



我也想做...  
扩展筛查!!!



你的孩子  
以及  
新生儿筛查

亲爱的家长,  
这本册页将向您介绍孩子在出生后**48小时至72小时**进行筛查化验的重要性, 这么做的目的是**尽早发现那些可能随着孩子成长造成重大影响的疾病。**

**什么是新生儿筛查?**  
作为预防医学计划的一部分, 所有新生儿都要接受一些简单的检查, 以便及早发现先天性疾病。  
1992年02月05日104号国家法律规定了强制进行**苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减退和囊性纤维化**的新生儿筛查。

马尔凯大区918/2013号大区法令规定, 从2014年起在此基础上增加对**40多种代谢疾病**的扩展筛查。扩展筛查使用基于质谱筛查的创新技术, 可发现来自遗传基因的代谢疾病, 其中的许多疾病被列为罕见疾病。上述扩展筛查与针对**半乳糖血症和生物素酶缺乏症**的筛查一道, 由2016年08月19日167号法令规定, 在意大利国内强制进行。

**为什么进行新生儿筛查?**  
新生儿筛查的目的是尽早, 在症状出现之前, 发现某些遗传疾病。尽管你们的孩子患有这些疾病的可能性很低, 但早期诊断可以保证尽快的医疗介入, 保证孩子健康成长。这一简单的测试就可以预防以其他方式难以发现的疾病, 预防疾病所带来的严重后果。

**如何进行筛查?**  
操作直接在产科进行, 孩子出生后**48至72小时**用无菌针刺新生儿脚后跟收集几滴血。孩子几乎没有感觉, 但收集到特制纸片上的几滴血将足以用于筛查遗传代谢疾病。血液样本将发往**法诺圣十字医院大区筛查中心 (Centro Screening Regionale dell'Ospedale Santa Croce di Fano)** 进行化验。如果化验有异常, 将联系出生中心的专员和孩子的家人。



### 家长什么时候可以知道结果？

如果结果呈阴性，将不会予以通知，因此如果没有收到回音，说明化验一切正常。如果结果呈阳性，出生中心或筛查中心将联系父母，并进行进一步的确诊。

- 请记住：如果筛查为阴性，你们将不会收到任何通知。
- 如果需要重新采集样本，这并不是说孩子患病。

### 新生儿筛查涉及哪些疾病？

**苯丙酮尿症 (PKU)** 是由于遗传缺陷引起的，该缺陷将导致蛋白质的组成部分苯丙氨酸在体内积聚。孩子血液中苯丙氨酸的增加，如不及时治疗，会造成发育迟缓。治疗方法包括食用不含蛋白质（肉、鱼、奶、蛋等）的餐食，从而保证正常的生长发育。在意大利每3700名新生儿中出现1例苯丙酮尿症。在马尔凯大区，针对该疾病的筛查始于1973年。



**先天性甲状腺功能低下症 (IC)** 由于甲状腺分泌的甲状腺激素不足所致，这些激素对孩子的成长和智力发育至关重要。治疗方法是每天通过口腔摄入所缺乏的激素，即甲状腺素。它的摄入可以保证正常的身体和智力发育。在意大利每1000名新生儿中出现1例先天性甲状腺功能低下症。在马尔凯大区，针对该疾病的筛查始于1982年。

**囊性纤维化 (FC)** 是由于遗传缺陷所致，致使调节盐交换的蛋白质异常。这导致粘性分泌物和富盐汗液的积聚。它通常会影响到呼吸道和胃肠道，孩子出现反复感染和发育不良。这种疾病出现的几率极低，在所有新生儿中大约占2%；囊性纤维化的筛查还涉及DNA分析。



如果不希望将DNA分析作为进一步的诊断手段，请及时让产科工作人员了解并得到确认。在这种情况下，囊性纤维化的筛查将不会把DNA分析作为补充检测手段。新生儿筛查，即在病症出现前，就可以预防某些并发症的出现，在临床上具有重要的意义。

在意大利每3400名新生儿中出现1例囊性纤维化。在马尔凯大区，针对该疾病的筛查始于1995年。

**半乳糖血症** 由于遗传缺陷导致糖，即来自碳水化合物的半乳糖在体内积聚。这种积聚会造成多个器官和系统中毒（特别是神经系统和眼睛）。治疗方案是食用不含半乳糖的餐食。如果尽早进行治疗，将大大改善身心发育状况。在意大利每25000名新生儿中出现约1例半乳糖血症。在马尔凯大区，针对该疾病的筛查始于2019年。

**生物素酶缺乏症** 是由遗传缺陷导致缺乏生物素（维生素B8）引起的，这种营养缺陷如果未得到控制或治疗，将发展到非常危险的情况。

生物素参与代谢反应，包括能量物质的合成和代谢。症状范围从皮肤反应、皮疹、脱发到神经系统的症状（癫痫发作、运动失调），发育迟缓，视力和听力下降。治疗方案是食用补充生物素的餐食。如果尽早进行治疗，可防止并发症出现。

在意大利每60000名新生儿中出现

### 扩展的代谢筛查

包含约40种罕见代谢疾病，可分为三类：

- 氨基酸代谢缺陷；
- 有机酸代谢缺陷；
- 脂肪酸氧化缺陷。

在意大利每25000名新生儿中出现约1例患有上述三类疾病。在马尔凯大区，针对这些疾病的筛查始于2014年。



请谨记，针对孩子的  
日常联系人为家庭儿科医生。  
如果筛查结果呈阳性，  
大区新生儿筛查中心将在整个诊断和治疗过程中与  
你们和孩子的儿科医生合作。  
针对你们的家庭儿科医生  
大区新生儿筛查中心联系方式  
儿童神经精神病学  
马尔凯北综合医疗机构  
“圣十字”医院  
地址：Via Veneto, 2 – 61032 法诺(PU)  
实验室电话0721.882401  
科室电话0721.882419  
传真0721.882414 – 0721.882401  
电子邮箱  
screeningneonatale@ospedalimarchenord.it



AZIENDA OSPEDALIERA  
OSPEDALI RIUNITI MARCHE NORD



CENTRO SCREENING NEONATALE  
REGIONE MARCHE



编写  
大区新生儿筛查中心  
儿童神经精神病学  
公共关系办公室服务-沟通与资讯

修订版  
2019年8月



[www.ospedalimarchenord.it](http://www.ospedalimarchenord.it)