무엇을 해야 하는가?

- 출산 시설의 주소와 전화번호가 올바른지 확인하십시오.
- 퇴원 후에 본인 아이의 담당 의사가 누구인지 확인하십시오.
- 첫 영유아 건강검진의 결과에 대해서 물어보십시오.

신생아 선별 검사에 대한 비디오를 보려면, 웹사이트 BabysFirstTest.org 로 가셔서 시청하십시오:
https://www.youtube.com/watch?v=Zwb1tQPHmxs
또는 다음 사이트에 있는 "한 번에 한 발자국(One Foot at a Time)"이라는 비디오를 시청하십시오.
http://www.savebabies.org

부모용 정보 책자/브로셔를 주문하시려면,
402-471-9731로 전화하시거나 402-471-1863 번호로 "NNSP"에 팩스 주문하시거나 dhhs.newbornscreening@nebraska.gov로 이메일을 보내시고 부모 안내 책자를 원하는지 아니면 청력 선별 검사 브로셔("Can Your Baby Hear?" - 아이가 소리를 들을 수 있습니까? 또는 "Your Baby Needs Another Hearing Screening" - 아이는 추가 청력 검사를 받아야 합니다)를 원하는지 명시하십시오. 다른 언어로 되어 있는 것도 있습니다.

본 부모용 정보 책자의 인쇄와 배포가 가능한 것은 타이틀 V 모성 및 아동 건강 정액 교부금(Title V, Maternal and Child Health Block Grant)의 네브래스카 신생아 선별 검사 및 유전학 프로그램(Nebrask Newborn Screening & Genetics Program)에 대한 지원으로 자금을 받았기 때문입니다.

U.S. Department of Health and Human Services
HRSA
Health Resources and Services Administration

네브래스카 보건후생부는 차별 개선을 위한 적극적 조치(affirmative action)/균등한 고용 기회에 최선을 다하고 있으며 혜택과 서비스 제공 시에 어떤 차별도 하지 않습니다.

printed on recycled paper

개정 2014년 10월 4일

신생아 선별에 대한 부모 안내서

네브래스카 신생아 선별 프로그램

2014년 10월

Department of Health & Human Services
DHHS
NEBRASKA

신생아 선별 검사란 무엇인가?

네브래스카에서 태어난 모든 아기는 신생아 선별 검사를 받습니다. 아기에게 문제를 일으킬 수 있는 특정 상태를 찾아내기 위해서 하는 일련의 검사입니다. 아기에게 그런 상태가 있다고 하더라도 본인 및 아기의 담당의사가 육안으로는 알아볼 수 없습니다. 그런 상태를 찾아내서 문제를 예방하거나 줄이기 위해서 이런 검사(혈액 검사, 청력 검사 및 심장 검사)가 필요합니다. 본 브로셔에는 3가지 검사가 설명되어 있습니다.

누가 선별검사를 받아야 합니까? 네브래스카에서 태어난 아기는 모두 혈액 검사(Blood-spot)와 심장병 검사를 받아야 합니다. 해당 질병이 있는 아기의 건강과 안전을 확보하는 데 이 검사는 아주 중요하고 법에 따라 강제됩니다. 병원도 법에 따라서 아기의 청력 검사를 시행해야 합니다.

아기의 혈액 검사는 어떻게 합니까?
혈액 5방울을 아기의 발뒤꿈치에서 뽑아냅니다. 이렇게 뽑아낸 혈액 샘플을 신생아 검사실에 보내서 다음 페이지에 설명된 상태가 있는지 검사합니다.

이런 검사가 왜 중요합니까?

지적 장애, 뇌 및 장기 손상, 간질, 뇌졸중, 그 외 만성 질환과 심지어 유아 사망까지 예방하는 데 도움이 되는 검사를 하도록 법에 정해져 있습니다. 일반적으로 검사로 판별된 그런 상태는 초기에 적절한 치료를 통해서 조치할 수 있습니다. *(이런 검사로 발견되지 않고 건강 문제, 질병 및 사망을 일으키는 다른 원인도 있습니다).*

언제 제 아이를 검사합니까? 담당 의사가 아기가 퇴원하기 전에 검사용으로 혈액을 수집할 것입니다. 아기가 태어난 지 24시간이 되기 전에 아기와 함께 집에 간다면, 일부 검사는 반복해서 실시해야 할 것입니다. 병원은 퇴원하시기 전에 약속을 잡을 수도 있습니다. 이 중에 어떤 경우도 아니라면, 아기가 태어난 지 24시간이 지나서 검사를 다시 하도록 담당 의사에게 연락해야 합니다. 일부 검사는 태어난 지 24시간이 되기 전이어야 믿을 만한 결과를 낼 수 있지만 모두가 다 그런 것은 아닙니다.

가정분만 가정분만한 아기도 이런 질병에 대한 검사를 받아야 합니다. 출생 신고하는 부모나 사람은 의사가 이런 검사를 완료하도록 주선해야 합니다. 출생 후 24시간에서 48시간 사이에 혈액을 뽑아야 필요한 치료를 가능한 한 빨리 시작할 수 있습니다. 만일 낳은 지 더 오래된 경우라고 하더라도 검사를 받아야 합니다.

시간적인 측면에서 이상적이진 않지만 낳은 지 오래된 아기라고 하더라도 이런 상태의 치료 혜택을 받을 수 있습니다.

어떤 상태가 네브래스카의 통상 혈액 검사 패널에 포함되어 있습니까?

아미노산 장애(Amino Acid Disorder)

페닐케톤뇨증 또는 PKU(Phenylketonuria, 발음 -FEE-nil-KEE-tone-u-ree-ah)가 아미노산 장애입니다. 페닐케톤뇨증을 가진 아기는 페닐알라닌(phenylalanine) 또는 phe를 분해할 수 없습니다. Phe는 우유, 고기, 달걀, 치즈와 같은 단백질 음식에서 발견되는 아미노산입니다. phe의 수치가 높으면 신경 및 뇌 세포 손상을 일으키고 정신지체가 발생할 수 있습니다. 초기에 발견해서 아기가 특별한 식단을 시작하게 되면 지적 장애가 예방됩니다.

검사받는 그 외 아미노산 장애:

- 아르기노호박산혈증(Argininosuccinic Acidemia, 또는 아르기닌노숙신산염 리아제 결핍(ASA Lyase deficiency))
- 시트룰린혈증(CIT, Citrullinemia) • 호모시스틴뇨증(HCY, Homocystinuria) • 단풍당뇨증(MSUD, Maple Syrup Urine Disease) • 타이로신혈증(TYR, Tyrosinemia)

비오티니다제 결핍증(BIO, Biotinidase Deficiency)

비오티니다제(Biotinidase, 발음: BYE-o-TIN-I-days) 결핍증은 비오티니다제 효소가 없는 아기에게서 발견되는 장애입니다. 이는 간질, 발달 지연, 습진 및 청력 손실을 발생시킬 수 있습니다. 초기 몇 주 동안에 비오틴(biotin, 비타민의 일종) 치료를 시작하면 예방할 수 있습니다.

선천성 부신 증식증(CAH, Congenital Adrenal Hyperplasia)

선천성 부신 증식증(발음: Congenital A-DREE-nal Hyper-PLAY-zia)는 효소 결핍으로 발생하는 장애로서 부신이 한가지 호르몬을 너무 적게 생산하고 다른 호르몬은 너무 많이 생산하게 됩니다. 이런 장애를 가진 일부 아기는 돌연사할 수도 있습니다. 초기에 호르몬 치료를 하면 예방할 수 있습니다.

선천적 원발성 갑상선기능 저하증(CPH, Congenital Primary Hypothyroidism)

선천적 원발성 갑상선기능 저하증(발음: HIGH-po-THIGH-roid-ism) 또는 CPH는 갑상선 호르몬 부족으로 발생하는 장애입니다. CPH의 가장 흔한 영향은 지적 장애와 성장 문제입니다. 초기 몇 주에 갑상선 약물치료를 시작하면 이런 아이는 일반적으로 정상적으로 성장합니다.

낭포성 섬유증(CF, Cystic Fibrosis)

낭포성 섬유증(발음: SIS-tic FY-bro-sis)은 다양한 방법으로 사람에게 영향을 끼치는 유전병입니다. 지속적 기침, 쌕쌕거림 또는 숨가쁨이 발생할 수 있습니다. 식욕 과대가 발생할 수 있지만 성장에 문제가 생기고 대변은 기름지고 부피가 커집니다. 초기에 치료하면 몸무게가 늘어나는 문제가 있는 사람의 성장과 발달을 개선할 수 있습니다. 신생아 선별 검사를 통해서 초기에 진단을 받으면 입원하게 될 가능성이 아주 낮아질 수 있습니다. 정기적인 검진은 폐 감염을 예방하거나 줄일 수 있습니다.

지방산 산화 결함(FAO's, Fatty Acid Oxidation Defects)

중쇄 acyl-CoA 탈수소효소 결핍증(MCAD, Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, 발음: Medium Chain A-seal Co-A Dee-HIGH-dra-gen-AZE Deficiency)는 지방산 신진대사 장애입니다. MCAD를 가진 아기와 아이가 아프거나 장기간 단식하게 되면, 혈당이 위험할 정도로 낮아지게 되고 "신진대사 위기"가 생길 위험에 빠지게 됩니다. 신진대사 위기로 간질, 호흡불가, 심정지가 발생할 수 있습니다. 이는 결국 심각한 뇌손상 또는 사망에 이르게 될 수 있습니다. 그러나 선별 검사로 증상이 발생하기 전에 진단할 수 있습니다. 그다음 부모님은 단식 시기를 예방할 수 있고, 초기 치료를 언제 하고 신진대사 위기를 언제 막을지 알 수 있습니다. 특별한 식사 보조제를 아이의 식단에 추가하면 문제 예방에 도움이 될 수 있습니다. 검사받는 그 외 지방산 결함: • 카르니틴 흡수 결함(CUD, Carnitine Uptake Defect) • 장쇄 수산화 acyl CoA 탈수소효소 결핍증(LCHAD, Long Chain Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency) • 삼중 기능 단백질 결칩증(TFP, Trifunctional Protein Deficiency) • 장쇄 수산화 acyl CoA 탈수소효소 결핍증(VLCAD, Very Long-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)

갈락토스혈증(GAL, Galactosemia)

갈락토스혈증(발음: Guh-LAK-toe-SEE-me-ah)은 "갈락토스"라고 하는 단순한 당분이 인체 내에서 더 이상 분해가 되지 않는 장애입니다. 갈락토스는 모유, 많은 조제품과 유제품에 있습니다. 인체 내에 높은 수준으로 남아 있게 되면 아기의 눈, 간, 뇌에 악영향을 줄 수 있고 생명이 위험해질 수 있습니다. 초기에 특별한 식이요법을 시작하면 이 문제를 예방할 수 있습니다.

이상혈색소증(HGb's, Hemoglobinopathies)

이상혈색소증(발음: He-ma-glow-bin-OP-ah-thees)은 겸상 적혈구 빈혈증(sickle cell anemia)을 포함한 적혈구 장애군입니다. 이런 증상을 가진 아기에게는 빈혈, 통증 사례, 뇌졸중, 생명을 위협하는 감염이 생길 가능성이 많습니다. 항생제, 면역화 및 부모 교육과 함께하는 초기 치료가 도움될 수 있습니다. 이런 조치는 아이의 심각한 감염을 막고 건강 문제를 줄일 수 있습니다.

유기산 장애(OA's, Organic Acid Disorders)

이런 상황일 때 신진대사 위기, 심장, 근육 및 일부 장기 문제를 포함해서, 가벼운 것에서 심각한 것까지 다양한 영향이 아기에게 생길 수 있습니다. 이런 장애를 가진 아기는 치료받지 않을 경우, 빠르게 아플 수 있고, 발작할 수 있으며 혼수상태에 빠질 수 있고 죽을 수도 있습니다. 검사받는 그 외 유기산 장애: • 베타 케토티올라제 결칩증(BKT, Beta Ketothiolase Deficiency) • 글루타르산혈증 I형(GA-I, Glutaric Acidemia type I) • 아이소발레린산혈증(IVA, Isovaleric Acidemia) • 메틸말론산혈증(무타제, Methylmalonic Acidemia) & (Cbl B&C) • 복합카르복시효소 결핍증(MCD, Multiple Carboxylase Deficiency) • 프로피온산혈증(PA, Propionic Acidemia) • 3 메틸크로토닐 CoA 카르복시효소 결핍증(3-MCC, 3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency) • 3 히드록시 3 메틸글루타르산뇨(HMG, 3-Hydroxy-3 Methylglutaric Aciduria)

중증복합형 면역결핍증(SCID, Severe Combined Immune Deficiency)

때로는 "버블 보이(Bubble-boy)"라고도 하는 질병인 SCID는 생명을 위협하는 심각한 상태입니다. SCID를 가진 아기는 면역기능이 저하되어서 감염을 반복적으로 겪게 됩니다. 치료받지 못하면 이런 아기는 태어난 지 2년도 안 되어 죽게 되는 게 일반적입니다. 그러나 초기

치료와 골수 줄기세포 이식을 받으면 이런 아기를 치료할 수 있습니다. 선별 검사로 그 외 치료 방법으로 도움을 받을 수 있는 기타 T 세포 면역 결핍을 찾아낼 수도 있습니다.

결과는 어떻게 알아냅니까?

아이의 담당 의사는 혈액을 채취한 병원으로부터 결과를 받아야 합니다. 일반적으로 첫 '영유아' 건강 검진을 하기 전에 받습니다. 신생아 선별 검사 결과에 대해서 담당의사에게 반드시 문의하십시오.

선별 검사 결과 중 어떤 것이라도 이상하면 어떻게 합니까?

"양성", 비정상, 또는 정확한 결론이 없는 선별 검사 결과는 그저 아기에게 위에 언급된 상태 중에 한 가지 있을 수 있다는 것만을 의미합니다. 때때로 그런 상태가 없는 아기에게도 선별 결과에 '양성'이 보이기도 합니다. 한가지 상태에 대해서 첫 번째 실험실 검사만으로 진단이 나지는 않습니다. 아기가 실제로 그런 상태에 있다는 것을 알아내려면 추가 검사를 해야 합니다.

재검 요구를 받았을 때는 다시 검사해서 최종 결과를 받을 수 있도록 신속하게 대응해 주십시오. 필요 시, 아기의 건강 및 발달 문제 발생을 예방하기 위해서, 어떤 경우에는 사망을 막기 위해서

가능한 한 빨리 치료를 시작해야 합니다.

아기의 "재검사" 요청을 받는 다른 이유는 무엇입니까?

뭔가가 검사에 문제를 일으킬 수 있습니다. 이런 일이 발생하면 일부 결과가 불확실해집니다. 재검을 이유로 아기를 데려와 달라는 요청을 받는 이유는 다음과 같습니다.

- 어떤 상태 검사용으로는 샘플을 너무 일찍 채취한 경우(태어난 지 24시간 이내).
- 수혈 전에 샘플을 채취하지 않았거나 수혈 수 너무 빨리 채취한 경우.
- 샘플의 질에 문제가 발생한 경우(예, 건조 혈반의 채취 및/또는 취급 문제)

아기의 혈액 샘플 보호

중요한 것은 아기의 혈액 샘플이 원래 의도된 목적으로만 사용된다는 자신감을 가지는 것입니다. 즉, 아기를 도울 수 있는 정보만 찾는 목적만을 말합니다. 네브래스카 법과 규정이 요구하는 것: 검사실은 최소 90일 동안 신생아 선별 검사 샘플을 보관해야 합니다. 최소 90일 이후 30일 이내에 검사실은 해당 샘플을 폐기 처분해야 합니다. 혈반의 경우 개인 식별 정보를 알아낼 수 없게끔 폐기됩니다(소각하거나 태웁니다). 유전 정보를 보호하는

것은 중요한 일입니다.

다음 항목 모두 확보된 경우에만 공공 보건 연구용으로만 혈액 샘플을 사용할 수 있습니다.

- 본인의 서면 동의서
- 서면 동의란 아기에 대한 비밀이 유지된다는 서면 확인서
- 2001년 9월 1일 자로 발효된 연방법 코드 45번 중 파트 46번의 하위 파트 A에 있는 연구 위험으로부터 피험자 보호를 따른다는 생명의학연구윤리심의위원회(Institutional Review Board)의 승인
- 주 신생아 선별 검사 자문 위원회의 승인
- 네브래스카 보건후생부의 수석 의료 담당자의 승인

아기의 혈반 회수

다음 페이지에서 읽으시겠지만, 아기의 청력도 검사합니다. 청력 손상이 "확인"된 아기의 경우 혈반에 대한 추가 검사가 도움될 수 있습니다. 출생 시에 거대세포바이러스(CMV, Cytomegalovirus) 감염은 청력 손상의 원인이 될 수 있습니다. 선천성 거대세포바이러스(CMV) 검사는 분만 후 바로 확보한 혈액 샘플로 하는 게 가장 좋습니다(예를 들어 건조 혈반). 이후의 혈반을 검사하는 경우 “선천성”인지 “후천성”인지 구별할 수 없습니다. 그래서 아기가 청력 선별 검사를 통과하지 못한 경우, 가능한 한 빨리 청력 선별 검사와 청각학 진단 검사를 다시 받는 게 중요합니다. 이렇게 해서 아기에게 청력 손상에 있는 경우, 아기의 담당 의사에게 요청해서 건조 혈반이 파괴되기 전에 회수해서

추가 검사를 받도록 요청할 수 있습니다.

****

특별 주의사항:

신생아 선별 검사만으로 **최종 진단을 내릴 수는 없습니다.** 아기에게 특정 장애가 있는지 확인하는 추가 검사를 신생아가 받아야 하는지 알아내도록 만든 "선별" 검사이기 때문입니다. 선별 검사는 매우 효율적이고 장애를 조기에 식별하고 치료를 할 최적의 기회를 신생아에게 제공합니다.

그러나 대부분의 실험실 검사가 그렇듯이 신생아 선별에 사용하는 검사가 문제 있는 모든 신생아를 식별해 내지는 못합니다. 다른 말로 하면, 문제가 있을 위험이 더 큰 아기에게만 '양성' 검사 결과가 나옵니다. 그래서 중요한 것은 일부는 "잘못된 양성 반응"(의심되는 장애가 없는 것으로 나중에 밝혀지는 양성, 비정상 또는 판단 불가 선별 검사 결과를 받은 신생아)일 것이고 "잘못된 음성 반응"(정상 선별 검사 결과를 받았지만 나중에 장애 중 한 가지를 가진 것으로 밝혀지는 신생아)의 가능성도 있다는 것입니다.

신생아 청력 선별 검사

모든 병원은 분만 시에 청력 선별 검사를 제공하거나 분만 후 다른 시설을 주선해 검사받도록 합니다.

심각한 청력 손상은 가장 흔한 주요 선천성 결함 중 하나입니다. 조기에 발견되지 않으면 청력 손상은 언어 발달, 사회-감성 발달, 아이의 교육 성과에 영향을 끼치게 됩니다. 생후 6개월 전 청력 손실 조기 진단과 함께 조기 개입 및 치료를 하면 아이의 언어, 의사소통 및 교육 발달을 돕는 데 아주 효과적입니다.

청력 선별 검사는 짧은 시간에 할 수 있는 안전한 절차입니다. 2가지 방법을 사용할 수 있습니다. 하나는 청성 뇌간 반응검사(ABR, auditory brainstem response)이고 다른 하나는 귀음향반사 검사(OAE, otoacoustic emissions)입니다. 둘 다 아기가 잠들어 있거나 조용히 있을 때 수행합니다. 작은 이어폰을 통해서 전달되는 소리에 대한 반응을 세고 컴퓨터로 평균을 냅니다. 중요한 것은 다수의 신생아가 이 청력 선별 검사를 통과하지 못하고 추가 청각 검사를 통해서만 정말 청력 손실이 있는지 결정할 수 있다는 것을 기억하는 것입니다. 그래서 검사 결과가 "참조(refer)"(또는 통과하지 못함)인 경우, 본인 아이의 담당 의사 상의해서 추가 검사를 받도록 하는 게 중요합니다.

청력 선별 검사를 통과했지만 청력 손실의 위험 요인이 있는 경우, 본인과 본인의 아기 담당 의사는 아기를 정밀 검사해보고 싶을 것입니다. 위험 요인으로는 청력 문제가 있는 가족력, 출생 시 저체중 또는 그 외 특정 의학적 상태가 있습니다. 신생아 청력 선별 검사가 후천적으로 생기는, 예를 들어 심각한 감염이나 질병의 결과로 생기는 청력 손실을 잡아내지는 못할 것입니다.

만일 아이가 청력 손실을 가진 것으로 의심되거나 밝혀졌다면, "조기 발달 네트워크(Early Development Network)"라고 하는 네브래스카의 조기 개입 프로그램(Nebraska's Early Intervention Program)은 본인이 지역 학교 시스템 및 평가, 조기 개입 서비스 및 보조 기술 제공업자와 서비스를 조율하는 데 도와줄 수 있습니다.

402 471-2471으로 전화하거나 무료 통화인 1-888-806-6287으로 전화해주십시오. 조기 발달 네트워크(EDN, The Early Development Network)가 부모가 가족에게 가장 좋은 것이 무엇인지 안다는 신념으로 아이의 출생부터 3세까지 아이와 가족의 필요에 맞춘 서비스와 지원을 제공합니다.

중대한 선천성 심장병(CCHD, CRITICAL CONGENITAL HEART DISEASE)용 신생아 선별 검사

선천성 심장병은 아기 1000명당 8명의 비율로 발생하는 가장 흔한 선천성 결함입니다. 아기의 건강 관리사가 검사할 때 일부 형태의 선천성 심장병을 발견할 수 있습니다. 하지만 아기가 더 영향을 받기 전까지 어떤 징후도 보이지 않는 경우도 있습니다. 선별 검사는 증상이 발달하기 전에 찾아내기 위해서 하는 것입니다. 중대한 선천성 심장병용 신생아 선별 감사로 모든 심장병을 검사할 수 있는 것은 아니지만, 선별 검사는 선천성 심장병 중에 가장 심각한 형태 중에 7가지를 조기에 찾아낼 가능성을 높여 줍니다. 중대한 선천성 심장병용 선별 검사할 때 아기의 발과 손에 펄스옥시미터(pulse oximeter)를 놓습니다.

사진: Courtesy Massimo 제공

간단하고 통증 없는 펄스옥시미터는 혈액 내 산소의 양과 심장 박동수를 측정합니다. 혈액 내에 산소 수준이 낮은 아기는 추가 검사를 받아야 합니다. 본 선별 검사는 태어난 지 24시가 되는 시점이나 바로 그 이후에 해야 합니다. 발견되지 않은 중대한 선천성 심장병을 가지고 있으면서 선별 검사를 받지 않고 집에 간 아기는 심각한 뇌 손상 및 장기 손상을 겪거나 산소 박탈로 사망할 수도 있습니다. 중대한 선천성 심장병을 조기에 잡아낸다는 것은 이런 문제를 예방하고 아기의 심장 결함을 고치는 치료를 받는 데 도움이 될 수 있다는 것을 의미합니다.

신생아 (혈반) 선별 검사에 대한 추가 정보는

402-471-6733나 402-471-0374로 전화해주시거나 dhhs.newborn.screening@nebraska.gov로 이메일을 보내주십시오. 저희 웹사이트로 확인해주십시오. www.dhhs.ne.gov/nsp/. 병원에 계신 경우, 신생아 선별 검사에 대한 짧은 비디오를 시청할 수 있는지 담당 간호사에게 문의하십시오.

청력 선별 검사에 대한 추가 정보:

브로셔 참조: "아기가 소리를 들을 수 있습니까?(Can Your Baby Hear?)"는 본인의 시생아 꾸러미에 포함되어 있습니다. 본 브로셔를 받지 못했거나 네브래스카 조기 청력 검진 및 개입(NE-EHDI, Nebraska Early Hearing Detection and Intervention) 프로그램에 대한 질문이 있는 경우 네브래스카 보건후생부로 연락해주십시오. 전화번호: 402-471-6770.

네브래스카의 **조기 개입** 프로그램에 대한 문의는 "네브래스카 차일드파인드(Nebraska CHILDFIND)"로 연락해주십시오. 전화번호: 1-888-806-6287. 또는 www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm를 방문해주십시오.

중대한 선천성 심장병 선별 검사에 대한 추가 정보:

아이의 담당 의사나 그 외 의료 제공자에게 문의하십시오. 질병 통제 및 개입 센터(Centers for Disease Control and Prevention)는 좋은 웹사이트를 가지고 있습니다. http://www.cdc.gov/ncbddd/pediatricgenetics/cchdscreening.html