

# 療治於重防預

## 義真利福為乃

### 之區地蘭格英新國美以一

#### 礙障能機腺狀甲性天先

##### 例為檢篩兒生新

—雲瓊林—

### 壹、前 言

一個胎兒自形成至呱呱落地後，因大腦受傷或由於其他原因，而阻礙其智能正常發展之關口，共有四個：先天的遺傳、母親的十月懷胎、臨盆期與環境。

以先天的遺傳而言，有三項較要者為醫師、婦幼衛生、社會福利工作等人員重視的為(1)苯酮尿症(Phenylketonuria, 簡稱

PKU)、(2)先天性甲狀腺機能障礙(Congenital Hypothyroidism, 簡稱CH)、(3)新生兒黃疸(註一)。三者相較，其中

以新生兒黃疸，在國內較為社會大眾所耳熟，其治療亦較普遍。筆者因緣於一九八六年，在美國麻州(Massachusetts)生產，進而對於先天性甲狀腺機能障礙

有進一步瞭解，除向有關醫院醫生請教並索取資料研閱外，並於一九八八年二月中旬至該州公共衛生局下設之州實驗室新生兒篩檢中心(Newborn Screening Program, State Laboratory Institute, Massachusetts

Department of Public Health) (以下簡稱該中心)參觀，主要訪問對象為該中心主任Dr. Marvin Lee Mitchell與其資深助理Mrs. Cecelia Walraven。其中值得一薦的是據該資深助理稱，Dr. Mitchell是美國推動甲狀腺機能障礙新生兒篩檢(以下簡稱本篩檢)最力、貢獻最多的醫生之一，他主持之該中心是美國最大、歷史最悠久之一，其個人醫學專業論著達七十餘種，是有關領域內受敬重之學者專家之一。

本文因受筆者所承社會福利專業領域知識之限制，無法對有關之醫學或法律知識作精深介紹，僅能粗淺地觸及有關之醫學治療實施步驟，藉其實施成果效益分析，並透過基本法令之介紹，肯定本篩檢對個人、家庭、社會的正面貢獻，並希透過簡單文字介紹達成廣泛宣傳目的，影響國內一般社會大眾對本項工作之認識與支持。

### 貳、定義與特質

先天性甲狀腺機能障礙，是由英文 Congenital Hypothyroidism 或 Neonatal Hypothyroidism，或 Infantile Hypothyroidism 直譯而來(註二)，俗稱侏儒症(註三)。嬰兒自出生後，或因缺乏甲狀腺，或因甲狀腺發育不良，或因腺體位置錯誤等有關原因，導致無法分泌適量之甲狀腺荷爾蒙(即所謂之生長激素)，以為促進生理之正常新陳代謝所需，嚴重阻礙其智能發展(註四)。其有關之病理，社會特質較要者為：

(1)從生理與智能之發展言：若未經治療，典型侏儒症孩子其臨床生理特徵為：反應慢、動作遲緩、皮膚粗糙乾燥、舌頭大至有時甚不能容納入口腔中、身體溫度較低、手脚冷、脈搏慢、肚子大、肚臍突出、兩個肩膀厚、智能發展嚴重受阻，是個子十分矮小又癡愚的小孩。(註五)

(2)根據流行病學統計，其發生之比率在歐洲與北美洲為嬰兒出生率三千五百分之一至四十分之一，性別比為女比男為三比一。(註六)

(3)至其發生原因，在歐洲約百分之二十五在北美洲約百分之十來自父或母方之遺傳，少數得自懷孕婦女對藥物之不當使用，例如不當使用氣喘藥物或輻

射治療均可能傷及胎兒之甲狀腺，而造成其發育不良；但大多數之個案，則原因不詳。無法自母體之行爲、疾病或飲食各方面推測發生原因。如果得自遺傳，則下一胎有同樣機能障礙之出現率爲四比一。如果得自其他原因，則下一胎會有同樣機能障礙之出現率則同一般出現率爲三千五百分之一至四千分之一。(註七)

(4) 最值得慶幸的是，在醫學昌明之二十世紀，先天性甲狀腺機能障礙是可治療的 (treatable)，透過篩檢的實施其治療是簡單、便宜且有效的 (Simple, Cheap and Effective)。但最有效的治療時機在於出生三個月內，若能儘早透過抽血檢驗，每日按醫師處方指示服用適量甲狀腺荷爾蒙劑，即能一如常兒促進生理與智能之正常發展，防止智能不足之發生。本治療之最大特徵之一爲終生治療 (lifelong treatment)，即是須服用一輩子之甲狀腺荷爾蒙劑，唯一之不同，乃因身高體重之不同而改變藥量而已。藥量的決定，主要賴於定期驗血，出生第一年，每隔二個月抽血檢驗一次，第二年約三次，以後每年一、二次(註八)。因抽血而帶來之疼痛，引起小孩號哭，是爲本項疾病治療過程中，唯一讓母親覺得不安的主要來源！

### 叁、實施步驟

從醫學知識與技術言，雖然檢驗甲狀腺素之技術早已行之有年，但因其一次檢驗須許多血液，因而未能普遍。直至一九七三年，一羣法國、加拿大醫學研究人員發展出可以極少量乾的血液檢驗甲狀腺素之多寡後，本篩檢方案才得以成功的實施(註九)。檢驗中心的設立涉及精密的檢驗技術、專技人員與大量技術，依據 Dr. Wilson 與 Dr. Goldwell 兩人研究奧克拉荷州之方案實施情形後指出，本篩檢若由私人醫院實施則較之由州政府主持其成本之耗費高達五·一·五倍，但州政府反較之私人醫院能發現四·四倍的個案(註十)。基於同一管理原理一九七六年美國東北新英格蘭區 (New England) 各州：康州 (Connecticut)、緬因州 (Maine)、新州 (New Hampshire)、羅州 (Rhode Island) 等之公共衛生部門聯合簽約設立新生兒篩檢中心。而以麻

州爲總部所在，各有關州均將新生兒之血液樣本送至總部檢驗，並各按其每年新生兒出生數，約即接受抽血檢驗之新生兒數，以一九八七年之費用爲例，按每名新生兒接受本篩檢檢驗費三·六〇美元支付經費。

如同美國多數各州，該中心之檢驗方式係採二梯制 (two-tiered System) 即醫學上之 Thyroxine-TSH approach，其實施流程如左：



其實施主要是以甲狀腺素 (Thyroxine) 爲初級指標 (primary marker)，並輔以甲狀腺荷爾蒙 (Thyroid stimulating hormone) 簡稱 (TSH) 爲次級指標 (Secondary marker)，力求檢查之準確性。以該中心而採此方式之檢驗，至實施至今其成功率達百分之九十九，至少尚未有因檢驗錯誤，而致被疏漏之案例發生。其實施步驟與主要責任區分爲：

- (1) 新生兒出生後三至五天內，由醫院之醫護人員抽血採樣，送至各該州之公共衛生實驗部門集中、分類，以制式信封裝妥。
- (2) 每天每州均有信差收集所採樣本，以汽車專程送至麻州實驗中心。
- (3) 樣本送至中心後二十四小時內，中心之檢驗人員必須以人工方式，以直徑 0.32 公分之打孔器，自試紙上打下血液樣本至試管內，經特殊溶解液溶解血

液後，藉機器手臂之助，以機器代人工，加入分解液於每一試管中，再透過有關電腦之分析，即可檢驗出不正常之血液。

(4) 經檢驗結果，確定新生兒罹患先天性甲狀腺機能障礙後，以麻州的作法是，由該中心主任署名寄出通知信函予該新生兒之小兒科醫生與家長，通常小兒科醫生早已接到該中心電話，並為該新生兒覓妥新陳代謝科治療醫師，隔日即緊急地接受各種複檢，立即開始服用藥物。(註十二)

有關該中心自一九七六年一月一日開始實施以來，截至一九八六年十二月三十一日，其工作成果如表一

| 州別      | 康州<br>Connecticut | 緬因州<br>Maine | 麻州<br>Massachusetts | 新州<br>New Hampshire | 羅德島州<br>Rhode Island | 總數        |
|---------|-------------------|--------------|---------------------|---------------------|----------------------|-----------|
| 新生兒篩檢數  | 432,468           | 178,745      | 826,568             | 141,385             | 138,415              | 1,717,581 |
| 發現CH案例數 | 84                | 47           | 189                 | 30                  | 26                   | 376       |

## 肆、效益分析

由於本項篩檢工作的實施，所耗經費不貲，自實施約十年來，亦引起一些有關人員對工作價值的懷疑。因此，為進一步增強政策決定者能從長遠的遠觀來擬定公共健康與福利政策，而非短期的立竿見影，該中心在 Dr. Mitchell 主持下，以該中心一九七七年至一九八三年工作成果所得作了評估研究(註十三)，其結果要者為：

(1) 成本：以一九八三年實際使用之經費為成本代表，不考慮任何通貨膨脹。主要的成本可分成為三大類：

第一類為收集採樣成本，包括：試紙與信封、分送、收集、填表、從醫院或醫生處轉送至中心，文書人員與信差之服務等費。此類所佔之支出比例最大，一年約計花費美金一、一四三、一一八、〇〇〇元。

第二類為實驗室之篩檢成本，包括：實驗費、檢驗與文書人員人事費、設備、材料、電話、郵資、文書等費用。

第三類為診斷與治療成本，包括：檢驗過程中的溶解液與分析液費、服用之甲狀腺素藥劑、個案追蹤訪問等費。

(2) 樣本：本評估研究之樣本來自該中心自一九七七年至一九八三年持續追蹤訪問三歲以上之三十五個個案為主。

(3) 效益分析：由於能否把握有效時效治療先天性甲狀腺機能障礙，對於新生兒智能發展有關鍵性影響。若假設未經治療的孩童，約有百分之卅五，智商在八十五以上；百分之二十五智商在八十五至七十五之間；百分之二十在七十至五十五之間；餘百分之二十智商低於五十五，則社會的損失包括因其殘障花費在特殊教育、生活指導與照顧之經費，加上其一輩子無法賺取之薪水。與樣本已接受治療的個案相較，並推估他們有工作能力後，其年收入約為一七四五〇美元。從一至六十二歲，花費在他們身上之醫藥成本與效益之數據化對照表如下：

| 年齡<br>Year | 效益、成本      |           |
|------------|------------|-----------|
|            | 效益 (\$)    | 成本 (\$)   |
| Year 1     | 35,000     | 1,258,200 |
| 5          | 181,915    | 1,279,550 |
| 10         | 848,240    | 1,291,275 |
| 15         | 1,509,315  | 1,297,400 |
| 20         | 2,166,890  | 1,303,525 |
| 25         | 3,637,165  | 1,309,650 |
| 30         | 5,310,615  | 1,315,775 |
| 35         | 6,984,065  | 1,321,900 |
| 40         | 8,657,515  | 1,328,025 |
| 45         | 10,330,965 | 1,334,150 |
| 50         | 12,004,415 | 1,340,275 |
| 55         | 13,677,865 | 1,346,400 |
| 60         | 15,351,315 | 1,352,525 |
| 62         | 16,020,695 | 1,354,975 |

(以美元計)

但是，最重要之效益之一是對家庭生活品質之保證，這是一種非量化的效益 (nonquantifiable Benefits)，若未經及時治療而生產之智能不足與生活依賴，將使家庭陷入痛苦與挫折之中，但一經治療，至少家人能主動掌握和諧互動機會。更甚者，因無後照之憂，父母雙方均可外出工作，提高家庭所得。但真正受益者為個案本身，不但不會變成智能不足，反可享受社會生活，成為藝術家、工程師、學者或新陳代謝科醫生！

## 伍、立意與立法

如前所述新生兒剛生下時，一時尚無法從其外表之特徵來判斷是否具先天性甲狀腺機能障礙，通常在嬰兒約三個月大時，才能從臨床生理特殊發現可疑之處，然此時大腦的發展已受傷害，再也無法挽回。職是之故，惟一可賴之新生兒篩檢愈形不可缺乏，以美國而其吾州加上一特區，即全國已完全實施本篩檢。然其實施，除受各社會醫學發展之影響外，法律之有無亦為影響變數之一。因受社會文化、經濟、政治等不同因素之影響，法律之有無或強制性程度自有不同，以美國而言，因政治採聯邦制，且各州政府對於人民日常生活之干預究應至何種程度之哲學理念不同，其立法計有三種不同方案：(註十四)

1. 採強制方案，且不允许有任何例外。即從政府實施福利政策立場，肯定篩檢價值並加以強制，明確規定醫師、公共衛生行政人員、檢驗師、醫院有關職員、父母及其他有關人員等所需擔負之責任。其中阿肯色州、艾荷華州、密西西比州、蒙他拿州、西維琴尼亞州 (Arkansas, Iowa, Michigan, Montana, West Virginia) 等五州實施本方案。

2. 採強制方案，但列舉出可行之例外，例如父母可基於宗教理由或可以任何理由拒絕其小孩接受抽血檢驗，其中有三十一州允許父母只能以宗教理由拒絕，有七州父母可以任何理由拒絕，有二州父母可以宗教或任何理由拒絕。

3. 採完全自動 (Volunteer) 參加方式，因本項篩檢在美國各州均已普遍實施，所謂自動參加，則指在抽血篩檢之前，須先獲得父母之同意。例如華盛頓特區、馬里蘭州、北卡州 (Washington D.C., Maryland, North Ca-

rolina) 採此方案。以新英格蘭各州而言，康州、麻州與羅德島州是採第二方案，即強制但父母可以宗教理由拒絕。新州亦採第二方案，即強制但父母可以任何理由拒絕。緬因州則授權 Department of Human Services 強制實施，但父母可以宗教理由拒絕。(註十五)

以麻州之立法為例，(註十六) 依據麻州參眾院代表一九七八年通過之州法第一——章公共衛生危險疾病篇第一——〇A條規定「可治療出生缺陷之檢驗」「照顧新生兒的醫師應使該新生兒接受有關苯酮尿症、侏儒症，及其他可治療之先天性或肇因於生化缺陷之檢驗。其最高主管可召集一諮商委員會協助其決定那些檢驗是必須的。」「有關之醫學檢驗之規定由該單位自行訂定之。」「若父母認其信仰之宗教與本條款相衝突，可不適用之。」「又同章第一條「定義」規定「危及公共衛生之危險疾病應包括第六條所指有關之疾病」。第六條規定「被視為危及公共衛生有關疾病之界定：控制與預防的規則」「主管單位有權且應不斷地界定何種疾病危及公共衛生，並應制定有關法律以控制與預防疾病之發生，保護公共健康。」「第一——一條規定「醫生對某生有疾病之病人名字之報告；處罰」「如果醫師知道或有理由相信其所照顧之病人得有危險疾病危及公共衛生。……應即向指導委員會發出有關之報告……此項疏忽應受罰以至少五〇元至多二百元之處罰」。

## 陸、結語

筆者曾於一九八七年五月寫信向臺大兒童心理衛生中心請教國內有關本項篩檢的實施情形，慶幸的是，根據優生保健的施行策略，國內幾家大型醫院已展開類似的新生兒篩檢實驗，對檢驗結果有問題的嬰兒亦給予適當的治療。可以肯定國內之醫療水準已有充份準備，如何參考其他國家對本項篩檢工作設立之軌跡，透過建立有關人員之長遠觀念，消弭問題於未然，減少個人問題，增加家庭幸福，降低社會負擔，乃是嗣後重要課題。

(稿擠·註釋從略)