

新生儿筛检

为了 宝宝的健康



Department
of Health

我的宝宝为何需要接受检测？

为了确保您的宝宝尽可能健康。血液检测能提供关于您的宝宝健康状况的重要信息，您和医生可能本来并不知道这些信息。Newborn Screening Program（新生儿筛检计划）能够识别出哪些婴儿可能患有某种罕见但可治疗而又不会立即出现症状的疾病。有了早期的诊断和药物治疗，我们常常可以预防严重的疾病，甚至死亡。因此，让我们来检测宝宝的血液样本，并将结果报告给宝宝的医生是非常重要的。请向宝宝的医生咨询宝宝的检查结果。

新生儿筛检是刚兴起的吗？

不是。每个州都有新生儿筛检计划。New York State 计划由 Public Health Law（公共健康法）强制实施，始于 1965 年。有些疾病很早就会对孩子产生影响 - 甚至出生后几天就会出现症状。及时的检测和诊断对治疗发挥最佳效果非常重要。

我的宝宝需要做多少项疾病的检测？

1965 年只有 1 项检测，现已增加到 45 项以上。这本手册中列出了所有检测项目。尽管这些疾病很罕见，但纽约每天出生的 300 个宝宝中就有 1 个宝宝患有其中某种疾病。这些疾病中的大多数都很严重，甚至是致命疾病。如果没有得到检测和治疗，有些疾病可能会延缓宝宝的发育、造成智力障碍、增加宝宝感染的风险或导致其他问题。

这就是为什么：

早期的治疗至关重要！

但我的宝宝看起来很健康。还需要做这些检测吗？

是的。Newborn Screening Program 识别出的大部分患病婴儿在出生之后都没有患病的迹象，而且看起来很健康。通过这些特殊的实验室检测，我们能识别出可能患有某种疾病的宝宝，并告知宝宝的医生需要进一步检测和特殊护理。大多数情况下，在您的宝宝出现症状或生病之前就开始治疗非常重要。许多疾病具有遗传性，并且遗传自宝宝的父母。

每个宝宝都有两组基因，一组来自于母亲，另一组来自于父亲。有时候，只有一组基因存在问题，但因为另一组没有问题，所以宝宝就不会患病。这些宝宝被称为带病体。虽然这些宝宝没有患病，但这意味着其父母至少有一方是带病体，有时甚至双方都是带病体。新生儿筛检检测有时能识别出某些遗传病的带病体，但该计划的目的是找出所有带病体。如果您的宝宝检测出是带病体，非常有必要做遗传咨询，因为大多数父母并不知道自己是带病体。咨询师能帮助您了解这一信息。

但是我们家的孩子从未有过任何这些健康问题。

已经有健康孩子的父母觉得不会有任何问题，他们基本上是对的。但您的新生儿宝宝仍有可能患上其中某种疾病。这些疾病都很罕见，您的孩子不会患病的几率很大，但是整体来说，纽约每天出生的 300 个宝宝中就有 1 个宝宝患有其中某种疾病。即使您新生儿宝宝的检测结果为阴性，也无法保证您未来的孩子检测结果也是阴性。即使您家里没有任何人患病，有些宝宝和父母也可能是疾病的带病体。许多家庭都会进行遗传咨询，以便更好的了解这些风险对他们未来孩子和其他家庭成员的影响。还有一点也很重要，即新生儿筛查只能查出部分携带遗传病的宝宝。检测是为了发现大多数带有遗传病的宝宝。

我的宝宝如何接受检测？

用宝宝脚后跟处采取的血液作为样本进行所有检测。血液会被存放在一张特殊滤纸上。样本通常在宝宝出生后 24 至 36 小时内进行采取。样本会被送往位于奥尔巴尼的 State Health Department 实验室进行检测。

我是否会拿到检测结果？

请务必向医院护士告知您宝宝的医生或诊所的名称和办公室信息。我们会向该医生告知检测结果，如有任何问题，他会立刻与您联系。当您带宝宝去医生或诊所进行首次检查时，请询问检测结果。医院护

士应该会给您一份粉色的表格，表格会说明如何从宝宝医生处拿到检测结果。

如果所有筛检结果都是阴性，是否意味着我的宝宝身体健康？

Newborn Screening Program 只检测宝宝可能患有的部分疾病。此外，出于种种原因，我们可能无法识别出某些患有这些疾病的宝宝。您应该带宝宝去医生或者诊所进行全面检查。请密切关注宝宝的意外症状或行为，如有异常，请立刻与医生联系。

即使您新生儿宝宝的检测结果为阴性，也无法保证您未来的孩子不会患病。此外，新生儿筛查并不能找出所有携带遗传性疾病的宝宝。带病体有一个基因发生突变，但未患病。在没有家族病史的情况下，宝宝和父母也有可能是带病体。许多家庭都会进行遗传咨询，以便更好的了解疾病和带病体风险对他们未来孩子和其他家庭成员的影响。

“再次检测”是否意味着我的宝宝可能患有某种疾病？

不一定。出于一些原因，宝宝可能需要重复检测。最常见的原因是血液在特殊滤纸上存放不正确。通常情况下，这并不意味着您的宝宝可能患病，只代表应该尽快重新进行血液样本采集。

当第一次检测结果显示可能有问题时，完成第二次筛查检测后的结果才会被视为最终结果。这需要一个

新的血液样本。一般情况下，只有宝宝的第二次检测也不正常时，医生才会讨论进一步诊断测试的必要性。在非常罕见的情况下，由于疾病可能会导致宝宝很快出现症状，医生会在等待第二批检测结果的同时立即对宝宝进行治疗。如果我们

询问，以便更好地了解孩子患病的原因、疾病本身以及携带者风险对将来孩子和其他家庭成员的影响。某些疾病并非由遗传导致。比如，先天性甲状腺功能减退症有许多成因，HIV 感染则由病毒造成，而非基因突变。

纽约州每天 300 个新生儿中就有 1 个患有筛查到的疾病！

要求您的宝宝进行复查，请尽快带上宝宝立即完成复查，然后决定是否需要进行治疗。

如果我的宝宝患上了上述某种疾病，将会发生什么事？

检测出的疾病均有对症治疗办法，能够减轻疾病带来的影响。

有时候，及早开始特殊饮食或其他药物治疗，能够完全预防症状出现。上述大多数疾病非常难以治疗，需要由专门治疗具体疾病的医生协调进行医疗护理。

如果我的新生儿患有某种疾病，以后的孩子是否会患上同样的疾病？

这取决于疾病类型。这些疾病中的大多数为遗传性疾病，孩子遗传自父母。新生儿阴性筛查结果不能保证以后的孩子不会患病。此外，新生儿筛查并不能找出所有携带遗传性疾病的宝宝。携带一种基因突变的携带者为健康状态。无任何家庭病史的情况下，宝宝和父母均可能为携带者。许多家庭寻求遗传咨

为什么要进行 HIV 检测？

检测宝宝的 HIV 抗体。如果检测结果为阳性，则表明母亲携带病毒，我们需要确保孩子不受病毒感染。携带者母亲可能在孩子出生前、分娩时或母乳喂养时将 HIV 病毒传染给孩子。在 NYS，大多数怀孕女性在孩子出生前会进行 HIV 检查。在理想情况下，母亲在怀孕和分娩期间应服药，以防止宝宝感染 HIV 病毒。

这些检测需要多少费用？

免费。这些检测均为免费项目。

我应该如何协助医生为我的宝宝提供帮助？

首先，请确保向宝宝出生医院的护士告知宝宝医生的姓名，以便在需要时联系医生。如果更换医生，请通过邮件或电话方式告知我们（见本手册背面）。如果医生要求对孩子进行复查，请尽快配合执行。如果您的宝宝确定患有某种疾病，请尽快就医。

如您本人无电话号码，请向医生提供能够立即联系到您的联系人电话号码。如在孩子出生后搬家，请立即向医生或诊所告知您的新地址和电话号码。这样一来，如果您的孩子需要更多检测或治疗，医生便能知道如何与您取得联系。

请记住，时间很重要。作为父母，请确保宝宝的医生知道如何联系到您，从而帮助 Newborn Screening Program 保证宝宝尽可能健康。

务必要知道结果：请向宝宝的医生获取新生儿筛查结果！

有关新生儿筛查的更多信息，请浏览我们的网站。

New York State Newborn Screening Program

鉴定的疾病

组		疾病
内分泌科		先天性肾上腺皮质增生症 (CAH)
		先天性甲状腺功能减退症 (CH)
血液科、血红蛋白病		镰状细胞性贫血
		血红蛋白 SC 疾病
		血红蛋白 CC 疾病
		其他血红蛋白病
传染病		HIV 暴露
先天性代谢缺陷	氨基酸疾病	高胱氨酸尿 (HCY)
		高甲硫氨酸血症 (HMET)
		糖原贮积病 (MSUD)
		苯丙酮尿 (PKU) 和高苯丙氨酸血症 (HyperPhe)
		酪氨酸血症 (TYR-I、TYR-II、TYR-III)
	脂肪酸氧化疾病	脂酰肉碱转位酶 (CAT)
		肉毒碱棕榈酰转移酶 I (CPT-I) 和 II (CPT-II) 缺失
		卡尼丁缺乏症 (CUD)
		2,4-二烯酰-辅酶 A 还原酶缺陷 (2,4Di)
		长链 3-羟酰-辅酶 A 脱氢酶缺陷 (LCHAD)
		中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (MCAD)
		中链酮酰辅酶 A 硫解酶缺陷 (MCKAT)
		中/短链羟酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (M/SCHAD)
		线粒体三功能蛋白质缺乏症 (TFP)
		多酰基辅酶 A 脱氢酶缺陷 (MADD) (也称为戊二酸血症 II 型 (GA-II))
		短链羟酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (SCAD)
		极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (VLCAD)

组		疾病
先天性代谢缺陷	有机酸疾病	戊二酸血症 I 型 (GA-I)
		3-羟基-3-甲基戊二酰辅酶 A 裂解酶缺乏症 (HMG)
		异丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (IBCD)
		异戊酸血症 (IVA)
		丙二酸血症 (MA)
		2-甲基丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (2-MBCD)
		3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺陷 (3-MCC)
		3-甲基戊烯二酸血症 (3-MGA)
		2-甲基-3-羟基丁酰辅酶 A 脱氢酶缺陷症 (MHBD)
		甲基丙二酰-辅酶 A 变位酶缺乏 (MUT)、钴胺素 A,B (Cbl A,B) 和钴胺素 C,D (Cbl C,D) 辅因子缺乏及其他中甲基丙二酸血症 (MMA)
		线粒体乙酰辅酶 A 硫解酶缺乏症 (β-酮硫解酶缺乏症, BKT)
		多种羧化酶缺乏症 (MCD)
		丙酸血症 (PA)
	尿素循环疾病	精氨酸血症 (ARG)
		精氨基琥珀酸血症 (ASA)
		瓜氨酸血症 (CIT)
	其他遗传性疾病	肾上腺脑白质营养不良 (X-linked)
		生物素酶缺乏症 (BIOT)
		囊性纤维症 (CF)
		半乳糖血症 (GALT)
		胍基乙酸甲基转移酶缺乏症 (GAMT)
		克拉伯病
		I 型黏多糖贮积症 (MPS I)
		庞贝氏症
		重症综合性免疫缺陷 (SCID)
		脊髓性肌肉萎缩症 (SMA)

有关 New York State Newborn Screening Program 和面板上所列疾病的更多信息，请访问我们的网站：
www.wadsworth.org/programs/newborn

New York State Newborn Screening Program 由 State Health Department 向新生儿家庭提供。

重要事项：关于新生儿筛查的疑问？
需要让我们了解关于宝宝医生的信息？
请来信、来电或访问我们的网站：

Newborn Screening Program
Wadsworth Center
New York State Department of Health
P.O. Box 22002
Albany NY 12201- 2002
电子邮件：nbsinfo@health.ny.gov
www.wadsworth.org/programs/newborn

尊敬的家长：

您孩子的病例标本将在严格控制访问的安全条件下由 *Newborn Screening Program* 保存长达 10 年。如有需要，可在征得您同意的情况下将病例样本用于您的孩子的诊断目的。样本中可能识别您孩子的信息将被删除，同时部分病例样本可能用于公共卫生研究中，该研究已经过负责监督所有适用法律和道德准则遵守的委员会审查和批准。您可以拨打 (518) 473-7552 以销毁宝宝病例样本或者阻止被用于在公共健康研究中使用。您可访问我们的网站以获取更多信息，也可下载所需表格副本以申明您的书面要求。注意：根据要求，我们将彻底销毁病例样本。此执行仅在您生育八周后生效。



Department
of Health