

您的婴儿和新生儿筛查

亲爱的家长：

托斯卡纳地区为您的孩子提供免费新生儿筛查项目。

什么是新生儿筛查？

作为预防医学项目的一部分，所有新生儿都可免费接受简单的检查，以便尽早发现某些先天性疾病。1992年2月5日第104号国家法律规定必须筛查苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减退症和囊性纤维化。自2004年以来，托斯卡纳大区还对40多种代谢疾病进行了扩大的代谢筛查。第167/2016号国家法律规定意大利所有新生儿都必须接受此类筛查。根据第909/2018号区域决议，托斯卡纳大区已将筛查范围扩大到包括三种溶酶体贮积症和严重的联合先天性免疫缺陷，根据第796/2021号区域决议，引入了脊髓性肌萎缩症(SMA)的新生儿筛查。第1149/2025号区域决议扩大了新生儿筛查的范围，包括其他免疫缺陷和代谢疾病，包括一些溶酶体疾病。

新生儿筛查的目的是什么？

新生儿筛查的目的是及早发现某些先天性疾病，在症状出现之前进行筛查，并迅速启动针对性的治疗，以预防或限制这些疾病典型的严重损害。

如何进行？

新生儿出生后48至72小时内，通过刺破足跟采集血滴进行分析。血滴被放置在特制吸水纸上，并附有一张记录新生儿数据的卡片。某些新生儿类别需要额外采集样本；例如，体重低于2000克的新生儿，需要采集48小时、14天和30天的三个样本。卡片会被送至迈耶大学医院，在那里对所有在托斯卡纳出生的新生儿进行检测。迈耶大学医院将保留采集血滴的卡片十年。

您什么时候能收到结果？

如果新生儿对任何正在调查的疾病检测呈阳性，生育中心或筛查中心会给您回电，进行进一步的检测。正常结果不会告知您，所以如果他们没有给您回电，就意味着所有检测结果均为阴性。

注意：如果他们给您回电，并不意味着孩子生病了，只是需要进一步检查。

哪些疾病可以通过筛查发现？

内分泌疾病

- 先天性甲状腺功能减退症

该病由甲状腺激素缺乏或分泌不足引起，而甲状腺激素对于中枢神经系统的发育成熟以及儿童的正常生长至关重要。治疗方法包括口服甲状腺素。早期诊断和治疗可使儿童获得正常的生长发育和神经运动发育。

- 肾上腺生殖综合征 (21-羟化酶缺乏导致的先天性肾上腺增生症)

这是一种罕见疾病，患者的肾上腺无法正常分泌某些对生命至关重要的激素，例如皮质醇和醛固酮。这种缺陷最常见的形式是，在出生后的最初几周内，会导致矿物质失衡和性激素分泌过量。通过新生儿筛查进行早期诊断，可以快速启动替代疗法，使用药物纠正缺陷并预防潜在的严重并发症。通过适当的治疗和定期检查，儿童可以正常成长并过上正常的生活。

囊性纤维化

这种疾病是由一种基因缺陷引起的，这种缺陷会以高度异质性的方式导致肺部感染和消化功能受损（消化不良），从而导致生长发育障碍。每 4000 名健康新生儿中就有 1 人受此病影响。筛查最初基于测量血液样本中的胰蛋白酶（一种具有酶活性的蛋白质）。在新生儿时期，胰蛋白酶水平异常的情况并不少见，需要进一步检测才能解释。因此，建议对少数新生儿进行深入的基因分析（基因检测），并征得您的同意。通过新生儿筛查（通常在症状出现之前）进行早期诊断，可以改善临床预后，预防多种并发症，并为家庭未来怀孕提供遗传咨询。除了对症治疗外，针对该疾病潜在缺陷的有效药物现已面世，用于治疗越来越多的囊性纤维化患者。

先天性免疫缺陷 (INBD)

先天性免疫缺陷 (INBD) 是一大类罕见疾病（目前已知的有五百多种），其特征均与免疫系统缺陷有关。患有先天性免疫系统缺陷的儿童出生时看似健康。然而，正是由于这种严重的

缺陷阻碍了他们抵御传染病，他们可能在早期遭受严重且不可逆转的损害，甚至死于免疫系统正常儿童中常见的感染。新生儿筛查使我们能够在孩子出生后的最初几天内诊断出大多数先天性免疫系统缺陷，从而启动最合适的治疗方案，保护他们免受所有可能的感染。在许多情况下，这些治疗能够使孩子恢复健康。筛查是通过在新生儿的一滴血液中寻找称为 TREC 和 KREC 的分子来完成的。正常的免疫系统会产生大量的 TREC 和 KREC；相反，这些分子的含量低或缺失是一个警告信号，表明免疫系统功能不正常。严重联合免疫缺陷症 (SCID) 是免疫系统先天性疾病中最严重的一种。干细胞移植或基因治疗可以治疗 SCID，使患儿获得成功。移植在患儿仅几个月大且之前没有感染史时最为成功。因此，筛查非常重要，因为它可以在出生后最初几天内发现 SCID。筛查还可以识别许多其他免疫系统缺陷，这些缺陷虽然不如 SCID 严重，但仍需要立即治疗和早期管理，以避免严重感染和其他并发症。在某些情况下，免疫系统缺陷与其他临床表现（例如心脏、肾脏和肠道疾病）相关。在其他情况下，缺陷与患儿无法产生抗体有关，如果未及早接受抗体治疗，患儿可能会患上肺炎或脑膜炎等严重感染。在筛查之前，这些疾病往往诊断较晚，患儿已经出现严重感染和并发症。然而，筛查可以实现早期诊断并及时实施所有必要的治疗。

遗传性代谢疾病

遗传性代谢疾病是一大类遗传性疾病。症状可能在出生后数日内出现，但通常在出生后一岁或更晚，甚至成年后才会出现。如果治疗不当，遗传性代谢疾病会影响多个器官和系统，例如中枢神经系统、心脏、肝脏、肾脏、皮肤等，在某些情况下甚至会导致猝死。早期诊断有助于及早开始饮食和/或药物治疗，从而改善预后并提高生活质量。

托斯卡纳地区为新生儿筛查了 50 多种遗传性代谢疾病，包括：

- 氨基酸代谢紊乱（例如苯丙酮尿症）
- 有机酸尿症
- 尿素循环障碍
- 脂肪酸 β -氧化障碍
- 生物素酶缺乏症
- 半乳糖血症
- 芳香族 L-氨基酸羧化酶 (AADC) 缺乏症
- 吡哆醇依赖性癫痫
- X 连锁肾上腺脑白质营养不良

• 溶酶体贮积症 (LSD): LSD 是由溶酶体酶的基因缺陷引起的, 导致物质在器官和组织的溶酶体中积聚。它们是进行性疾病, 可在较晚或较早的年龄导致严重残疾或死亡。即使同一种疾病, 其发病年龄、症状、临床病程和严重程度也存在极大差异。托斯卡纳地区的新生儿筛查涵盖了六种疾病, 通过血液样本中的酶分析进行检测: **庞贝病、法布里病、1 型黏多糖贮积症、异染性脑白质营养不良 (MLD)、戈谢病和酸性鞘磷脂酶缺乏症 (ASMD)**。所有这些疾病均可治疗, 但治疗改变了疾病的自然病程, 并影响了患者的生存质量和预期寿命。如果通过新生儿筛查确诊, 则开始治疗的时间可能因酶/基因缺陷和临床表型而异。新生儿法布里病筛查可能会漏诊女性患者。-----

脊髓性肌萎缩症 (SMA)

脊髓性肌萎缩症 (SMA) 是一种遗传性疾病 (约每 6,000-10,000 名新生儿中就有 1 名患有此病), 其特征是进行性肌肉无力和萎缩。SMA 的多种类型中, I 型最为严重, 在出生后数月内出现症状, 患者无法获得头部控制和维持坐姿等运动技能。该病呈渐进性发展, 若无支持治疗, 平均在 8-9 个月大时死亡。特异性治疗 (反义寡核苷酸和基因治疗) 越早开始, 效果越好; 在症状出现前阶段开始治疗, 可以使患儿的运动发育里程碑与未患病儿童相当。筛查测试包括对从卡片上的血滴中提取的 DNA 进行 SMN1 基因的分子遗传学分析。基因变异的存在可能提示存在该疾病。

如果您的新生儿筛查结果呈阳性, 并且您的诊断得到确认, 您将获得由迈耶儿童医院与地区生育中心、您的家庭儿科医生以及专门的临床中心合作协调的综合护理和治疗计划, 以治疗您的特定诊断病症。

更多信息

AOU Meyer

电话: 055 5662766 周一至周五, 中午 12:00 至下午 1:00

邮箱: screening@meyer.it

网址: www.meyer.it

地址: viale Gaetano Pieraccini, 24 - 50139 Firenze

数据处理信息请访问: www.meyer.it/screeningneonatale