

## 苯酮尿症及先天性甲狀腺低能症篩檢陽性個案追蹤診斷治療現況報告

黃美蓉、蔣思慧、蕭廣仁

苯酮尿症 (PKU) 和先天性甲狀腺低能症 (CHT) 為兩種先天性代謝異常疾病，由於這兩種疾病的臨床症狀在出生後短期內不會出現，故常因發現過晚，而延誤治療的時機。唯有即早發現，並配合以高效率的轉介、與精確的診斷與治療，才能避免嚴重後遺症之發生。本報告之目的在分析榮總篩檢中心陽性個案追蹤結果之資料，希望有助於改善轉介治療的效率，並提供建立「篩檢異常個案診斷治療作業」之參考。

73年起至77年止本中心計完成202,106人次篩檢，篩檢出 Phenylalanine 陽性、可疑個案各17和69名，在接受複檢的17和61名個案中，有5名確認為PKU患者。所有患者皆在出生後37天內開始接受治療。這段期間內，同時亦篩檢出TSH陽性、可疑個案308和3,096名，確認為陽性者共計127名。

76年7月至77年12月在112,044新生兒中，我們分別發現130和1986名TSH陽性、可疑個案，其中114名個案由本中心轉介接受確認診斷。在報到的112名個案中，86%於轉介乙週內赴院受檢。接受治療的73名個案中，89%的治療開始於乙週內，年齡小於一個月者佔70%。

分析顯示，各醫院確認診斷流程及檢查項目均不一致，部份個案治療時機稍有延誤，與此可能有關。因此，建立統一且有效率的「篩檢異常個案診斷治療作業」實為當務之急。