

別等寶寶出生後， 才第一次看見遺傳風險

愛基因——新生兒篩檢前的第一道防線

文 | 分生學術組 /Phillip



新生兒篩檢，是寶寶出生後非常重要的健康守門員。但有些遺傳風險，其實不必等到寶寶出生後才第一次被看見。正在懷孕、進行试管婴儿療程、考慮凍卵，或準備婚前健檢的族群，多少都聽過「新生兒 21 項公費篩檢」這個名詞。常有人問：「如果寶寶出生後本來就會做新生兒篩檢，那懷孕前還需要做帶因篩檢（Expanded Carrier Screening, ECS）嗎？」

答案是：需要，因為兩者的目的不同。

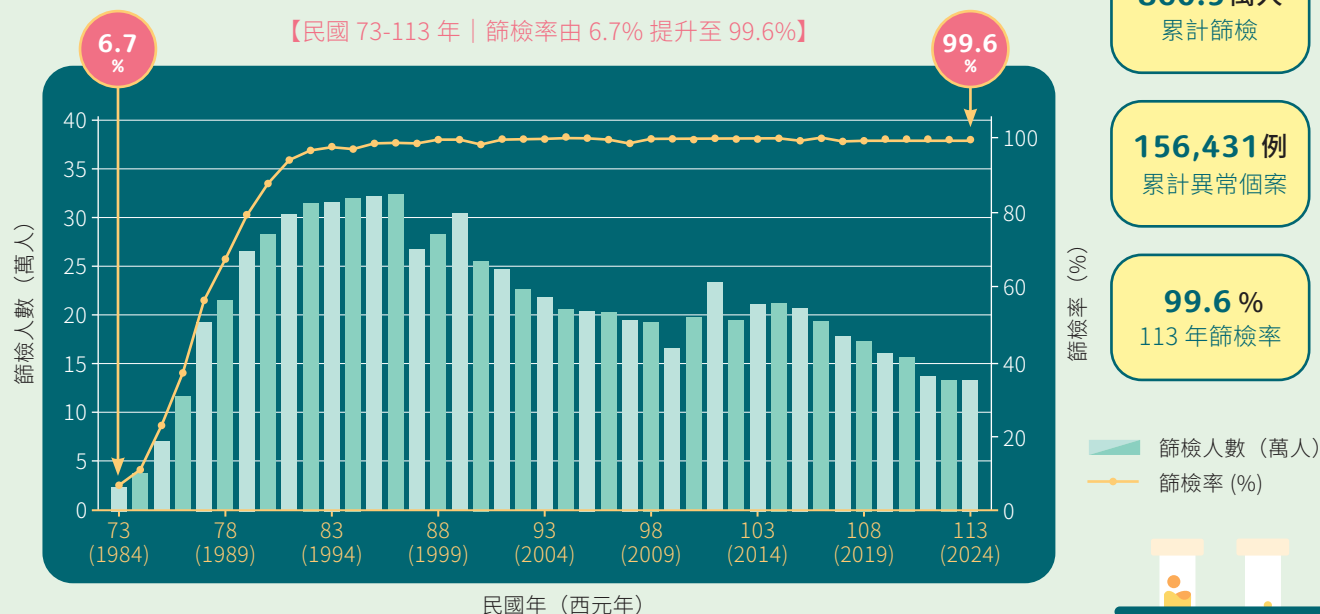
新生兒篩檢是在寶寶出生後，藉由足跟採血檢查寶寶是否出現代謝異常；愛基因（ECS）則是在懷孕前或孕初期，透過父母的 DNA，了解是否帶有可能遺傳給下一代的疾病風險。兩者不是取代關係，而是從孕前到出生後的健康接力。就讓我們娓娓道來，這兩種檢測的差別。

新生兒篩檢： 寶寶出生後第一次的健康檢查

台灣的新生兒先天性代謝異常疾病篩檢，並不是近年才開始的制度。根據國民健康署資料¹，自民國 74 年 7 月正式開始全國性篩檢。新生兒篩檢的價值，在於提早發現先天性代謝異常疾病，某些患有疾病的寶寶在剛出生時外觀看起來完全正常，但若未及早發現及治療，可能造成神經、智能或身體功能的長期傷害。透過出生後的篩檢，才能在症狀尚未明顯前，盡早追蹤、確認診斷與治療。

截至民國 113 年，依國健署公布的歷年成果表²，台灣累計篩檢人數超過 860 萬人，累計異常個案數為 156,431 人，近 20 年的檢測覆蓋率皆超過 99%（圖一），顯示新生兒篩檢已是台灣非常成熟、覆蓋率極高的公共衛生制度。

(圖一) 歷年新生兒先天性代謝異常疾病篩檢結果表



■ 從 5 項到 21 項：新生兒篩檢一步步擴大

目前新生兒篩檢的 21 項內容，並不是一開始就完整到位，而是隨著檢測技術進步、疾病照護經驗累積與公共衛生政策推動，逐步擴增而來。篩檢最早由少數幾項高重要性疾病開始，再逐步納入更多有機酸代謝、脂肪酸代謝、胺基酸代謝與內分泌相關疾病。

1

第一階段：最早的 5 項篩檢

初期篩檢項目	愛基因對照基因標的
苯酮尿症	PAH
高胱胺酸尿症	CBS, MTRR
半乳糖血症	GALT, GALK1, GALE
先天性甲狀腺低能症	TPO, TSHR, TSHB
葡萄糖 - 六 - 磷酸鹽去氫酶缺乏症 (蠶豆症)	G6PD

第一階段的疾病屬於可透過早期篩檢、追蹤、治療而改善預後的疾病，因此成為台灣新生兒篩檢制度最早納入的核心項目。累計檢驗人數達 8,605,252 人。其中，蠶豆症的異常率最高，達 1.7%；其次為先天性甲狀腺低能症，異常率為 0.085% (圖二)。

2

第二階段：民國 95 年 7 月 1 日，新增 6 項

民國 95 年新增項目	愛基因對照基因標的
先天性腎上腺增生症	CYP21A2
楓糖漿尿症	BCKDHA, BCKDHB, DBT
中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症	ACADM
戊二酸血症第一型	GCDH
異戊酸血症	IVD
甲基丙二酸血症	MUT, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, ACSF3

這次擴增，讓新生兒篩檢從早期的 5 項，擴大為 11 項，涵蓋更多有機酸代謝、脂肪酸代謝與內分泌相關疾病。這 6 項較晚納入常規篩檢，累計檢驗人數為 3,491,579 人。此組項目中，先天性腎上腺增生症的異常率 (0.0055%) 最高 (圖二)。

第三階段：民國 108 年 10 月 1 日，擴大為 21 項

民國 108 年新增項目	愛基因對照基因標的	民國 108 年新增項目	愛基因對照基因標的
瓜胺酸血症第 I 型	ASS1	原發性肉鹼缺乏症	SLC22A5
瓜胺酸血症第 II 型	SLC25A13	肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症 I 型	CPT1A
三羥基三甲基戊二酸尿症	HMGCL	肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症 II 型	CPT2
全羧化酶合成酶缺乏	HLCS	極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症	ACADVL
丙酸血症	PCCA, PCCB	早發型戊二酸血症第 II 型	ETFA, ETFB, ETFDH

這 10 項是目前新生兒篩檢 21 項中較晚加入的一組，累計檢驗人數為 898,055 人。在此組項目中，瓜胺酸血症第 II 型異常率（0.0061%）最高（圖二）。

(圖二) 台灣新生兒先天性代謝異常疾病篩檢 21 項之累計異常率

新生兒先天性代謝異常疾病篩檢 | 依各項實際累計檢驗人數計算
不同檢測項目之累計檢驗人數不同，因此異常率一個項目實際受檢人數分組計算。

最高異常率
葡萄糖 - 六 - 磷酸鹽去氫酶缺乏症
1.7229 %

第二高異常率
先天性甲狀腺低能症
0.0848 %

第三組中最高
瓜胺酸血症第 II 型
0.0061 %

第一組項目

累計篩檢人數：8,605,252 人

	異常個案數 (例)	異常率 (%)
1 葡萄糖 - 六 - 磷酸鹽去氫酶缺乏症	148,256	1.7229%
2 先天性甲狀腺低能症	7,297	0.0848%
3 苯酮尿症	299	0.0035%
4 高胱胺酸尿症	28	0.0003%
5 半乳糖血症	35	0.0004%

第二組項目

累計篩檢人數：3,491,579 人

	異常個案數 (例)	異常率 (%)
1 先天性腎上腺增生症	192	0.0055%
2 楓糖漿尿症	17	0.0005%
3 中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症	8	0.0002%
4 戊二酸血症第一型	43	0.0012%
5 異戊酸血症	20	0.0006%
6 甲基丙二酸血症	75	0.0021%

第三組項目

累計篩檢人數：898,055 人

	異常個案數 (例)	異常率 (%)
1 瓜胺酸血症第 I 型	27	0.0030%
2 瓜胺酸血症第 II 型	55	0.0061%
3 三羥基三甲基戊二酸尿症	4	0.0004%
4 全羧化酶合成酶缺乏	6	0.0007%
5 丙酸血症	0	0.0000%
6 原發性肉鹼缺乏症	50	0.0056%
7 肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症 I 型	6	0.0007%
8 肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症 II 型	2	0.0002%
9 極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症	8	0.0009%
10 早發型戊二酸血症第 II 型	3	0.0003%

註：異常率 = 個項目異常個案數 / 該項目累計檢驗人數

資料來源：衛生福利國民健康署，新生兒先天性代謝異常疾病篩檢歷年成果（～113 年）

■ 愛基因 ECS：把風險管理提前到懷孕前

新生兒篩檢固然很重要，但它有一個無法改變的時間點：寶寶已經出生了。而愛基因（ECS）的價值，正是在於它不是等寶寶出生後才檢測，而是在準父母於婚前健檢、凍卵規劃、進入懷孕、試管療程任何階段時，就能先了解雙方是否帶有影響下一代的遺傳風險。

因為多數隱性遺傳疾病的帶因者，本人通常沒有症狀，也不一定有家族史。所以，一對外表健康的夫妻，仍可能剛好帶有同一個疾病的基因變異，後續寶寶就有 25% 機率罹患該疾病。



這正是為何美國婦產科醫師學會（ACOG）、美國醫學遺傳學暨基因體學學會（ACMG）都建議：即使沒有症狀或家族史，準備懷孕前仍建議進行檢測，主動了解雙方是否帶有可能影響下一代的隱性遺傳風險³。對 IVF 族群而言，進行 ECS 的效益更高。若檢測發現夫妻雙方帶有同一疾病的高風險組合，後續可經由遺傳諮詢，討論是否搭配胚胎著床前單基因疾病檢測（PGT-M），降低特定遺傳疾病發生的風險。

■ 愛基因涵蓋新生兒 21 項篩檢相關基因

送子鳥愛基因（ECS）的設計，已涵蓋台灣新生兒 21 項公費篩檢疾病所對應的主要相關基因標的。換句話說，愛基因則能在孕前先從父母 DNA 端，提前評估是否存在可遺傳給下一代的風險，而非等到寶寶出生後才依靠新生兒篩檢評估代謝狀態。需要特別說明的是，愛基因與新生兒篩檢雖然在疾病名稱上有重疊，但檢測邏輯完全不同。愛基因檢查的是父母的 DNA；新生兒篩檢檢查的是寶寶出生後的代謝或生化指標。因此，即使愛基因結果未發現高風險組合，寶寶出生後仍應完成新生兒篩檢，兩種檢測性質不同，不可互相取代。 *∴VIE*

比較項目	 愛基因 ECS 帶因篩檢	新生兒 21 項代謝異常疾病篩檢
檢測定位	孕前 / 孕期的遺傳風險評估	出生後的代謝異常早期篩檢
檢測對象	準父母雙方	剛出生的寶寶
適合時機	備孕期、凍卵規劃、婚前健檢、IVF 療程前、懷孕早期	寶寶出生滿 48 小時後
檢體來源	父母的血液	寶寶足跟血
檢測目標	DNA 基因變異	代謝物、酵素或相關生化指標
臨床價值	在懷孕前或胚胎植入前，提前進行生育風險管理	在症狀出現前及早追蹤、確診診斷與治療
對 IVF 族群的意義	若夫妻雙方帶有同一疾病風險，可進一步評估是否搭配 PGT-M	寶寶出生後仍需完成基本健康篩檢
涵蓋疾病概念	涵蓋 350 種嚴重隱性或 X 連鎖遺傳疾病（包含新生兒 21 項篩檢相關基因）	針對 21 項公費新生兒先天性代謝異常疾病進行篩檢

參考資料：

1. 衛生福利部國民健康署。〈「遺傳性疾病之新生兒先天性代謝異常疾病檢查項目」公告〉
<https://www.hpa.gov.tw/Pages/Detail.aspx?nodeid=4083&pid=11300>

2. 衛生福利部國民健康署。〈新生兒先天性代謝異常疾病篩檢歷年成果表〉
<https://www.hpa.gov.tw/Pages/Detail.aspx?nodeid=4083&pid=401>

3.American College of Obstetricians and Gynecologists. (2017). Committee Opinion No. 691: Carrier screening for genetic conditions. Obstetrics & Gynecology, 129(3), e41–e55.
<https://doi.org/10.1097/AOG.0000000000001952>

