



马萨诸塞州 新生儿筛检： 您和您的孩子的答案

The New England Newborn Screening Program
University of Massachusetts Medical School
305 South St
Jamaica Plain, MA 02130
617-983-6300

马萨诸塞州公共卫生部
计划

可提供其他语言版本：
<http://www.umassmed.edu/nbs/>

总结

本总结中包含可帮助您作出有关您的孩子接受新生儿筛检决定的充足信息。您可以在本总结以及彩色插页中查找进一步说明。

新生儿筛检帮助预防某些可治疗的疾病。

- 患有某些疾病的婴儿需要在婴儿早期接受治疗，以便预防严重的疾病。
- 新生儿筛检有助于发现患有此类疾病的婴儿。
- 您的孩子很可能没有患任何此类疾病。

新生儿筛检对在马萨诸塞出生的所有婴儿进行测试。

- 对所有的婴儿进行测试非常重要，因为大多数婴儿出生时看起来很健康，甚至患病需要接受治疗的婴儿看起来也很健康，新生儿筛检能够发现这些疾病。
- 新生儿筛检测试是对您的孩子出生约两天后抽取的几小滴血进行化验。
- 如果测试显示您的孩子有其中一种可治疗疾病的症状，您的孩子的医生会打电话给您，安排让您的孩子接受护理。

常规新生儿筛检

- 在马萨诸塞州，常规新生儿筛检包括被认为能够治疗的疾病。
- 马萨诸塞州法律规定，除非家长根据宗教信仰提出异议，在马萨诸塞州出生的所有婴儿必须接受筛检，查找此类可治疗疾病的实验室标志。

选择性新生儿筛检（试验性研究）

- 马萨诸塞州还提供选择性新生儿筛检服务。
- 选择性新生儿筛检允许马萨诸塞州对新的筛检可能性进行研究。
- 在全州范围开展的试验性研究对于未来的婴儿十分宝贵，亦可能对您的孩子有益。
- ***您的孩子参加没有额外的费用，也不会采集更多的血样。***
- 马萨诸塞州指南要求，在您的孩子出生时征求您的意见，询问您是否愿意利用选择性新生儿筛检服务。
- 如果因某些原因，您决定不参加选择性计划，您的孩子仍然会享受常规新生儿筛检的所有福利。

本套资料包括有关常规及选择性新生儿筛检的
详细说明

目录

常规筛检

- 新生儿筛检计划的目的是什么？ 4
- 我的孩子在常规筛检中被发现患病的机率有多大？ 4
- 测试如何进行？ 4
- 谁决定在新生儿筛检中包括哪些疾病？ 4
- 我是否能够拒绝让我的孩子接受这些测试？ 5
- 我如何获得有关我的孩子的新生儿筛检测试结果信息？ 5
- 我的孩子的医生说因为新生儿筛检我需要带孩子去看医生。这是不是意味着我的孩子已患病？ 5
- 对于包括在常规筛检中的疾病已经有哪些认识？ 6
- 新生儿筛检质量保证和改进 7

选择性筛检服务

- 新测试研究（试验性研究） 8
- 目前正在进行哪些试验性研究？ 8
- 是否任何新生儿都能参加试验性研究？ 8
- 我是否能拒绝参加一项或多项试验性研究？ 9
- 我如何注册参加研究？我如何拒绝参加研究？ 9
- 与试验性研究相关的一般益处与风险是什么？ 10
- 我能够在何处查找有关试验性研究的进一步信息？ 10

向家长提供的 有关包括在常规和选择性服务中的疾病的附加信息

- 请查阅彩色插页

常规筛检

新生儿筛检计划的目的是什么？

新生儿筛检计划的目的是对马萨诸塞州所有的新生儿进行测试，查找多种可治疗疾病的早期症状（依照马萨诸塞州公共卫生部「马萨诸塞州监管法典」105号法规 270.000 款的规定）。

我的孩子在常规筛检中被发现患病的机率有多大？

您的孩子患有其中一种疾病的可能性很小。万一被发现患有某种疾病，早期诊断与治疗通常能够预防出现与此类疾病相关的问题。

新生儿筛检测试提供了在症状出现之前早期探测某些疾病的机会。但是，我们知道，即使是最好的筛检也不能保证始终能够检测出疾病。如果您的孩子看起来身体不好，请尽快向孩子的医生洽询。

测试如何进行？

在婴儿出生后约 48 小时或者在您的孩子出院之前，会采集很小的血样。会从您的孩子的脚后跟处抽取几滴血。

您的孩子出生的医院会将血样送给新英格兰新生儿筛检计划。新生儿筛检计划会对小血样进行特别的测试和报告。

重要事项！不在医院出生的婴儿也应当接受测试，最好是在出生后约 48 小时接受测试。家长应当与医生、医院或助产士作出安排，让婴儿接受筛检。

谁决定在新生儿筛检中包括哪些疾病？

公共卫生专员负责决定疾病目录。由医生、护士、科学家、伦理学家和家长组成的顾问委员会针对包括哪些疾病向公共卫生专员提出建议。如需在目录中包括某种疾病，必须符合以下几项标准：1) 属于可治疗的疾病；2) 有良好的测试方法；并且 3) 早期医疗干预会使婴儿受益。

我是否能够拒绝让我的孩子接受这些测试？

在马萨诸塞州，您可以因宗教原因拒绝接受新生儿筛检。如果您这样做，您可能被要求签署一份拒绝表。该表免除您的医生对筛检可能检测到的疾病造成的损害承担责任。

我如何获得有关我的孩子的新生儿筛检测试结果信息？

您的孩子的新生儿筛检结果会报告给孩子出生的医院以及在您的孩子的血样中所列的儿科医生。这些报告包括所有常规测试结果以及您的孩子接受的任何选择性筛检结果。

此外，如果您的孩子的测试结果显示需要接受进一步检查（见下文），我们会通知孩子出生的医院或您的孩子的医生。

我的孩子的医生说因为新生儿筛检我需要带孩子去看医生。这是不是意味着我的孩子已患病？

并非总是如此。您的孩子的医生让您带孩子去看医生可能有几种原因，其中包括：

不满意的样本：送给我们的样本中没有足够的血液用于完成所有要求的筛检测试，或者因其他原因样本无法使用。需要采集另一份样本。

「过早」采集的样本：如果血样在您的孩子出生后 24 小时之前采集，则需要尽快采集第二份样本。检测的最佳时间是出生后约 48 小时。

超常测试结果：超常测试结果表明需要接受进一步评估，以便了解您的孩子是否患有某种疾病。有时这意味着需要采集另一份样本，有时这意味着您的孩子需要在几天内接受专科医生的检查和测试，有时这意味着您的孩子需要立即约见专科医生。您的孩子的医生会告诉您提出的建议。

注释：早产或出生体重不足的新生儿即使没有患病，也更可能在第一份样本测试时出现超常测试结果。

常规筛检中包括哪些疾病？

彩色插页中包含一份筛检疾病详细目录。

对于包括在常规筛检中的疾病已经有哪些认识？

我们知道，包括在常规筛检中的疾病被认为是可治疗的疾病。

对于其中一些疾病，有很多关于患此类疾病婴儿治疗结果的信息。这可能是因为有太多患此种疾病的婴儿，亦可能是因为此种疾病的筛检已经进行多年，或者是因为这两种原因。

对于另一些疾病，有足够的信息说明如果患此种疾病的婴儿被早期发现并接受治疗，疾病状况会得到改善，但我们尚不掌握充分的信息，预测这些婴儿未来的状况。这可能是因为有患此种疾病的婴儿数量很少，亦可能是因为此种疾病的筛检属于新的筛检，或者是因为有一种新的治疗方法。

为了确保我们提供利于护理和作出决定的最佳信息，新生儿筛检计划需要搜集有关此类疾病患者状况的资料。)

搜集的资料类型取决于疾病的类型，包括病人是否存活、身体状况以及是否定期接受专科医生治疗。搜集的其他信息可帮助新生儿筛检计划向婴儿健康护理服务提供者和家庭提供有关此类疾病的知识。

新生儿筛检 质量保证和改进

新生儿筛检计划需要了解自己的工作状况，同时需要了解如何作出改进。这意味着计划需要了解筛检结果是否与诊断结果相符。这还意味着计划需要了解被诊断患有新生儿筛检疾病的婴儿的状况以及他们是否继续接受所需的护理。需要搜集有关诊断和结果方面的信息，以便对计划作出全面改进。

有关您的孩子的信息以及剩余的血样可能至少被储存十年时间。有时，此类信息及剩余的血样会被用于核实新生儿筛检测试的进展状况。有时，此类信息或剩余的血样会被用于为新生儿筛检计划进行更好的测试。另一些时候，此类信息或剩余的血样会被用于健康研究。对于任何健康研究，在我们向外部研究人员披露您的孩子的姓名之前均须获得您的书面许可。

此外，如果任何信息或剩余的血样将被用于某项研究，该项研究必须获得两个团体的批准，以确保您的孩子的权利受到保护。这两个团体被称为“人类受试者审查委员会”。其中一个人类受试者审查委员会设在公共卫生部内，另一个设在马萨诸塞大学医学院内。由联邦政府制定规则，并对每一个委员会进行监管。对于任何一项提议的研究，人类受试者审查委员会均须决定是否需要获得您的许可。如果任何一个委员会决定需要获得您的许可，新英格兰新生儿筛检计划将在开展研究之前与您联系。

与您联系：我们知道，家长会因多种原因更换健康护理服务提供者，并可能为自己的孩子改名。如果您的孩子被诊断患有某种新生儿筛检疾病，或者正在接受追踪检查，以便了解您的孩子是否患有某种新生儿筛检疾病，您会收到新英格兰新生儿筛检计划的一封信，核实您的孩子的信息是最新信息。

选择性筛检服务

新测试研究（试验性研究）：

马萨诸塞州公共卫生部可能授权和指导新生儿筛检计划开展新测试研究。新测试研究称为试验性研究，在公共卫生部认为此类研究会对个人和公众健康有益的情况下开展。无需从您的孩子身上额外采集血样，但是除已经描述的常规测试外，此类测试还会对多种疾病进行筛检。

试验性研究结果与常规筛检结果一起报告。与常规新生儿筛检一样，如果出现超常结果，您的孩子的医生将与相关专科医生合作，共同管理您的孩子可能需要接受的特殊护理。

目前在进行哪些试验性研究？

请查阅彩色插页。

为什么某些疾病的新生儿筛检是作为试验性研究、而不是作为规定的筛检提供？

马萨诸塞州卫生部决定，尚未掌握足够的证据要求将包括在试验性研究中的疾病作为常规新生儿筛检项目。他们需要了解对以下一个或多个问题的进一步信息：

1. 来自此类疾病新生儿筛检的益处范围有多大？（是否会拯救生命？是否会预防出现严重的影响生命的结果？治疗方法是否与预计的结果一样有效？）
2. 此类疾病在马萨诸塞州的发病率有多高？
3. 用于筛检此类疾病的实验室测试水平如何？

是不是任何新生儿都能参加试验性研究？

是，任何会包括在 2009 年 2 月 1 日或之后的常规新生儿筛检中的新生儿都可以参加。

与试验性研究相关的一般益处和风险是什么？

可能的益处

- 对您的孩子的最重要的个人益处是：
如果您的孩子确实患有包括在研究中的某种疾病，您的孩子将最早获得检测出此种疾病的机会。
- 其他益处可能包括您因为协助回答可能帮助其他婴儿的重要问题而产生的自我满足感。

可能存在的风险

- 对您的孩子的最重要的个人风险极小：
如果您的孩子确实患有有一种包括在研究中的疾病，但研究测试没有检测出您的孩子的疾病，可能会延迟诊断。这是任何一种筛检都会存在的风险。无论是实践证明行之有效还是仍处于研究阶段的测试，未检测出某种疾病应当属于非同寻常的事件。如果您的孩子看起来有问题或不正常，请向您的孩子的健康护理服务提供者洽询。
- 其他风险包括筛检将显示您的孩子患有某种不属于我们查找范围的疾病或病症，此类结果显示为筛检的副产物。有些人将这种结果视为益处，另一些人则将其视为风险。大多数测试会发现副产物。此类结果会向您的孩子的健康护理服务提供者报告。
- 最常见的风险是超常筛检结果可能要求接受其他测试，这可能使您感到担忧，即使最后证明您的孩子没有患新生儿筛检疾病亦如此。

我可以在何处查找有关试验性研究的进一步信息？

请参阅彩色插页中“有关当前进行的试验性研究的进一步信息”一节。

我有一些建议或评论意见。我如何确保我的意见会被考虑？

您应当将书面意见提交给以下任何一个委员会或计划，公共卫生部新生儿筛检顾问委员会或一位代表会审查您的意见：

Chairperson
Newborn Screening Advisory Committee
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Commissioner of Public Health
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Director
New England Newborn Screening Program
University of Massachusetts Medical School
305 South St.
Jamaica Plain, MA 02130



新英格兰新生儿筛检计划

**向家长提供的
有关包括在常规和选择性服务中的疾病的附加信息
2009年2月生效**

麻萨诸塞州公共卫生部要求的包括在常规筛检中的疾病目录：

您的孩子将接受以下 30 种疾病的实验室标志筛检：

- (1) 精氨酸血症 (ARG)
- (2) 精氨基琥珀酸血症 (ASA)
- (3) β 酮硫解酶缺乏症 (BKT)
- (4) 生物素酰胺酶缺乏症 (BIOT)
- (5) 氨甲酰磷酸合成酶缺乏症 (CPS)
- (6) 肉毒碱摄取缺陷 (CUD)
- (7) 瓜氨酸血症 (CIT)
- (8) 先天肾上腺增生 (CAH)
- (9) 先天性甲状腺功能减退症 (CH)
- (10) 先天弓形体病 (TOXO)
- (11) 囊性纤维化 (CF)
- (12) 半乳糖血症 (GALT)
- (13) 戊二酸血症 I 型 (GAI)
- (14) 高胱氨酸尿症 (HCY)
- (15) 三羟基三甲基戊二酸血症 (HMG)
- (16) 异戊酸血症 (IVA)
- (17) 长链 L-3 羟基酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (LCHAD)
- (18) 槭糖浆病 (MSUD)
- (19) 鸟氨酸转氨甲酰酶缺乏症 (OTC)
- (20) 苯丙酮酸尿症 (PKU)
- (21) 镰状细胞贫血 (Hb SS)
- (22) 镰状细胞血红蛋白病 (Hb SC)
- (23) S/ β 地中海贫血症 (Hb S/ β Th)
- (24) 中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (MCAD)
- (25) 甲基丙二酸血症：变位酶缺乏症 (MUT)
- (26) 甲基丙二酸血症：钴维生素 A、B (Cbl A,B)
- (27) 甲基丙二酸血症：钴维生素 C、D (Cbl C,D)
- (28) 丙酸血症 (PROP)
- (29) 酪氨酸血症 I 型 (TYR I)
- (30) 极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (VLCAD)

对上述 30 种疾病的筛检可能会显示有关下列疾病及病症的信息 (规定筛检的副产物)：

- a) 非典型囊性纤维化 (包括 CBAVD)
- b) 二甲基三羟基铬酸尿 (2M3HBA)
- c) 二甲基丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (2MBG)
- d) 三甲基巴豆酰基辅酶 A 羟化酶缺乏症 (3MCC)
- e) 三甲基戊二酸血症 (3MGA)
- f) 良性高苯丙氨酸血症 (H-PHE)
- g) 肉毒碱棕榈酰转移酶 IA 缺乏症 (肝脏) (CPT IA)
- h) 瓜氨酸血症 II 型 (CIT II)
- i) 生物蝶呤辅因子生物合成缺陷 (BIOPT BS)
- j) 生物蝶呤辅因子再生缺陷 (BIOPT Reg)
- k) 半乳糖激酶缺乏症 (GALK)
- l) 半乳糖表异构酶缺乏症 (GALE)
- m) 戊二酸血症 II 型 (GA2)
- n) 高蛋氨酸血症 (MET)
- o) 异丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (IBG)
- p) 中链酰基辅酶 A 硫解酶缺乏症 (MCKAT)
- q) 多羧化酶缺乏症 (MCD)
- r) 短链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (SCAD)
- s) 三功能性蛋白质缺乏症 (TFP)
- t) 酪氨酸血症 II 型 (TYR II)
- u) 酪氨酸血症 III 型 (TYR III)
- v) 变体血红蛋白障碍 (Var Hb)
- w) 1-30 或 a-w 中所列的任何病症的载体状况

常规筛检

常规新生儿筛检中包括的疾病可以按照病因或治疗方法分类。

- **氨基酸代谢障碍**：患此类疾病的婴儿和病人因身体不能分解普通食物中的一种氨基酸，因而不能进食普通食物。他们需要进食特殊的食物。通常由新陈代谢专家或生物化学遗传学家为此类婴儿进行治疗。
- **先天性感染性疾病**：患此类疾病的婴儿感染细菌、病毒或寄生虫。婴儿可能在妊娠期间或在分娩时感染。通常由传染病专家为此类婴儿进行治疗。
- **囊性纤维化（CF）**：患此种疾病的婴儿和病人肺部及其他器官内会出现黏稠的粘液。粘液会堵塞肺部，使之成为肺部感染的温床。消化系统内的粘液会造成食物吸收问题。通常由囊性纤维化中心的肺病专家或囊性纤维化专家为此类婴儿进行治疗。
- **内分泌病**：患此类疾病的婴儿和病人不能产生体内的一种荷尔蒙。如果婴儿不能产生荷尔蒙，则需要帮助，通常是服用含有这种荷尔蒙的药物。通常由内分泌学家或与内分泌学家合作的儿科医生为此类婴儿进行治疗。
- **维生素及糖酶缺乏症**：患此类疾病的婴儿和病人身体不能处理一些糖、维生素或其他营养素。通常由新陈代谢专家或生物化学遗传学家为此类婴儿进行治疗。
- **脂肪酸氧化障碍**：患此类疾病的婴儿和病人不能将储存在体内的脂肪用作紧急能量。此种疾病患者停止进食很短时间就可能出现身体重要功能停止运作的风险。通常由新陈代谢专家或生物化学遗传学家为此类婴儿进行治疗。
- **血红蛋白病**：患此类疾病的婴儿和病人的红细胞发生变化，引起镰状细胞贫血症之类的疾病。这意味着婴儿更容易出现贫血、疼痛发作、中风和危及生命的感染。用青霉素进行治疗可预防儿童早期严重感染。通常由血液学家为此类婴儿进行治疗。
- **有机酸障碍**：患此类疾病的婴儿和病人不能利用正常食物中称为支链氨基酸或赖氨酸的部分。患者需要帮助，通常需要进食特殊食物，并接受其他治疗。通常由新陈代谢专家或生物化学遗传学家为此类患者进行治疗。
- **尿素循环障碍**：患此类疾病的婴儿和病人无法排出血流中的氮。此类患者的血液中有毒的氨水平很高，需要立即接受帮助。通常由新陈代谢专家或生物化学遗传学家对此类患者进行治疗。

包括在麻萨诸塞州公共卫生部提供的选择性筛检中的疾病目录

(试验性研究) (请参阅背面有信息)

您会被询问您是否希望您的孩子在 MET 和 SCID 试验性研究中接受筛检：

“ MET ” 试验性研究

如果您回答“是”，您的孩子将接受以下五种疾病的实验室标志筛检。

- | | |
|--|--|
| (1) 肉毒碱棕榈酰转移酶 II 型缺乏症
(CPT II) | 对这五种疾病的筛检可能显示有关以下疾病和病症的信息 (MET 筛检的副产物)。
a) 肉毒碱：酰肉碱转化酶缺乏症
(CACT)
b) 任何五种 MET 试验性研究疾病或 CACT 的载体状况 |
| (2) 二烯酰辅酶 A 还原酶缺乏症 (DE
RED) | |
| (3) 高鸟氨酸血症、高氨血症、高瓜氨酸
血症候群 (HHH) | |
| (4) 丙二酸血症 (MAL) | |
| (5) 中/短链 L-3 羟基酰基辅酶 A 脱氢酶
缺乏症 (M/SCHAD) | |

“ SCID ” 试验性研究

如果您回答“是”，您的孩子将接受以下疾病的实验室标志筛检：

- | | |
|------------------------|---|
| (1) 严重综合性免疫缺陷 (SCID) | SCID 筛检可能显示有关以下疾病和病症的信息 (选择性 SCID 筛检的副产物)。
(a) 非 SCID 原发性免疫缺陷或与低 T 细胞相关的其他病症
(b) SCID 的载体状况 |
|------------------------|---|

“ 其他 ” 试验性研究

保留以下空白，用作填写今后可能提供的研究。目前，试验性研究仅进行 MET 及 SCID 研究。

MET 试验性研究

背景：

- 1) 肉毒碱棕榈酰肉碱棕榈酰转移酶 II 型缺乏症 (CPT II)
- 2) 二烯酰辅酶 A 还原酶缺乏症 (DE RED)
- 3) 中/短链 L-3 羟基酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (M/SCHAD)

这三种疾病属于新陈代谢病症类，称为“脂肪酸氧化障碍”。此类病症患者不能将进食的食物中的某些脂肪转化为能量，完全依赖葡萄糖。患有此种疾病的婴儿和儿童在缺乏葡萄糖的情况下（例如禁食）或需要较高能量时（例如在感染期间）会病情严重。**据信**早期治疗能够在某些情况下预防死亡和残障。通常由新陈代谢专家或生物化学遗传学家为此类患者进行治疗。

- 4) 高鸟氨酸血症、高氨血症、高瓜氨酸血症候群 (HHH)：

HHH 患者无法从血流中排出氮。因此，血液中的氨水平可能上升到毒性水平。不立即接受治疗，患者可能病情非常严重。通常由新陈代谢专家或生物化学遗传学家为此类患者进行治疗。

- 5) 丙二酸血症 (MAL)：

MAL 患者无法按照身体需要产生脂肪酸或适当利用食品中的脂肪。这会造成低血糖、心脏扩大、肌力较差、呕吐、腹泻、脱水或癫痫发作。通常由新陈代谢专家或生物化学遗传学家为此类患者进行治疗。

目的

MET 试验性研究的目的是了解新生儿筛检早期鉴定是否具有临床上的益处。

SCID 试验性研究

研究

严重综合性免疫缺陷 (SCID) 是一种严重影响免疫系统的疾病。除非接受治疗，患此种疾病的婴儿因为无法抵抗所有婴儿会患的普通感染，在几个月时会死亡。接受治疗后，大多数婴儿会存活。

对 SCID 婴儿的治疗包括骨髓移植。因为骨髓移植会产生未接受治疗的 SCID 婴儿无法生成的 T 细胞，因此可帮助婴儿存活。

目的

SCID 试验性研究的目的是确定发现 SCID 婴儿的最佳方法。我们相信，分子测试能够帮助我们了解哪些婴儿能够生成 T 细胞，哪些婴儿无法生成 T 细胞。我们可能尝试其他测试方法，以便了解它们是否能够帮助我们预测哪些婴儿患有 SCID，哪些婴儿没有患 SCID。分子测试指我们将查找存在于大多数婴儿体内的一段 DNA，如果我们在婴儿体内找不到这段 DNA，那么我们可能会要求采集另一份样本，以核对结果，或者我们可能建议婴儿约见免疫学专家，接受其他一些测试。如果婴儿患有 SCID，免疫学家将与骨髓移植专家合作，为婴儿制定最佳计划。

我们期待一旦我们开始查找 SCID 婴儿的测试，我们可能发现患有其他免疫疾病的婴儿。如果我们确实发现此类婴儿，他们也需要接受免疫学家的治疗。