



新生儿筛查

一项简单检测，保护孩子健康

父母须知

新生儿筛查是什么？ 其作用是什么？它重要吗？

所有在艾米利亚-罗马涅大区出生的婴儿，足跟部都会被扎一小针并以特别的吸水纸采集几滴血液，以进行一项简单的筛查检测。

通过这种方式可诊断出若干疾病，若不及早发现，可能会对孩子发育产生负面影响。

新生儿筛查是一项重要的医疗预防措施，它甚至可诊断出罕见疾病，即发生率低于2000分之一的疾病。如果诊断结果为阳性，则可以在孩子的生命早期介入，采取必要的治疗措施，求助最有经验的专科医院，为孩子和家人提供一切必要协助。新生儿父母还可获得基因咨询服务，即对下一次妊娠的相关风险进行评估。

新生儿筛查对于及早发现相关疾病非常重要，有利于在专科医院获得最佳的治疗结果。

最近，新生儿筛查在全国范围内已扩大至覆盖超过40种疾病，成效进一步提高。

血液样本会经过怎样的分析？

艾米利亚-罗马涅大区和圣马力诺共和国境内所有产科及家庭分娩点采集的血液样本，都会被送至筛查中心实验室。血液样本将在实验室内保留至少五年，在遵守隐私法规的前提下，更好地保护孩子的健康。

实验室以不同方法分析血液样本，鉴别异常数值：如出现异常会再次进行检测，

但某些最初显示的异常只是暂时性的，会随着时间回归正常。

而在某些情况下，实验室必须**始终重复进行检验**：这可能是出于技术原因（例如某一血液样本不足）或特殊情况（例如母体病理，特殊饮食或使用药物），有必要进行第二次检测。

为此，新生儿父母需要知道，重新采血的要求并不意味着发现疾病，只代表有必要作进一步检查。

新生儿筛查的疾病检查项目有什么？

新生儿筛查的疾病检查项目分为三类：

分泌腺疾病（先天性甲状腺功能减退症和先天性肾上腺增生），**遗传性疾病**（囊肿性纤维化）**及代谢性疾病**。

其涉及到**罕见疾病**（即发生率低于2000分之一），**先天性疾病**（即出生时已有的疾病）**且往往是遗传性疾病**（即通过基因传播的疾病）。

通过新生儿筛查可及早发现疾病，及时为孩子提供的治疗护理，例如服用其自身未能足量生产的激素或酶，或及早开始膳食和药物治疗，在症状出现之前避免毒素积累造成的伤害，从而极大提高其生活质量。



代谢性疾病

苯丙酮尿症 (PKU)
良性高苯丙氨酸血症 (HPA)
四氢生物蝶呤合成障碍 (BIOPT-BS)
四氢生物蝶呤再生障碍 (BIOPT-REG)
I型酪氨酸血症 (TYR I)
II型酪氨酸血症 (TYR II)
枫糖浆尿病 (MSUD)
高胱氨酸尿症 (CBS缺乏) (HCY)
高胱氨酸尿症 (MTHFR缺乏)
II型瓜氨酸血症 (CIT 2)
I型瓜氨酸血症 (CIT 1)
精氨基琥珀酸尿症 (ASA)
精氨酸酶缺乏症 (ARG)
肉碱缺乏症 (CUD)
I型肉碱棕榈酰转移酶缺乏症 (CPT 1)
II型肉碱棕榈酰转移酶缺乏症 (CPT 2)
肉碱-酰基肉碱转位酶缺乏症 (CACT)
极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 (VLCAD)
线粒体三功能蛋白缺乏症 (TFP)
长链3-羟基-酰基-CoA脱氢酶缺乏症 (LCHAD)
中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 (MCAD)
3-羟基辅酶A脱氢酶缺乏症 (M-SCHAD)
II型戊二酸血症 (GA2/MADD)
I型戊二酸血症 (GA I)
异戊酸血症 (IVA)
 β -酮硫解酶缺乏症 (BKT)
3-羟基3-甲基戊二酸尿症 (HMG)
丙酸血症 (PA)
甲基丙二酸血症 (缺乏Mut, Cbl A, Cbl B) (MMA)
甲基丙二酸血症和高胱氨酸尿症 (缺乏 Cbl C, Cbl D) (MMA-HCYS)
2-甲基丁酰-辅酶A脱氢酶缺乏症 (2MBG)
多种羧化酶缺乏症 (MCD)
丙二酸血症 (MA)
半乳糖血症
生物素酶缺乏症

属于鉴别诊断范围的代谢性疾病

尽管这些疾病并不具备筛查的所有必备特征, 但与某些筛查疾病共有若干参考数值: 如果这些数值出现异常, 则需要作进一步检测, 以作鉴别。

III型酪氨酸血症 (TYR III)
甘氨酸N-甲基转移酶缺乏症 (GNMT)
蛋氨酸腺苷转移酶缺乏症 (MAT)
S-腺苷半胱氨酸水解酶缺乏症 (SAHH)
3-甲基戊二酸尿症 (3MGCA)
3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症 (3MCC)
2-甲基3-羟基丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症 (2M3MBA)
异丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症 (IBG)
短链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 (SCAD)

必须谨记:

- 新生儿筛查是一项重要的医疗预防干预手段, 可显著提高患儿的生活质量;
- 传召孩子进行新的检测, 未必意味着诊断出某种疾病;
- 即使进行二次检测, 筛查结果也往往会呈阴性: 尽管这会给家庭带来沉重的精神负担, 但万一结果呈阳性, 孩子可立即得到治疗;
- 孩子的日常医疗联络人是**家庭儿医**; 在诊断出新生儿筛查疾病范围内其中一种疾病的情况下, 分泌腺疾病、遗传代谢性疾病和囊肿性纤维化的治疗中心将与家庭儿医与患儿家庭紧密合作, 协调进行诊断和治疗。
- 新生儿筛查所包含的疾病均有代码, 赋予豁免支付挂号费的权利。

从新生儿筛查检测到援助

- 新生儿在出生后48-72小时内(在出生的医院), 将会被从足跟采集血液, 以专用的吸水纸吸收。
- 出生点的医务人员将会通过专用交通工具, 把血液样本送至新生儿筛查实验室。
- 血液样本将在采集后的24/48小时内抵达实验室。
- 如果检测结果呈阳性, 即发现异常数值, 大区新生儿筛查中心将会再次联系出生点, 通过负责的医疗中心联系新生儿, 商定适当方式以进行二次检测。
- 如果先天性病理得以确诊, 我们将第一时间联系患儿家庭, 安排负责的医疗中心照顾患儿。
- 负责的医疗中心将收治患儿, 安排其临床治疗-协助途径, 计划医生检查, 与家庭儿医保持妥善关系, 陪伴患儿家庭度过治疗过程的各阶段。
- 在遵守隐私法的前提下, 负责的医疗中心将在罕见疾病大区记录册中证明该疾病, 其综合数据将转发至罕见疾病全国记录册。

大区治疗中心

新生儿筛查大区治疗中心

- 新生儿筛查实验室
S. Orsola-Malpighi 综合医院
Padiglione 20, Via Massarenti 9,
博洛尼亚大学医院
- 临床医院
儿科诊疗部S. Orsola-Malpighi 综合医院
Padiglione 16, Via Massarenti 9,
博洛尼亚大学医院

遗传性代谢性疾病大区治疗中心

- 儿科诊疗部S. Orsola-Malpighi 综合医院
Padiglione 16, Via Massarenti 9,
博洛尼亚大学医院
- 儿科和新生儿科诊疗部Guglielmo da Saliceto医院,
Via Taverna 49,
皮琴察卫生局

分泌腺疾病大区治疗中心

- 儿科诊疗部S. Orsola-Malpighi 综合医院
Padiglione 16, Via Massarenti 9,
博洛尼亚大学医院

囊肿性纤维化大区治疗中心

- 帕尔马大学医院囊肿性纤维化中心,
Via Gramsci 14
- 罗马涅卫生局囊肿性纤维化中心
切塞纳Bufalini医院, Viale Ghirotti 286