

## 議題研析

### 一、題目：新生兒篩檢之法制研析

### 二、所涉法律

優生保健法

### 三、探討研析

今年（2019年）10月衛生福利部國民健康署宣布擴大新生兒先天性代謝異常疾病篩檢（以下簡稱新生兒篩檢）項目，嬰兒在初生48小時內採微量腳跟血，就可以完成21項新生兒篩檢。

我國於1985年開始執行全國性5項新生兒篩檢，2006年7月增加至11項。今年（2019年）10月再增加10項：瓜胺酸血症第I型（CITI）、瓜胺酸血症第II型（CITII）、三羥基三甲基戊二酸尿症（HMG）、全羧化酶合成酶缺乏症（HCSD）、丙酸血症（PA）、原發性肉鹼缺乏症（PCD）、肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第I型（CPTI）、肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第II型（CPTII）、極長鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症（VLCAD）、早發型戊二酸血症第II型（GAII）。

新生兒罹患先天代謝異常疾病，出生時沒異狀，一旦出現症狀，就可能已經造成身心損害，先天性代謝異常唯有透過篩檢，才能提早發現、及時給予飲食控制及治療。若未經適當治療，有可能造成永久的神經與身體損害後遺症。然而，這樣的篩檢，法制上尚有未完備之處，亟須改進。

### 四、建議事項

（一）實施新生兒篩檢之項目宜於《優生保健法》中明定之

新生兒篩檢雖是早期發現先天性代謝異常疾病之利器，但在 2001 年台大醫院引進串聯質譜儀(Tandem Mass Spectrometry, MS/MS) 篩檢後，關於篩檢項目多寡，曾引起爭議。因為串聯質譜儀應用在新生兒篩檢，偵測範圍廣泛且自動化，一次能偵測出氨基酸、有機酸及脂肪酸 3 種代謝異常疾病群之 26 種疾病。當時只提供 11 項疾病篩檢結果予家長知曉，理由是這 11 項是有明顯治療方式，其他 15 項效度仍無法確認。民間團體認為此舉扼殺家長知的權利與選擇篩檢的自由，主張全部告知家長，俾利有計畫繼續生育的家庭重新考慮，避免再生下異常寶寶。

依據世界衛生組織 (WHO) 發表的《疾病篩檢指導方針》，國際新生兒篩檢學會及世界各國新生兒篩檢準則，判斷某種疾病是否適合進行全面新生兒篩檢之 5 點必要條件：1、該疾病一旦被發現診斷，有治療或防範後遺症的方法。2、在新生兒時期，疾病的症狀並不明顯。3、如不及時治療會急速惡化，導致嚴重的後遺症。4、有經濟可靠的篩檢方法。5、該疾病有一定程度的發生率，在實用上有全面篩檢之必要。此指導方針在英、美皆依然遵循，在選擇篩檢項目上，都會考慮疾病發生率、篩檢效度及疾病是否得以醫治。

關於效度尚未明確之篩檢項目，宜慎重考量是否施行。因為篩檢效度不夠而進行篩檢，容易引發家長焦慮。因此，是否擴增新生兒篩檢項目？擴增後是否有辦法給予相應的醫療處遇？如提供篩檢，則給予治療是否為政府的責任？類此議題，均須經過各界討論，尋求共識。

我國《優生保健法》第 7 條：「主管機關應實施左列事項：……三、嬰、幼兒健康服務及親職教育。」及《優生保健法施行細則》第 6 條：「本法第七條第三款所稱嬰、幼兒健康服務，係指...嬰兒...，提供『健康檢查』、……。」作為新生兒篩檢的法源仍有不足。為符

明確性原則，建議於《優生保健法》中明定新生兒常規篩檢項目，並定期檢討之。

## **(二)施行新生兒篩檢前，告知後同意程序宜於《優生保健法》中明定之**

英國之新生兒篩檢採「明示同意」(opt-in)制，對新生兒父母有詳盡的告知後同意過程。在告知部分，訂定醫護專業人員的相關守則，內容從介紹篩檢疾病、講解篩檢意義、採檢方式、篩檢流程等非常完整。對每種疾病篩檢結果的認定與確診轉診追蹤事宜，也有完整的標準。我國新生兒篩檢法制，依據衛福部新聞稿表示：採全面性參與方式，每年篩檢率均達 99%以上，篩檢前由醫護人員口頭衛教說明後，詢問是否有問題；家長無提出異議或未主動拒絕篩檢者，即視為同意篩檢。換言之，係採推定同意制。

符合篩檢原則的疾病列入常規篩檢項目，或可採推定同意制。但對於篩檢後無有效介入方法的疾病，建議列入非常規篩檢項目，確實踐行告知後同意。即醫療人員應充分提供父母有關新生兒篩檢的利益及風險的資訊，使父母了解其有權拒絕。實務上，過去在針對某醫學中心所做的研究結果，僅有 55%的父母被告知要作新生兒篩檢，但有 73%的父母認為須取得同意後，方可進行篩檢。衛生福利部訂定之《新生兒先天性代謝異常疾病篩檢作業手冊》2019 年修訂版，已敘明「在採集血片前，應提供新生兒之母親或其監護人有關新生兒先天性代謝疾病篩檢（包括新生兒篩檢的項目、條件、方式、費用及結果通知等資訊）之衛教服務，並『發給衛教單張』參閱。」仍有不足，建議關於新生兒篩檢前之告知後同意程序，宜於《優生保健法》中明定之。

**撰稿人：李郁強**