

# 什么是新生儿血滴筛查，它的作用是什么？

新生儿血滴筛查是一项预防性医疗行为，它可以在出现疾病症状之前，及早发现可能患有某些遗传疾病的新生儿。

如果新生儿在生命最初阶段，能够诊断出患有这些罕见疾病，就可以进行治疗，以免对其造成严重的有时甚至是致命的后果。

因此对所有新生儿进行这项检查，对于保证他们健康的权利是至关重要的。

新生儿筛查不仅是一项检查，而是一项涉及多学科的综合预防计划，除了父母和孩子之外的多种因素参与其中：生育中心负责抽血，实验室负责检测，医疗机构则负责治疗患病的新生儿。



## 坎帕尼亚大区 (Campania Region) 从生命的第一天开始照顾你



### CEINGE

集中接待服务中心

有关基因咨询预约和获得诊断服务的信息：

工作时间-电话

时间 09.00 - 13.30 ■ +39 081 7462436

时间 11.00 - 13.30 ■ +39 081 7463169

时间 14.30 - 17.30 ■ +39 081 3737781  
+39 081 3737727

邮箱

accettazione@ceinge.unina.it

网址

www.ceinge.unina.it



### 大区新生儿筛查统一中心

统一中心实验室

负责人Margherita Ruoppolo教授

电话

+39 081 3737933

+39 081 3737776

邮箱 PEC

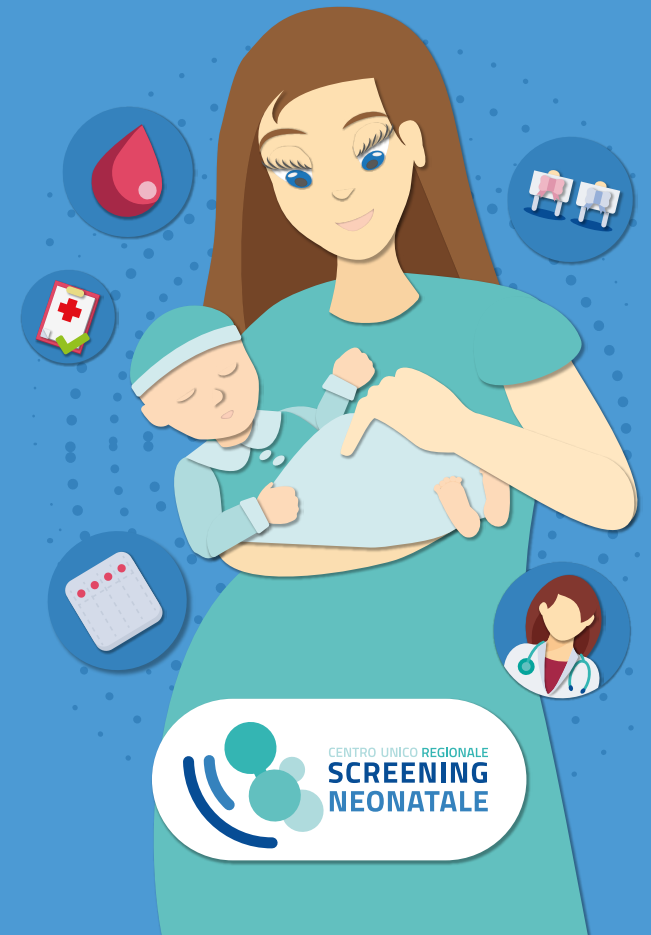
labsne@pec.ceinge.unina.it

网址

www.screeningneonatale-campania.it



# 新生儿血滴 筛查



# 如何进行筛查呢？



筛查首先要在新生儿出生后第二到第三天，离开生育中心之前，一般是从脚跟处抽几滴血。

血滴存放在一张特殊的吸水纸上，这张吸水纸与包含新生儿识别数据的卡片放在一起。



卡片每天收集送至大区统一新生儿筛查中心，位于CEINGE 先进生物技术机构内部，地址在 Via Gaetano Salvatore , 486 Napoli , 在那里进行必要的检查通过筛查以诊断疾病。（见表1）



诊断分析结束后，该卡片将在CEINGE先进生物技术中心存放5年，以进行与筛查目的相关的可能的后续检查。



个人数据只用于筛查的目的，符合现行保护个人隐私的法规。

## 表格一

坎帕尼亚大区新生儿血滴筛查疾病类型：

### 氨基酸病

苯丙酮尿症  
高苯丙氨酸血症  
生物蝶呤辅助因子生物合成不足  
生物蝶呤辅助因子再生缺陷  
酪氨酸血症类型 I TIR1  
酪氨酸血症类型 II TIR2  
枫糖浆尿病  
同型半胱氨酸尿症 CBS  
同型半胱氨酸尿症 MTHFR  
瓜氨酸血症类型 II CIT 2

### 尿素循环缺陷

瓜氨酸 类型 I CIT 1  
精氨酸琥珀酸血症  
精氨酸血症

### β 氧化 缺陷

肉碱运输缺乏 CUD  
肉碱棕榈酰转移酶缺乏症 I CPT 1  
肉碱棕榈酰转移酶缺乏症 II CPT 2  
移位性肉碱/移位酸酐缺乏症 CACT  
超长链酰基辅酶A脱氢酶三功能蛋白缺乏症  
中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症  
3-OH 酰基辅酶A脱氢酶的中短链缺失 M-SCHAD

戊二酸血症 II GA2/MADD

### 有机酸症

戊二酸血症 I 型 GA 1  
异戊酸血症 IVA  
β-酮硫解酶缺乏症 BKT  
3 羟基3-甲基戊二酸尿症 HMG  
丙酸血症  
甲基丙二酸血症（甲基丙二酰异构酶抗体缺乏症）  
甲基丙二酸血症  
甲基丙二酸血症（泛素连接酶 缺乏）  
甲基丙二酸血症伴同型半胱氨酸尿症（CBI C 缺乏）MMA - HCYS  
甲基丙二酸血症伴同型半胱氨酸尿症（CBI D 缺乏）  
2-甲基丁酰CoA脱氢酶缺乏 2MBG  
羧化酶多缺乏症 MCD  
丙二酸尿症 MA

### 其他疾病

半乳糖血症  
生物素酶缺乏症  
腺苷脱氨酶缺乏型严重联合免疫缺陷

### 其他遗传疾病

囊性纤维化 FC  
先天性甲状腺功能减退 (IC)

# 您何时以及如何知道筛查结果？

如果未发现异常指标，即如果检验结果为阴性，在抽血后几天之内生育中心会收到筛查结果为阴性的通知。

在少数情况下，可能有必要再次检验，因此生育中心会与新生儿家长联系。



### 注意事项

召回并不意味着孩子患病，而是需要进一步检查。

实际上，可能会出现血液样本不足或不对的情况，因此有必要再次抽血。

如果在召回之后经过进一步的核实出现以上病理之一的阳性反应，那不勒斯费德里科二世大学医院的儿科临床中心和 Santobono-Pausilipon 医院 (AORN) 将保证新生儿得到护理，医疗救助，持续的监视和采取恰当的治疗策略。

尽管这种筛查是合法的，但是在抽血之前可以表达异议不同意筛查，异议将记录在未出生婴儿的病历中。