



马萨诸塞州 新生儿筛检

向您和您的新生儿提供的信息

新英格兰新生儿筛检计划

New England Newborn Screening Program
Biotech 4, 2nd Floor
UMass Medical School
377 Plantation Street
Worcester, MA 01605-2300
电话: 774-455-4600 | 传真: 774-455-4657
nbs@umassmed.edu

马萨诸塞州 公共卫生部计划

可提供其他语言的版本:
<http://nensp.umassmed.edu>

尊敬的家长：

以下是一些法律要求必须向您的婴儿和马萨诸塞州所有其他婴儿提供的服务信息。此项服务称为新生儿筛检。

在马萨诸塞州，每年大约有160名新生儿患有一些罕见的疾病，这些疾病是通过要求的新生儿筛检发现的。发现大多数需要帮助婴儿的唯一方法是新生儿筛检实验室测试，因为大多数此类婴儿看起来与所有其他婴儿没有差别。然后，这些婴儿可以接受帮助。接受新生儿筛检后，患有罕见疾病的婴儿可以接受所需的早期治疗。马萨诸塞州发现婴儿罕见疾病的实验室测试最初在1962年进行。当时，筛检仅为了检查一种疾病。此后，新生儿筛检查看多种其他疾病，要求的新生儿筛检已经成为全世界的一项护理标准。

新生儿筛检是一项公众健康服务，旨在预防一些婴儿可能患有的罕见疾病带来的不良后果。一旦**已知**可通过新生儿筛检预防某种疾病带来的不良后果，则会要求让所有婴儿接受该疾病的新生儿筛检。

当我们**认为**某种新疾病的新生儿筛检将有助于发现更多需要帮助的婴儿时，我们需要证明新生儿筛检是否能预防不良后果。马萨诸塞州在有关是否能或应当为更多的疾病进行筛检的研究领域一直处于领先地位。在已知新生儿筛检可预防某种新疾病的不良后果之前，该疾病的测试是试验性的，称为“试验性研究”。

您应当期待您的新生儿将接受要求的新生儿筛检疾病的筛检，您的孩子的健康护理服务提供者将询问您是否愿意让您的孩子接受当前马萨诸塞州试验性研究疾病筛检。 为了帮助您作出有关是否参加试验性研究的决定，我们在本手册中包括了一份彩色插页，该插页显示两份疾病列表：要求接受筛检的疾病和自愿参加试验性研究的疾病。该彩色插页还包括有关当前试验性研究的说明。在您回答您的决定后，您会收到一份送给我们的表格副本，该表格是您的回答记录（请查看下一页中的范例）。

祝您和您的孩子一切顺利！

顺致敬意！

新英格兰新生儿筛检计划工作人员

总结

新生儿筛检帮助预防因某些可治疗疾病带来的不良后果。

- 患有某些疾病的婴儿需要在婴儿早期接受治疗,以便预防严重疾病。
- 新生儿筛检可帮助发现患有这些疾病的婴儿。
- 您的孩子很可能**没有**患其中任何一种疾病。

新生儿筛检对在马萨诸塞州出生的**所有**新生儿进行测试。

- 对所有新生儿进行测试十分重要,因为大多数婴儿在出生时看起来很健康,甚至患有需要治疗疾病的婴儿出生时看起来也很健康。
- 新生儿筛检测试是在您的孩子出生一两天后为您的孩子抽几滴血进行化验。
- 如果测试显示您的孩子有患其中一种可治疗疾病的迹象,您的孩子的医生将打电话给您,安排让您的孩子接受护理。

要求的新生儿筛检

- 在马萨诸塞州, **要求的新生儿筛检**是针对有治疗方法且在新生儿阶段发现治疗更有效的疾病进行的筛检。
- 根据马萨诸塞州的法律,除非家长基于宗教信仰提出异议,否则**所有**在马萨诸塞州出生的新生儿必须接受这些可治疗疾病的实验室检验指标筛检。

自愿性新生儿筛检(试验性研究)

- 马萨诸塞州还提供一些自愿性新生儿筛检服务。
- **自愿性新生儿筛检**允许马萨诸塞州研究新生儿筛检的新疾病。
- 在全州范围开展的试验性研究是对未来的婴儿十分宝贵的研究,亦可能使您的孩子受益。
- **您的孩子参加试验性研究没有额外费用,也无需另外抽血。**
- 根据马萨诸塞州的指南,在您的孩子出生后,会询问您是否愿意参加**新生儿筛检**试验性研究。
- 如果因某些原因您决定不愿意参加**自愿性**计划,您的孩子仍将获得**要求的新生儿筛检**的所有益处。

目录

要求的新生儿筛检

- 新生儿筛检计划的目的是什么?1R
- 我的孩子患有可通过要求的新生儿筛检检测疾病的机率有多大?1R
- 如何进行新生儿筛检测试?1R
- 由谁决定哪些疾病包括在新生儿筛检中?1R
- 我可以拒绝让我的孩子接受新生儿筛检测试吗?2R
- 我如何获得有关我的孩子的新生儿筛检测试结果的信息?2R
- 我的孩子的医生说因为新生儿筛检我需要带我的孩子去看医生。
这是不是表示我的孩子患有疾病?2R
- 要求的新生儿筛检中包括哪些疾病?3R
- 对于包括在要求的新生儿筛检中的疾病已知哪些信息?3R
- 新生儿筛检质量保证和改进4R

自愿性新生儿筛检

- 新测试研究(试验性研究)1V
- 目前在进行哪些试验性研究?(彩色插页)
- 为什么一些疾病的新生儿筛检作为自愿参加试验性研究提供,而不是强制要求的筛检?1V
- 是否任何新生儿都可以参加试验性研究?1V
- 我可以拒绝参加试验性研究吗?2V
- 我如何注册参加?或者我如何拒绝参加?2V
- 与试验性研究相关的一般益处和风险是什么?3V
- 我如何了解有关当前试验性研究的更多信息?3V
- 我有一些建议或意见。我如何确保会考虑我的意见?4V

向家长提供的有关新生儿筛检疾病和研究的附加信息

- 请查看彩色插页

要求的新生儿筛检

新生儿筛检计划的目的是什么？

新生儿筛检计划的目的是对所有马萨诸塞州的新生儿进行测试，以便发现一些可治疗疾病的早期迹象（此为马萨诸塞州公共卫生部《马萨诸塞州规章》(CMR) 第105篇第270.000款强制规定的测试）。

我的孩子患有可通过要求的新生儿筛检检测疾病的机率有多大？

您的孩子患有其中一种疾病的机率很低。如果属于极少数被发现患病的婴儿，早期诊断和治疗通常可预防与此类疾病相关的问题。

新生儿筛检测试提供了在症状出现之前检测某些疾病的早期机会。但是，我们知道即使是最好的筛检也无法总能检测到某种疾病。如果您的孩子看起来身体不好，请尽快告诉您的孩子的医生。

如何进行新生儿筛检测试？

在新生儿出生后24到48小时之间或在您的孩子从医院出院之前，会从您的孩子的脚后跟抽几滴血。

然后，您的孩子出生所在的医院会将血样送至新英格兰新生儿筛检计划。会进行小血样特殊测试，并向您的孩子的健康护理服务提供者报告测试结果。

重要事项！ 在医院之外出生的婴儿也应当接受测试，最好在出生后24到48小时之间接受测试。家长应当安排由医生、医院或助产士进行筛检。

由谁决定哪些疾病包括在新生儿筛检中？

公共卫生专员负责决定哪些疾病列入疾病列表。由医生、护士、科学家、伦理学家和家长组成的顾问委员会向公共卫生专员提供哪些疾病应当包括在新生儿筛检中的建议。如需将一种疾病列入疾病列表，必须符合以下条件：1)疾病可治疗；2)有良好的测试方法；以及 3)早期治疗干预会使婴儿受益。

我可以拒绝让我的孩子接受新生儿筛检测试吗？

在马萨诸塞州，您可以因宗教原因拒绝接受新生儿筛检。如果您想要拒绝让您的孩子接受要求的新生儿筛检，您的孩子的所有法定监护人必须在拒绝表格中签名。该表排除您的医生对本可以通过筛检发现的疾病导致的损害承担责任。

我如何获得有关我的孩子的新生儿筛检测试结果的信息？

您的孩子新生儿筛检结果将报告给您的孩子出生的医院和您的孩子的儿科医生。这些报告包括您的孩子的所有要求的测试结果和任何自愿性（试验性）测试结果。

此外，如果您的孩子的测试结果显示需要接受进一步检查（请查看下方内容），我们将通知您的孩子出生的医院或您的孩子的医生。

我的孩子的医生说因为新生儿筛检我需要带我的孩子去看医生。这是不是表示我的孩子患有疾病？

并非总是如此。您的孩子的医生让您带孩子去看医生可能有几种原因。以下是其中一些原因：

样本不满意： 送给我们的样本中没有足够的血量或者因其他原因样本不能使用，我们无法完成所有要求的新生儿筛检测试。需要另一份样本。

“过早”样本： 如果血样是在你的孩子出生后24小时之前提取，则应当尽快提取第二份样本。提取样本的最佳时间是出生后24到48小时之间。

超出范围的测试结果： 超出范围的测试结果表示需要进一步评估，以便了解您的孩子是否患有某种疾病。有时，这意味着需要提取另一份样本，有时这意味着婴儿需要在几天内接受专科医生的检查和测试，有时这意味着婴儿需要尽快看专科医生。您的孩子的医生会告诉您他们的建议。

注释： 早产儿或出生体重不足的新生儿更可能在第一次样本中出现超出范围的测试结果，即使婴儿未患疾病。

要求的新生儿筛检中包括哪些疾病？

彩色插页中提供了包括在筛检中的详细疾病列表。

对于包括在要求的新生儿筛检中的疾病已知哪些信息？

我们知道，包括在**要求的新生儿筛检**中的疾病被视为可治疗的疾病。

对于其中一些疾病，有很多有关患有此类疾病婴儿治疗结果的信息。这可能是因为有太多婴儿患这种疾病，或者因为该筛检已经存在多年，或者因为这两种原因。

对于其他疾病，已经有足够的信息使我们了解到，如果及早发现患此种疾病的婴儿并及时治疗，病情会得到改善，但我们尚未掌握全面的信息，无法预测这些婴儿的未来状况。这可能是因为有极少婴儿患这种疾病，或者因为这是新筛检，或者因为有新的治疗方法。

为了确保我们能够为护理和决定提供最佳信息，新生儿筛检计划搜集有关此类疾病患者状况的信息。

搜集的信息类型取决于所患疾病，包括有关患者是否存活和身体健康状况以及他们是否定期看专科医生等信息。搜集的其他信息帮助新生儿筛检计划向婴儿的健康护理服务提供者和家人提供有关疾病的知识。

新生儿筛检质量保证和改进

新生儿筛检计划需要了解计划是否行之有效和如何改进。这意味着计划需要了解筛检结果是否符合诊断结果。这还意味着计划需要了解婴儿在被诊断患有新生儿筛检疾病后身体状况如何以及他们是否继续接受所需的护理。会搜集有关诊断和结果的信息，以便对整体计划作出改进。

您的孩子的剩余血样可能最长被储存16年。有时，您的孩子的信息或剩余血样会被用于核实新生儿筛检测试的进行状况。有时，您的孩子的信息或剩余血样会被用于改善新生儿筛检计划的测试。此外，您的孩子的信息或剩余血样会被用于健康研究。

因健康研究目的披露您的孩子的信息：

当本州在试验性研究中向所有的新生儿提供自愿性筛检服务时，我们在向您和您的孩子提供此类服务之前，需要获得您的口头许可。

对于任何其他健康研究，在我们向任何研究人员披露您的孩子的姓名之前，还需要获得您的书面许可。如果您的孩子的任何信息或剩余血样将被用于研究，该项研究必须获得两个团体的批准，以便确保您的孩子的权利得到保护。这些团体称为“人类受试者审查委员会”。一个人类受试者审查委员会设在公共卫生部，另一个设在马萨诸塞州大学医学院。联邦政府制定规则，对每一个委员会进行监管。如上所述，对于任何希望使用您的孩子的姓名的研究，我们需要在使用您的孩子的信息或剩余血样之前获得您的书面许可。对于另一些不会使用您的孩子姓名的研究，人类受试者审查委员会将决定您的孩子的身份是否受到保护，然后决定所需的许可水平（如有）。如果您愿意，您可以阻止在任何健康研究中使用您的孩子的样本。*

*如果您不希望您的孩子的样本被用于任何健康研究，您必须向马萨诸塞州大学医学院新英格兰新生儿筛检计划（地址：377 Plantation St, Worcester, MA 01605）主任发出书面请求，并抄送副主任和首席医疗官。当剩余样本不被用于研究时，新英格兰新生儿筛检计划（NENSP）亦可能将此类样本用于非研究目的，包括实验室质量保证。

与您联系： 我们知道，由于多种原因，家长会更换健康护理服务提供者，并可能更改他们的孩子的姓名。如果您的孩子曾被诊断患有新生儿筛检疾病，或者接受后续跟踪，以便了解您的孩子是否患有新生儿筛检疾病，您可能会收到新英格兰新生儿筛检计划的信函，以便核实您的孩子的信息是最新信息。

自愿性新生儿筛检

新测试研究(试验性研究)

马萨诸塞州公共卫生部可能授权和指导新生儿筛检计划中的新测试研究。新测试研究称为试验性研究,在公共卫生部预期会对个人和公众健康均有益的情况下进行。无需另外抽取您的孩子的血样,但此类测试除已经描述的要求的新生儿筛检测试外,还会对多种疾病进行筛检。

试验性研究结果随要求的筛检结果报告。与要求的新生儿筛检一样,如果出现超出范围的结果,您的孩子的医生会与相关专科医生合作,负责您的孩子可能需要接受的任何特别护理。

目前在进行哪些试验性研究?

请查看彩色插页。

为什么一些疾病的新生儿筛检作为自愿参加试验性研究提供,而不是强制要求的筛检?

马萨诸塞州公共卫生部已经决定,对包括在试验性研究中的疾病尚未掌握要求(强制要求)新生儿筛检的足够证据。他们需要掌握有关以下一个或多个问题的更多信息:

1. 来自这些疾病的新生儿筛检的益处有多大?(是否能拯救生命?是否能预防严重影响生活的结果?治疗方法是否如预期那样有效?)
2. 这些疾病在马萨诸塞州的发病频率有多高?
3. 用于筛检这些疾病的实验室测试效果如何?

是否任何新生儿都可以参加试验性研究?

是,任何包括在要求的新生儿筛检中的新生儿都可以参加。

我可以拒绝参加试验性研究吗？

可以。您可以因任何原因拒绝让您的孩子参加当前试验性研究。如果您拒绝，**不会**让您的孩子接受当前试验性研究中的任何疾病测试。如果您拒绝，您的孩子将仍能获得要求的新生儿筛检的益处。

我如何注册参加？或者我如何拒绝参加？

在您的孩子出生后，会询问您是否愿意让您的孩子接受试验性研究中的疾病筛检。

重要事项！ 会在将您的孩子的样本送往筛检实验室之前请您回答。*

会在新生儿筛检样本搜集表中填写您的回答。在您的孩子的样本搜集表中记录您的回答后，会向您提供一份副本，供您自行留存。本手册开头有您将收到的副本样本。（注释：您可以查阅本手册的英语之外语言的译文。但是，您的记录的实际副本将是英文版本。）

*样本最好在婴儿出生后24到48小时之间提取，如果在婴儿出生后24小时内出院，则在出院前提取。为了确保您的孩子规定疾病要求的新生儿筛检不会被延迟，必须及时搜集和运送样本。

与试验性研究相关的一般益处和风险是什么？

可能的益处

- 以下是对您的孩子最重要的个人益处：
如果您的孩子患有研究中包括的一种疾病，您的孩子将获得检测此种疾病的最早机会。
- 其他益处可能包括您对帮助回答可能对其他孩子有帮助的重要问题产生满足感。

可能的风险

- 对您的孩子的最重要个人风险极为罕见：
如果您的孩子患有研究中包括的一种疾病，但研究测试未检测到您的孩子的疾病，可能会延迟诊断。任何筛检都会存在此种风险。未检测到某种疾病应当是不寻常的事件，无论测试是经过实验证实还是仍然在研究过程中均如此。如果您的孩子身体状况似乎不佳或者似乎有问题，向您的孩子的健康护理服务提供者洽询。
- 其他风险包括筛检显示您的孩子患有一种并非我们在查找的疾病或病症信息的可能性，该信息作为筛检的副产品显示。有些人认为这是一种益处，另一些人则认为这是一种风险。大多数测试可能发现副产品。会向您的孩子的健康护理服务提供者报告此类结果。
- 最常见的风险是超出范围的筛检结果可能要求接受更多的测试，这可能会使您感到担心，即使结果证明您的孩子没有患新生儿筛检疾病亦如此。

注释：所有的新生儿筛检服务（要求的和自愿性的）均依照马萨诸塞州和联邦保护个人信息和尽量减少违反保密风险的规定和规章提供。参加试验性研究不会有任何额外的风险。

我如何了解有关当前试验性研究的更多信息？

请查看彩色插页中的“有关当前试验性研究的更多信息”一节。

我有一些建议或意见。我如何确保会考虑我的意见？

您应当将您的书面意见送交给以下任何一个委员会或计划，公共卫生部新生儿筛检顾问委员会或其代表将审查您的意见：

主席
新生儿筛检顾问委员会
马萨诸塞州公共卫生部
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

公共卫生专员
马萨诸塞州公共卫生部
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

主任
新英格兰新生儿筛检计划
马萨诸塞州大学医学院
Biotech 4, 2nd Floor
377 Plantation Street
Worcester, MA 01605-2300



新英格兰新生儿筛检计划

New England Newborn Screening Program

2018年1月

向家长提供的 有关新生儿筛检疾病和研究的附加信息

2025年4月生效

疾病列表见马萨诸塞州公共卫生部 (MADPH) 规定的“要求的新生儿筛检”：

您的孩子将接受以下32种疾病的实验室检验指标筛检：

1. 精氨酸血症 (ARG)
2. 精氨基琥珀酸血症 (ASA)
3. β -酮脂氧化酶缺乏症 (BKT)
4. 生物素酶缺乏症 (BIOT)
5. 氨甲酰磷酸合成酶缺乏症 (CPS)
6. 肉毒碱：酰基肉碱移位酶缺乏症 (CACT)
7. 肉碱摄取缺陷 (CUD)
8. 瓜氨酸血症 (CIT)
9. 先天性肾上腺增生症 (CAH)
10. 先天性甲状腺功能减退症 (CH)
11. 先天性弓形体病 (TOXO)
12. 囊性纤维化 (CF)
13. 半乳糖血症 (GALT)
14. I型戊二酸血症 (GAI)
15. 高胱氨酸尿症 (HCY)
16. 3-羟基-3-甲基戊二酸尿症 (HMG)
17. 异戊酸血症 (IVA)
18. 长链L-3-OH酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 (LCHAD)
19. 枫糖浆病 (MSUD)
20. 鸟氨酸转氨甲酰酶缺乏症 (OTC)
21. 苯丙酮尿症 (PKU)
22. 镰状细胞性贫血 (HbSS)
23. 血红蛋白镰状细胞病 (HbSC)
24. 血红蛋白S/ β 地中海贫血症 (HbS/ β Th)
25. 中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 (MCAD)
26. 甲基丙二酸血症：变位酶缺乏症 (MUT)
27. 甲基丙二酸血症：钴胺素A, B (Cb1A, B)
28. 甲基丙二酸血症：钴胺素C, D (Cb1C, D)
29. 丙酸血症 (PROP)
30. 严重联合免疫缺陷 (SCID)
31. I型酪氨酸血症 (TYRI)
32. 极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 (VLCAD)

上述要求的32种疾病筛检可能显示有关以下疾病和病症的信息（此类信息是强制要求筛检的副产品）：

- a. 非典型囊性纤维化（包括先天性双侧输精管缺如 (CBAVD)）
- b. 2-甲基3-羟基丁酸尿症 (2M3HBA)
- c. 2-甲基丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症 (2MBG)
- d. 3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症 (3MCC)
- e. 3-甲基戊烯二酸尿 (3MGA)
- f. 良性高苯丙氨酸血症 (H-PHE)
- g. 肉碱棕榈酰转移酶IA缺乏症 (肝脏)(CPTIA)
- h. 肉碱棕榈酰转移酶II缺乏症 (CPTII)
- i. II型瓜氨酸血症 (CITII)
- j. 生物蝶呤辅因子生物合成缺陷 (BIOPTBS)
- k. 生物蝶呤辅因子再生缺陷 (BIOPTReg)
- l. 半乳糖激酶缺乏症 (GALK)
- m. 半乳糖差向异构酶缺乏症 (GALE)
- n. II型戊二酸血症 (GA2)
- o. 高蛋白氨酸血症 (MET)
- p. 异丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症 (IBG)
- q. 中链酮酰辅酶A硫解酶缺乏症 (MCKAT)
- r. 多重羧化酶缺乏症 (MCD)
- s. 非严重联合免疫缺陷 (SCID)原发性免疫缺陷或其他与低T细胞相关的病症
- t. 短链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 (SCAD)
- u. 三功能蛋白质缺乏症 (TFP)
- v. II型酪氨酸血症 (TYRII)
- w. III型酪氨酸血症 (TYRIII)
- x. 变体血红蛋白病 (VarHb)
- y. 上述1-32或a-x任何病症载体状况



“要求的新生儿筛检”中所列病症描述

在要求的新生儿筛检中包括的病症可按照病因和治疗方法分组。

- **氨基酸疾病**：患有此类疾病的婴儿和患者无法分解普通食物中的一种氨基酸。因为婴儿无法进食普通食物，他们需要进食特殊食物。通常由代谢专家或生化遗传学家对这些婴儿进行治疗。
- **先天性传染病**：患有此类疾病的婴儿会感染一种细菌、病毒或寄生虫。婴儿感染可能发生在妊娠期或分娩时。通常由传染病专家对这些婴儿进行治疗。
- **囊性纤维化 (CF)**：患有此种遗传疾病的婴儿和患者不能在肺部和肠道中制造细胞所需的一种有效成分。没有这种有效成分，肺部会聚集一厚层粘液，使之成为肺部感染的滋生地。同样，肠道内的黏液会造成食物吸收问题。通常由肺病专家或囊性纤维化中心的囊性纤维化专家对这些婴儿进行治疗。
- **内分泌疾病**：患有此类疾病的婴儿和患者无法生成体内的一种荷尔蒙。如果婴儿的身体无法生成一种荷尔蒙，婴儿需要帮助，通常服用含有所需荷尔蒙的药物。通常由内分泌学家或与内分泌学家合作的儿科医生对这些婴儿进行治疗。
- **维生素和糖酶缺乏症**：患有此类疾病的婴儿和患者身体无法处理某些糖、维生素或其他营养素。通常由代谢专家或生化遗传学家对这些婴儿进行治疗。
- **脂肪酸氧化障碍**：患有此类疾病的婴儿和患者无法将体内储存的脂肪用作应急能量。此类疾病患者如果有一段时间未进食，则存在身体重要功能停止运作的风险。通常由代谢专家或生化遗传学家对这些婴儿进行治疗。
- **血红蛋白病**：患有此类疾病的婴儿和患者红血球会发生变化，从而造成镰状细胞病之类的疾病。这意味着婴儿更可能患贫血、疼痛发作、中风和危及生命的感染。用青霉素治疗可能在儿童早期预防严重感染。通常由血液专家为这些患者进行治疗。
- **有机酸代谢病**：患有这些疾病的婴儿和患者不能处理普通食物中的一些称为支链氨基酸或赖氨酸的氨基酸。患者需要帮助，通常进食特殊食物，并接受其他治疗。通常由代谢专家或生化遗传学家对这些患者进行治疗。
- **严重联合免疫缺陷 (SCID)**：一种严重影响免疫系统的疾病。除非接受治疗，否则患有这种疾病的婴儿会在几个月大时死亡，因为他们无法抵抗所有婴儿会接触到的普通感染。通过治疗，大多数婴儿可以存活。患有SCID婴儿的治疗包括骨髓移植。骨髓移植可使婴儿存活，因为可生成未接受治疗的患有SCID婴儿无法生成的T细胞。通常由儿科免疫学家和移植专家对这些患者进行治疗。
- **尿素循环障碍**：患有此类疾病的婴儿和患者无法从血流中排除氮。这些患者的血液中含有大量有毒的氮，需要立即接受帮助。通常由代谢专家或生化遗传学家对这些患者进行治疗。



有关当前试验性研究的更多信息

疾病列表见马萨诸塞州公共卫生部 (MADPH)提供的“自愿性新生儿筛检”：

会询问您是否愿意让您的孩子参加马萨诸塞州的当前试验性研究。如果您同意，您的孩子将接受以下10种疾病的实验室检验指标筛检：

- 1. 二烯酰辅酶A还原酶缺乏症 (DERED)**：此种病症患者不能将我们吃的食物中的某些脂肪变成能量，完全依赖葡萄糖。患有此种疾病的婴儿和儿童在无法提供葡萄糖时（例如禁食）或要求较高能量时（例如感染期）可能病得很重。我们相信在某些情况下早期治疗可以预防死亡和残障。通常由代谢专家或生化遗传学家对这些患者进行治疗。
- 2. 肌基乙酸甲基转移酶 (GAMT) 缺乏症**：GAMT缺乏症患者无法产生肌酸。大脑和肌肉需要肌酸来储存和管理能量。因此，GAMT缺乏症儿童在3个月至3岁之间开始出现肌张力低下、发育迟缓和行为障碍等健康问题。人们认为通过早期治疗可以预防这些健康问题。通常需要代谢专家或遗传学家对这些患者进行治疗
- 3. 高鸟氨酸血症、高氨血症、同型半胱氨酸尿症综合征 (HHH)**：HHH患者无法从血流中排除氮。因此，血液中的氨可能升高到毒性水平。不立即接受治疗，患者可能病得很重。通常由代谢专家或生化遗传学家对这些患者进行治疗。
- 4. 丙二酸血症 (MAL)**：MAL患者不能根据需要产生脂肪酸，或适当地利用存在于食物中的脂肪。这可能会导致低血糖、心脏扩大、肌张力差、呕吐、腹泻、脱水或癫痫发作。通常由代谢专家或生化遗传学家对这些患者进行治疗。
- 5. 中/短链 L-3-OH 酰基辅酶A 脱氢酶缺乏症 (M/SCHAD)**：此种病症患者不能将我们吃的食物中的某些脂肪变成能量，完全依赖葡萄糖。患有此种疾病的婴儿和儿童在无法提供葡萄糖时（例如禁食）或要求较高能量时（例如感染期）可能病得很重。我们相信在某些情况下早期治疗可以预防死亡和残障。通常由代谢专家或生化遗传学家对这些患者进行治疗。
- 6. I型和II型粘多糖贮积症 (MPS I和MPS II)**：MPS I或II患者不能从大型复合糖分解中回收废物。当废物在体内聚集时，造成身体很多部位健康问题，包括外貌改变、发育延缓、有时会造成死亡。MPS I和MPS II分为严重、中度和轻度几种类型；大多数通过新生儿筛检发现的病症属于严重类型。通常由包括代谢和遗传学专家的各类专家组成的团队为这些患者进行治疗。
- 7. 庞皮病·婴儿期发病 (Pompe)**：庞皮病患者无法分解体内储存的糖。因此，储存的糖在体内聚集，尤其是在肌肉中聚集，造成严重健康问题，例如心脏病和限制活动的肌肉无力。婴儿期发作病情较重，成年期发作病情可能较轻。通常由包括儿科心脏病专家、遗传学家或神经学家组成的团队为这些患者进行治疗。
- 8. 脊髓性肌萎缩症 (SMA)**：SMA患者会出现发育和维持健康肌肉所需的神经细胞逐渐丧失的症状。SMA通常分为四类，最严重的类型出现在婴儿中，此类婴儿几乎没有肌肉控制力。轻度类型出现在青少年中，有时出现在成人中，这些患者的肌肉会变得无力。通常由儿科神经学家和遗传学家对这些患者进行治疗。
- 9. X连锁肾上腺脑白质营养不良症·儿童期发作 (X-ALD)**：X-ALD患者脂肪酸集聚，随着时间的推移肾上腺、大脑和脊髓受损。最严重的类型出现在4-10岁之间的男孩中，最初会出现行为问题。随后出现失明、耳聋、癫痫发作、肌肉失去控制力和渐进性痴呆。通常由儿科遗传学家、神经学家和内分泌学家组成的团队对这些患者进行治疗。



述10种疾病的实验室检验指标筛检可能显示有关以下疾病和病症的信息：

- a. 与I型粘多糖贮积症 (MPS I)相关的艾杜糖醛酸 (IDUA)酶假虚症
- b. 与II型粘多糖贮积症 (MPS II) 相关的I2S酶假缺陷
- c. 迟发性庞皮病
- d. 与庞皮病相关的GAA酶假虚症
- e. 脑肝肾综合症和其他过氧化物酶体疾病 (X连锁肾上腺脑白质营养不良症 (X-ALD)筛检的副产品)
- f. 克氏综合症和其他与X非整倍体相关的病症 (X连锁肾上腺脑白质营养不良症 (X-ALD)筛检的副产品)
- g. 任何10种疾病的载体状况

当前试验性研究说明

进行试验性研究是因为马萨诸塞州新生儿筛检顾问委员会确定存在一些潜在的益处。所有10项试验性研究均希望回答相同的一般性问题：新生儿筛检是否在临床上对某一特定疾病有益？筛检的益处是否超过筛检的害处？此外，每组研究都有一个具体的目的：

- **5种先天性代谢错误的筛检研究**：通常由代谢专家或生化遗传学家对这些疾病的患者进行治疗。我们知道新生儿筛检可能发现患有此类疾病的婴儿，此类筛检对未患此类疾病的婴儿的影响有限。但是，列表中的头五种疾病极为罕见，因此我们仍然要提出是否存在筛检已证明益处的问题。研究目的是继续数据搜集，以便了解是否存在益处。
- **3种溶酶体贮积病 (MPS I、MPS II和庞贝氏病) 的筛检研究**：年龄较大儿童的临床试验初步数据表明，这两种疾病的早期发现可能有益，可早期使用酶疗法和进行干细胞移植治疗。但是，我们也知道，这些疾病的新生儿筛检并不能可靠地提供有关婴儿出生时是患有严重还是轻度类型的疾病或者婴儿将在婴儿期还是成人期出现症状的信息。对于某些人何时开始治疗可能不确定，此类不确定性会造成危害。通常由儿科遗传学家和神经学家组成的团队对这些疾病患者进行护理。研究目的是了解筛检的效果如何、是否可以改进筛检重点以便注重早期疗效最佳的人以及筛检和治疗的益处是否超过危害。
- **脊髓性肌萎缩症 (SMA) 筛检研究**：来自婴儿和较大年龄儿童的临床试验数据表明，如果治疗开始足够早，就有可能改变疾病的进程或阻止其进展。但是，尽管美国食品与药物管理局 (FDA) 最近批准了治疗SMA的药物，来自此类临床试验的数据是新数据，尚未有来自治疗长期结果的记录，此类结果可能包括危害。通常由儿科遗传学家和神经学家组成的团队对这些疾病患者进行护理。研究目的是了解筛检的效果如何、是否可以改进筛检、治疗是否与希望的一样有发展前景以及筛检和治疗的益处是否超过危害。
- **X连锁肾上腺脑白质营养不良症 (X-ALD) 筛检研究**：早期检测X-ALD可对患有X-ALD的婴儿进行监控，以便在监控发现必要时开始对婴儿进行治疗，从而导致更好的疗效。通常由儿科遗传学家、神经学家和内分泌学家组成的团队对X-ALD患者进行护理。由于对于了解何时开始治疗需要查找的信息有明确的标准，从诊断到治疗将至少需要一年时间，亦可能需要几年时间。研究目的是确定我们是否能够发现这些需要最早帮助的婴儿的良好指症以及筛检和治疗的益处是否超过危害。

