

您的婴儿和新生儿筛查

亲爱的父母，

托斯卡纳地区为您的孩子提供免费参加新生儿筛查计划的机会。

新生儿筛查是什么？

作为预防医学计划的一部分，所有新生儿都接受免费的简单检查，以便及早发现一些先天性疾病。

1992 年 2 月 5 日第104号国家法律规定了苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减退症和囊性纤维化的筛查。

自 2004 年以来，托斯卡纳地区还对四十多种代谢疾病进行了扩大代谢筛查。

第 167/2016 号国家法律规定所有在意大利出生的人都必须进行这些筛查

根据第 909/2018 号区域决议，托斯卡纳还将筛查范围扩大到三种溶酶体贮积病和合并严重先天性免疫缺陷，并根据第 796/2021 号区域决议，将新生儿筛查纳入脊髓性肌萎缩症 (SMA)。

为什么要进行新生儿筛查？

新生儿筛查的目的是在症状出现之前及早发现一些先天性疾病并迅速启动特定治疗，以预防或限制这些疾病典型的严重损害。

筛查是如何进行的？

对出生 48 至 72 小时之间的新生儿脚后跟进行小穿刺收集的血滴进行分析。

血滴沉积在一张特殊的吸水纸上，该纸附在一张带有新生儿数据的卡片上。

在特定类别的新生儿中，例如，如果新生儿体重低于 gr. 2000 年，需要在 48 小时、14 天和 30 天取款 3 次。

该卡将发送到 MEYER 大学医院，在那里对所有在托斯卡纳出生的人进行测试。



AOU Meyer 会将收集到的血滴的卡片保存十年。

您什么时候知道结果？

如果新生儿对所调查疾病的其中一项检测呈阳性，他将被从出生地或筛查中心召回以进行进一步检测。

正常结果不会报告，因此如果您没有被召回，则意味着所有测试均为阴性。

注意：召回并不意味着孩子生病了，只是需要进一步调查。

筛查可检测哪些疾病？

先天性甲状腺功能减退症

这是由于缺乏或不足的甲状腺激素对中枢神经系统的发育和成熟以及儿童的正常生长至关重要。

治疗包括口服甲状腺素。早期诊断和治疗有助于婴儿的正常发育。

苯丙酮尿症和其他代谢性疾病

苯丙酮尿症是第一个在新生儿中进行筛查的代谢疾病。

是由于一种酶的先天缺陷决定了苯丙氨酸在体内的积累，苯丙氨酸是蛋白质的成分之一。苯丙氨酸的积累对大脑是有毒的。治疗包括低这种物质的饮食，并允许正常的智力发育和生长。在某些情况下，药物治疗是可能的。

除苯丙酮尿症外，筛查还能够通过称为质谱 (LC-MS/MS) 的复杂仪器识别四十多种代谢疾病。代谢性疾病是一大类由代谢缺陷引起的遗传性疾病。症状可能早在生命的最初几天出现，但通常在第一年或更晚，甚至在成年期。疾病如果得不到充分治疗，会影响各种器官和系统，如中枢神经系统、心脏、肝脏、肾脏、皮肤等。在某些

情况下，它们会导致猝死。早期诊断允许早期开始饮食和/或药物治疗，改善预后和生活质量。

新生儿筛查的代谢疾病有：**氨基酸代谢缺陷、有机酸代谢缺陷、尿素循环缺陷、脂肪酸 β -氧化缺陷**（每2000个婴儿中约有1个受到影响）。

生物素酶缺陷

它是一种维生素代谢的先天缺陷：生物素。这导致多重羧化酶缺陷。症状多种多样，可能包括精神运动迟缓、癫痫发作、免疫缺陷和皮肤变化。

筛选评估生物素酶的活性。治疗包括口服生物素。

半乳糖血症

这是由于遗传缺陷导致半乳糖在体内积聚，半乳糖来源于碳水化合物的代谢，对肝脏和眼睛等各种器官产生毒性作用。治疗包括无半乳糖饮食。

囊性纤维化

□种疾病是由□□缺陷引起的，□缺陷可以以非常异□的方式□致肺部感染和消化功能改□（消化不良），从而□致生□障碍。每 4,000 名健康出生的□儿中就有 1 名受到影响。

□□□□主要基于一滴血中胰蛋白□（一种具有□活性的蛋白□）的□量。在新生儿期，胰蛋白□□□生改□的情况并不少□，其解□需要□行□一步的□□。因此，建□□数量有限的新生儿□行深入的基因分析（基因□□），并征得您的同意。

通□在新生儿期□□及□□断疾病，通常在症状出□之前，可以改善□床病程，□防□多并□症，并□家庭提供未来□孕的□□咨□。

除了□症治□外，□在越来越多的囊性□□化患者可以使用□疾病潜在缺陷有效的□物。

溶酶体贮积病 (LSD)



LSD

疾病是由于溶酶体酶的遗传缺陷导致物质在器官和组织的溶酶体中积累。它们是渐进性疾病，或多或少会导致严重残疾或过早死亡。它们的特点是发病年龄、症状、临床病程和严重程度具有极大的变异性，即使在同一疾病中也是如此。

托斯卡纳新生儿筛查中包括的疾病包括三种：庞贝Pompe病、法布里Fabry病、I型粘多糖贮积症。

对于某些疾病，替代疗法已改变了它的自然史，改变了患者的生命量和预期寿命。在通过新生儿筛查诊断的情况下，开始治疗的时机可能因基因缺陷和临床表型而异。

Pompe病

它是由酸性溶酶体葡萄糖苷酶缺乏引起的，会导致糖原积累，特别是在心脏和骨骼肌中。Pompe病的表现因发病年龄（婴儿、青少年或成人）、进展类型和肌肉受累的程度而异。

法布里Fabry病

它是由半乳糖苷酶缺乏引起的，导致鞘糖脂聚集，特别是在肾功能衰竭、心肌病或中枢神经系统、心脏和神经系统中。新生儿通常不允许女性进行诊断。

I型粘多糖贮积症

它是由于缺乏 α -艾杜糖苷酶导致粘多糖聚集，特别是在肝脏、骨骼、眼睛和神经系统中。在某些情况下，可能需要早期造血干细胞移植。

严重联合先天性免疫缺陷 (SCID)

严重免疫缺陷是一大类罕见疾病（目前已知的疾病超过三百种），所有疾病均以免疫系统缺陷为特征。

患有严重联合先天性免疫缺陷 (SCID) 的儿童出生时显然很健康。然而，由于免疫系统的严重缺陷，使他们无法抵御传染病，他们可能会过早遭受严重的、不可逆转的伤害，甚至死于感染，这对于免疫系统正常的孩子来说是微不足道的。



新生儿筛查可以在婴儿出生后的最初几天诊断出

SCID，然后在怀疑有免疫缺陷的情况下，启动治疗以治愈免疫系统，同时保护婴儿免受所有可能的感染。在许多情况下，这些疗法能够让孩子完全健康。

筛查是通过在婴儿的一滴血液中寻找称为 TREC 的分子来完成的。 TRECs (T cell receptor excision circles, T细胞受体切除环) 是在T细胞发育和成熟过程中产生的小分子，对免疫系统的功能非常重要。如果免疫系统正常，它会产生很多 TRECs；相反，TREC水平低或缺失是警钟，表明免疫系统功能不正常。

脊髓性肌萎缩症 (SMA)

脊髓性肌萎缩症 (SMA) 是一种遗传性疾病 (每 6,000-10,000 名婴儿中约有 1 名受到影响)，其特征是进行性肌肉无力和萎缩。在不同形式的疾病中，SMA I 型最严重，发生在生命的最初几个月，缺乏获得头部控制和保持坐姿等运动技能；该病程是渐进式的，在没有支持疗法的情况下，平均在 8-9 个月内死亡。特异性疗法 (反义寡核苷酸和基因疗法) 越早建立越有效；在出现症状前阶段开始的治疗可以达到与未受影响儿童相当的运动发育阶段。

筛选测试包括对从卡片的血滴中提取的 DNA 进行 SMN1 基因 (纯合性基因的存在/缺失) 的分子遗传分析。

有关数据管理方法的信息，可以访问公司网站上的信息：www.meyer.it/screeningneonatale。

如果新生儿筛查和确诊结果呈阳性，您将获得由 AOU Meyer 与区域生育中心、家庭儿科医生和专门治疗特定诊断的临床中心合作协调的护理和治疗路径病理。

信息

AOU Meyer

☎ ☎ 055 5662766 周一到周五,时间 12:00 到 13:00

电子邮件 screening@meyer.it

www.meyer.it



Regione Toscana



地址viale Gaetano Pieraccini, 24 - 50139 Firenze

Loghi

Meyer - Servizio Sanitario/Regione - Rete pediatrica

标志

Meyer - 健康服务/地区 - 儿科网络