

前 言

張博雅署長

本署為保護母子健康，避免先天異常兒的發生，孕育健康的下一代，以提升人口素質。自民國七十三年公布實施優生保健法，即參酌先進國家之經驗，著手規劃優生保健工作，舉如婚前及優生健康檢查、遺傳諮詢、產前遺傳診斷及新生兒篩檢等預防先天性缺陷兒發生之一系列服務措施乃逐漸應運而生。

優生保健服務必須是一貫性之作業。即自男女結婚前之婚前健康檢查，婦女懷孕之產前遺傳診斷，乃至於出生後之新生兒先天代謝異常疾病篩檢。成年男女、胎兒或新生兒如經前述檢查發現有異常時，即可適時地接受適當之遺傳諮詢等整體性優生保健服務。

其中新生兒先天代謝異常疾病篩檢服務，係本署於民國七十三年透過台大醫院及台北榮民總醫院，引進先進國家已辦理之新生兒先天代謝異常疾病篩檢、診斷及治療技術，並著手規劃及建立全國新生兒先天代謝異常疾病篩檢系統，包括：檢體收集系統、檢驗作業系統、追蹤複檢系統、診斷治療系統，並訂定作業規範、辦理人員訓練及民眾衛生教育等工作。歷經十餘年的努力，台灣地區新生兒篩檢率由民國七十三年之 6.7%，提升至民國八十四年之 96.5%，且累計篩檢人數達 2,459,921 人，其中發現罹患先天代謝異常疾病的個案數：苯酮尿症 56 人、先天性甲狀腺低能症 834 人、葡萄糖六磷酸鹽去氫酶缺乏症 33,571 人、半乳糖血症 10 人、高胱胺酸尿症 17 人。上述個案除給予適當的治療外，並對其家族提供優生健康檢查及遺傳諮詢服務，以阻卻家族性遺傳疾病的蔓延。

此一斐然成果，完全歸功於新生兒篩檢工作各服務系統中每一成員的努力，為提升國內新生兒之篩檢率達到百分之百之理想目標，使我國成為廿一世紀之衛生大國，尚有待各有關衛生醫療單位之工作人員繼續努力，謹以此文與各位公共衛生界同仁共勉。