

### 什么是脊髓性肌肉萎缩症 (SMA)?

脊髓性肌肉萎缩症 (或 SMA) 是一种影响脊髓神经细胞和脊髓神经的疾病。当这些神经不发挥作用时, 肌肉就无法发挥作用并变得非常虚弱。症状可能包括呼吸困难、进食或吞咽困难、难以达到动作发展指标或肌无力。如果不加治疗, 这些症状将随着时间的推移恶化。由于 SMA 患儿在及早治疗后往往会有更好的结果, 因此, 治疗应尽早开始。

### 什么是氨基酸紊乱、有机酸紊乱和脂肪酸氧化紊乱?

这些疾病中的每一种都会影响人体从食物中产生能量的能力。这些疾病会导致体内毒素或毒物的积聚。该组中最常见的两种病症是苯丙酮尿症 (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)?

PKU 是一种会影响人体分解苯丙氨酸能力的疾病, 苯丙氨酸存在于含有蛋白质的食物中。血液中苯丙氨酸的积聚会影响大脑发育, 从而导致智力障碍和行为问题。治疗方法是用一种特殊的婴儿配方奶粉喂养婴儿。儿童将终生遵循特殊饮食。

### 什么是中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (MCADD)?

MCADD 是一种影响人体从储存的脂肪中获取能量的能力的疾病。出生就患有这种疾病的婴儿在出生时看起来没有问题, 但如果几个小时没有进食, 他们可能会突然癫痫发作并陷入昏迷。如果未进行紧急治疗, 他们可能会死亡或留下发育问题。治疗方法包括避免长时间不进食, 尤其是在生病期间。

### 什么是 X 连锁肾上腺脑白质营养不良 (X-ALD)?

X-ALD 会影响大脑和肾上腺。X-ALD 患者无法分解极长链脂肪酸 (VLCFA), 这种脂肪酸会在体内积聚并导致健康问题。如果及早发现, X-ALD 是可以治疗的。如果未及早发现和及早治疗, 最重型的 X-ALD 可能会导致失明和失去肌肉控制。

### 什么是黏多糖贮积症 1 型 (MPS1)?

MPS I 是一种罕见的遗传性疾病, 该疾病会影响大部分人体部位。MPS I 患儿无法分解一组复合糖。因此, 这些糖在细胞中积聚并导致健康问题。及早开始治疗 MPS I 已被证明有助于预防、阻止或延缓诸多健康问题。MPS I 患儿可能在出生后第一年就出现体征。这些症状会迅速恶化。

### 什么是庞贝氏症 (Pompe)?

庞贝氏症会影响婴儿的肌肉。庞贝氏症患者无法分解一种称为糖原的糖。因此, 糖原在体内积聚并导致健康问题。庞贝氏症的体征在出生时可能并不明显。在某些情况下, 如果不进行治疗, 庞贝氏症会很快变得严重。



如果您对筛查检测结果有任何疑问,  
请联系您宝宝的医生。

新生儿筛查不是诊断性检测。  
虽然正常的结果非常令人放心, 但这并不能  
保证婴儿没有患其中一种疾病。如果婴儿出  
现其中一种疾病的症状, 即使新生儿筛查结  
果正常, 也应对婴儿进行进一步的检查。

有特殊健康护理需求的儿童帮助热  
线 1-800-737-3028



NC DEPARTMENT OF  
**HEALTH AND  
HUMAN SERVICES**  
Division of Public Health

[www.ncdhhs.gov/divisions/dph](http://www.ncdhhs.gov/divisions/dph)

NCDHHS 是一个机会均等的雇主和提供者。

12/2022

# 挽救宝宝生命 的检测

## 新生儿筛查

# 问题解答

## 这项检测将如何帮助保护我的宝宝？

大多数婴儿出生时都很健康，但有些健康问题并不总是在出生时发现。新生儿筛查是在您的宝宝生病之前帮助发现和预防严重健康问题的最佳方法。这就是 North Carolina 进行简单的血液检测来检查新生儿是否患有 30 余种疾病的原因。其中许多疾病在生命早期就会危及生命，如果不及早治疗，有些疾病可能会导致严重的长期问题。越早发现和治理问题，您的宝宝就越有可能拥有健康的人生开端！

## 我的宝宝如何以及在哪儿接受检测？

在出院之前，在宝宝的脚后跟刺一下并采集几滴血。血液将被送到位于罗利的州公共卫生实验室进行检测。North Carolina 在新生儿筛查方面是美国知名的领导者。

## 如果我的宝宝需要复检该怎么办？

在您出院回家后，您宝宝的医生可能会要求您带宝宝进行另一次新生儿筛查或其他类型的检测。如果需要更多检测，尽快做出回复非常重要。其中一些疾病可能会在短短几天内就导致危及生命的问题。

## 检测包括什么？

您的宝宝将接受检查的疾病将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 (CAH)
- 镰状细胞病
- 生物素酶缺乏症
- 囊性纤维化
- 重症联合免疫缺陷病 (SCID)
- 脊髓性肌肉萎缩症 (SMA)
- 氨基酸紊乱 (包括苯丙酮尿症, PKU)
- 有机酸紊乱
- 脂肪酸氧化紊乱 (包括中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症, MCADD)
- X 连锁肾上腺脑白质营养不良 (X-ALD)
- 黏多糖贮积症 1 型 (MPS 1)
- 庞贝氏症

## 如果我们没有这些疾病的家族病史会怎么样？

这些健康疾病大多是从其他家庭成员那里遗传的 – 祖父母或父母传给他们的孩子。但是，婴儿也可能是家庭中第一个患有这种疾病的人。没有这些疾病的家族病史或已经有健康子女的父母仍然可能生出患有其中一种疾病的婴儿。即使生出健康子女，父母双方也都有可能是遗传病的携带者。携带者有一个非工作基因，可以在不知不觉中从父母传给子女。请注意，新生儿筛查并不能识别所有是遗传性疾病携带者的新生儿 (或父母)。



对于上述每一种疾病，及早诊断、医疗护理和治疗可以预防或减少严重的医疗问题，甚至可以挽救您宝宝的生命。其中一些疾病可能会危及生命。

## 什么是原发性甲状腺功能减退症？

位于颈部的甲状腺会产生一种对正常生长、发育和学习很重要的激素。如果婴儿的甲状腺不能产生足够的甲状腺激素，就会发生原发性甲状腺功能减退症。治疗方法是用婴儿可以口服的药物给与或替代缺乏的激素。

## 什么是半乳糖血症？

半乳糖血症是一种人体不能代谢存在于牛奶中的半乳糖的疾病。半乳糖血症患儿在喝母乳或含有半乳糖的配方奶仅仅几天后就可能病得很重。一些早期体征和症状可能包括呕吐、皮肤发黄，或停止生长或生长迟缓。治疗方法包括改用很容易从商店买到的无半乳糖 (大豆基) 配方奶。

## 什么是先天性肾上腺皮质增生症 (CAH)？

CAH 是一组影响位于肾脏上方的肾上腺所分泌的激素量的疾病。这些激素是生命所必需的，在性发育中发挥着重要作用。CAH 的症状可能会危及生命。需要注意您宝宝的事项可能包括虚弱、脱水甚至休克。如果您的宝宝患有 CAH，宝宝的体内就无法产生这些激素。治疗方法是用婴儿可以口服的药物来给与或替代激素。

## 什么是镰状细胞病？

镰状细胞病是一种红细胞疾病。镰状细胞病会影响将氧气输送到身体各个部位的那部分红细胞。镰状细胞病患者可能会出现严重的健康问题，这些问题可能导致贫血 (红细胞计数低)、剧烈疼痛、危及生命的感染、中风和多次住院治疗。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？

生物素酶缺乏症是一种影响人体再循环生物素的能力的疾病，生物素是存在于多种食物中常见的维生素，因此体内没有足够的生物素。生物素酶缺乏可能会导致癫痫发作、智力迟钝、皮疹、脱发和听力损失，甚至死亡。治疗方法包括每日口服生物素药物。

## 什么是囊性纤维化？

囊性纤维化 (CF) 是一种疾病，可以影响呼吸和消化系统或身体对婴儿食用及饮用的食物和液体的吸收。CF 患者分泌出非常粘稠的粘液，会堵塞肺部和消化系统，从而导致严重的咳嗽，危及生命的肺部感染以及体重增加不足和生长缓慢。CF 有多种治疗方法，包括日常呼吸疗法和药物治疗。早期诊断和治疗可以改善生长发育、肺功能并延长儿童的寿命。

## 什么是重症联合免疫缺陷病 (SCID)？

SCID 是一种遗传性疾病，婴儿的免疫系统不能很好地发挥作用，身体无法抵抗严重的感染。如果及早发现和治理，婴儿可以存活下来并拥有更健康的生活。