

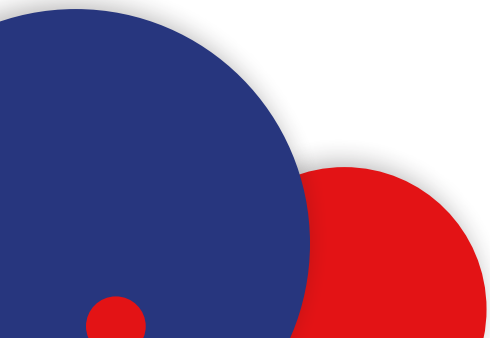
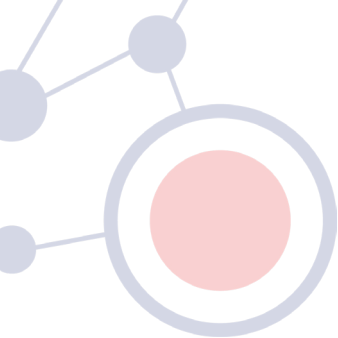


SIMMESN

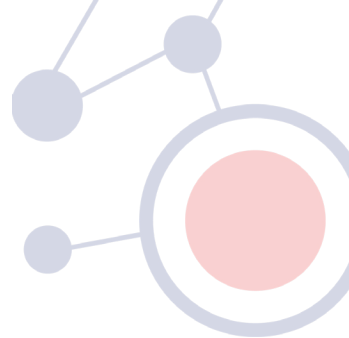
意大利遗传代谢病和新生儿
筛查研究学会

新生儿 扩大 筛查

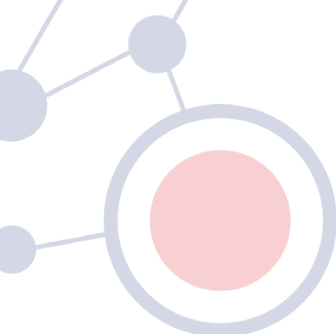
家长信息手册



目录



导言	4
什么是新生儿扩大筛查 (ENBS) ?	6
它是如何进行的?	7
采集样本后, 会对格思里卡 (Guthrie card) 进行哪些处理?	8
总结	9
为什么新生儿筛查是确保宝宝健康的重要工具?	10
请勿上网搜索.....	11
筛查包括哪些疾病?	12
总结	14
笔记	15



导言

SIMMESN 及其整个执行委员会支持并推动了这一信息手册的制作，我们相信它将成为所有家长的宝贵工具。

Andrea Pession
主席



亲爱的家长们，

本手册旨在为您提供有关**新生儿扩大筛查**的基本信息，**帮助**您了解这项可以挽救宝宝生命的诊断检测的重要性。

孩子的出生是一个充满喜悦的时刻，但也会带来担忧和不确定性。在此期间，您将接触到大量信息，而了解新生儿筛查对确保**未来宝宝健康**及家庭幸福至关重要。

本手册不能取代您的医生或儿科医生的建议，但我们希望它能成为一项对您有用的工具，尤其是当您的宝宝在筛查结果呈阳性后被召回医院进行进一步检测时。

知识有助于理解！

意大利心理学家遗传性代谢疾病

由 SIMMESN 遗传代谢病专业心理学家工作组制作

意大利遗传代谢病和新生儿筛查研究学会



Chiara Cazzorla 博士
帕多瓦



Pamela Massa 博士
帕多瓦



Giulia Bensi 博士
皮亚琴察



Marco Bani 博士
米兰



Stefania Caviglia 博士
罗马



Bernedetta Greco 博士
罗马



Sofia Vissani 博士
博洛尼亚



Sarah Carcereri 博士
维罗纳

有关新生儿扩大筛查和 SIMMESN 的更
多信息，请访问

<https://www.simmesn.it/en/>

用手机扫描二维码，
下载电子版信息手册



什么是新生儿扩大筛查 (ENBS) ?

新生儿扩大筛查 (ENBS) 是一项综合、一体化、多学科的二级预防项目。

新生儿扩大筛查旨在 **识别** 整个新生儿群体中可能患有遗传性代谢病（详见疾病列表）的新生儿。该筛查对可能患有某种疾病的新生儿进行早期 **诊断**，并在确诊的情况下 **开始** 特定治疗，这在大多数情况下可挽救患儿生命。

在大多数情况下，新生儿扩大筛查能够 **在临床症状出现之前检测到疾病**，从而可以尽早开始最有效的治疗，通常能够改善这些疾病的严重预后。意大利国家卫生服务全额资助新生儿扩大筛查项目。

近年来，意大利立法（2016 年第 167 号法律附件 1，以及 2016 年 10 月 13 日的部长令）将新生儿筛查在全国范围内扩展到包含约 40 种代谢病（详见第 12 和 13 页的列表）。该法律明确了筛查标准、目标人群（包括地区和全国层面）以及程序，还列出了疾病清单。

它是如何进行的？

血液采集

新生儿扩大筛查是在新生儿出生后的 48 到 72 小时内 在出生地进行的。医护人员会采集少量血液样本，滴在**格思里卡（Guthrie card）**上，并记录新生儿的个人信息。



采集样本后，会对格思里卡进行哪些处理？

执行分析

样本采集后，格思里卡会被迅速送往筛查实验室进行检测。

实验室还负责管理新生儿的数据（包括敏感信息）。

如果发现一个或多个生物标志物异常，提示可能患有法律列出的疾病，可采取以下措施：

- 向出生地申请第二张格思里卡

或

- 到专科临床中心进行评估；

或

- 立即将新生儿送往**专科代谢临床中心**，这是由于检测到的疾病类型和指标数值可能代表新生儿的健康面临威胁。

临床中心将接管新生儿的护理工作，并立即开始适当的治疗。该中心还将进行持续的临床和生化监测，并在必要时通过包括分子检测在内的其他检查完成诊断过程。

请注意！

召回筛查并不意味着疾病诊断，
只有通过诊断确认程序才能确认诊断。

总结

在**出生地**采集**格思里卡**样本



带有血样的格思里卡被送往**筛查实验室**



如果结果呈阳性，则要求在出生地**重复采样**，并寄送第**二张格思里卡**



或者，可能会指示您前往**专科代谢临床中心**，在那里，多学科团队将解答您的问题并为您提供支持，包括心理疏导。





为什么新生儿筛查对宝宝的健康如此重要？

遗传性代谢病的诊断是一个复杂的过程，只能在**意大利少数几个专科中心**进行。因此，通过几滴血就能识别出难以诊断的疾病对于新生儿的未来至关重要——这些疾病的治疗只能依靠针对性干预。

新生儿扩大筛查是一个疾病预防项目。其目标是识别具有某些疾病生化异常的个体，进行诊断确认，并在确诊的情况下，启动针对该疾病的特定治疗并提供持续护理。

这将提高新生儿及其家庭的生活质量。

请勿上网搜索.....

.....但如果实在忍不住，请与临床中心的专家分享信息来源（网站、期刊等）。这将帮助家长建立准确且有用的信息储备。

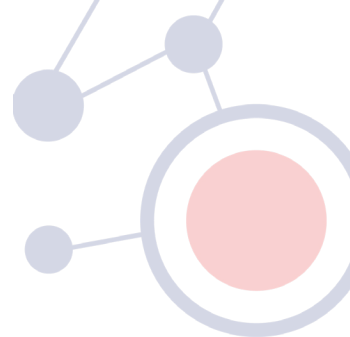
打击错误信息可能很难，但这是一个很好的起点！



筛查包括哪些疾病？

目前筛查所包含的疾病列表，以及它们的缩写。依据意大利 2016 年 10 月 16 日第 167 号法律附件1，以及 2016 年 10 月 13 日的部长令。

氨基酸紊乱	
苯丙酮尿症	PKU
高苯丙氨酸血症	HPA
生物蝶呤辅因子生物合成缺乏症	BIOPT(BS)
生物蝶呤辅因子再生缺陷	BIOPT(REG)
酪氨酸血症 I 型	TYR I
酪氨酸血症 II 型	TYR II
枫糖尿病	MSUD
同型胱氨酸尿症 (CBS 缺乏型)	HCY
同型胱氨酸尿症 (严重 MTHFR 缺陷)	MTHFR
酪氨酸血症 III 型	TYR III
甘氨酸 N-甲基转移酶缺陷	GNMT
甲硫氨酸腺苷转移酶缺乏症	MAT
S-腺苷高半胱氨酸水解酶缺乏症	SAHH
有机酸	
戊二酸尿症 I 型	GA I
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	PA
甲基丙二酸尿症 (Mut)	MUT
甲基丙二酸尿症 (Cbl-A)	Cbl A
甲基丙二酸尿症 (Cbl-B)	Cbl B
甲基丙二酸血症伴同型半胱氨酸尿症 (Cbl C 缺陷)	Cbl C
甲基丙二酸血症伴同型半胱氨酸尿症 (Cbl D 缺陷)	Cbl D
2-甲基丁酰-辅酶A脱氢酶缺乏症	2MBG

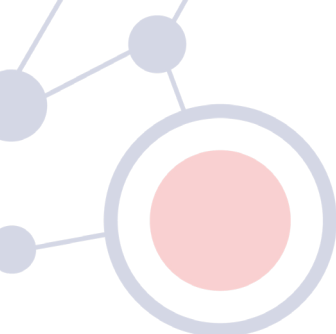


马洛酸尿症	MAL
多种羧化酶缺乏症	MCD
3-甲基戊二酸血症	3MGCA
3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症	3MCC
2-甲基-3-羟基丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症	2M3HBA
异丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症	IBG
尿素循环障碍	
鸟氨酸血症 I 型	CIT I
鸟氨酸血症 II 型 (Citrin 缺乏症)	CIT II
精氨酸琥珀酸血症	ASA
精氨酸血症	ARG
β-氧化障碍	
肉碱转运缺陷	CUD
肉碱棕榈酰转移酶1A缺陷	CPT Ia
肉碱-酰基肉碱转运酶缺陷	CACT
肉碱棕榈酰转移酶II缺陷	CPT II
非常长链酰基辅酶A脱氢酶缺陷	VLCAD
线粒体三功能蛋白缺陷	TFP
长链3-羟基酰基辅酶A脱氢酶缺陷	LCHAD
中链酰基辅酶A脱氢酶缺陷	MCAD
中/短链3-羟基酰基辅酶A脱氢酶缺陷	M/SCHAD
谷氨酸血症 II 型	GA II/MADD
短链酰基辅酶A脱氢酶缺陷	SCAD
其他情况	
半乳糖血症	GALT
生物素酶缺乏症	BTD
囊性纤维化	CF
先天性甲状腺功能减退症	CHT

筛查中包含但未被 2016 年 10 月 13 日部长令涵盖的疾病

意大利的一些地区为某些遗传性代谢紊乱提供了可选的筛查项目。由家长决定是否同意将这些疾病纳入血样分析诊断过程中。

溶酶体疾病	免疫缺陷
白质营养不良	先天性肾上腺增生症
脊髓型肌肉萎缩症 (SMA)	



总结

如果您的孩子因筛查结果呈阳性而被召回，
这并不一定意味着他们患有疾病

请按照提供的说明
返回出生地

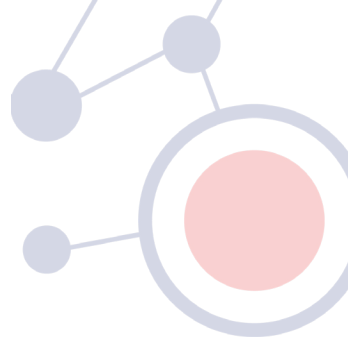
或

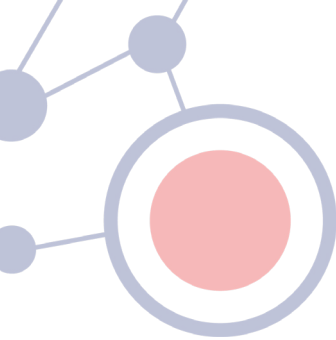
前往专科临床中心进行第二次测试

最后.....

如果您的孩子因筛查结果呈阳性而被召回，
您可以向代谢临床中心的医生咨询并获取明确、详细的信息。

笔记





**SIMMESN 和 DueCi Promotion 出版
MME-SIMMESN 心理学家工作组分节编写
2024 年版**

