



# 新生儿血斑筛检

新生儿出生一星期内，我们会向新生儿提供血斑筛查检测。

## 为何应对新生儿进行筛检？

通过新生儿血斑筛检可以发现罕见但严重的疾病。

大多数新生儿没有这些疾病，但对那些少数确实患有罕见疾病的新生儿而言，筛检意义重大。尽早发现和治疗可以改善患儿的健康状况，防止严重残疾甚至死亡。

## 新生儿血斑筛检项目有哪些？

针对北爱尔兰所有新生儿的采血筛检项目包括苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能低下症、囊泡性纤维症、镰状细胞性贫血和中链脂肪酸去氢醇素缺乏症 (MCADD)。

### 苯丙酮尿症

在北爱尔兰，大约每 6,000 名新生儿中即有 1 名患有苯丙酮尿症 (PKU)。患有这种遗传疾病的婴儿无法分解食物中一种称作苯胺基丙酸的物质。如果患儿未得到治疗，则会出现严重且不可逆转的精神残疾。

经过筛检，患有此病的新生儿可以通过特殊的饮食计划得到早期治疗，从而预防严重的残疾，使其能够正常生活。

如果新生儿未接受筛检，而随后发现患有苯丙酮尿症，那时则可能已错过了治疗时机，饮食疗法也已无法改变疾病造成的损害了。

### 先天性甲状腺功能低下症

在北爱尔兰，大约每 3,000 名新生儿中即有 1 名患有先天性甲状腺功能低下症 (CHT)。CHT 患儿没有足够的甲状腺激素。缺乏这种激素，患儿就无法正常发育，进而可能导致严重的永久性智力和肢体残疾。

经过筛检，CHT 患儿可以尽早使用甲状腺素药物，从而防止严重的残疾，使其得以正常发育。

如果新生儿未接受筛检，而随后发现患有 CHT，则那时可能为时已晚，严重残疾已经无法避免。



**Chinese (Simplified) translation of**  
*Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)*

### **囊胞性纤维症**

在北爱尔兰，大约每 2,500 名新生儿中即有 1 名患有囊胞性纤维症 (CF)。这种遗传性疾病会对消化系统与肺部产生影响。CF 患儿可能不易增加体重，并且经常发生胸腔感染。

经过筛检，CF 患儿可以及早接受高能量饮食、药物和物理治疗。尽管 CF 患儿仍有可能严重发病，但是及早治疗可以帮助其活得更长久、更健康。

如果婴儿未接受 CF 筛检但确实患有此症，以后虽然也可以检测出来，但父母可能会在检出此症之前经历一段焦虑期。

CF 筛检包括对造成此症的最常见的基因变异进行筛检。这就是说筛检可查出携带 CF 基因的新生儿。这些婴儿可能需要接受进一步检查，以确定他们是健康携带者还是 CF 患者。

### **镰状细胞性贫血**

在北爱尔兰，大约每 5,000 名新生儿即有 1 名患有镰状细胞性贫血 (SCD)。这种遗传性疾病会影响血液中的红细胞。SCD 患儿血液中的红细胞会变成镰刀状并堵在微小的血管中。这会引起疼痛，伤害婴儿的身体，并会导致严重感染甚至死亡。

通过筛检，SCD 患儿可以接受早期治疗，这包括使用疫苗及抗生素，另外，患儿父母会接受健康指导，防止婴儿严重发病，从而提高其生活质量。

筛检也可能发现携带 SCD 或其他红细胞病症基因的新生儿。镰状细胞性贫血基因携带者无发病之虞，不必接受治疗。在极个别情况下，筛检会发现可能影响红细胞的其他病症，如地中海贫血。

### **中链脂肪酸去氢酵素缺乏症**

在北爱尔兰，大约每 10,000 名新生儿中即有 1 名患有中链脂肪酸去氢酵素缺乏症 (MCADD)。患有这种遗传性疾病的婴儿难以分解自身脂肪以向身体提供能量。这会导致严重疾病甚至死亡。

经过筛检，大多数 MCADD 患儿可以在早期诊断出来。这样我们就可以特别注意患儿的饮食，包括确保患儿按时进餐。这可以预防严重疾病，使患儿得以正常发育。

对婴儿进行 MCADD 筛检十分重要，这样可在患儿突然发病或严重发病前确定病症，防患于未然。



**Chinese (Simplified) translation of**  
*Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)*

### **如果存在 MCADD 家族病史，那该怎么办？**

如果您或您的配偶存在 MCADD 家族病史，则在新生儿出生之前，您应告知照看您的医护专业人士（产科医生或助产士）。对方会向您推荐基因专科医生，该医生可以解答您关心的任何问题，为您提供咨询。

您可能会被告知需要对新生儿进行早期筛检。向您提供的有关早期筛检以及新生儿出生后的任何注意事项都将记录在您的孕检记录内。

如果建议进行早期筛检，则助产士/护士会采集新生儿脚后跟的血液样本，制成血斑卡，并将其标记为“MCADD 家族病史”。血液采样在新生儿出生后 24 到 48 个小时内完成，通常可在采样后 48 小时内得到结果。

由于存在家族病史而接受了早期筛检的婴儿应在五岁时再次接受例行血斑筛检。

如果存在 MCADD 家族病史，则应务必对婴儿充分哺乳。足月婴儿应在出生后每四小时喂乳一次，早产婴儿应在出生后每三小时喂乳一次。由于分娩后 72 小时内的母乳量和质量的原因，这段时间内尤其可能出现风险。因此，我们建议先对新生儿使用优质配方奶粉，待母乳充沛之后，再进行母乳喂养。

### **北爱尔兰的血斑筛检可检测出其他疾病吗？**

血斑筛检也可能检测出一些罕见的新陈代谢疾病，如高胱氨酸尿症。

### **助产士/护士如何采集血斑样本？**

助产士/护士使用一种特殊装置刺破婴儿的脚后跟，将几滴血液采集到一张卡片上。采血过程可能会引起不适，婴儿可能会因此啼哭。

### **我可以提供什么帮助？**

- 确保新生儿温暖舒适。
- 随时准备为新生儿喂奶和/或搂抱。

### **是否会重复采集血样？**

在个别情况下，助产士或卫生随访员会联系您，要求再次从新生儿的脚后跟采集血样。这可能是由于首次采集的血样不足，或对首次血样的检测结果不明显。重复的结果通常是正常的。



**Chinese (Simplified) translation of**  
*Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)*

### 建议进行筛检

我们极力建议您的孩子接受对上述疾病的筛检，但筛检并非强制进行。如果您不希望孩子接受对任何疾病的筛检，请和您的助产士商谈。您的决定将会记录在您的孕检记录和您孩子的个人健康记录（“红皮书”）中。

如果您认为您的孩子可能未接受筛检，请联系您的助产士或全科医生。

### 如何取得筛检结果？

大多数新生儿的结果正常，说明他们未被认为患有上述疾病。医务人员通常在新生儿出生八星期之后将筛检结果告知父母，并将结果记录在婴儿的个人健康记录（“红皮书”）中。

如果您的孩子出生八星期后您未收到筛检结果，请联系您的卫生随访员。

如果您的孩子被认为患有上述任何一种疾病，则将接受进一步检查，以对结果进行确认。我们通常会在初步检查完成后三到四星期内联系您。

筛检的目的在于发现可能患有上述病症的新生儿。筛检并非 100% 准确。

### 筛检后的婴儿血斑样本将如何处理？

筛检后的新生儿血斑将保存至少 5 年，并可用于以下目的：

- 核对结果或遵照医生建议用于其他检查。
- 改进筛检计划。
- 用于公共卫生监控与研究用途，帮助改进英国新生儿及其家庭的健康状况。这不会区分婴儿的身份，您也不会因此而被联系。

这些血样的用途受医疗规章管辖，您可以向您的助产士索阅该规章，也可在网上进行查阅，网址为：<https://www.gov.uk/government/publications/newborn-blood-spot-screening-code-of-practice-for-the-retention-and-storage-of-residual-spots>

研究人员可能会邀请您或您的孩子参与和血斑筛检计划有关的研究。如果您不愿意接受邀请参与研究，请告知您的助产士。



**Chinese (Simplified)** translation of  
*Newborn blood spot screening for your baby (revised August 2015)*

有关 MCADD 家族病史的更多信息，请访问：

[www.nrls.npsa.nhs.uk/alerts/?entryid45=132858](http://www.nrls.npsa.nhs.uk/alerts/?entryid45=132858)

如需本传单的其他语言版本，请向您的助产士索取，或访问：

[www.publichealth.hscni.net](http://www.publichealth.hscni.net)

有关当地信息：

对新生儿血斑筛检相关纪录的所有保存均符合《1998 年数据保护法案》(1998 Data Protection Act) 的规定。

本传单依据高水平的研究证据和父母与医护专业人员的意见编写而成。

本传单经英国新生儿筛检计划中心 (UK Newborn Screening Programme Centre) 许可在北爱尔兰改编。



Public Health Agency, 12-22 Linenhall Street, Belfast BT2 8BS

Tel: 0300 555 0114.

[www.publichealth.hscni.net](http://www.publichealth.hscni.net)