



新生嬰兒篩檢家長指導手冊

布拉斯加州 新生嬰兒篩檢計劃

2008 年7月1日

CHINESE



什麼是新生嬰兒篩檢？

在內布拉斯加州，每一個新生嬰兒通常都要接受篩檢。這是一組旨在發現嬰兒身上的某些失調症的驗血測試。只靠目視檢查無法知道您的孩子是否有這些失調症，需要通過驗血才能發現這些失調。

哪些人需要接受篩檢？內布拉斯加州的所有新生嬰兒都必須接受驗血測試。

怎樣對我的孩子進行篩檢？從嬰兒的腳後跟採一小份血樣。該血樣被送往新生兒篩檢實驗室以測試本手冊中所介紹的失調。



什麼嬰兒篩檢很重要？

該條法律要求進行篩檢以防治兒童發生智障及其它嚴重的問題。所要篩檢的失調症通常可通過適當的治療得到控制。治療可以防治智力障礙、疾病或甚至死亡。（一些其它導致智障、疾病和死亡的病因不是這些測試所能發現的。）



我的孩子應在何時接受篩檢？醫生會在嬰兒出院之前採取血樣。如果您和嬰兒在他/她出生後不到 24 小時就回家，嬰兒需要在出生一週後重復一些測試。醫院可在你們出院之前就安排好測試的日期和時間。如果沒有事先預約，您應跟醫生聯絡，以便重復進行這些測試。

在家分娩的嬰兒：在家分娩的嬰兒也必須接受對這些失調症的篩檢。家長或登記出生的人必須跟醫生安排測試。測試數據應在嬰兒出生后 24 小時到 48 小時之間收集，以便及早開始任何必要的治療。如果嬰兒出生已經超過一週，也仍然需要接受篩檢。儘管時間上晚了一些，治療措施對患有某些失調症的嬰兒仍然是有好處的。

內布拉斯加州的例行篩檢包括哪些失調症？

生物素酶缺乏症

生物素酶缺乏症是一種發生在缺失生物素酶的嬰兒身上的病症。這可導致驚厥、發育遲緩、濕疹和失聰。在嬰兒出生後第一週內即開始用生物素（一種維生素）治療可以防止這些問題。



先天性腎上腺增生症

先天性腎上腺增生症是因為缺乏一種酶而引起腎上腺製造一種荷爾蒙太少、而另一種荷爾蒙太多的失調症。有些患有這種失調症的嬰兒有突然死亡的風險。早期開始荷爾蒙治療可以防止這些問題。

原發性甲狀腺功能低下症

原發性甲狀腺功能低下症或稱 **CPH** 是因沒有足夠的甲狀腺荷爾蒙而引起的失調症。**CPH** 最常見的影響是智力障礙和生長不良。如果在嬰兒出生後頭幾週內即開始用甲狀腺藥物治療，他們通常能夠正常發育。

囊胞性纖維症

囊胞性纖維症是一種以不同方式影響人們身體的遺傳性失調症。可能的症狀有持續性咳嗽、氣喘或呼吸急促、他們可能食欲過度旺盛但生長不良，以及大便油膩、粗大。如果早期治療，那些有體重增加問題的孩子的生長和發育客貨改善。由新生嬰兒篩檢得到的早期診斷，可能會減少一些患兒住院治療的次數。經常的監測可能會防止或減少肺部的感染。



半乳糖血症

半乳糖血症是一種失調症，患有此症者不能在體內分解一種叫做“半乳糖”的單糖。半乳糖存在于母乳、許多奶粉和奶製品中。如果其在體內保持高水準，則對嬰兒的眼、肝和腦有害，並可能危及生命。如果及早開始治療，採用特別的飲食可防止這些問題。

血紅蛋白病

血紅蛋白病是一組紅血細胞失調症（包括鎌狀細胞性貧血）。患有此症的嬰兒較容易貧血、陣痛、中風以及惹上危及生命的感染。及早採用抗菌素治療、免疫接種和家長教育可以有所幫助。這些措施可以防止孩提時代的嚴重感染，並減少健康問題。

脫氫酶缺乏症(MCAD)

脫氫酶缺乏症是一種脂肪酸代謝失調症。患有 **MCAD** 的嬰兒和兒童在發病或長期禁食時，他們的血糖會降低到危險的程度，從而發生“代謝危機”。代謝危機可導致驚厥、窒息、心血管梗阻和死亡，以及/或者造成嚴重的腦死亡。然而，篩檢可以在症狀出現之前即提供診斷。家長然後可防止禁食時期，並知道應該在何時及早尋求醫療照顧以防止發生代謝危機。可給嬰兒增加特別的補充飲食以有助於防止出現問題。



其他需要篩檢的脂肪酸失調症包括：

- 左旋肉鹼
- 長鏈酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症(LCHAD)
- 三功能蛋白缺乏症(TFP)
- 極長鏈酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症(VLCAD)

苯丙酮尿症(PKU)

苯丙酮尿症或稱為 **PKU** 是一種氨基酸失調症。患有 **PKU** 的嬰兒不能分解苯丙酮。苯丙氨酸是存在於蛋白食物（如奶、肉、蛋和乳酪）中的一種氨基酸。高水準的苯丙氨酸可能造成神經和腦細胞受損，並可導致智障。如果及早發現，嬰兒開始攝入特別的飲食，就可以防止發生智障。其他需要篩檢的氨基酸失調症包括：



- 精氨酸琥珀酸尿(ASA 裂解酶缺乏症)
- 瓜胺酸血症
- 同型胱氨酸尿症
- 楓糖尿症(MSUD)
- 酪氨酸血症

有機酸失調症

這些疾病可對嬰兒產生各種輕微至嚴重的影響，包括代謝危機以及心臟、肌肉和某些器官的問題。罹患這些失調症的嬰兒可很快生病、癲癇發作、休克，若不治療可能死亡。

需要篩檢的有機酸失調症包括：

- β 酮基硫醇水解酶缺乏症
- 第一型戊二酸血症 (GA-I)
- 異戊酸血症 (IVA)
- 甲基丙二酸血症 (變位酶)
- 甲基丙二酸血症 (Cbl. A,B,C)
- 多種梭化酶缺乏症
- 丙酸血症 (PA)
- 3-甲基丁基輔酶 A 梭化酶缺乏症
- 3-羥-3-甲基戊二酰輔酶 A 缺乏症 (HMG)



我如何得到篩檢測試的結果？

嬰兒的醫生應從抽取血液樣本的醫院收到結果。通常是在第一次嬰兒體檢時得到結果。



如果篩檢結果不正常，怎麼辦？

篩檢結果為“陽性”或不正常僅僅意味著您的孩子可能患有上述失調症。在沒有失調症的孩子身上有時也會獲得陽性篩檢結果。第一批實驗室結果並不能確診失調症。有必要做進一步測試以確定孩子是否確實患有失調症。

如果要求您帶孩子前去重新測試，請迅速行動，以便重新測試得到最終結果。必要時，治療必須盡快開始，以防止發生智力障礙或其它破壞性的後果。

還有什麼原因我的孩子需要“重新測試”？

有些情況會給測試帶來問題。當這些情況發生時，我們就對某些測試結果沒有把握。要求家長把嬰兒帶來重新測試某些原因有：

- 1) 血樣採得太早（出生不到 **24** 小時）。
- 2) 血樣沒有在輸血前採集，或在輸血后太早採集血樣；或
- 3) 血樣的品質出現問題（如採集和/或乾血斑的處理問題）。

保護嬰兒的血樣

很重要的一點是要相信您的嬰兒的血樣只用於特定的目的，即用於幫助提供有關嬰兒健康的資訊。目前，實驗室必須把新生嬰兒篩檢血樣保存至少 90 天。在此後 90 天時期之後，實驗室必須在 30 天內處理掉這些血樣。血樣的處理方式將保證它們無法跟本人識別資料聯繫起來。這是對基因資訊的一種重要保護。

經您的書面同意，您的嬰兒的血樣不得用於公共健康研究。實驗室只能在對嬰兒身份保密的情況下將新生嬰兒的血樣用於研究。將任何新生嬰兒血樣用於研究必須遵守 2001 年 9 月 1 日通過的聯邦法規第 45 條第 46 節 A 款中關於防止人體器官研究風險的規定。

回收嬰兒血斑

正如以下所述，還要對您的嬰兒的聽力進行測試。「確認」嬰兒聽力喪失嬰兒的醫師可建議進行某些基因測試。有另外一種測試必須在新生兒的乾血斑上做，而不是在血樣上做。因此，如果您的嬰兒沒有通過聽力篩檢，應儘快重復進行聽力篩檢和聽力診斷測試。這就是為什麼如果您的嬰兒確實喪失聽力，您就可以請嬰兒的醫師在乾血斑被銷毀之前送還以供進行更多的測試。

特別說明：

新生嬰兒篩檢測試不是診斷性的。它們只是一種“篩檢”方法，被設計用來發現需要做進一步測試以決定是否患有某種失調症的新生嬰兒。這些篩檢測試是非常有效的，並且提供給新生嬰兒早期發現這些失調症的最佳機會。但是，像大多數實驗室測試方法一樣，這些用於新生嬰兒篩檢的測試並不能保證每一名患病的新生嬰兒都能被檢出，或只有患病風險較高的嬰兒才會被檢出。因此，很重要的一點就是要認識到會有一些“假陽性”（篩檢結果是陽性或不正常的新生嬰兒後來發現結果正常），和可能有“假陰性”（新生嬰兒篩檢測試結果正常，但後來發現患有某種失調症）。

新生嬰兒聽力篩檢



所有的醫院都在分娩入院時提供新生嬰兒聽力篩檢，或是在分娩入院后安排在另一場所進行這一篩檢。

聽力嚴重喪失是最常見的新生兒缺陷之一。如果不及早發現，喪失聽力將會影響語言發育、社交-情感發育和接受教育的能力。在孩子半歲前就及早發現聽力喪失並及早干預和治療，這對孩子的語言、溝通和教育發育非常有效。

聽力篩檢是一套非常安全的程序，測試時間很短。可以採用兩種方法：聽性腦幹反應(**ABR**)和/或耳聲發射(**OAE**)。這兩種方法都在嬰兒睡著或安靜時進行。通過微小的耳机發出聲音，嬰兒對聲音的反應在電腦上計數並算出平均值。重要的是要記住，雖然許多新生嬰兒未能通過聽力篩檢測試，但只有通過進一步的聽力測試和評估才能確定哪些孩子是真正喪失聽力。所以，如果篩檢結果是“進一步待查”(或不通過)，一定要和嬰兒的醫生配合，做進一步的測試。



如果您的嬰兒通過了聽力篩檢，但是具有喪失聽力的風險因子，則您和嬰兒的醫生仍然需要密切監察風險因素。風險因素包括：聽力障礙家族史、出生時體重不足或某些醫學問題。新生嬰兒聽力篩檢不能測出後天發展的聽力喪失問題，例如因嚴重感染或生病。

如果發現或懷疑您的孩子有聽力喪失問題，內布拉斯加州的早期干預計劃(稱為“早期發育網路”)可以幫助您跟本地學校系統和單位協調，提供評估、早期干預服務和輔助技術。

關於聽力篩檢的進一步資訊：

參考手冊：“您的嬰兒能聽見嗎？”，包括在您的新生嬰兒資訊包內。如果您沒有收到這本手冊，請撥打以下電話聯絡 NE-EHDI：

若詢問內布拉斯加州的早期聽力(NE-EHDI)偵測與干涉計劃，請聯絡內布拉斯加州健康和民衆福利部，電話：1-402- 471-6770。

若詢問內布拉斯加州的早期干預計劃，請聯絡“內布拉斯加 CHILDFIND”，電話：1-888-806-6287，或上網 www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm 查詢。

關於新生嬰兒（血斑）篩檢的進一步資訊：

若詢問內布拉斯加州的新生嬰兒篩檢計劃，請撥打電話(402) 471-6733 或 (402) 471-0374，或發電子郵件到 newborn.screening@dhhs.ne.gov。同時，請查看我們的網站：www.dhhs.ne.gov/nsp/。

索取“家長資訊”手冊：

請撥打電話 1-402-471-9731 或傳真到“NNSP”：傳真號碼 1-402-471-1863 或發電子郵件到 newborn.screening@dhhs.ne.gov。請註明：**Parent's Guide booklet**（家長指導手冊），或聽力篩檢手冊（「您的嬰兒能聽見嗎」或「您的嬰兒需要再做一次聽力篩檢」）。有多種其它語言版本供選擇。

若需觀看有關新生兒篩檢的錄影帶，請上 March of Dimes 網站 www.MarchofDimes.com。點選 Newborn Screening，您即可找到錄像帶的鏈接。

本家長資訊手冊系在“妊娠及兒童健康領域補助金”第五項對內布拉斯加州新生嬰兒篩檢及基因計劃的資助下印製和發行。



內布拉斯加州健康及民衆福利服務系統致力於平權行動和平等就業機會，在提供福利或服務方面無任何歧視。