



## 新生儿代谢病筛查 香港中文大学 – 贝勒医学院 联合医学遗传中心

Newborn Metabolic Screening Program  
CUHK – BCM Joint Centre for Medical Genetics  
The Chinese University of Hong Kong

### 引言

每个父母都期望一个健康宝宝的诞生。然而，少数的新生宝宝 (1/4000) 有可能患上被称为「**先天性代谢缺陷**」的疾病 (Inborn Errors of Metabolism, 简称代谢病或IEM), 若未能及早被发现和治疗, 可以对宝宝的健康和发展带来严重的长期影响。为此, 香港中文大学现提供一项新生儿筛查计划, 旨在早期广泛诊断出这类未曾在香港地区测试过之代谢病。

### 查询电话:

(852) 5569 6412 (办公时间内)

(852) 3505 4219 (办公时间以外设有留言服务)

网址: [http://www.obg.cuhk.edu.hk/fetal-medicine/fetal-medicine\\_services/iem/](http://www.obg.cuhk.edu.hk/fetal-medicine/fetal-medicine_services/iem/)

如阁下欲参与此项筛查计划, 请于产前期间向妇产科医生查询或于产后七天内尽快与儿科医生联络。

香港中文大学 – 贝勒医学院联合医学遗传中心

### 什么是代谢病?

这是由于遗传因子缺陷, 导致缺乏某种酵素, 妨碍了新陈代谢。影响包括缺乏一些人体必需物质, 或导致有毒物质的积聚。如这些疾病未能及早治疗, 可导致严重的后果, 包括学习困难, 智力偏低, 影响人体器官功能, 甚至死亡。然而, 若在宝宝出生后数天内进行有效的筛查, 便可及早治疗。

### 哪些宝宝需要接受筛查?

除非宝宝健康状况并不适合, 否则我们建议每位新生儿宝宝都接受筛查。



### 筛查包括哪些种类的代谢病?

本筛查包括以下三类约**31**种代谢病:



有关这31种代谢病的数据, 可浏览我们的网页。代谢病种类繁多, 非所有代谢病均纳入筛查之内。

### 怎样筛查和诊断代谢病?

只需在宝宝脚部穿刺收集几滴血液于卡纸上即可用于检测。宝宝吃奶满1天后至出生后第7天之内可随时抽血。只需几天时间便可得知检测结果。



### 筛查的准确性如何?

代谢病筛查的准确性很高。可是, 与其他任何一种化验室筛查技术一样, 在极少数的情况下, 有些患病的宝宝未能被检出 (假阴性), 而有些健康的宝宝则会被怀疑患病 (假阳性)。所以, 对于所有异常的筛查结果, 我们都要进行诊断性的检测来确认宝宝是否患病。

### 筛查结果如何报告?

#### 篩選結果將報告為:

- 1) 正常:** 這表示寶寶患有篩查範圍內其中一種代謝病的風險很低。絕大多數寶寶 (98-99%) 的篩查結果都是正常的。
- 2) 陽性:** 這表示寶寶患有代謝病的風險很高。應立即轉診到兒科進行臨床評估, 並接受進一步診斷性的檢查和治療。
- 3) 不確定:** 這表示樣本分析結果不能確定, 另需要新樣本再作篩查。這種結果的發生率為1%左右。我們將聯絡父母來安排新生兒重新抽取血樣。