

### 该治疗涉及哪些方面？

这些疾病治疗最重要的方面是饮食，不同的病种有各自的特殊饮食设计。在常见儿童疾病发病期间，患儿父母可以得到更多的建议。少数情况下患儿可能需要住院就医。

### 已出生的儿童会受影响吗？

作为“遗传”病症，这些疾病可能会影响有同一父母现已出生或将来出生的儿童。如果发现阳性结果，会对现已出生儿童进行检查，同时会提供有关未来怀孕方面的建议。

### 这项检验有风险吗？

不需要额外的血液样本，唯一风险是由假阳性结果引起的焦虑。同这些病症一样，假阳性结果是非常罕见的。我们预计 750,000 例筛查中，可能有 28 例真阳性和 42 例假阳性。假阳性结果的可能性大约为 20,000 例中有 1 例。

### 有漏筛的可能性吗？

有的。虽然该计划可检测出大多数具有这些病症的婴儿，但存在患有这些病症的婴儿不显示阳性结果的可能性。

### 这是“研究项目”吗？

不是。在美国和整个欧洲的很多国家已实施过类似的筛查计划。这项计划不会解决新的研究课题，但可以确保对检测方法进行仔细评估和优化，以适应其在英国的应用。对于少数结果呈阳性的病例，会要求患儿父母参加一项研究，以便帮助改善治疗和对筛查进行评估。

### 先导检验结束后会怎样做？

对这五种疾病所进行的新生儿筛查将于 2014 年 3 月结束。届时将编制一份报告，并将完成一项基于有关数据的成本效益研究。其后国家筛查委员会（UKNSC）将决定是否向卫生署建议在新生儿中对这些病症进行正式筛查。

### 如果检验结果正常，如何通知家长？

将向家长们发送一份“非疑似”信，告诉他们的婴儿关于对新生儿的 PKU、CF、CHT、SCD 和 MCADD 筛查结果，此信或通过邮递投送（在某些地区），或由健康家访员直接呈送。如果作为先导项目一部分的病症筛查结果也正常，家长会收到同样的信件，但其他五种病症的正常结果不会各自单独列出。

### 父母可以拒绝让他们的婴儿进行检验吗？

可以。父母可以按自己的意愿拒绝进行此检验。这不会影响他们参与构成“英国新生儿筛查计划”一部分的其他症状筛查。

### 父母们和健康专业人士如何获得更多信息？

可在以下网站上查到关于该先导检验及其所包括病症的更多信息：[www.expandedscreening.org](http://www.expandedscreening.org)。

## 新生儿筛查扩展项目

### 试点研究

### 父母及健康专业人士指导



**NHS**

**National Institute for  
Health Research**

2004 年开始进行的一项研究将中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症(MCADD)筛查计划成功引入英格兰。自那时起,已查出大约 500 例 MCADD 患者并对他们进行了治疗。当时即已了解,一些更为罕见的病症也可大大受益于早期检测,且可用同一血样来确定。

在经过仔细考虑并与“国家筛查委员会”(NSC)以及“卫生技术评估方案组”进行讨论后,决定对其他五种非常罕见病症的筛查进行评估。这些特殊病症在美国和欧洲已被纳入新生儿筛查计划。

将进行筛查的其他病症是:

枫糖尿症 (MSUD)

高胱氨酸尿症,吡哆醇无反应 (Hcys)

戊二酸血症 I 型 (GA1)

异戊酸血症 (IVA)

长链羟酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (LCHADD)

虽然筛查明显有益于被检出儿童及其家庭,但这些病症在英国的合计确诊例数预计每年只有 25 例,即大约每 30,000 例检验中会检出 1 例,或者每个筛查实验室所管辖的区域内一般说来会检出 2 到 3 例。

对重点人群所进行并在《健康展望》(Health Expect)杂志(2011 年 8 月 12 日,10.1111/j.1369 — 7625)发表的研究表明:妇女们想知道先导性评估是否开展,并希望有权按照她们自己的意愿接受或拒绝检验。

她们不想了解有关每种罕见病症的详细信息。这本小册子既是采用这种方式编写。对于那些希望了解更多这方面信息的家长而言,补充信息可以在以下网站中找到:[www.expandedscreening.org](http://www.expandedscreening.org)。这种处理方式在其他筛查计划中已得到良好结果。

先导检验将于 2012 年 7 月 16 日至 2014 年 3 月 31 日在六个筛查实验室及其服务地区进行。这些实验室分别是利兹、曼彻斯特、谢菲尔德、伯明翰、伦敦(Guys, 盖氏医院,)和伦敦(GOSH, 大奥蒙德街儿童医院)的新生儿筛查实验室。在母父同意的情况下,在这段时期内将对大约 750,000 名婴儿进行这五种其他病症的筛查。这份小册子旨在帮助回答采血时可能出现的问题。请参阅下面的问题和答案,它们可能会对您有所帮助:

### 所筛查的其他疾病是哪些?

将对五种非常罕见的疾病进行筛查(其名称已在该小册子此前部分列出)。它们的发病率一般是每 100,000 200,000 例分娩中有 1 例,检出病例将从筛查所提供的早期检测中受益。

### 这些病症的起因是什么?

这些都是“遗传性”疾病。虽然患儿的父母自己是健康的,但不可避免地会将疾病遗传给他们的孩子。

### 婴儿的检验结果阳性会怎样?

这些病症的阳性结果极其罕见。有关专业医务人员会通过电话与婴儿的父母联系以便检查该婴儿是否健康。会预约安排将该婴儿送往医院接受评估并进行一些检验。这些检验通常可在 7 天内取得结果,以确认病症或说明原先的结果是假阳性。在此期间,父母们将获得有关如何照顾他们孩子的指导,特别是如何喂养孩子的建议。在少数情况下,婴儿可能需要暂时住院。

### 治疗效果如何?如果未检查出病症会怎样?

如果不进行治疗,所有这些疾病都很严重。虽然婴儿在出生时看似健康,但以后会发病。某些病例症状可能出现较早,另一些可能在一、两后才出现。

早治疗比晚治疗效果要好得多。一般说来,通过筛查检出这些疾病的婴儿,其预后可以大为改善,但是在极少数情况下就算如此治疗效果也不好。如果不进行治疗,可能导致严重的后果,包括重度智力障碍或死亡。