你應該做什麼？

- 確保分娩設備上注明正確的位址和電話號碼。
- 確保在產後他們知道您的寶寶的醫生是誰。
- 在第一次嬰兒健康檢查之後詢問結果。

要觀看新生兒篩查的視頻，請訪問網站 **BabysFirstTest.org** 觀看：
https://www.youtube.com/watch?v=Zwb1tQPHmxs
或者在http://www.savebabies.org 觀看“一次一隻腳”視頻。

訂購更多父母資料手冊/小冊子：
撥打電話 402-471-9731 或者傳真訂購“NNSP”：傳真 402-471-1863 或者通過電子郵箱dhhs.newbornscreening@nebraska.gov. 詳細說明：父母指導手冊或者聽力篩查手冊（“您的寶寶可以聽到嗎？”或者“您的寶寶還需要一次聽力篩查”）。同時還有其他幾種語言的版本。

這種父母資料手冊的印刷和分銷可以由標題五母嬰健康整體補助款支援到內布拉斯加州新生兒篩查&*遺傳學項目*提供資金進行。

U.S. Department of Health and Human Services
HRSA
Health Resources and Services Administration
美國健康與人類服務部
衛生資源和服務部

內布拉斯加州健康與人類服務部致力於平權行動/同等就業機會並且在提供福利或者服務方面不存在歧視。

printed on recycled paper
再生環保紙印刷
Rev. 10/04/2014
修訂10/04/2014

新生兒篩查
父母指南

內布拉斯加州
新生兒篩查項目

2014年10月

Department of Health & Human Services
DHHS
NEBRASKA
健康和人類服務部
內布拉斯加州

什麼是新生兒篩查？

新生兒篩查是對在內布拉斯加州出生的每一個寶寶做的篩查。是通過一整套的檢查發現可以對寶寶造成問題的特定健康情況。您和您的寶寶的醫生不能通過觀察寶寶說出寶寶是否有這些健康情況。需要這些檢查（血液檢查，聽力檢查和心臟檢查）來發現這些健康情況，這樣就可以避免或者減少問題的發生。這本小冊子會詳細闡述這三種檢查項目。

誰需要篩查？所有在內布拉斯加州出生的寶寶都必須進行血點檢查和心臟疾病檢查。這些篩查項目對於抑制寶寶的健康和安全不受疾病的影響是非常重要的，同時，這種法律要求也是強制性的。法律也要求醫院為您的寶寶提供聽力篩查。

如何對寶寶進行血點檢查？
從寶寶的腳後跟取五滴血。血液樣本被送到新生兒篩查實驗室檢查，檢查項目為下一頁中描述的一些健康情況。

為什麼說篩查是重要的？
法律要求篩查以防止智力殘疾、腦損傷以及器官損傷、癲癇、中風或者其他慢性疾病甚至是嬰兒死亡。篩查的健康情況通常可以通過早期妥善治療進行控制。*(還有其他原因造成健康問題、疾病、死亡，這些原因不能通過這些檢查發現)*。

什麼時候可以對寶寶進行篩查？在寶寶離開醫院之前，醫生會收集血液用於檢查。如果您和您的寶寶在寶寶出生之後24小時之前離開醫院，您的寶寶會需要進行一些重複檢查。醫院會在您離開之前安排好預約時間。如果醫院沒有安排，您應該在您的寶寶出生之後24小時後聯繫您的醫生進行重複檢查。有些檢查可以在24小時內得出可靠的結果，有些不可以。

在家出生的寶寶：在家出生的寶寶也必須篩查這些疾病。父母或者登記出生的人必須安排醫生來完成這些檢查項目。血液要在出生之後24小時到48小時之間採集，這樣的話，任何必要的治療都可以儘早開始。如果寶寶長大了，他們仍然必須進行篩查。儘管不是最佳的篩查時間，長大的嬰兒仍然可以從特殊健康情況的治療中受益。

內布拉斯加州日常的血點篩查板包含什麼樣的健康情況？

氨基酸失調

苯丙酮尿症(苯丙酮尿症)，或者PKU，是一種氨基酸失調症。有這種症狀的寶寶不能分解苯基丙氨酸或者苯丙氨酸。苯丙氨酸是存在於蛋白質食物中的一種氨基酸，比如牛奶、肉、雞蛋和乳酪中。高水準的苯丙氨酸可能造成神經和大腦細胞的損傷並且可以導致智力遲鈍。如果及早發現並且讓寶寶開始特殊飲食，智力殘疾就可以避免。

篩查到的其他氨基酸失調包括：•精氨琥珀酸血症（精胺丁二酸酵素缺乏症）•瓜氨酸血症（CIT）•高胱氨酸尿症（HCY）•槭糖尿病（MSUD）•酪氨酸血症（TYR）

生物素酶缺乏症 (BIO)

(生物素酶缺乏症) 是在缺少生物素醯胺酶的寶寶身上發現的失調症。這種病症可以導致癲癇、發育遲緩、濕疹、和聽覺喪失。如果在出生後的最初幾周進行生物素（一種維生素）治療，這些病症就可以得到預防。

先天性腎上腺增生症 (CAH)

(先天性腎上腺增生症)是一種由酶缺乏引起的失調症，這種病症會導致腎上腺產生一種激素過少而另外一種激素過多的健康情況。有這種失調症的寶寶有突然死亡的危險。早期的激素治療可以預防這些問題。

先天性甲狀腺功能低下症(CPH)

(先天性甲狀腺功能低下症), 或者CPH 是一種甲狀腺激素不足引起的失調症。CPH的最普遍的影響是智力殘疾和生長緩慢。如果在寶寶出生後的最初幾周用甲狀腺藥進行治療，這些孩子通常會正常發育

囊胞性纖維症(CF)

(囊胞性纖維症) 是一種遺傳缺陷，這種病會在多方面影響人。有這種病的人會有持續的咳嗽、哮喘或者呼吸急促的症狀。有這種病的人可能會食欲過度，但發育不良並且會脂肪過多、體態笨重。如果對這些有體重增加問題的人及早進行治療，就會增進他們的生長發育。通過新生兒篩查的早期診斷，就可以減少一些住院治療。定期的檢查可能會預防或者減少肺部感染。

脂肪酸氧化缺陷 (FAO's)

中鏈醯基輔酶A脫氫酶缺乏症(中鏈醯基輔酶A脫氫酶缺乏症-MCAD) 是一種脂肪酸代謝失調症。當有MCAD症的寶寶和兒童生病了或者有長期的禁食，他們的血糖會降低到危險的程度並且有“新陳代謝危機”的風險。新陳代謝危機可能會導致癲癇、不能呼吸或者心搏停止。這些會導致嚴重的腦損傷或者死亡。但是，篩查可以在症狀發生之前提供診斷。這樣，父母就可以預防禁食並且知道什麼時候可以尋求早期醫療護理來預防風險。父母可以將特殊的飲食補充添加到寶寶的飲食中幫助預防這些問題。

其他篩查出的脂肪酸缺乏症包括：•卡尼丁缺乏症（CUD）•長鏈脂醯羥基輔酶A脫氫酶缺乏症（LCHAD）•三功能蛋白缺乏症（TFP）•超長鏈醯基輔酶A脫氫酶缺乏症（VLCAD）

脫氫酶症 (GAL)

(脫氫酶症) 是一種叫做“半乳糖”的單糖在身體內不能分解的失調症。半乳糖存在於母乳、許多配方奶粉和乳製品中。如果體內的半乳糖持續在高水準，可能傷害寶寶的眼睛、肝臟和大腦並且可能危及生命。當初期發現此症狀，通過特殊的飲食就可以預防這些問題。

血紅蛋白病(HGb's)

(血紅蛋白病) 是血紅細胞的一系列失調症，包括鐮狀細胞性貧血。有這種症狀的寶寶更有可能患有貧血症，疼痛發作症以及危及生命的感染。使用抗生素、免疫接種和親職教育進行早期治療能夠有所幫助。這些措施可以防止兒童的嚴重感染並且減少健康問題。

有機酸失調症 (OA's)

這些健康情況會對寶寶產生各種各樣的影響，從輕到重，包括新陳代謝危機和心臟、肌肉以及一些器官的問題。不及時進行治療的話，有這些失調症的寶寶可能會迅速地生病、有癲癇症狀、進入休克甚至可能死亡。

篩查的有機酸失調症包括：•β酮硫解酶缺乏症（BKT）•戊二酸血症一型 (GA-I) • 異戊酸血症 (IVA) • 甲基丙二酸血症 (變位酶) & (Cbl B&C) •性羧化酶缺乏症 (MCD) •丙酸血症(PA) • 3-甲基巴豆醯CoA羧化酶缺乏症(3-MCC) • 3-羥基-3 甲基戊二酸缺乏症(HMG)

嚴重複合性免疫缺陷症(SCID)

這種病有時被稱為“氣泡男孩”症。SCID是一種嚴重的可危及生命的健康情況。有SCID的寶寶缺少一種功能性免疫系統，會經受反復的感染。不接受治療的話，這些寶寶通常在出生後的兩年內就會死亡。但是早期的干預和骨髓幹細胞移植可以治癒這些寶寶。篩查檢查可能會查到其他的T細胞免疫缺陷症，對於這些病症，其他的治療會有所幫助。

怎樣可以查出結果？

您的寶寶的醫生可以從血液採集的醫院得到檢查結果。通常第一次“健康寶寶”檢查就可以得到結果。確保要詢問寶寶的醫生關於新生兒篩查的結果。

如果有任何篩查結果不正常該怎麼做？

“陽性的”、不正常的或者不確定的篩查結果只意味著您的寶寶可能有以上提及的健康情況的一種。有時沒有上述健康情況的寶寶的篩查結果也有可能是陽性的。一種健康情況不能通過第一次實驗室檢查就做出診斷，還需要進行進一步的檢查確定寶寶是否真的存在上述健康情況。

如果要求您對孩子進行重新檢查，請快速進行檢查，這樣檢查可以反復並且可以獲得最終結果。如有必要，必須儘早開始進行治療以防止健康問題對您的寶寶的健康和發育造成影響，或者在一些情況下預防死亡。

還有什麼原因要求我對寶寶進行“重新檢查”？

有些事情可以造成檢查中存在問題。當這種事情發生時，我們不能非常確定某些結果。父母被要求帶寶寶進行重新測試的原因有：

- 對於有些需要檢查的健康情況來說，樣品的採集過早（寶寶出生不到24小時）。
- 樣品不是在輸血之前採集的或者在輸血之後過早採集；或者
- 樣品的品質發生問題（例如，採集問題和/或者幹血點的處理問題）。

保護您的寶寶的血液樣品

您對於您的寶寶的血液樣品僅用於預期的使用目的這一點感到信心是非常重要的。即是說，發現可以說明您的寶寶的資訊。內布拉斯加州的法律法規做出了如下的要求：實驗室必須保存新生兒篩查的樣品至少90天。在這個90天的期限之後的30天內，實驗室必須處理這些樣品。血點的處理方式是血點不能和鑒定資訊有關聯（焚化/燒掉血點）。這是對遺傳信息的一種重要保護措施。

如果獲得下列所有的資訊，您的寶寶的血液樣品就僅能用於公共健康研究：

- 您的書面同意書
- 保存您的寶寶的機密資訊的書面保證
- 機構審查委員會批准保護下列受試人不受2001年9月1日存在的美國聯邦法規第45章第46部分A子部件的調查風險
- 國家新生兒篩查諮詢委員會的批准
- 內布拉斯加州健康和人類服務部首席醫務官的批准

取回您的寶寶的血點

在下面的介紹中您會讀到，您的寶寶的聽力也需要檢查。被“確認”聽力喪失的寶寶，額外的血點檢查可能會有所幫助。在出生時出現的巨細胞病毒（CMV）感染可能是造成聽力喪失的一個原因。出生後不久獲得的樣品（例如幹血點）能夠最好的完成先天性巨細胞病毒的檢查。之後的樣品的檢查不能分辨“先天性”或者“後天的”巨細胞病毒。因此，如果您的寶寶沒有通過聽力篩查，那麼，重複進行聽力篩查並且儘快完成聽力診斷檢查是很重要的。那樣，如果您的寶寶確實有聽覺損耗問題，您可以向寶寶的醫生索要幹血點，在血點毀壞之前進行更多的檢查。

* *

特別注意:

新生兒篩查**不能作為最終的診斷**。這是一個“篩查”，該篩查是用來檢測需要進一步測試確定是否有某種失調症的新生兒。篩查檢查是非常高效的，並且可以為新生兒失調症的早期發現和獲得治療提供最佳機會。

然而，和大部分實驗室測試一樣，用於新生兒篩查的檢查項目不能確保每一個受影響的新生兒都能被識別出來，或者是只有較高受影響風險的嬰兒會有陽性檢查。因此，重要的是要認識到可能存在一些“假陽性”（有陽性的、不正常的或者不確定篩查結果的新生兒之後被發現沒有失調症之嫌）以及“假陽性”的可能性（篩查結果正常的新生兒之後被發現有一種健康狀況）。

新生兒聽力篩查

所有的醫院在出生許可的過程中或者在出生許可之後和其他的機構一起安排提供新生兒聽力篩查。

重大的聽力喪失是最普遍的重大先天缺陷之一。如果沒有早期發現，聽力喪失會影響兒童的語言發展、社會情感成長以及教育績效。在出生六（6）個月之前早期發現聽力喪失，以及早期的遼育和治療對於說明兒童語言、交流和教育發展是非常有效的。

聽力篩查是一個安全的過程，可以在很短的時間內完成。可以用兩種方法：聽腦幹反應（ABR）和/或耳聲發射（OAE）。這兩種方法都是在寶寶睡著或者安靜的時候進行的。電腦來計算和平均通過微小的耳機發出的聲音的回音。重要的是要記住儘管很多新生兒可能沒有通過聽力篩查檢查，只有進一步的聽力檢查和評估可以確定哪些新生兒真的喪失聽力。因此，重要的是，如果篩查的結果顯示“參考”（或者沒有通過），您和您寶寶的醫生需要合作進行進一步的聽力篩查。

如果您的寶寶通過了聽力篩查，但是有聽力喪失的風險，您和您寶寶的醫師必須想著要密切的監督您的孩子。一些

風險因素，包括聽力問題、低出生體重家庭史或者其他特定的醫療情況。新生兒聽力篩查不會檢查出之後的聽力喪失，例如，嚴重感染或疾病。

如果您的寶寶被懷疑患有或者發現聽力喪失，內布拉斯加州的早期遼育程式，“早期開發網”，可以提供給您和當地的學校系統以及評估供應商、早期遼育服務和輔助技術協商服務同等的服務。

撥打402 471-2471 或者撥打免費電話1-888-806-6287 早期開發網（EDN）是用來提供根據從出生到三歲的孩子以及家庭的需要的服務及支援。並且深信父母們知道什麼東西對他們的家庭來說最重要。

重症先天性心臟病（CCHD）新生兒的篩查

先天性心臟病是最普遍的先天缺陷，每1000個出生的嬰兒中會有8個受先天性心臟病的影響。有些形式的先天性心臟病可以在寶寶的醫療服務人員的檢查中發現。但是，有時，寶寶在受更嚴重的影響之前沒有表現出先天性心臟病的跡象。篩查可以在症狀發展之前發現這些問題。不是所有形式的心髒病都可以通過新生兒CCHD篩查發現，但是，篩查增加了對7個最嚴重的先天性心臟病早期發現的機會。CCHD篩查包括在寶寶的腳上和手上放置一個脈搏氧飽和度儀.

照片由 Courtesy Massimo 提供

這種方法簡單無痛，脈搏氧飽和度儀測量血液中的含氧量以及心率。血液中氧含量低的寶寶會進行進一步的檢查。篩查應該在出生後24小時或者其後較短時間內完成。沒有經過篩查就回家的被發現有CCHD的寶寶會遭受嚴重的腦損傷以及其他器官損傷或者甚至在缺氧時死亡。及早發現CCHD意味著您可以預防這些問題並且為您的寶寶得到處理來治療這些心臟缺陷。

更多關於新生兒（血點）篩查的資訊

撥打 402-471-6733 或者 402-471-0374 或發送電子郵件到 dhhs.newborn.screening@nebraska.gov. 也可以查看我們的網站www.dhhs.ne.gov/nsp/. 在醫院的時候，可以要求護士播放新生兒篩查的短視頻。

更多關於聽力篩查的資訊：

參考手冊: “您的寶寶可以聽見嗎？”包含在您的新生兒資訊包中。如果您沒有收到這個小冊子或者您有任何關於內布拉斯加州早期聽力檢測和遼育(NE-EHDI)專案的問題，請聯繫內布拉斯加州健康和人類服務部。聯繫電話：402-471-6770。

關於內布拉斯加州**早期遼育**專案的問題，聯繫“內布拉斯加州兒童”,電話1-888-806-6287。或者流覽網站 www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm 。

關於重症先天性心臟病篩查的更多資訊：

和您的寶寶的醫生或者其他的醫療服務人員交談。疾病控制和預防中心有一個不錯的網站，請訪問：
http://www.cdc.gov/ncbddd/pediatricgenetics/cchdscreening.html