

## 裘馨氏肌肉萎縮症之新生兒篩檢

裘馨氏肌肉萎縮症 (DMD) 是一種退化性肌肉疾病，文獻報告的總發病率為每 5,000 個活產男性有一名患者。近期 DMD 有了新的治療，因此提高了早期診斷的需求。臺大醫院新生兒篩檢中心因此自 2021 年 2 月以來，提供 DMD 成為新生兒篩檢 (NBS) 的選擇性項目。新生兒篩檢的方法是使用常規新生兒先天代謝疾病篩檢的乾燥血片，來檢測肌肉型肌酸激酶 (CK-MM) 的數值。如果第一次結果有異常，建議在 2 週後重新篩檢。如果還是有持續升高的 CK-MM 數值，則建議可以考慮檢測針對裘馨氏肌肉萎縮症和其他神經肌肉相關疾病的基因定序 (例如使用全外顯子組基因定序 WES 平台)，來確認是否帶有特定基因變異，了解進一步追蹤或處置的選項。

自從 2021 年起，本中心第一年共篩檢了 50,572 名新生兒 (男性 26,130 名)。第一次篩檢，也就是接受常規新生兒先天代謝疾病篩檢與 DMD 新生兒篩檢的年紀，平均為 2 天大，這是目前台灣新生兒篩檢建議的時間 (出生後滿 48 小時)。其中有 632 人 (1.2%) 第一次檢驗呈現出 CK-MM 數值升高的情況，建議進行第二次篩檢。第二次檢驗 (平均年齡為 14 天) 後僅剩 14 名新生兒仍有持續性高 CK-MM 的狀況，最終有 3 名確認有裘馨氏肌肉萎縮症基因變異，需要進行長期追蹤與處置。小結在這個時間內由本中心篩檢的新生兒中，DMD 的發病率為每 8,710 個活產男性 (95% 信賴區間為 2,963-25,610) 有一名患者。

由於此篩檢的方式為先檢測生化指標 CK-MM，但這並不是裘馨氏肌肉萎縮症特異性的指標，還有很多原因 (例如出生時的正常生理變化) 亦可以導致數值變高，因此才需要建議第一次有升高的新生兒，可以等約 14 天後待生理變化穩定後進行第二次檢驗，不需要第一次數值異常時就進行裘馨氏肌肉萎縮症基因檢測。同時，部分家長反應曾進行過相關產前檢驗例如晶片染色體檢驗，但該檢驗並非針對裘馨氏肌肉萎縮症，有可能無法檢測出基因核甘酸變異；另外，裘馨氏肌肉萎縮症患者亦有可能為自身基因變異而無家族史，因此進行新生兒篩檢可以較直接的了解寶寶是否罹病，以便進行及早追蹤與處置。新生兒篩檢搭配現今或即將問世的新療法，預期將可以改善裘馨氏肌肉萎縮症病人的長期預後，但相關數據仍待進一步的研究結果闡明。

參考資料: *Neurol Sci.* 2022 Jul;43(7):4563-4566.