



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

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

引言

每個父母都期望一個健康寶寶的誕生。然而，少數的新生寶寶 (1/4000) 有可能患上被稱為「**先天性代謝缺陷**」的疾病 (Inborn Errors of Metabolism; 簡稱代謝病或IEM)，若未能及早被發現和治療，可以對寶寶的健康和發展帶來嚴重的長期影響。為此，香港中文大學現提供一項新生兒篩查計劃，旨在早期廣泛診斷出這類未曾在香港地區測試過之代謝病。

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。

香港中文大學 – 貝勒醫學院聯合醫學遺傳中心

什麼是代謝病？

這是由於遺傳因子缺陷，導致缺乏某種酵素，妨礙了新陳代謝。影響包括缺乏一些人體必需物質，或導致有毒物質的積聚。如這些疾病未能及早治療，可導致嚴重的後果，包括學習困難，智力偏低，影響人體器官功能，甚至死亡。然而，若在寶寶出生後數天內進行有效的篩查，便可及早治療。

哪些寶寶需要接受篩查？

除非寶寶健康狀況並不適合，否則我們建議每位新生寶寶都接受篩查。



篩查包括哪些種類的代謝病？

本篩查包括以下三類約**31**種代謝病：



有關這**31**種代謝病的資料，可瀏覽我們的網頁。代謝病種類繁多，非所有代謝病均納入篩查之內。

怎樣篩查和診斷代謝病？

只需在寶寶腳部穿刺收集幾滴血液於卡紙上即可用於檢測。寶寶吃奶滿1天後至出生後第7天之內可隨時抽血。只需幾天時間便可得知檢測結果。



篩查的準確性如何？

代謝病篩查的準確性很高。可是，與其他任何一種化驗室篩查技術一樣，在極少的情況下，有些患病的寶寶未能被檢出 (假陰性)，而有些健康的寶寶則會被懷疑患病 (假陽性)。所以，對於所有異常的篩查結果，我們都要進行診斷性的檢測來確認寶寶是否患病。

篩查結果如何報告？

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。