

向家長提供關於新生兒篩選檢查的 重要資訊



California Department of Public Health

Newborn Screening Branch
Genetic Disease Screening Program
<http://cdph.ca.gov/nbs>

發佈日期：2014年2月
Chinese



欲瞭解有關「新生兒篩選檢查計劃」的進一步詳情以及
可透過本項計劃檢測的疾病最新列表，
請查閱我們的網站<http://cdph.ca.gov/nbs>

加州新生兒篩選檢查 (California Newborn Screening Test)

新生兒篩選檢查能夠拯救您孩子的生命或預防嚴重大腦損傷。新生兒篩選檢查可發現新生兒的某些疾病，從而立即開始治療。早期發現及治療可預防智障及/或危及生命的疾病。



加州對哪些類型的疾病進行篩選檢查？

為了保護所有新生兒的健康，州法要求所有在加州出生的嬰兒在出院之前必須接受新生兒篩選檢查 (簡稱 NBS)。這項測試檢查以下類別的疾病：

■ 代謝 ■

人體對產生能量及生成組織的化學反應

■ 內分泌 ■

影響身體功能的荷爾蒙

■ 血紅素 ■

攜帶氧氣的紅血球

■ 其它遺傳性疾病 ■

纖維囊泡症 (CF)
嚴重混合型免疫缺乏症 (SCID)

在加州，大約每600名接受測試的嬰兒中有一名會被發現患有其中一種疾病。

請務必讓您的孩子接受測試

患有其中任何一種疾病的嬰兒在出生時可能看上去非常健康，但仍然患有嚴重疾病。當症狀出現時，可能為時已晚，無法預防對孩子造成嚴重傷害。這就是您的孩子必須在出院前接受測試的原因。

不在醫院出生的嬰兒也應當接受此項測試。應當在您的孩子滿六天之前接受此項測試。理想的測試時間是嬰兒出生後24到48小時內。請打電話給您的助產士，孩子的醫生或您所在地的衛生部，讓您的孩子接受測試。

這些疾病如何治療？

我們進行篩選檢查的大多數疾病都能得到有效的治療。治療可能包括特殊飲食或藥物。接受早期及持續治療的孩子能夠健康成長，長期享受健全的生活。對於發現的某些疾病，並無有效的治療方法。



什麼是篩選檢查？

篩選檢查是對一群人進行測試，以便發現哪些人有患具體疾病的風險，即使他們看起來很健康。加州的新生兒健康檢查計劃可測試出大多數的常見(並非全部的)疾病。並非每一名篩選檢查呈陽性的嬰兒均患有此類疾病。需要由嬰兒的健康護理服務提供者或專科醫生對嬰兒進行進一步測試及評估，以便作出診斷。

測試如何進行？

將從嬰兒腳後跟抽取的幾滴血放在一張特殊的濾紙上，然後將血樣送至加州政府核准的實驗室進行測試。

應當何時接受測試？

新生兒篩選檢查應當在嬰兒出生12小時後及滿六天之前進行。理想的測試時間是嬰兒出生後24到48小時內。採集的出生後12小時內嬰兒的血液測試結果對某些新陳代謝疾病**並非**總是可靠。之後還需採集另一次血樣，重複所作的測試。如果您在孩子出生後12個小時內出院或離開分娩中心，您則須在接下來的幾天內重新返回接受第二次測試。



測試安全嗎？

是，這是一項簡單，安全的測試。從1980年以來，已經有逾1,600萬名加州新生兒接受腳後跟針刺血樣測試，沒有對新生兒造成任何傷害。

測試準確嗎？

是。血樣被送至一個經州政府核准的實驗室進行測試。州政府仔細檢查此類實驗室的工作，以確保結果的可靠性。透過陽性新生兒篩選檢查未發現患有一種較常見疾病的可能性極小。對於幾種罕見的疾病，該項測試可能僅會發現極少數嬰兒患者。

如果測試顯示陽性，則會在您出院後的幾天內與您聯絡。CF和SCID可能需要更長時間。如果測試顯示陰性，則約需兩週時間醫生才會收到測試結果。



我是否能夠拒絕讓孩子接受測試？

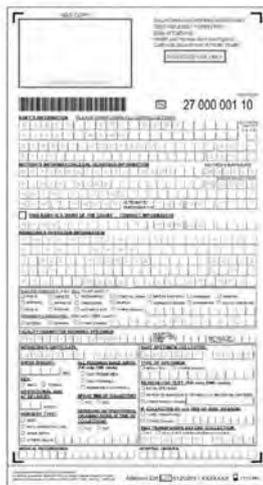
您僅能因為篩選檢查與您的宗教信仰或習俗有衝突才能拒絕讓孩子接受測試。在此種情況下，您必須簽署一份特殊的表格。表格中會說明不接受測試可能導致您的孩子患嚴重疾病或受到永久性傷害。另外還會說明如果出現此種情形您將承擔責任。

我如何獲得測試結果？

您可以向您的醫生或診所索取孩子的測試結果。如果您的醫生沒有收到測試結果，他/她可以與新生兒篩選檢查計劃聯絡，索取結果副本。

當您的嬰兒做完測試後，醫院工作人員會交給您粉色和藍色的測試請求表副本。上面有我們根據HIPAA規定的「資訊通知及隱私權管理方法」，以及醫院寄出的有關您、您的寶寶和寶寶醫生的資訊。

- 1) 檢查嬰兒的新生兒篩選檢查請求表粉色副本上的資訊。**如果您、您的寶寶或寶寶醫生的任何資訊不正確，請在離開醫院前通知育嬰室的工作人員。**這樣能幫助我們在您的寶寶需要更多測試時，立刻與您和您的醫生聯絡。

A sample of a newborn screening request form. The form is titled "Newborn Screening Request Form" and includes a header with a barcode and the number "27 000 001 10". Below the header, there are several sections for entering patient information, including name, date of birth, sex, race, and ethnicity. There are also checkboxes for "Consent to Screen" and "Consent to Release Information". The form is divided into multiple columns and rows, with some fields containing pre-filled text or numbers.

- 2) 帶寶寶去做第一次檢查時，請攜帶這張表格的粉紅副本。這可以讓醫生找出寶寶的新生兒篩選檢查的結果。

如此一來，您可以協助確保您和寶寶的醫生取得新生兒篩選檢查的結果。

如果您在測試後搬家，請務必將新地址及電話號碼通知醫院以及您孩子的醫生或診所，以防他們需要就您的孩子的測試結果與您聯絡。

如果孩子的測試結果顯示陽性，我應當怎麼辦？

如果測試結果顯示陽性，則需要接受更多的測試。您會接到一通電話及/或一封信，告訴您下一步應採取的措施。在接受進一步測試後，很多在首次測試中顯示陽性的嬰兒被發現並沒有患病。但是，您必須讓您的孩子再次接受測試，因為患有此類疾病的孩子會從早期治療中獲益。

每一年加州有大約875名嬰兒被查出患有其中一種疾病。





早期治療能夠預防嚴重問題

如果不在嬰兒出生後立即發現此類疾病並加以治療，嬰兒可能會出現嚴重的健康問題，甚至死亡。早期治療可預防很多此類問題。

如需篩檢疾病的完整清單，請瀏覽我們的網站
www.cdph.ca.gov/programs/nbs

代謝疾病

代謝疾病會影響孩子將某些食品成份用於生長，能量及修復的能力。這些成份包括來自蛋白質的**氨基酸**，來自脂肪的**脂肪酸**以及來自脂肪，油及糖的**有機酸**。為了分解或轉換這些物質，稱作酵素的蛋白質必須存在。當沒有所需的足夠酵素時，會大量生成某些物質，可能對身體造成傷害。代謝疾病的嚴重程度不同。如果早期發現，則能夠在造成嚴重健康問題之前治療其中大多數症狀。治療方法可能包括密切監控嬰兒的健康狀況，服藥情況，保健品及/或特殊飲食。

以下是由NBS計劃進行篩選檢查的部分代謝疾病：

- **苯丙酮尿 (PKU)** — 患有PKU的嬰兒在吃高蛋白的食品時會出現問題，例如奶（包括母乳和配方奶粉），肉類，雞蛋和奶酪。患有PKU的嬰兒如果得不到治療，可能造成智障及/或其他健康問題。吃特殊飲食能夠防止出現這些問題。
- **半乳糖血症** — 患有此種疾病的嬰兒不能利用牛奶，配方奶粉，母乳及其他食品中的某些糖分。如果不接受治療，患有半乳糖血症的嬰兒可能病情加重，甚至死亡。特別配製的嬰兒配方奶粉及食譜可幫助防止出現這些問題。
- **楓糖尿症 (MSUD)** — 患有MSUD的嬰兒在利用脂肪及蛋白質時會出現問題。如果不進行治療，MSUD可能造成智障，甚至死亡。採用特殊飲食的治療方法能夠防止出現這些問題。
- **中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症 (MCADD)** — 患有MCADD的嬰兒無法將脂肪轉換為能量。如果不接受治療，嬰兒可能患癲癇，極度嗜睡，昏迷，甚至死亡。治療方法可能包括頻繁餵食及特殊飲食。
- **生物素酶缺乏症** — 患有此種疾病的嬰兒無法使用或循環使用飲食中的生物素（維生素B）。如果不加治療，患有此種失調的嬰兒可能會發生癲癇，智力遲緩，視力問題，聽力喪失，及（或）其它健康問題。治療包括每天補充生物素。

內分泌疾病

患有內分泌疾病的嬰兒分泌某些荷爾蒙過多或過少。荷爾蒙由體內的腺體生成，會影響身體的功能。

- **先天性腎上腺增生 (CAH)** — 患有此種疾病的嬰兒的腎上腺無法分泌足夠的重要的克服壓力的荷爾蒙皮質醇。此外，大約有三分之二的嬰兒不能分泌足夠的保持鹽分的荷爾蒙醛甾酮。因此，患病嬰兒可能出現脫水，休克，甚至死亡。用口服一種或多種藥物的方法治療可幫助預防出現這些問題。患有此種疾病的女孩還會出現類似男性的外生殖器，此種問題可用外科手術矯正。

- **原發性先天甲狀腺功能減退** — 先天患有此種疾病的嬰兒沒有足夠的甲狀腺荷爾蒙。沒有足夠的甲狀腺荷爾蒙，嬰兒生長速度極為緩慢，並會有智障。可透過每天讓嬰兒服用特殊的甲狀腺藥物防止出現這些問題。

血紅素疾病

血紅素疾病發生在紅血球內。血紅素使血液帶有紅色，並將氧氣輸送至身體的各個部位。血紅素疾病常常會導致貧血，因為它們會影響紅血球中的血紅素類型及數量。治療方法可能包括服用藥物，葉酸及密切監控嬰兒的健康狀況。

以下是新生兒篩選檢查包括的部分血紅素疾病：

- **鎌狀細胞貧血及其他鎌狀細胞疾病** — 此類疾病會影響嬰兒紅血球內的血紅素類型。患有鎌狀細胞疾病的嬰兒會病情加劇，甚至會因普通感染而死亡。多種感染可透過每天服用抗生素加以預防。持續健康護理及密切監控可幫助患有血紅素疾病的兒童盡量保持健康。
- **血紅素H型疾病** — 此種疾病會影響嬰兒血液內血紅素的數量。如果血紅素數量不足，則會導致身體製造出較小的紅血球。而此症狀將使細胞分裂過快。患有此種疾病的嬰兒會患有輕度至嚴重的貧血，並會出現其他健康問題。治療方法可能包括輸血，服用葉酸以及避免某些藥物及家用產品。

纖維囊泡症 (CF)

這種疾病會影響多種身體器官，包括肺臟和消化系統。患有纖維囊泡症的嬰兒在出生後最初幾個月內，很難吸收母乳或奶粉，發育遲緩，無法健康成長，肺部經常感染，汗有鹼味，經常拉稀，脫水，並出現具有生命危險的鹽分失衡。如果及早治療，並由專科照護中心的小組持續提供照護，將能緩解以上許多問題。

嚴重混合型免疫缺乏症 (SCID)

這種免疫疾病有時稱為「泡沫男孩」病。患有SCID的嬰兒只有極少的免疫系統或是根本沒有。

免疫系統協助抵禦感染。早期治療可以幫助預防患有此病的嬰兒發生威脅生命的感染。

雖然新生兒篩選檢查可以識別某些免疫疾病，但是不會測試HIV或愛滋病。

有關孩子的檢查資訊是否會得到保密？

是。未經授權披露在篩選檢查過程中蒐集的保密資訊會受到嚴重懲罰。如需一份我們的「資訊通知及隱私權管理方法」，請瀏覽我們的網站 www.cdph.ca.gov/programs/nbs。

檢查費用是多少？

費用隨時可能變更。有關目前的檢查費用，請向您的醫生或醫院洽詢或查閱NBS網站。Medi-Cal，健康計劃及大多數私人保險會支付檢查費用。費用會包括在醫院帳單內。您不會收到NBS計劃寄出的帳單。如果您在與保險公司交涉的過程中遇到問題，請洽1-800-927-HELP (1-800-927-4357)，如果您有預付款健康計劃，請洽1-888-HMO-2219 (1-888-466-2219)。

加州法律禁止保險公司基於個人的遺傳特徵（包括被診斷患有新生兒篩選檢查中發現的一種疾病）拒絕核發保單或取消保單或收取較高的費率或保費。如果您有任何此類問題，請撥以上電話號碼之一。此外，基於遺傳測試結果拒絕聘用亦屬於非法行為。



我的孩子是否需要接受任何其他血液測試？

如果您有任何擔心的問題或者瞭解某種可能存在的家族病史，請與您的醫生討論需要接受的其他測試。新生兒篩選檢查計劃檢查大多數常見可治療疾病。隨著新的測試及治療方法的出現，本項計劃會對增加其他疾病進行評估。但是，新生兒篩選檢查不會檢查每一種可能發現的疾病。

由於新生兒的體質不同以及在新生兒期檢測各類疾病的檢測率差異，新生兒篩選檢查計劃無法發現患有此類疾病的所有新生兒。陰性篩選檢查結果並不排除患病的可能性。家長應當始終注意孩子是否出現任何此類疾病的跡像或症狀，並向醫生洽詢。除了篩選檢查外，嬰兒還需要定期的健康嬰兒檢查。



關於儲存新生兒篩選檢查血點的問答集

爲什麼遺傳疾病篩選檢查計劃 (GDSP) 會保存我寶寶的血點收集卡？

GDSP保存用過血點的主要原因是開發新的測試加入新生兒篩選檢查項目，並且持續提供篩選檢查的品質管制。新生兒篩選檢查計劃在1980年代初期開始時，一共測試三種疾病。我們以匿名方式使用儲存的檢體來開發新的測試，因此現在測試大約80種疾病。新生兒篩選檢查血點卡**不是**「DNA卡」。我們的最初篩選檢查不會分析您孩子的DNA，也不會儲存他/她的「DNA資料」。乾燥的血點卡沒有個人資訊，只有一個無法識別身份的獨特號碼。

如果我不希望遺傳疾病篩選檢查計劃使用我寶寶的血點收集卡呢？我有什麼選擇？

如果您決定不讓GDSP使用您孩子無法識別身份的乾燥血點卡，您可以要求不將檢體用於研究及（或）由我們的實驗室銷毀。請注意，如果您做出這種選擇，日後您或您的醫生若因為您孩子的健康顧慮而有需要時，將無法提供該血點。請以書面方式將請求寄至：Chief of the Genetic Disease Screening Program, 850 Marina Bay Parkway, F175, Richmond, CA 94804。

關於臍帶血銀行的資訊

當孕婦接近分娩時，可以考慮選擇保存嬰兒的臍帶血。新生兒臍帶血包含可用於治療某些血液疾病患者的乾細胞。這些疾病包括某些類型的癌症，免疫系統疾病和遺傳疾病。

在分娩後不久即可以從臍帶收集新生兒臍帶血。收集不會影響分娩過程，也不會危害母嬰健康。臍帶血的收集安全，快速而且無痛。如果不被收集，臍帶血將作為醫療垃圾丟棄。

父母可以選擇將他們新生兒的臍帶血捐贈給一個**公共**臍帶血銀行。這些捐贈的臍帶血可以提供給任何可能需要造血幹細胞移植的人，還可以提供給設法發現先天性缺陷和其他健康問題成因的研究人員。公共捐贈臍帶血不收取費用。

父母也可以選擇在**私人**臍帶血銀行儲存他們的新生兒臍帶血。如果相配的家庭成員需要造血幹細胞移植，即有可能使用該臍帶血。在私人臍帶血銀行收集和儲存臍帶血需要付費。

在加州有私人臍帶血銀行，也有公共臍帶血銀行。對捐贈嬰兒臍帶血感興趣的父母應該在懷孕第34週或之前與他們的產前護理提供者討論。

關於公私臍帶血銀行的更多資訊，請瀏覽或致電：

National Cord Blood Program

(全國臍帶血計劃)：

<http://www.nationalcordbloodprogram.org>

866-767-6227

National Marrow Donor Program

(全國骨髓捐贈計劃)：

<http://www.marrow.org>

800-627-7692

臍帶血無法用於新生兒篩選檢查。

美國殘障人士法 (ADA)

通知及資訊索取聲明

不依據殘障進行歧視的政策及公平聘用機會聲明

加州公共衛生部 (CDPH) 在聘用或確定計劃或活動的參加人及使用方面不會基於殘障進行歧視。

加州公共衛生部民權辦公室 (OCR) 副主任被任命協調與執行該部門遵守不歧視的規定。「美國殘障人士法」第II條規定了有關殘障的不歧視和通行事宜。如需索取有關加州公共衛生部的EEO政策或ADA條款的資訊以及該法案規定的權利，請向加州公共衛生部民權辦公室索取，電話是916-440-7370，916-440-7399 (TTY)，或將來信寄至：

OCR, CA Department of Public Health
P.O. Box 997413, MS 0009
Sacramento, CA 95899-7413

如經要求，這份文件可以提供點字版，高反差版，大字版，錄音帶或電子格式。如需索取以上一種格式，請來電或寄信：

Chief, Newborn Screening Branch
850 Marina Bay Pkwy., F175, MS 8200
Richmond, CA 94804
電話：510-412-1502
轉接接線員：711/1-800-735-2929

遺傳疾病篩選檢查計劃 (Genetic Disease Screening Program) 希望向加州的家庭提供優質服務，並歡迎您提出評論意見及建議。

California Department of Public Health
Newborn Screening Program
850 Marina Bay Parkway, MS 8200
Richmond, CA 94804
510-412-1502