



# 新生儿血斑 筛查

修订于  
2020 年

Simplified Chinese translation of Newborn blood spot screening for your baby.

您的宝宝出生后第一周将获得接受血斑筛查的机会。

## 为什么婴儿应接受筛查？

新生儿血斑筛查可识别出那些患有罕见但严重疾病的婴儿。

大多数婴儿在经过筛查后没有发现任何此类病况，但对于少数患有此类病况的婴儿，早期治疗可改善其健康状况并防止严重残疾甚至死亡。

# 新生儿筛查是为了筛查哪些项目？

北爱尔兰的所有婴儿均可筛查六种遗传性代谢疾病 (IMD)、先天性甲状腺功能减低症 (CHT)、囊性纤维化 (CF)、镰刀型细胞贫血病 (SCD)。

## 遗传性代谢疾病

如果您有任何一种遗传性代谢疾病 (IMD) 的家族史 (参见第 5 页), 那么请务必尽早告知您的医护人员。婴儿接受六种遗传性代谢疾病的筛查。这些疾病包括:

- 苯丙酮尿症 (PKU)
- 中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (MCADD)
- 枫糖尿症 (MSUD)
- 异戊酸血症 (IVA)
- 戊二酸血症一型 (GA1)
- 高胱氨酸尿症 (吡哆醇无反应) (HCU)

在北爱尔兰, 大约每 5,000 位新生儿中就有 1 位患有苯丙酮尿症; 大约每 10,000 位新生儿中就有 1 位患有中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症。其它病症则更罕见, 每 100,000–300,000 位新生儿有 1 位患病。

患有此类病症的婴儿无法处理其食物中的某些物质。若未给予治疗, 患有此类病症的婴儿可能会突然患重病。症状有所不同; 有些症状可能危及生命, 或导致严重的发育问题。这些病症都可以通过精心管理的饮食来治疗。疗法因病症而有所不同, 并且可能包括额外的药物。

如果婴儿未接受筛查, 但以后才被发现患有遗传性代谢疾病, 那么可能就太晚了, 因为届时这种特殊的饮食不会产生真正的影响。

## 先天性甲状腺功能减低症

在北爱尔兰,大约每 2,000 位新生儿中就有 1 位患有先天性甲状腺功能减低症 (CHT)。患有先天性甲状腺功能减低症的婴儿没有足够的甲状腺素。若没有这种激素,婴儿无法正常成长,并且可能患上严重的永久性身体残疾和精神残疾。

筛查意味着患有先天性甲状腺功能减低症的婴儿可以在早期用甲状腺素药物治疗;这将防止严重的残疾,让婴儿能够正常发育。如果婴儿未经过筛查,但以后被发现患有先天性甲状腺功能减低症,那么就可能太迟而无法防止婴儿患上严重残疾。

## 囊肿性纤维化

在北爱尔兰,大约每 2,500 位新生儿中就有 1 位患有囊肿性纤维化 (CF)。这种遗传疾病可能影响消化和肺。患有囊肿性纤维化的婴儿可能体重过轻,并且可能经常患有肺部感染。

筛查意味着患有囊肿性纤维化的婴儿可以在早期通过高热能膳食、药物和理疗来治疗。尽管患有囊肿性纤维化的儿童仍可能患上严重疾病,但早期治疗被认为能够帮助他们活得更长、更健康。

囊肿性纤维化筛查包括检测婴儿是否出现最常见的导致此病的基因变异。这意味着筛查可能识别出一些可能属于囊肿性纤维化遗传携带者的婴儿。这些婴儿可能需要经过进一步检测,以判定是否他们是健康的携带者还是患有囊肿性纤维化。筛查不会检测出所有携带者。



## 镰刀型细胞贫血病

在北爱尔兰出生的婴儿中,不到万分之一患有镰状细胞病(SCD)。这些遗传病症影响血红细胞。血红细胞的作用是把氧气送往全身。患有镰刀型细胞贫血病的婴儿有一些血红细胞可变成镰刀形状,卡在小血管里。这可能导致婴儿身体疼痛或受损、严重感染甚至死亡。

筛查意味着患有镰刀型细胞贫血病的婴儿可以在早期通过免疫接种和抗生素等药物来治疗,

这跟父母教育一起将有助于防止严重疾病,让孩子活得更健康。

筛查还可以识别出镰刀型细胞贫血病或另一种罕见血红细胞病的遗传携带者。镰刀型细胞贫血病的携带者是健康的,不需要治疗。但是,在某些情形下(例如:麻醉)他们的身体可能无法获得足够的氧气,导致他们出现某些问题。在罕见情况下,筛查会识别出其它病症,例如地中海贫血症(一种严重的血液疾病)。这些孩子可能需要接受终生治疗和医护。



## 如果有遗传性代谢疾病家族史怎么办？

如果您或您的伴侣有遗传性代谢疾病家族史，那么您应当在孩子出生之前尽早告知照顾您的医护人员（产科医生或助产士）。您可以会被转介至一位遗传专科医生，由其解答任何问题或讨论您可能有的任何疑虑。

可能建议您让宝宝接受早期筛查。向您提供的关于早期筛查的详细信息以及您在宝宝出生后将需要做的任何特殊事项将记录在您的妊娠手持记录卡上。

如果建议进行早期筛查，那么助产士/护士将从您宝宝的脚后跟采集小样本并放置在一张标有“家族史”的血斑卡上。这通常发生在出生后24-48小时之间，通常可以在取样后48小时内得到结果。

**由于有遗传性代谢疾病家族史而接受早期筛查的婴儿  
将需要在五天大时接受常规的血斑筛查。**

**有遗传性代谢疾病家族史的婴儿可能在出生后需要特殊的喂养方法。**

如果存在中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症家族史，那么请务必确保您的宝宝有适当的摄奶量。有中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症家族史的足月婴儿应当在出生后每四小时喂养一次，未足月婴儿应当在出生后每三小时喂养一次。在最初的72小时内，由于母乳的数量和含量，母乳喂养的婴儿有特定风险。因此，建议用配方奶补充喂养母乳喂养的婴儿，直到母乳供应达到适当程度。

## 血斑筛查涉及哪些项目？

您的宝宝五天大时，助产士/护士将用一个特殊装置在您宝宝的脚后跟扎一针，把几滴血液收集到卡片上。脚后跟针刺可能不舒服，导致您的宝宝啼哭。

## 我能提供什么样的帮助？

- 请确保您的宝宝舒适暖和。
- 准备好喂养和/或搂抱您的宝宝。
- 您宝宝血斑卡片上收集的信息非常重要，请确保所有详细信息均正确无误。



## 需要重复采集血样吗？

偶尔，助产士或健康巡访员会联系您，要求从您宝宝的脚后跟取第二次样本。这可能是由于此前收集的血液不够，或者由于首次样本的检测结果不明确。重复取样的结果通常是正常的。

## 建议接受筛查

强烈建议让您的婴儿接受筛查，以判定其是否患有这些病症，因为这可以挽救您宝宝的性命。但是，筛查并非强制的。**您可以选择筛查镰刀型细胞贫血病、囊性纤维化或先天性甲状腺功能减低症。但是，您只可以选择筛查所有六种遗传性代谢疾病或者选择完全不筛查六种遗传性代谢疾病。**如果您不想让您的宝宝接受任何或所有此类病症的筛查，那么请与您的助产士讨论。您的所有决定都将登记在您宝宝的儿童个人健康记录 (PCHR 或“红本”) 上。

如果您认为您的宝宝可能还未经过筛查，那么请与您的助产士或全科医生 (GP) 沟通。

## 如果我以后改变主意了，那么能不能让宝宝那时再接受检测？

可以。婴儿在 12 个月大之前都可以接受筛查是否患有任何此类病症(但囊性纤维化只能在 8 周大之前筛查)。但是，以后才筛查就可能意味着治疗已经太迟，无法真正产生影响。如果您对检测有任何疑问，那么请与您的医护人员讨论。

## 我将如何获知这些检测结果？

大多数婴儿的检查结果都是正常的,这表示他们不太可能患有任何此类病症。医护人员通常会在婴儿8周龄之前将筛查结果告知父母,并将筛查结果记录在儿童个人健康记录中。

如果您在婴儿 8 周大时仍未获知结果,那么请联系您的健康巡访员。

少数婴儿的其中一项病症的检测结果将呈现阳性。这并不意味着他们患有病症,而是意味着他们更可能患上该病症。他们将转至相应专科医生那里接受进一步检测。工作人员通常在初次检测后三四周内联系您。

筛查的目的是识别那些更可能患上此类病症的婴儿。筛查并非 100% 准确。

## 我宝宝的血斑在筛查后会得到如何处理？

筛查后,新生儿的血斑予以保存至少五年,并且可能用于下列多种用途:

- 核查结果,或者用于您医生建议的其它检测。
- 改善筛查计划。
- 用于公众健康监测和研究,以帮助改善英国的婴儿及其家人的健康。这不会披露您宝宝的身份,也不会因此而联系您。

这些血斑的使用由可从您的助产士那里获得的做法规程管理(关于血斑储存和保留的规程目前正在审查中)。或者,您可以访问:[pha.site/PHCodeofpractice](http://pha.site/PHCodeofpractice)

少数情况下,研究者可能想请您或您的孩子参加与血斑计划相关的后续研究。如果您不希望收到此类研究的邀请,或者如果您希望获得进一步的信息,那么请联系您的助产士。

## 用于当地信息：

与新生儿血斑筛查相关的所有留存信息均遵循2018年《数据保护法》的要求。如需进一步了解北爱尔兰公共卫生局 (PHA) 如何使用和保护您的信息, 那么请在下列网站查找我们的隐私公告：

[pha.site/privacynotice](http://pha.site/privacynotice)

本小册子是根据高质量的研究证据以及父母与医护人士的观点而编制的。这份小册子经英国新生儿筛查计划中心许可在北爱尔兰加以改编, 并在第3.0版政务公开许可条款下使用。

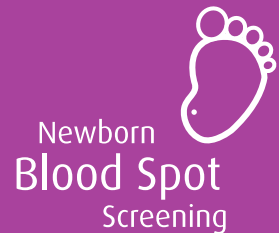
最后修订于 2019 年 12 月

如果您想获得这本小册子的译本, 那么请向您的助产士索取或访问：

[pha.site/newbornbloodspot](http://pha.site/newbornbloodspot)



**Public Health Agency**  
12-22 Linenhall Street, Belfast BT2 8BS.  
Tel: 0300 555 0114 (local rate).  
[www.publichealth.hscni.net](http://www.publichealth.hscni.net)



Find us on:



**You Tube**