



新生兒代謝病篩查

香港中文大學 - 貝勒醫學院聯合醫學遺傳中心



家長資訊

嚴重複合型免疫缺乏症

Severe Combined Immunodeficiency (SCID)

查詢電話:

(852) 5569 6412 (辦公時間內)

(852) 3505 4219 (辦公時間以外設有留言服務)

網址:

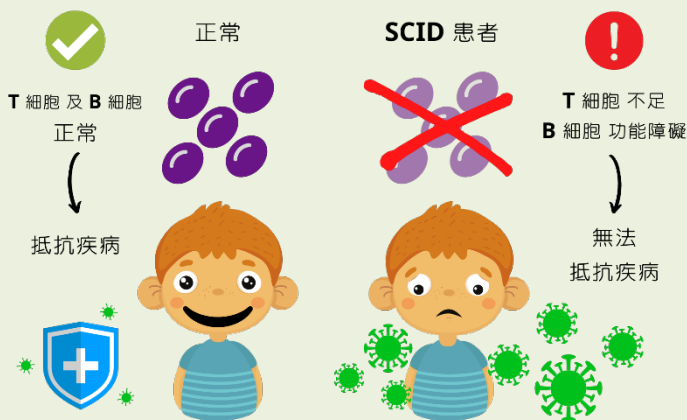
http://www.obg.cuhk.edu.hk/fetal-medicine/fetal-medicine_services/iem/

如閣下欲參與此項篩查計劃，請於產前期間向婦產科醫生查詢或於產後七天內盡快與兒科醫生聯絡。

什麼是嚴重複合型免疫缺乏症？

嚴重複合型免疫缺乏症 (Severe combined immunodeficiency – SCID) 是指免疫系統有嚴重功能缺陷的一組罕有遺傳病。白血球大致有幾種類型：T 細胞的作用是直接攻擊病毒；B 細胞能產生抗體以辨認微生物的入侵，並在T細胞的幫助下將其摧毀。

各類型SCID患者會攜帶不同的基因缺陷，導致身體的白血球無法正常發展。由於 T 細胞發展上的嚴重缺陷和 B 細胞的功能障礙，患者的免疫系統無法保護身體免受細菌、病毒和真菌的侵害，導致危及生命的反覆感染。

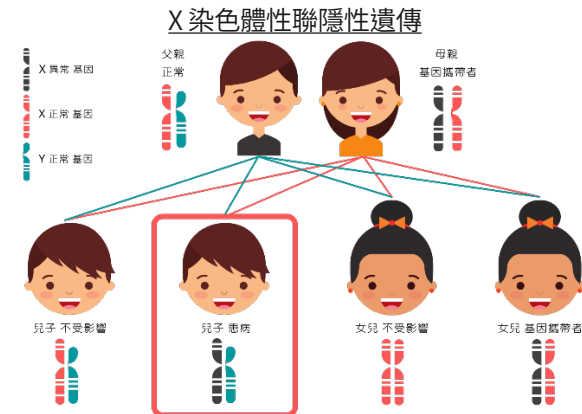


SCID的病徵是什麼？

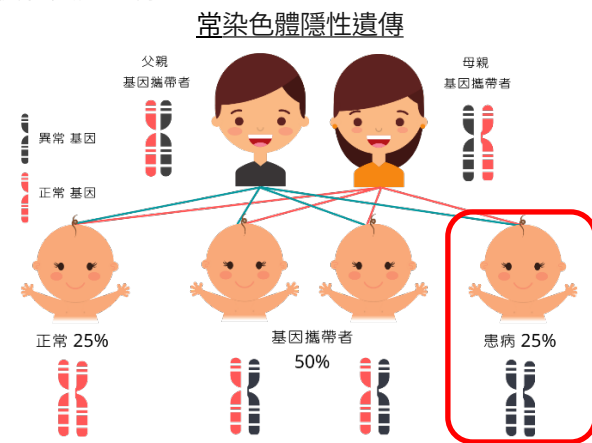
患有 SCID 的嬰兒在出生時沒有症狀，因為他們在母親懷孕期間獲得母親的抗體。然而，隨著來自母體的抗體水平下降，嬰兒會在二到六個月大的期間逐漸出現症狀。SCID 的症狀可能因患者而異。常見症狀包括慢性腹瀉、反覆感染、生長緩慢。一些在正常人不會引起疾病或只引起輕微疾病的微生物亦有可能會在 SCID 患者中引致生命危險的疾病。

SCID是怎樣遺傳？

SCID有兩種遺傳模式。最常見的嚴重複合型免疫缺乏症是透過X染色體性聯隱性遺傳的。攜帶這種基因突變通常只會影響男性，因為男性只有一條X染色體。



另外一種是常染色體隱性遺傳模式。嬰兒需要從他們的父母各遺傳一個異常基因才會患病。如果父母雙方都是SCID的攜帶者，每次懷孕不論男女都有四份之一的機會嬰兒患有SCID。



新生兒 SCID篩查的目標和過程

SCID 篩查旨在檢測出患有 SCID 風險的嬰兒，及早發現可以為患者作出適當隔離免受感染，以及轉介治療。新生兒 SCID 篩查是在寶寶出生之後 24 小時至 7 天之內，在嬰兒的腳跟後收集幾滴血到卡片，從而測量 T 細胞受體切除環 (TREC) 的水平。當我們的身體產生新的 T 細胞時便會產生TREC。當T細胞含量低時，TREC的水平也會低。所有篩查結果呈陽性的嬰兒都必須接受進一步調查，以確認是否患SCID。

SCID病人的治療和預後

如果在嬰兒出生後盡早進行由健康且吻合捐贈者提供的骨髓移植，患者可以有更好的治療效果。在等待骨髓移植期間，採取保護措施以防止感染疾病亦很重要。患者亦可能需要醫生的監督下定期輸注抗體。