

治療會涉及什麼？

在這些疾病的治療中飲食最為重要，我們針對每種疾病設計了特別的食譜。在兒童常見病發病期間，我們會為家長提供建議，在極少數的情況下，可能需要入院治療。

我現在的孩子是否會受影響？

這些疾病是“遺傳性”疾病，同一位家長現在的或今後的孩子都會受其影響。當結果呈陽性時，我們會為您現在的孩子檢查，並為您提供今後妊娠的建議。

本檢測有無風險？

本檢測無需額外的血液樣本，唯一的風險就是出現令人焦慮的假陽性結果。與這些疾病類似，假陽性非常罕見，因此我們預計對 750,000 名嬰兒進行篩查，將會出現 28 例真陽性和 42 例假陽性。假陽性的概率為 2 萬分之一。

是否會出現漏篩？

會，我們可以通過本計畫檢測出大多數患有這些疾病的嬰兒，但是也存在患有這些疾病的嬰兒未呈現陽性檢測結果的可能性。

這是一項“研究”麼？

不是，在歐洲的許多國家和美國已實施類似的篩查計畫。本評估將不再解決新的研究問題，但將確保仔細評估檢測方式，並優化其在英國的應用。對於少數陽性病例，我們會要求家長參與一項研究，以幫助提高治療效果和評估篩查。

本試驗結束後將發生什麼？

這 5 種疾病的新生兒篩查計畫將於 2014 年 3 月結束。屆時我們會製作一份報告，並基於已完成資料進行一項成本收益研究。英國國家篩查委員會 (UKNSC) 將會決定是否將本計畫推薦給衛生部，並建議是否正式採用這些疾病的新生兒篩查。

如果檢測結果正常，家長如何得知結果？

家長會收到一封新生兒篩查 (PKU、CF、CHT、SCD 和 MCADD) 結果「非疑似」報告，在某些地區該報告會以信件形式郵寄給家長，或者由健康家訪員遞交給家長。如果其它幾項疾病篩查結果也正常 (本試驗的一部分)，家長會收到同樣的信件，但其中不會分別列出其它 5 項正常結果。

家長能否拒絕對其孩子進行檢測？

可以，家長可以拒絕本檢測，這不會影響他們參與英國新生兒篩查計畫的其它疾病篩查部分。

家長和醫務人員是否能獲得更多資訊？

有關本試驗和疾病的更多資訊請參閱 www.expandedscreening.org。

新生兒篩查擴展 試點研究 為家長和醫務人員提供建議



NHS

**National Institute for
Health Research**

2004 年，一項研究成功地將中鏈醯基-輔酶 A 脫氫酶缺乏症 (MCADD) 篩查引入英格蘭。自此約發現和治療 500 例 MCADD 患兒。從那時起，我們知道一些更罕見的疾病也可以通過早期發現而獲益，並可採用同一血樣進行檢測。

經深思熟慮並與國家篩選委員會 (NSC) 和健康技術評估項目組討論後，已決定對其它 5 種非常罕見的疾病篩查進行評估。這些特殊疾病已經納入美國和歐洲新生兒篩查計畫。

這些篩查的疾病包括：

楓糖尿症 (MSUD)

高胱氨酸尿症, 吡哆醛無反應型 (Hcys)

1 型戊二酸尿症 (GA1)

異戊酸血症 (IVA)

長鏈醯基輔酶 A 脫氫酶缺乏症(LCHADD)

儘管檢出患兒及其家庭可以大大地受益於這些篩查，但這些疾病在英國每年的總計病例數估計只有 25 例，其測試陽性概率為 3 萬分之一，或者一個篩查實驗室所管轄的地區內一般說來可檢出約 2-3 例。

針對目標人群的研究發表在 2011 年 8 月 12 日的 [Health Expect](#) 上 (10.1111/j.1369 - 7625)。該研究提示婦女希望瞭解先導計劃評估正在進行，並希望她們可根據自己意願接受或拒絕參加。

他們並不需要每一種罕見疾病的詳細資訊。因此，如您希望瞭解，可以在 www.expandedscreening.org 瞭解到更多資訊。這種資訊傳播方式在其它篩查計畫中成效不錯。

本試驗將自 2012 年 7 月 16 日開始，至 2014 年 3 月 31 日結束。6 家實驗室將提供服務，包括：里茲、曼徹斯特、謝菲爾德、伯明罕、倫敦 (Guys, 蓋氏醫院) 和倫敦(GOSH, 大奧蒙德兒童醫院) 新生兒篩查實驗室。在此期間，如果孩子家長同意，我們將對約 750,000 名嬰兒篩查 5 種其它疾病。本宣傳頁旨在幫助您瞭解血液採集時可能會出現的問題。請參閱以下問題和答案，這些可能會對您有所幫助：

正在篩查的其它疾病有哪些？

我們將篩查 5 種非常罕見疾病（疾病名稱已在本宣傳頁中已列出）。通常在新生兒中的發生率為每 10 萬分之一至每 20 萬分之一，這樣嬰兒可通過篩查早期檢查而獲益。

什麼會導致這些疾病？

這些是“遺傳性”疾病，即儘管患兒父母長看起來很健康，但仍會不可避免地將這些疾病遺傳給他們的孩子。

嬰兒測試結果為陽性會如何？

這些疾病的陽性結果極其罕見。相關醫務人員會通過電話與家長聯繫以確認孩子的健康狀況，為孩子預約在醫院進行評估和做一些檢測。這些檢測的結果通常在 7 天內出來，屆時將確認孩子是否患病或原先結果為假陽性。同時，我們會建議家長有關照顧孩子和餵養方面的特殊建議。在罕見情況下，孩子可能需要住院一段時間。

治療的有效程度如何？如果未檢查出病情會怎樣？

這些疾病如不治療會很嚴重，而且出生時看起來健康的孩子會生病。在有些情況下孩子很早就會出現症狀，而有時則要 1-2 年後才出現。

早期治療要比延遲治療有效得多。通常通過篩查檢測，患兒的情況會改善許多，儘管有時這也是無效的。如果不治療，會導致嚴重後果，包括嚴重的智力低下或死亡。