



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

# 新生兒血片篩檢

新生兒出生後一週內，我們會向新生兒提供血片篩查檢測。

## 為何應對新生兒進行篩檢？

透過新生兒血片篩檢可以發現罕見但嚴重的疾病。

大多數新生兒沒有這些疾病，但對那些少數確實罹患罕見疾病的新生兒而言，篩檢意義重大。儘早發現和治療可以改善患兒的健康狀況，防止嚴重殘障甚至死亡。

## 新生兒血片篩檢項目有哪些？

針對北愛爾蘭所有新生兒的採血篩檢項目包括苯酮尿症、先天性甲腺低能症、囊狀纖維化、鐮形血球貧血和中鏈脂肪酸去氫醇素缺乏症 (MCADD)。

### 苯酮尿症

在北愛爾蘭，大約每 6,000 名新生兒中即有 1 名患有苯酮尿症 (PKU)。患有這種遺傳疾病的嬰兒無法分解食物中一種稱作苯丙胺酸的物質。如果患兒未得到治療，則會出現嚴重且不可逆轉的精神殘障。

經過篩檢，罹患此病的新生兒可以透過特殊的飲食計畫得到早期治療，從而預防嚴重的殘障，使其能夠正常生活。

如果新生兒未接受篩檢，而隨後發現患有苯酮尿症，則那時可能已錯過了治療時機，飲食療法也已無法改變疾病造成的損害了。

### 先天性甲腺低能症

在北愛爾蘭，大約每 3,000 名新生兒中即有 1 名患有先天性甲腺低能症 (CHT)。CHT 患兒沒有足夠的甲腺荷爾蒙。缺乏這種荷爾蒙，患兒就無法正常發育，進而可能導致嚴重的永久性智力和肢體殘障。

經過篩檢，CHT 患兒可以儘早使用甲腺荷爾蒙藥物，從而防止嚴重的殘障，使其得以正常發育。

如果新生兒未接受篩檢，而隨後發現患有 CHT，那時則可能為時已晚，嚴重殘障已經無法避免。



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

### 囊狀纖維化

在北愛爾蘭，大約每 2,500 名新生兒中即有 1 名患有囊狀纖維化 (CF)。這種遺傳性疾病會對消化系統與肺部產生影響。CF 患兒可能不易增加體重，並且經常發生胸腔感染。

經過篩檢，CF 患兒可以及早接受高能量飲食、藥物和物理治療。儘管 CF 患兒仍有可能嚴重發病，但是及早治療可以幫助其活得更長久、更健康。

如果嬰兒未接受 CF 篩檢但確實罹患此症，雖以後可檢測出來，但父母可能會在檢出此症之前經歷一段焦慮期。

CF 篩檢包括對造成此症的最常見的基因變異進行篩檢。換言之，篩檢可查出攜帶 CF 基因的新生兒。這些嬰兒可能需要接受進一步檢查，以便查明其攜帶的基因是顯性還是隱性。

### 鐮形血球貧血

在北愛爾蘭，大約每 5,000 名新生兒即有一名患有鐮形血球貧血 (SCD)。這種遺傳性疾病會影響血液中的紅血球。SCD 患兒血液中的紅血球會變成鐮刀狀並堵在微小的血管中。這會引起疼痛，傷害嬰兒的身體，並會導致嚴重感染甚至死亡。

經過篩檢，SCD 患兒可以接受早期治療，這包括使用疫苗及抗生素，另外，患兒父母會接受健康指導，防止嬰兒嚴重發病，從而提高其生活品質。

篩檢也可能發現攜帶 SCD 或其他紅血球病症基因的新生兒。鐮形血球貧血基因攜帶者無發病之虞，不必接受治療。在極個別情況下，篩檢會發現可能影響紅血球的其他病症，如地中海貧血。

### 中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症

在北愛爾蘭，大約每 10,000 名新生兒中即有 1 名患有中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症 (MCADD)。患有這種遺傳性疾病的嬰兒難以分解自身脂肪以向身體提供能量。這會導致嚴重疾病甚至死亡。

經過篩檢，大多數 MCADD 患兒可以在早期診斷出來。這樣我們就可以特別注意患兒的飲食，包括確保患兒按時進餐。這可以預防嚴重疾病，使患兒得以正常發育。

對嬰兒進行 MCADD 篩檢十分重要，這樣可在患兒突然發病或嚴重發病前確定病症，防患於未然。



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

### **如果存在 MCADD 家族病史，那該怎麼辦？**

如果您或您的配偶存在 MCADD 家族病史，則在新生兒出生之前，您應告知照看您的醫護專業人士（產科醫生或助產士）。對方會向您轉介基因專科醫生，該醫生可以解答您關心的任何問題，為您提供諮詢。

您可能被告知需要對新生兒進行早期篩檢。向您提供的有關早期篩檢以及新生兒出生後的任何注意事項都將記錄在您的孕檢記錄內。

如果建議進行早期篩檢，則助產士/護士會採集新生兒腳後跟的血液樣本，製成血片卡，並將其標記為「MCADD 家族病史」。血液採樣在新生兒出生後 24 到 48 個小時內完成，通常可在採樣後 48 小時內得到結果。

由於存在家族病史而接受了早期篩檢的嬰兒應在五歲時再次接受例行血片篩檢。

如果存在 MCADD 家族病史，則應務必對嬰兒充分哺乳。足月嬰兒應在出生後每四小時喂乳一次，早產嬰兒應在出生後每三小時喂乳一次。由於分娩後 72 小時內的母乳量和品質的原因，這段時間內尤其可能出現風險。因此，我們建議先對新生兒使用優質配方奶粉，待母乳豐沛之後，再進行母乳餵養。

### **北愛爾蘭的血片篩檢可檢測出其他疾病嗎？**

血片篩檢也可能檢測出一些罕見的新陳代謝疾病，如高胱胺酸尿症。

### **助產士/護士如何採集血片樣本？**

助產士/護士使用一種特殊裝置刺破嬰兒的腳後跟，將幾滴血液採集到一張卡片上。採血過程可能會引起不適，嬰兒可能會因此啼哭。

### **您可以提供什麼幫助？**

- 確保新生兒溫暖舒適。
- 隨時準備為新生兒餵奶和/或摟抱。

### **是否會重複採集血樣？**

在個別情況下，助產士或衛生隨訪員會聯絡您，要求再次從新生兒的腳後跟採集血樣。這可能是由於首次採集的血樣不足，或對首次血樣的檢測結果不明顯。重複的結果通常是正常的。



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

### 建議進行篩檢

我們極力建議您的孩子接受對上述疾病的篩檢，但篩檢並非強制進行。如果您不希望孩子接受對任何疾病的篩檢，請和您的助產士商談。您的決定將會記錄在您的孕檢記錄和您孩子的個人健康記錄（「紅皮書」）中。

如果您認為您的孩子可能未接受篩檢，請聯絡您的助產士或全科醫生。

### 如何取得篩檢結果？

大多數新生兒的結果正常，說明他們未被認為患有上述疾病。醫務人員通常在新生兒出生八週之後將篩檢結果告知父母，並將結果記錄在嬰兒的個人健康記錄（「紅皮書」）中。

如果您的孩子出生八週後您未收到篩檢結果，請聯絡您的衛生隨訪員。

如果您的孩子被認為患有上述任何一種疾病，則將接受進一步檢查，以對結果進行確認。我們通常會在初步檢查完成後三到四週內聯絡您。

篩檢的目的在於發現可能患有上述病症的新生兒。篩檢並非 100% 準確。

### 篩檢後的嬰兒血片樣本將如何處理？

篩檢後的新生兒血片將保存至少 5 年，並可用於以下目的：

- 核對結果或遵照醫生建議用於其他檢查。
- 改進篩檢計畫。
- 用於公共衛生監控與研究用途，幫助改進英國新生兒及其家庭的健康狀況。這不會區分嬰兒的身份，您也不會因此而被聯絡。

這些血樣的用途受醫療規章管轄。您可以向您的助產士索閱該規章，也可在線上進行查閱，網址為：<https://www.gov.uk/government/publications/newborn-blood-spot-screening-code-of-practice-for-the-retention-and-storage-of-residual-spots>

研究人員可能會邀請您或您的孩子參與血片篩檢計畫相關研究。如果您不願意接受邀請參與研究，請告知您的助產士。



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

有關 MCADD 家族病史的更多資訊，請造訪：

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

如需本傳單的其他語言版本，請向您的助產士索取，或造訪：

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

有關當地資訊：

對新生兒血片篩檢相關紀錄的所有保存均符合《1998 年資料保護法案》(1998 Data Protection Act) 之規定。

本傳單依據高水準的研究證據和父母與醫護專業人員的意見寫成。

本傳單經英國新生兒篩檢計畫中心 (UK Newborn Screening Programme Centre) 許可在北愛爾蘭改編。



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

Tel: 0300 555 0114

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