生。因此本實驗室研究發展利用新生兒先天代謝異常疾病篩檢之血片檢體, 進行定性篩檢的可能性。

檢體為利用新生兒的腳跟血, 滴於濾紙上, 置室溫下自然風乾四小時, 郵寄至檢驗中心。由血片打下 3mm 之血點放入有孔盤中, 首先加入 30 μ L 的基質液 (50mmol

/L; pH6.0), 在 37°C 下恆溫反應 16 小時左右, 後加入 30 μ L 的三氯乙酸 (1.84mol/L) 去蛋白, 然後再依序加入 azo dye: 亞硝酸鈉 (14.5mmol/L), ammonium sulfamate (43.8mmol/L), N-naphthyl ethylenediamine-HCl (3.86mmol/L)。十分鐘後會有呈色反應。生物素酶的活性之強弱可對照標準檢體 (濃度: 0%, 50%, 100%) 依顏色 (紫紅色) 反應的深淺來判斷。正常活性則呈深紫紅, 缺乏活性者則為淡綠色。篩檢陽性個案則需再進一步以定量方法確認。

自民國七十六年八月起至十月底止以此一定性呈色反應的方法篩檢新生兒血片檢體。共篩檢了 17,202 人次。其中 5 個為陽性, 54 個為可疑。初檢陽性率約為 0.35%。定量分析確認診斷的方法正在設定中。

生物素酶的穩定性很好, 平常之檢體儲存於室溫中 18 個月仍可檢出其活性。顯示血片檢體受郵寄影響不大, 且以濾紙血片作檢體可推廣至全國各地, 適於大量篩檢之用。