



為您的寶寶 做新生兒血斑篩查

修訂
2020年

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

在出生後的第一個星期，相關機構將為您提供您寶寶的血斑篩查服務。

為什麼要篩查嬰兒？

新生兒血斑篩查可鑒別出患有罕見但嚴重疾病的嬰兒。

接受篩查的大多數嬰兒沒有這些疾病中的任何一種；但是，對少數有這種疾病的嬰兒而言，及早治療可以改善他們的健康狀況並防止嚴重殘疾甚至死亡。

新生兒接受什麼篩查？

北愛爾蘭的所有嬰兒均可接受六種遺傳性代謝病(IMD)、先天性甲狀腺功能減退症(CHT)、囊性纖維化(CF)和鎌狀細胞病(SCD)的篩查。

遺傳性代謝病

如果您有任何遺傳性代謝病(IMD)家族史(見第5頁),那麼請儘早告訴您的健康專業人員——這很重要。嬰兒需要接受六種遺傳性代謝病篩查。這六種遺傳性代謝病是:

- 苯丙酮尿症(PKU)
- 中鏈醯基輔酶A脫氫酶缺乏症(MCADD)
- 楓糖尿病(MSUD)
- 異戊酸血症(IVA)
- 戊二酸尿症1型(GA1)
- 高胱氨酸尿症(吡哆醇無反應性)(HCU)

在北愛爾蘭出生的大約每5000名嬰兒中就有1名患有苯丙酮尿症,每10000名嬰兒中就有1名患有中鏈醯基輔酶A脫氫酶缺乏症。其他疾病更少見,每10萬到30萬名嬰兒中有一名患有那種疾病。

患有這些疾病的嬰兒無法消化食物中的某些物質。如果不接受治療,那麼患有其中一些疾病的嬰兒可能會突然患上重病。這些疾病症狀是不同的;有些可能危及生命或導致嚴重的發育問題。它們都可以通過精心搭配的飲食來治療;對每種疾病有效的飲食不同,療法可能還包括額外的藥物。

如果嬰兒沒有接受篩查但是後來發現患有遺傳性代謝病,那麼可能就太晚了,因為屆時這種特殊的飲食不會產生真正的影響。

先天性甲狀腺功能減退症

在北愛爾蘭，每2000名新生兒中就有1名患有先天性甲狀腺功能減退症(CHT)。患有先天性甲狀腺功能減退症的嬰兒沒有足夠的甲狀腺激素。沒有這種激素，他們就不能正常發育，並可能發展成嚴重、永久性的身體和精神殘疾。

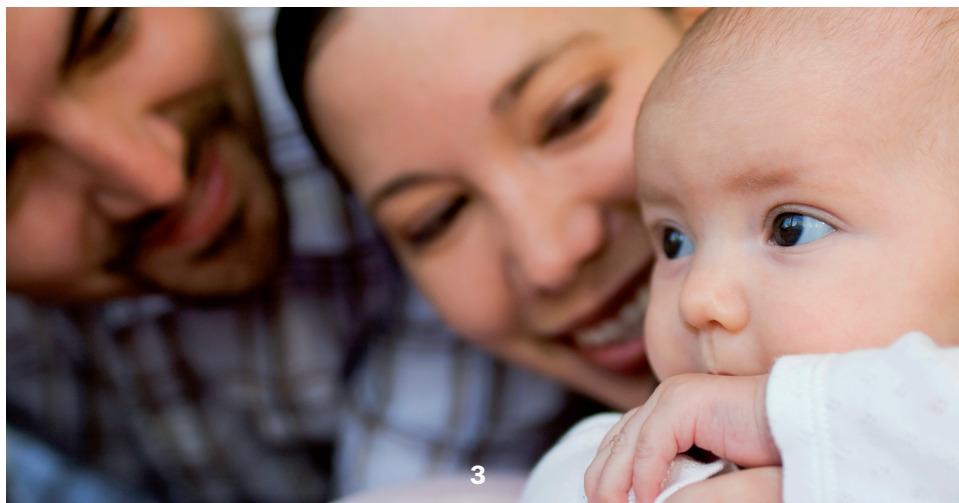
篩查意味著患有先天性甲狀腺功能減退症的嬰兒可以及早接受甲狀腺藥物治療。這將防止嚴重殘疾，並使他們能夠正常發育。如果嬰兒沒有接受篩查但是後來發現患有先天性甲狀腺功能減退症，那麼可能就太晚了，因而無法防止他們嚴重殘疾。

囊性纖維化

北愛爾蘭每2500名新生兒中就有一名患有囊性纖維化。這種遺傳性疾病會影響消化和肺部。患有囊性纖維化的嬰兒可能不會較好地增重，並且可能有頻繁的胸部感染。

篩查意味著患有囊性纖維化的嬰兒可以通過高能量飲食、藥物和理療儘早得到治療。雖然患有囊性纖維化的兒童可能仍然會出現嚴重症狀，但是及早治療可以幫助他們活得更長、更健康。

篩查囊性纖維化包括檢測嬰兒是否有導致這種疾病的最常見基因改變。這意味著篩查可能會發現可能是囊性纖維化基因攜帶者的一些嬰兒。這些嬰兒可能需要進一步檢測，以確定他們是健康的攜帶者還是患有囊性纖維化。篩查並不能發現所有攜帶者。



鐮狀細胞病

在北愛爾蘭出生的嬰兒中，不到萬分之一患有鐮狀細胞病(SCD)。這些遺傳性疾病會影響紅細胞，而紅細胞負責將氧氣輸送到全身。患有鐮狀細胞病的嬰兒的紅細胞會變成鐮刀狀，卡在小血管裡。這會導致嬰兒的身體疼痛和損傷、嚴重感染甚至死亡。

篩查意味著患有鐮狀細胞病的嬰兒可以接受早期治療，包括免疫接種和抗生素以及家長教育。這將有助於預防嚴重疾病，並使兒童過上更健康的生活。

篩查還可以鑒別出攜帶鐮狀細胞病或其他不尋常紅細胞疾病基因的嬰兒。鐮狀細胞病攜帶者是健康的，不需要治療。不過，當他們的身體可能得不到足夠的氧氣時(例如，他們處於麻醉狀態時)，他們可能會遇到一些問題。篩查很少能發現其他疾病，比如地中海貧血(一種嚴重的血液病)。這些兒童還需要被轉介至其他醫療結構接受終身治療和護理。



如果有遺傳性代謝病家族史怎麼辦？

如果您或您的伴侶有遺傳性代謝病家族史，那麼您應該在孩子出生之前儘早告訴照顧您的健康專業人員（產科醫生或助產士）。您可能會被轉介給一位基因專家；該專家將能夠回答您可能有的任何問題或討論您可能有的任何顧慮。

專家可能會告訴您，您的寶寶需要接受早期篩查。有關早期篩查的詳細資訊和您在您的寶寶出生後需要做的任何特殊事情均將記錄在您的掌上型孕產記錄中。

如果專家建議接受早期篩查，那麼助產士/護士將從嬰兒腳後跟採集一小份血樣，並將其放置在標有「家族史」的血斑卡上。這通常發生在出生後24-48小時之間，通常可以在取樣後48小時內得到結果。

**因為有遺傳性代謝病家族史而接受早期篩查的嬰兒
在5天大時仍然需要接受常規血斑篩查。**

有遺傳性代謝病家族史的嬰兒出生後可能需要採用特殊的餵食制度。

如果您有中鏈醯基輔酶A脫氫酶缺乏症家族史，那麼確保您的寶寶有良好的攝乳量是很重要的。有中鏈醯基輔酶A脫氫酶缺乏症家族史的足月嬰兒從出生起每4小時餵食一次，早產兒每3小時餵食一次。在最初的72小時內，由於母乳的數量和含量，母乳餵養的嬰兒有特定風險。因此，建議用配方奶補充餵養母乳餵養的嬰兒，直到母乳供應達到良好程度。

血斑檢測包括什麼？

當您的寶寶5天大時，助產士/護士會用一種特殊的裝置刺破您寶寶的腳後跟，收集一些血滴到卡片上。刺破腳後跟可能不舒服，您的寶寶可能會哭。

我能怎麼辦？

- 確保您的寶寶暖和舒適。
- 準備好餵食和/或擁抱您的寶寶。
- 收集您寶寶血斑卡上的資訊很重要——確保所有的詳細資訊都是正確的。



是否需要再次提取血樣？

有時，助產士或衛生巡訪員會聯繫您，要求從嬰兒的腳後跟提取第二份血樣。這可能是因為之前沒有收集到足夠的血液，或第一次的結果不明確。兩次檢測一致的結果通常是正常的。

建議接受篩查

強烈建議讓您的寶寶接受所有這些疾病篩查，因為這可以挽救寶寶的生命；但是，這不是強制性的。**您可以選擇單獨進行鐮狀細胞病、囊性纖維化或先天性甲狀腺功能減退症的篩查，但只能選擇篩查全部或完全不篩查那6種遺傳性代謝病。**如果您不想讓您的寶寶接受任何或所有這些疾病的篩查，那麼請與助產士討論。您的所有決定均將記錄在您寶寶的兒童個人健康記錄（PCHR或「紅皮書」）中。

如果您認為您的孩子可能沒有接受過篩查，那麼請向您的助產士或全科庭醫生說明。

如果我改變主意，那麼我的寶寶以後可以做檢測嗎？

可以。除了囊性纖維化（僅可在8周齡之前篩查），嬰兒可以在12月齡之前接受所有這些疾病的篩查。但是，後期篩查可能意味著治療已經太遲，無法真正產生影響。如果您對檢測有任何疑問，那麼請與您的健康專業人員討論。

我將如何得知結果？

大多數嬰兒的結果會是正常的，這表明他們不太可能有這些疾病。健康專業人員通常會在嬰兒8周齡之前將篩查結果告知父母，並將篩查結果記錄在兒童個人健康記錄中。

如果您沒有在寶寶8周大之前得到篩查結果，那麼請詢問您的衛生巡訪員。

少數嬰兒的其中一種疾病的篩查結果呈陽性。這並不意味著他們有這種疾病，而是他們更可能有這種疾病。他們將被轉介給專家做進一步的檢測。通常情況下會在初始檢測後的三到四周內與您聯繫。

篩查的目的是鑒別出更有可能患有這些疾病的嬰兒。篩查不是100%準確。

我寶寶的血斑在篩查後會怎樣處理？

篩查後，新生兒血斑要保存至少5年，可能會以多種方式使用：

- 核查結果或用於醫生建議的其他檢測。
- 改進篩查計畫。
- 用於公共衛生監測和研究，以幫助改善英國嬰兒及其家庭的健康。這不會披露您寶寶的身份，也不會因此而聯繫您。

這些血斑的使用由可從您的助產士那裡獲得的的做法規程管理（關於血斑儲存和保留的規程目前正在審查中）。此外，您還可流覽：

pha.site/PHCodeofpractice

研究人員可能想邀請您或您的孩子參加與血斑計畫關聯的未來研究，不過這個可能性較小。

如果您不希望收到參加研究的邀請，或您想要更多的資訊，那麼請向您的助產士說明。

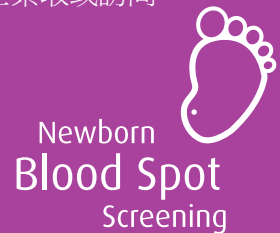
如需當地資訊：

與新生兒血斑篩查相關的所有保留記錄均符合2018年《資料保護法》的要求。如果您想更多地瞭解北愛爾蘭公共衛生局(PHA)如何使用和保護您的資訊，那麼請查看我們的隱私通知(pha.site/privacynotice)。

這份小冊子基於高品質的研究證據以及家長和健康專業人員的觀點。這份小冊子經英國新生兒篩查計畫中心許可在北愛爾蘭加以改編，並在第3.0版政務公開許可條款下使用。

最近修訂：2019年12月

如果您想獲得這本小冊子的譯本，那麼請向您的助產士索取或訪問：
pha.site/newbornbloodspot



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

Find us on:



You Tube