



Department of
**Health, Social Services
and Public Safety**

www.dhsspsni.gov.uk

AN ROINN

**Sláinte, Seirbhísí Sóisialta
agus Sábháilteachta Poiblí**

MÄNNYSTRIE O

**Poustie, Resydënter Heisin
an Fowk Siccar**

新生嬰兒血斑篩檢

在產後的第一週內，您將被提供一項新生嬰兒血斑篩檢測試

。

為什麼我應該讓我的嬰兒接受篩檢？

新生嬰兒血斑篩檢可檢驗出可能患有罕見與嚴重疾病的嬰兒

。

大部份接受篩檢的嬰兒不會有任何一種疾病，但是對一小部份患病的嬰兒而言，篩檢卻有很大的好處。早期接受治療可以改善嬰兒的健康並且預防嚴重的殘疾或甚至死亡。

新生嬰兒的篩檢項目有哪些？

北愛爾蘭的所有嬰兒應接受的篩檢有苯丙酮尿症、原發性甲狀腺功能低下症、囊胞性纖維症和脫氫酶缺乏症 (Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency

苯丙酮尿症 (Phenylketonuria)

在北愛爾蘭，大約 6,000 位嬰兒中有一位患有苯丙酮尿症 (PKU)。患有此種遺傳疾病的嬰兒無法分解食物中稱做苯胺基丙酸 (的物質。如果未得到治療，將會導致嚴重且不可改變的腦部殘障。

篩檢可幫助患有此病的嬰兒透過攝入特別飲食趁早接受治療，這樣可以防止嚴重的殘障發生並讓他們可以過正常生活。

如果嬰兒未接受篩檢，但稍後發現患有苯丙酮尿症，要經由特別飲食以產生重要的影響，可能已經為時太晚。

原發性甲狀腺功能低下症 (Congenital Hypothyroidism)

在北愛爾蘭，大約 3,000 位嬰兒中有一位患有原發性甲狀腺功能低下症 (CHT)。患有 CHT 的嬰兒缺乏足夠的甲狀腺賀爾蒙。缺乏此類賀爾蒙，嬰兒無法正常發育，並會產生嚴重且永久的身體與腦部殘障。

篩檢可幫助患有原發性甲狀腺功能低下症的嬰兒可以及早接受甲

狀腺藥物治療，這樣可以防止嚴重的殘障發生並且讓他們能夠正常的發育。

如果嬰兒未接受篩檢，但稍後發現患有原發性甲狀腺功能低下症，要防止嬰兒產生嚴重的殘疾可能已經為時太晚。

囊胞性纖維症 (Cystic Fibrosis)

在北愛爾蘭，大約 2,500 位嬰兒中有一位患有囊胞性纖維症 (CF)。此種遺傳性疾病會對消化與肺部產生影響。患有囊胞性纖維症的嬰兒可能不易增加體重，並且常發生胸腔感染。

篩檢可幫助患有囊胞性纖維症的嬰兒可以及早接受高能量飲食、藥物和物理治療。儘管患有囊胞性纖維症的嬰兒仍然有可能變得十分病重，及早治療可以幫助他們活得更長久和過健康的生活。

如果嬰兒未接受囊胞性纖維症的篩檢而確實患有此症，可以稍後接受測試，但父母可能會在檢驗出此症之前有經驗一段焦慮的時期。

囊胞性纖維症 (CF) 的篩檢包括對某些嬰兒測試可引起 CF 最常見的基因變異。這意指篩檢可辨識某些可能是囊胞性纖維症遺傳載體的嬰兒。這些嬰兒可能需要進一步接受測試以查明他們是否健康，還是患有囊胞性纖維症。

脫氫酶缺乏症 (Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency)

在北愛爾蘭，大約 10,000 位嬰兒中有一位患有脫氫酶缺乏症 (MCADD)。患有此類遺傳疾病的嬰兒不易分解為身體製造能量的油脂。這將導致嚴重疾病，或甚至死亡。

篩檢可以及早認出患有此病的嬰兒，透過特別注意其飲食，包括確定他們經常進食。此類照護可以防止嚴重的疾病並且讓嬰兒可以正常發育。

篩檢患有脫氫酶缺乏症的嬰兒十分重要，這樣可以在其突然生病或變得病重前，辨識出患病的嬰兒。

北愛爾蘭的血斑篩檢可檢驗出其他疾病嗎？

血斑篩檢可能可以辨識出一些罕見的新陳代謝疾病如高胱氨酸血症 (homocystinuria) 和酪氨酸血症 (tyrosinaemia)。

助產士如何採取血斑樣本？

嬰兒出生後五天，助產士會使用特別的器具在嬰兒的後腳根處採集幾滴血並置於一張卡片上。

受刺穿的後腳根可能會不舒服，您的嬰兒可能因而大哭。

您該如何幫助？

- 確保您的嬰兒溫暖和舒適。
- 準備好隨時餵養和/或撫抱您的嬰兒。

是否可能需要重新採取血樣？

有時候，助產士或衛生隨訪員（health visitor）會聯絡您並要求從嬰兒的後腳根處採取第二次血樣。這可能是因為未能採取足夠的血樣，或結果不明顯。通常重複的結果是正常的。

建議進行篩檢

我們強烈建議為您的嬰兒進行以上所有疾病的篩檢，但這不是強迫性的。如果您不希望您的嬰兒接受任何一項或所有疾病的篩檢，請和您的助產士討論。您所做的所有決定將會紀錄在您的手記，還有嬰兒的個人健康紀錄中（紅皮書）中。

如果您認為您的嬰兒可能未曾接受篩檢，請和您的助產士或家庭醫師（GP）討論。

我將如何得知結果？

- 大部分嬰兒得到正常結果，表示他們沒有任何上述疾病。醫護專業人員通常會告知父母篩檢結果，並且在嬰兒滿 6 到 8 週時，記錄於嬰兒的個人健康記錄（紅皮書）中。

如果您未在嬰兒滿 8 週時獲得篩檢結果，請向您的衛生隨訪員提出。

- 如果嬰兒被認為有上述任何一項疾病，則可能需要接受進一步的測試以確認結果。父母一般會在進行測試的 3 到 4 週內獲得通知。
- 某些嬰兒被發現為囊泡性纖維症遺傳基因的載體。他們的父母通常會在嬰兒滿 6 到 8 週時獲得通知。

**篩檢的目的在於辨識出可能患有這些疾病的嬰兒。
篩檢並非百分之百正確。**

篩檢後，嬰兒的血斑樣本將如何處理？

篩檢後，新生嬰兒的血斑樣本將受到保存至少五年的時間，並且可能以數種方式使用：

- 核對結果或依照您的醫師建議查對其他測試
- 改進篩檢計劃
- 作為公共衛生監控和研究的用途，幫助改進英國的嬰兒與其家庭的健康。這將不會辨識您的嬰兒，您也不會受到聯繫。

血斑樣本的使用受法規（Code of Practice）管理，您可以從助產士處獲得，或上網：www.screening.nhs.uk/bloodspot

在將來有微小的機會，研究員可能會邀請您或您的嬰兒參與和血斑計劃有關的研究。如過果您不願意接受邀請參與研究，請告知您的助產士。

欲知進一步消息，請詢問您的助產士或上網：

www.screening.nhs.uk/bloodspot

如欲更新您對產前篩檢與新生嬰兒篩檢的知識，請上網：

www.screening.nhs.uk/cpd

www.fetalanomaly.screening.nhs.uk/

www.screening.nhs.uk/primarycare

內部使用

2009 年 4 月更新發佈

所有對新生嬰兒血斑篩檢相關紀錄的保存，符合1998年的資訊保護法（ Data Protection Act ）規定。

此宣傳單依據高質量的研究證據和家長與醫護專業人員的意見寫成。

並且得到英國新生嬰兒篩檢計劃中心（ Newborn Screening Programme Centre ）的同意，在北愛爾蘭重新複製。