

新生儿 疾病检查： 为了您 婴儿的健康



为什么要给我的孩子做检查？

为了尽可能确保您孩子的健康, 血液检查可提供有关孩子健康的重要信息, 而您自己或您的医生可能并不了解这些信息。新生儿疾病检查计划可以检测出患有罕见疾病及有爱滋病毒(HIV) 接触史的婴儿。爱滋病毒感染是导致爱滋病的原因, 早期的诊断和治疗常常能够防止病情恶化。

新生儿疾病检查是一个新计划吗？

不是, 每个州都有新生儿疾病检查计划。纽约州的计划始于 1965 年。某些疾病在新生儿早期, 甚至出生几天后就会影响新生儿的健康。因此, 及时的检查和诊断非常重要。

孩子需要检查多少种疾病？

从 1965 年的一种增至今天的 40 多种, 这些疾病都列在这本手册的另一面。虽然这些疾病是罕见的, 但是它们通常是严重的疾病。有些可能会造成生命威胁。如果不检查与治疗, 有些疾病可能会阻碍婴儿的生长发育或造成精神障碍和其他问题。

早期治疗非常重要。

我的孩子看起来很健康, 还需要做这些检查吗？

需要。大多数由新生儿疾病检查计划检出的患病婴儿, 在出生后都没有立即显示出患病的迹象。经过实验室的特别检验, 这个计划可以检测出婴儿可能患有某种疾病, 并提醒孩子的医生需要对孩子采取特殊护理。通常这些措施可以在孩子发病前进行。

我们家的孩子从来没有这种健康问题。

曾经生育过健康儿女的父母不认为会有任何问题, 他们的想法基本正确。这些疾病相当罕见, 您的孩子往往不会患有这些疾病。

我的孩子是如何接受检验的？

从孩子的脚后跟取出一小滴血液样本, 即可进行所有的检验。通常在婴儿出院的那一天抽取血样。血样会送到在阿尔巴尼 (Albany) 的州卫生部实验室进行化验。

我能得到化验结果吗？

您孩子的医生或诊所将接到化验结果, 如果化验有问题, 他们会马上与您联系。但是, 做为一个负责任的家长, 在您带孩子做第一次检查时, 您应当向医生或诊所询问化验结果。护士给您的粉色表格会告诉您如何从医生那里得到化验结果。

如果所有的化验结果都正常, 说明我的孩子会很健康吗？

新生儿疾病检查计划只检查孩子可能患有的多种疾病中的几种。另外, 由于采血和化验的方式不同, 一些患病的孩子可能没有被检验出来。您应当定期带孩子去医生那里或去诊所做检查。要不断观察孩子是否有不正常行为, 一旦发现问题, 就立即打电话给医生。

“重新化验”意味着我的孩子可能患有某种疾病吗？

不见得。需要重新化验可能有若干原因。最常见的例子是，第一次采集的血样太少，无法完成全部的化验。这并不意味着您的孩子有任何问题。它只说明必须采集另一个血样才能完成所有的化验。

通常，第一次化验结果发现问题不能作为最后结果，需要再做一次化验，才能确定最后的结果。这就需要一个新的血样。总之，只有在孩子的第二次化验还是不正常的时候，医生才会讨论是否需要进一步的检验。在个别情况下，由于某种特别的疾病具有潜在的严重性，医生在等待第二次化验结果的同时，会立即对孩子进行治疗。如果要求您给孩子重新化验，请您尽快行动，以便尽快完成再次化验。

如果我的孩子患有其中一种疾病，怎么办？能被治愈吗？

这些疾病都无法治愈。如果尽早采取特别的饮食或其他疗法，可以减轻疾病的严重性——甚至通常可以完全防止症状出现。这些疾病中的大多数治疗起来非常复杂，相关的医疗护理应由负责相关疾病的专家协调管理。

例如艾滋病病毒，在化验呈阳性的婴儿中，不到百分之十的婴儿是确实受到感染并需要治疗的。

如果这个孩子患有某种疾病，下一个孩子还会有该疾病吗？

这取决于该疾病的性质。有些疾病是遗传性的，是孩子从父母那儿继承的。许多家庭寻求有关遗传的咨询以进一步了解为何孩子患有这种疾病，以及他们将来的孩子和其他家人可能面临的风险。其他疾病，如甲状腺机能减退和艾滋病病毒都不是遗传性的。造成甲状腺机能减退的原因很多。艾滋病病毒感染是病毒所引起的，不是遗传造成的。

为什么要检验我的孩子是否有爱滋病病毒？

受感染的妇女在孩子出生前、分娩期间或哺乳期间，会将爱滋病病毒传染给她的孩子。如果孩子有爱滋病病毒抗体，这意味着母亲带有这种病毒。在纽约州，大多数怀孕妇女在出生前的护理中接受爱滋病病毒检查。没有做检查的妇女在分娩时接受检查。新生儿疾病检查对那些没有接受检查的人来说是一个安全网，如果查出爱滋病病毒呈阳性，母子就可能被转到别处做进一步的检验和护理。

理想情况下，母亲在怀孕和分娩期间适当得到药物治疗以防止传播爱滋病病毒，孩子在出生后，也应立即接受药物治疗。如果不进行治疗，在感染爱滋病病毒的母亲所生的孩子中，每四名就有一名将会受到感染。如果进行药物治疗，婴儿受感染的机会就会降低至十二分之一。

爱滋病病毒的化验结果是保密的。如欲获取更多有关爱滋病病毒的信息，请致电：1-800-541-AIDS (英文) 或 1-800-233-SIDA (西班牙文)。

这些检验要花多少钱？

您不用花一分钱。这些检验的费用由纽约州和联邦政府的特别基金支付。

我应该怎么做才能让医生更方便为我的孩子做检查？

如果您的医生要求您带孩子来重新做检查，您要尽快带孩子去。如果您的孩子患有某种疾病，马上采取行动是非常重要的。

如果您没有电话，请将可以与您联络的人的电话号码交给您的医生。如果您在孩子出生后不久就要搬家，请将您的新地址和电话号码立即通知您的医生或诊所。如果您的孩子需要重新检查，您的医生将知道如何与您联络。

请您记住，时间是非常重要的。身为家长，您应该确保您孩子的医生知道如何与您联系，从而帮助新生儿疾病检查计划尽可能确保您孩子的健康。

纽约州新生儿疾病检查计划所检测的疾病如下：

类别	疾病	
内分泌学	先天性肾上腺增生症 (CAH)	
	先天性甲状腺功能减退症 (CH)	
血液学，血红蛋白病	Hb SS 疾病 (镰状细胞贫血症)	
	Hb SC 疾病	
	Hb CC 疾病	
	其他血红蛋白病	
传染病	HIV-1 感染 (HIV-1)	
氨基酸代谢障碍	高胱氨酸尿症 (HCY)	
	高甲硫氨酸血症 (HMET)	
	枫糖尿症 (MSUD)	
	苯丙酮尿症 (PKU) 和高苯丙酸血症 (HyperPhe)	
	酪氨酸血症 (TYR-I, TYR-II, TYR-III)	
脂肪酸氧化代谢障碍	肉碱脂酰转移酶缺乏症 (CAT)	
	肉碱棕榈酰转移酶I (CPT-I) 和 II (CPT-II) 缺乏症	
	肉碱摄取缺乏 (CUD)	
	2,4-二烯酰辅酶A还原酶缺乏症 (2,4Di)	
	长链3-羟酰辅酶A脱氢酶缺乏症 (LCHAD)	
	中链酰辅酶A脱氢酶缺乏症 (MCAD)	
	中链酮酰辅酶A硫解酶缺乏症 (MCKAT)	
	中/短链羟酰辅酶A脱氢酶缺乏症 (M/SCHAD)	
	线粒体三功能蛋白质缺乏症 (TFP)	
	多发性酰辅酶A脱氢酶缺乏症 (MADD) (也称第二型戊二酸血症[GA-II])	
	短链酰辅酶A脱氢酶缺乏症(SCAD)	
	极长链酰辅酶A脱氢酶缺乏症(VLCAD)	
	有机酸氧化代谢障碍	第一型戊二酸血症 (GA-I)
		3-羟基-3-甲戊二酰辅酶A裂解缺乏症 (HMG)
		异丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症(IBCDD)
		异戊酸血症 (IVA)
		丙二酸血症 (MA)
2-甲基丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症(2-MBCD)		
3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症(3-MCC)		
3-甲基戊二酸血症 (3-MGA)		
2-甲基-3-羟丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症(MHBD)		
甲基丙二酰辅酶A变位酶缺乏症 (MUT), 钴胺素A、B (Cbl A, B) 和钴胺素C、D (Cbl C, D) 辅助因子缺乏症以及其他甲基丙二酸血症 (MMA) 线粒体乙酰基乙		
酰辅酶A硫解酶缺乏症 (β-酮硫解酶) (BKT)		
多发性羧化酶缺乏症 (MCD)		
丙酸血症 (PA)		
尿素循环代谢障碍	精氨酸血症 (ARG)	
	精氨酸琥珀酸血症 (ASA)	
	瓜胺酸血症 (CIT)	
其他遗传疾病	生物素酶素缺乏症 (BIOT)	
	囊肿纤维症 (CF)	
	半乳糖血症 (GALT)	
	Krabbe 氏疾病 (婴儿遗传性脑白质萎缩)	
	严重复合型免疫缺乏症 (SCID)	

先天性代谢异常

有关纽约州新生儿疾病检查计划及此表格内疾病的更多信息，请浏览我们的网页：
www.wadsworth.org/newborn/index.htm

纽约州新生儿疾病检查计划是由州卫生部向新生儿家庭提供的一项服务，欢迎您对本手册提出意见。寄信地址：

Newborn Screening Program
Wadsworth Center
New York State Department of Health
P.O. Box 509
Albany, NY 12201-0509
[www.wadsworth.org/
newborn/index.htm](http://www.wadsworth.org/newborn/index.htm)



亲爱的家长：

您孩子的检查样本将由新生儿疾病检查计划采用极为安全的方式保存，最长可达 27 年，其使用权受到严格管制。如有需要，在取得适当的同意的情况下，样本可供您孩子的诊断之用。一部分样本在隐藏与孩子身份相关的所有信息后，可能用于公共卫生研究，这些研究须经负责监管遵从一切适用法规与道德准则的机构审核批准。您可以要求销毁孩子的样本或拒绝样本用于公共卫生研究，请致电： 518-473-7552

