

## 什么是囊性纤维化(CF)?

囊性纤维化 (CF) 这种疾病会影响呼吸和消化, 或身体对婴儿吃喝的食物和液体的利用。囊性纤维化患者具有浓稠粘液, 该粘液可阻塞肺部和消化系统, 从而导致严重的咳嗽和危及生命的肺部感染, 还会造成不健康的体重增加和身体成长。针对囊性纤维化的治疗方法有很多种, 包括日常呼吸疗法和药物治疗。早期诊断和治疗可以改善成长状况、肺功能并增加孩子的寿命。

## 什么是重症联合免疫缺陷 (SCID)?

重症联合免疫缺陷是一种遗传性疾病, 婴儿的免疫系统无法正常工作, 因此身体无法抵御严重感染。如果尽早发现并治疗, 宝宝可以存活并能够拥有更为健康的生活。

## 什么是氨基酸紊乱、有机酸紊乱和脂肪酸氧化紊乱?

以上每种疾病均会影响身体从食物中产生能量的能力。这些疾病将导致体内毒素或毒物的积累。本组中最常见的两种疾病是苯丙酮尿症 (PKU) 和中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (MCADD)。



## 什么是苯丙酮尿症 (PKU)?

苯丙酮尿症这种疾病会影响身体分解苯丙氨酸 (是食物中发现的蛋白质的一部分) 的功能。血液中苯丙氨酸的积累会影响大脑发育并导致重度精神发育迟滞和行为问题。治疗方法是为婴儿提供特殊的婴儿配方。孩子必须终身维持特殊的饮食。

## 什么是中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (MCADD)?

中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症这种疾病会影响身体从储存的脂肪中产生能量的功能。患有这种疾病的婴儿在出生时看起来正常, 但是如果几个小时未吃东西, 就会突发癫痫并陷入昏迷状态。如果不进行紧急治疗, 则可能导致死亡或留下后遗症。治疗方法包括避免长时间不吃东西, 特别是在生病期间。

**如果您对筛查检查的结果  
存在任何疑虑, 请与婴儿的医生联系。**

*新生儿筛查不是诊断检查。虽然正常的结果让人十分放心, 但并不能保证婴儿未患有以上这些疾病。如果婴儿出现这类疾病的症状, 那么即使新生儿筛查显示正常, 仍应对婴儿做进一步检查。*

**儿童特殊保健需求帮助热线  
1-800-737-3028**



Public Health  
HEALTH AND HUMAN SERVICES

State of North Carolina | Department of Health and Human  
Services | Division of Public Health  
[www.ncdhhs.gov](http://www.ncdhhs.gov)  
<http://slph.ncpublichealth.com>  
N.C. DHHS 对雇主和供应商机会均等。

\*这本手册受到 Department of Health and Human Services (美国卫生与人类服务部, HHS) 的 Health Resources and Services Administration (卫生资源和服务管理局, HRSA) 支持授权码为 UG5MC27837。重症联合免疫缺陷 (SCID) 新生儿筛查实施计划的 Association of Public Health Laboratories (公共卫生实验室协会, APHL)。此信息或内容及结论均由作者总结, 不应以官方立场或 HRSA、HHS、美国政府或 APHL 推断的任何签署政策解释。  
此公文共计 150,000 个副本, 印刷费用为 5,442.55 美元, 折合每份 0.036283666 美元。11/16



# 一项可挽救

# 婴儿生命的 测试



## 新生儿筛查

## 问题解答

### 此测试将如何有助于保护我的宝宝？

大多数婴儿出生时是健康和正常的，但是某些健康问题并不总是在婴儿出生时就能够发现的。新生儿筛查是在婴儿生病之前，帮助发现和预防严重健康问题的最佳方法。这也是 North Carolina 进行简单的血液测试，检查出 30 多种新生儿疾病的原因。其中许多疾病在婴儿刚出生时是危及生命的，而且如果不及早治疗，某些疾病可能导致严重的长期问题。越早发现问题并治疗，婴儿越有机会拥有一个健康的生命开端！

### 如何对宝宝进行检查以及在哪里检查？

离开医院之前，从婴儿的脚后跟处采集几滴血液样本。血液样本将被送往 Raleigh 的 State Laboratory of Public Health（州政府公共卫生实验室）进行测试。North Carolina 是全国知名的新生儿筛查领域的领袖。

### 如果婴儿需要重新检查怎么办？

当您从医院回家后，婴儿的医生可能要求您带着婴儿回到医院做另一项新生儿筛查或其他类型的测试。如果需要进一步更多测试，那么**尽快回复至关重要**。因为其中某些疾病在短短几天内就可能危及生命的问题。

### 测试包括哪些内容？

婴儿要检查的疾病受益于不同类型的医疗护理和治疗，其中包括：

- 先天性原发性甲状腺功能减退症
- 半乳糖血症
- 先天性肾上腺皮质增生症 (Congenital Adrenal Hyperplasia, CAH)
- 镰状细胞疾病
- 生物素酶缺乏症
- 囊性纤维化 (Cystic Fibrosis, CF)
- 重症联合免疫缺陷 (Severe Combined Immunodeficiency, SCID)
- 氨基酸紊乱  
{(包括苯丙酮尿症, (Phenylketonuria, PKU)}
- 有机酸紊乱
- 脂肪酸氧化障碍症 {(包括中链酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症, (Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, MCADD)}

### 如果我们没有这些家族史的疾病呢？

大多数此类身体疾病是从其他家庭成员继承而来 - 从祖父母或父母传给他们的孩子。然而，婴儿也可能是家庭中首个患有这种疾病的人。没有此类家族史疾病或者已经拥有健康孩子的父母，仍然可能诞下患有此类疾病的婴儿。即使拥有健康的孩子，父母也有可能是一种遗传性疾病的载体。载体具有非工作基因，基因可能不知不觉中从父母传递到孩子。请注意，新生儿筛查无法识别所有作为遗传基因疾病携带者的新生儿（或父母）。

## 解释疾病

对于此类疾病而言，早期的诊断、医疗护理和治疗可以预防或减少严重的医疗问题，甚至可以挽救婴儿的生命。

### 什么是原发性甲状腺功能减退症？

甲状腺位于颈部，它能够分泌一种激素，这种激素对正常的成长、发育和学习都十分重要。如果婴儿的甲状腺不能产生足够的甲状腺激素，则会引发原发性甲状腺功能减退。治疗方法是以婴儿可以口服的药物来提供或替代供应不足的激素。

### 什么是半乳糖血症？

半乳糖血症是一种疾病，患者不能使用牛奶中称为半乳糖的糖。患有半乳糖血症的婴儿会在饮用母乳或含有此糖的配方奶粉短短几天后罹患重病。部分早期症状和体征可能包括呕吐、皮肤发黄、无法成长或体质虚弱。治疗方法包括改为使用非半乳糖配方（豆制），从商店即可购得。

### 什么是先天性肾上腺皮质增生症 (CAH)？

先天性肾上腺皮质增生症是一组疾病，影响位于肾脏上方的肾上腺产生的激素量。这种激素是维持生命所必须的，在性发育过程中发挥重要的作用。先天性肾上腺皮质增生症的病症可危及生命。您要在婴儿身上查找的症状可能包括虚弱、脱水甚至休克。如果您的婴儿患有先天性肾上腺皮质增生症，则其身体无法产生这些激素。治疗方法是通常以可口服的药物为宝宝提供或替代该激素。

### 什么是镰状细胞病？

镰状细胞病是一种红血细胞的问题。镰状细胞病影响红血细胞用于携带氧气的部分，红血细胞通过该部分将氧气输送至身体的各部分。镰状细胞病患者可能存在严重的健康问题，这些问题能够导致贫血（红细胞计数低）、剧烈疼痛、危及生命的感染、中风，需要长期住院治疗。口服青霉素有助于预防和治疗某些症状。

### 什么是生物素酶缺乏症？

生物素酶缺乏症这种疾病会影响身体循环利用生物素（可在许多食物中发现的一种常见维生素）的能力，从而导致体内没有足够的生物素。生物素酶缺乏症可导致癫痫、精神发育迟滞、皮疹、脱发和听力损伤甚至死亡。治疗方法包括食用日常生物素（一种口服药）。

