

新生兒危急型先天心臟病篩檢簡介

先天性心臟病是臨床最常見的先天異常疾病之一，研究資料顯示臺灣地區每 1,000 位新生兒中約有 13 名患有先天性心臟病，其中約有 1~2 名罹患「危急型先天心臟病」（Critical Congenital Heart Disease, 簡稱 CCHD）¹。CCHD 是指在出生一年內（多數在一個月內）需要外科手術矯正或心導管治療的十數種先天性心臟病。

罹患 CCHD 的病嬰有可能在出生時無明顯症狀，無法經由常規的新生兒身體檢查被發現，出院返家後才出現缺氧發紺的症狀，也有部份 CCHD 病嬰未出現早期症狀，而直接發生心臟衰竭死亡，甚至有些 CCHD 病嬰是在死亡後進行病理解剖時才獲得確診。因此若未能即時發現 CCHD 病嬰並給予適當治療，將會導致新生兒因此死亡或留下嚴重的神經與心臟後遺症²。

近年來國際間的相關研究報告顯示，脈衝血氧飽和度儀（Pulse Oximeter）可以做為快速篩檢新生兒是否為 CCHD 高危險群的工具³⁻⁶。部分歐美國家已陸續開始進行新生兒 CCHD 篩檢，大多於出院前分別量測新生兒右手及任一腳的血氧飽和度，藉以判斷是否為 CCHD 的高危險群。依據國際相關大規模篩檢研究報告⁴，使用脈衝血氧篩檢 CCHD 的平均敏感性為 76.5%，特異性為 99.9%，偽陽性率為 0.14%。對於此高危險之新生兒儘速提供確診評估與後續妥善、適切的治療，可以有效降低

CCHD 的死亡率，並減少不良後遺症的發生。

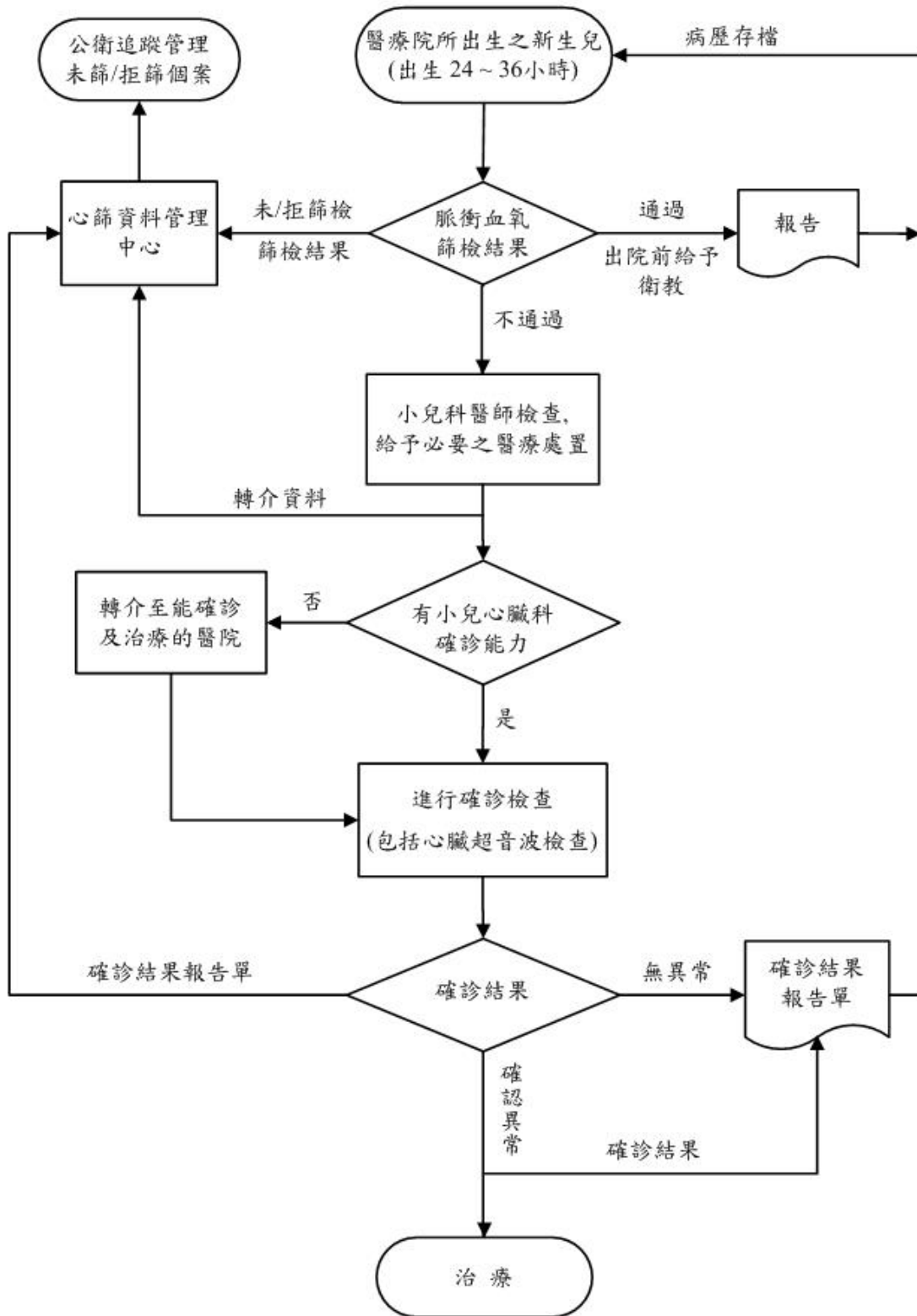
利用脈衝血氧飽和度進行 CCHD 篩檢，主要的篩檢目標為常發生低血氧的七項 CCHD 疾病，分別為左心發育不全症 (Hypoplastic left heart syndrome ; HLHS)、肺動脈瓣閉鎖 (Pulmonary atresia)、法洛氏四重症 (Tetralogy of Fallot ; TOF)、全肺靜脈回流異常 (Total anomalous pulmonary venous return ; TAPVR)、大動脈轉位 (Transposition of the great arteries ; TGA)、三尖瓣閉鎖 (Tricuspid atresia)、共同動脈幹 (Truncus arteriosus)。另外有五項 CCHD 疾病的病嬰在出生後不一定會立即發生低血氧的狀況，因此將其列為次要篩檢目標，這五項疾病包括主動脈窄縮 (Coarctation of the aorta ; CoA)、右心室雙出口 (Double-outlet right ventricle ; DORV)、愛伯斯坦氏異常 (Ebstein anomaly)、主動脈弓中斷 (Interruption of aortic arch ; IAA) 及單一心室 (Single ventricle)^{2,3}。

「新生兒危急型先天心臟病篩檢推廣計畫」依據歐美國家相關專家建議的篩檢指引與經驗³⁻⁹，及目前國內的先天代謝疾病常規新生兒篩檢與新生兒聽力篩檢作業系統現況，規劃包含「心篩單位」(接生院所)、「確診單位」、「公共衛生追蹤系統」及「心篩資料管理中心」等四個作業系統。「心篩單位」負責對家長傳遞相關衛教訊息，於新生兒出生後 24 ~ 36 小時執行 CCHD 篩檢作業，同時轉介篩檢「不通過」個案至確診單位進行確診。

「確診單位」負責對轉介的個案儘速完成確認診斷，以及確診異常個案的

醫療照護。「公共衛生追蹤系統」負責協助追蹤所有「拒篩」、「未完成篩檢」、和「未完成確診」的個案。「新生兒心篩資料管理中心」則負責所有資訊系統規劃，整合所有回報的資料，並監偵整體篩檢作業系統。整個篩檢作業流程的規劃導入新生兒先天代謝疾病篩檢的概念，期能將全面篩檢率達到95%以上，同時在完整追蹤系統的建制下，妥善且即時地為「每一位」未通過篩檢的新生兒進行診斷評估與後續的醫療處置及治療，以期能有效改善 CCHD 病嬰之預後，並降低死亡率與後遺症。

新生兒危急型先天心臟病篩檢作業流程



Flow - 1