

您的孩子和新生儿筛查 父母亲的指南

敬爱的父母亲，托斯卡纳大区免费为您的儿子提供加入新生儿筛选检查的计划。

新生儿筛查是什么？

在预防医学计划上让所有的新生儿都免费接受些简单的检验以能预早地认出一些先天性疾病。依据1992年02月05日104号国家法律，预定为下列疾病进行新生儿筛查：苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减退症和囊性纤维化症。在托斯卡纳大区从2004年起还加入了筛查扩大新陈代谢症，它包括了四十多种新陈代谢疾病。依据167/2016号国家法律强制规定，必需为所有新生儿进行筛查。909/2018号大区决议加入了三种筛查疾病：溶酶体积累症和严重合并先天性免疫缺陷症。

为何作新生儿筛查？

新生儿筛查的目的是在未出现一些疾病症状之前，能预早地认出一些先天性疾病，从而可以预防或减少、限制一些先天性疾病可带来的典型而严重的损害，并保障更多患病的幼儿能有一良好的生活品质，更能尽速地开始特定的治疗。

一项简单的测试能拯救一条生命

如何进行筛查？

于新生儿出生后48到72小时之间以一根细小的针在脚跟上轻刺取几滴血液来分析。将这几滴血液存放在一种特殊的吸收卡纸内，并附上新生儿的个人数据。为出生时体重低于1800克的新生儿必需在出生后48小时，14天和30天共抽三次血。所有在托斯卡纳大区出生新生儿的存放了血滴的卡纸都被送到Meyer大学医院 (Azienda Ospedaliero Università Meyer)作检测。Meyer大学医院为这些存放了血滴的卡纸保留十年。

什么时候能得知结果？

如果新生儿对所筛查的疾病之检测有一项结果是阳性，出生点或筛查中心会再叫回新生儿作进一步地查证核实。如果筛查结果正常，您不会收到任何通知，所以如果新生儿筛查后没被叫回，就表示筛查结果是阴性。

请注意：新生儿被叫回并不意味着孩子有病，只因为需要作进一步的查核。

经过筛查可以认出哪些疾病？

苯丙酮尿症和其他新陈代谢疾病

苯丙酮尿症是新生儿通过筛查认出的第一种新陈代谢疾病。它是由于一种因先天性缺陷的酶而造成蛋白质组成部份之一的苯丙氨酸积累在人体内，苯丙氨酸的积累对大脑有毒。疗法为节制饮食尽量少吃含此一元素的食物，以使孩子的脑部发育和身体成长正常。有些病例也可能用药物治疗。除了苯丙酮尿症外，通过筛查能认出其他四十多种新陈代谢疾病，使用一个很复杂，被称为质谱仪的仪器(LC-MS/MS)可检测出。新陈代谢疾病包含了一组极广大的遗传性疾病，都起因于新陈代谢的遗传缺陷。疾病症状可能在新生儿刚生几天就已显示出，但经常也有在孩子几岁时，或在孩子更大，甚至于成年时才显示出病状。如果不作适当的治疗，会涉及到不同的人体器官和系统如：中枢神经系统、心脏、肝脏、肾脏、皮肤等。有时甚至可能是猝死的原因(婴儿猝死综合症或在摇篮里死亡)。

在未出现症状之前，能够预早地认出新生儿的疾病，就可以用节制饮食/药物来改善长期预后和生活的品质。为新生儿作筛查的新陈代谢疾病的缘由为氨基酸缺陷，有机酸缺陷，尿素循环缺陷，Beta氧化脂肪酸缺陷(患病比率：约为每2000新生儿中一个)。

生物素的缺陷

这是一种先天性对一种维生素-

生物素的新陈代谢缺陷症，它会造成多羧化酶缺陷。疾病症状多样，包括精神运动迟缓、惊厥、免疫缺陷和皮肤改变。通过筛查可估计生物素酶的活动状况。治疗法为口服生物素。

先天性甲状腺功能减退

由于甲状腺激素缺乏或产生不足而导致的疾病，甲状腺激素是发育、大脑成熟和孩子正常成长不可少的激素。疗法为口服甲状腺素(tiroxina)药片。预早的诊断和治疗能让孩子正常地发育。(患病比率：约为每1500新生儿中一个)。

半乳糖血症

由于一遗传性缺陷导致人体内积累一种元素，即半乳糖，半乳糖由糖类派生，对不同的器官如肝脏和眼睛有毒影响。预早治疗和饮食节制注意食用不含半乳糖的饮食，能使孩子在身心的发育和成长上获得重要的改善。

囊性纤维化

由于一种遗传缺陷造成每个个体不同的情况，对孩子的成长和呼吸器官会有问题。筛查主要测试是胰蛋白酶剂量。测试结果数值反常经常会发现，必需作进一步的其他检测才可明确的诠释。在新生儿未出现症状之前，能预早诊断出，而能预防一些并发症，提高临床表现；另外，能为家庭提供遗传咨询。目前除了针对症状治疗外，对越来越增加患囊性纤维化缺陷症的孩子，尚有尖锐而重要的药物治疗(患病比率：约为每4000新生儿中一个)。

在筛查囊性纤维时有可能，根据结果，但只对极少量的孩子，我们需继续进行深入研究遗传分析(基因测试)，需要测试前在检验时，我们会向您咨询及请求同意的。

溶酶体积累症(LSD)

LSD麦角二乙胺溶酶体积累症是由于遗传性溶酶体的缺陷，在器官和组织中积累溶酶体物质而导致的疾病。是些渐进疾病，对病人可能会成为严重残疾或迟早会死亡。依据发病年龄、症状、临床病程、严重程度，甚至就在同样疾病或酶体的缺陷/遗传学上的状况来看，目前已得知的有五十多种LSD。经过筛查通过血滴的溶酶剂量已认出有三种病症：庞培病，法布里病，粘多糖贮积症I型。目前以替代酶疗法，使这些疾病的历史特性改变，而且病人的生活品质 and 预期寿命也改变了。如果通过新生儿筛查诊断出此种疾病，开始治疗时间依据酶/遗传性和临床表形而有变更。

庞培病

由于溶酶体酸 α -葡萄糖苷酶缺乏，使糖原积累在心肌、骨骼肌和平滑肌内。庞培病随着发病年龄(幼儿，青年，成人)，渐进类型和肌肉受牵连的严重程度而改变。

法布里病

由于溶酶体酸 α -半乳糖苷酶缺乏，使鞘糖脂积累，特别积累在肾脏、心脏和神经系统内而导致肾脏功能不足，心肌病或痉挛。新生儿筛查一般不能对女性新生儿诊断出此病。

粘多糖贮积症I型

由于溶酶体酸 α -氢嘌呤酶缺乏，使粘多糖积累，特别积累在肝脏，骨，眼睛和神经系统内，有些病例可以预早进行造血干细胞移植。

严重合并先天性免疫缺陷症(SCID)

严重合并先天性免疫缺陷症是一组广大的罕见疾病(目前所认识的超过两百种)，全部都有免疫系统缺陷的共同特点，患严重合并先天性免疫缺陷症(SCID)的新生儿出生时

表面看来很健康。但是，就因为免疫系统严重缺陷使他们不能保护自己免受传染病的侵害，而可能遭受预早的，严重的，不可逆转的损害，甚至于死亡，对其他具有正常免疫系统的新生儿说来，那只是平凡的传染病。新生儿筛查能在孩子只有几天生命的时间就能诊断出严重合并先天性免疫缺陷症(SCID)，如果怀疑新生儿的免疫系统有缺陷，立刻激活疗法以保护他对抗所有可能的传染病。新生儿筛查时在新生儿的血滴里寻找叫作TREC的分子，(TREC)

T细胞受体切除圈是幼儿发育中所产生的小分子，这些T细胞的成熟对免疫系统的作用是非常重要的。

如果被确实诊断出新生儿患有先天性的疾病之一，小孩和父母亲在治疗过程都会由AOU Meyer医院联系配合大区的出生点，家庭儿科医生和专业临床中心为诊断出的疾病进行专业治疗。

新生儿筛查计划的数据处理持有者是佛罗伦萨的Meyer大学医院公司(l' Azienda ospedaliero-università Meyer - Firenze)。数据处理详细咨询可参看公司网站：www.meyer.it

有关信息

AOU MEYER

viale Gaetano Pieraccini, 24 号 – 50139 Firenze

电话 055 5662766 星期一到星期五 从12:00 到13:00

screening@meyer.it

www.meyer.it