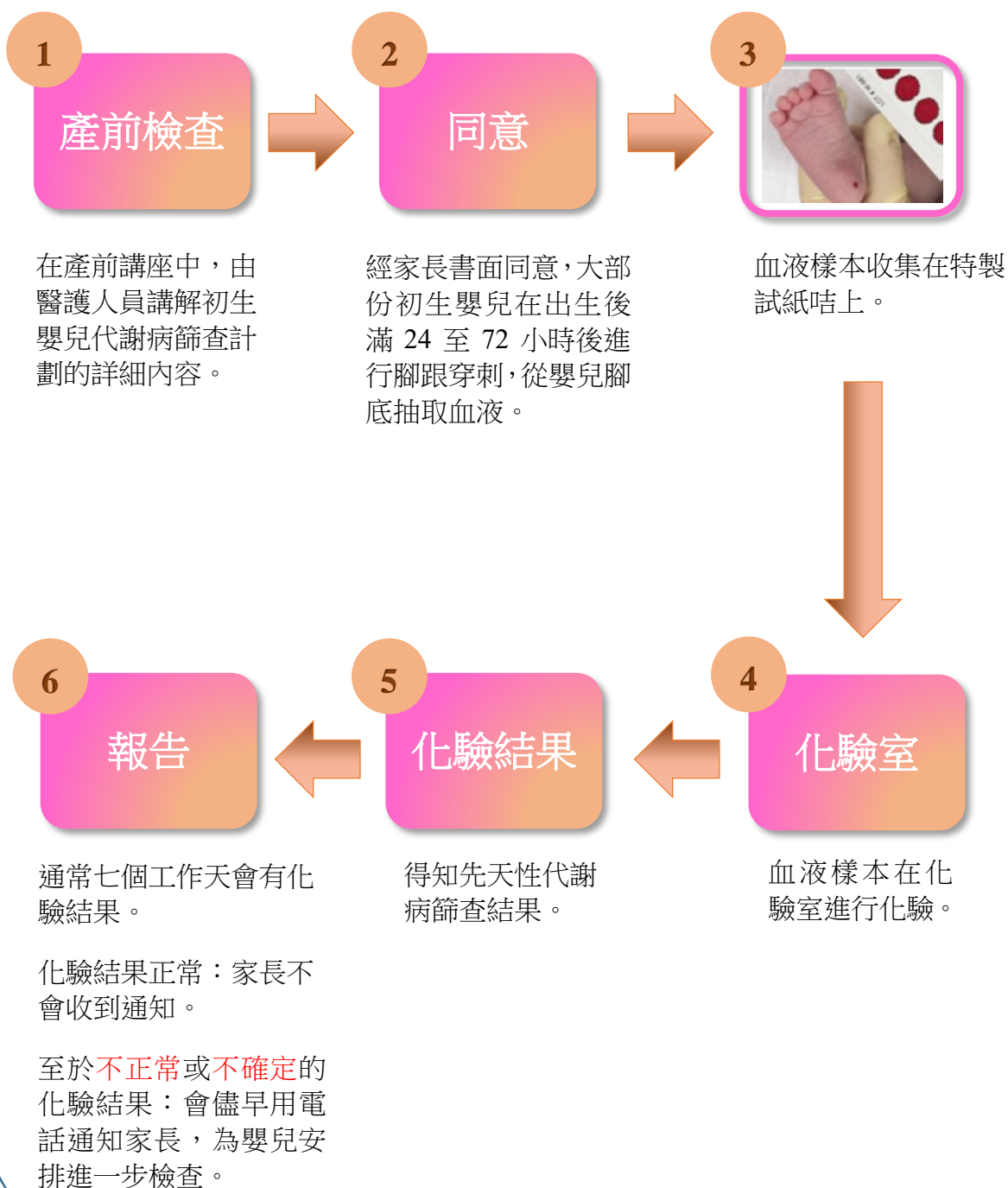


初生嬰兒先天性代謝病 篩查計劃



醫院管理局
HOSPITAL
AUTHORITY

初生嬰兒先天性代謝病篩查流程一覽



甚麼是初生嬰兒篩查？

透過對初生嬰兒進行檢驗，以達至及早診斷出一些早期沒有明顯病徵但又可治療的疾病，以減低殘疾和死亡的風險。

自 2015 年起，衛生署透過與醫院管理局進行先導計劃，擴大初生嬰兒篩查範圍。現時，初生嬰兒先天性代謝病篩查、初生嬰兒嚴重聯合免疫缺陷病篩查及初生嬰兒脊髓肌肉萎縮症篩查已為恆常服務。

甚麼是先天性代謝病？

我們的身體無時無刻都進行新陳代謝，以維持生命和各種功能。新陳代謝的例子包括食物經過我們的腸胃吸收後如何轉化成能量和各種組織，如何更新老化或損壞了的組織，以及如何排走每天體內積聚的廢物等。

先天性代謝病的成因，是由於患者身體先天缺乏某種酵素或輔因子而不能正常地進行新陳代謝，導致體內積聚毒素或缺乏必須的代謝物，繼而對身體器官例如腦部、肝臟、腎臟等造成損害，最終導致嚴重後遺症如體能及智力發展障礙。

初生嬰兒先天性代謝病篩查為何重要？

先天性代謝病種類繁多，每種代謝病一般均屬罕見，但整體累積患病率並不少。在香港，估計每約四千名初生嬰兒就有一名患上先天性代謝病。由於先天性代謝病大多是隱性遺傳病，家族往往未有先例；即使父母及家人素來身體健康，先天性代謝病都可以發生在任何一位初生嬰兒身上。

由於先天性代謝疾病在早期並沒有明顯徵狀，父母甚至醫護專業人士都未必能察覺得到。直到出現明顯徵狀時，或已造成身體器官損害，甚至性命危險。透過現今先進的醫療化驗科技，為初生嬰兒進行先天性代謝病篩查，能夠及早識別和確診，達致及早治療效果，以減少或避免因先天性代謝病而引致的嚴重後果。

初生嬰兒先天性代謝病篩查計劃涵蓋哪些範圍？

由於先天性代謝病種類繁多，並非所有代謝病都可以納入篩查之列。篩查範圍的制定需考慮疾病的發病率及嚴重性、篩查技術的可靠性、以及所篩查的疾病是否有有效的治療等問題。參考過國際間的做法和本地專家的意見，本篩查計劃涵蓋三十種代謝病(詳情請參考附錄)，範圍包括以下三個主要類別及其他代謝病：

氨基酸代謝障礙

有機酸代謝障礙

脂肪酸氧化障礙

其他代謝病

我的初生嬰兒可參加此計劃嗎？

所有已納入此計劃的醫院出生之嬰兒，只需經父/母親簽署同意書後，均可參加此計劃。參加屬自願性質，費用全免。

篩查的程序如何？

初生嬰兒先天性代謝病篩查程序包括健康教育、血液樣本的採集和送檢、化驗室檢測、陽性（不正常或不確定）病例診斷和轉介確診病人以進行治療，流程將與初生嬰兒嚴重聯合免疫缺陷病篩查及初生嬰兒脊髓肌肉萎縮症篩查同步進行。

健康教育

公立醫院的產科部會安排產前及產後健康教育，由醫護人員為已預約待產的準媽媽及產後的媽媽提供篩查計劃的詳細解釋。

採集血液樣本和送檢

經家長書面同意，大部份初生嬰兒出生後滿 24 至 72 小時及最好吃奶滿 24 小時後由醫護人員用消毒刺針，從嬰兒腳底抽取小量血液，收集在特製試紙咭上。若您同意為初生嬰兒進行先天性代謝病、嚴重聯合免疫缺陷病及脊髓肌肉萎縮症篩查，只需一次採血，便可完成以上各項篩查。然而，以下情況的嬰兒需要接受額外的抽血安排*：

1. 早產（懷孕週期少於 34 週）或
2. 出生時體重少於 2 公斤或
3. 需要接受兒科深切治療。

額外的抽血安排		
第一個血液樣本	第二個血液樣本	備註
於出生後滿 24 至 72 小時抽取。	於出院時或出生後第 28 天抽取(以較早日期為準)。	如抽取第一個血液樣本前需要輸血，則須於輸血前多抽取一個血液樣本。

腳底抽取血液的方法是一種普遍被採用而又相當安全的抽血方法。它的風險除感覺短暫痛楚及針孔附近有機會呈現瘀傷外，只有極少數的嬰兒可能會受感染。家長如發現嬰兒腳底穿刺的部位出現皮膚紅腫現象，請通知醫護人員處理。

*所有抽取的血液樣本會送往醫院管理局轄下的化驗所進行化驗。

篩查的結果及跟進

篩查結果		跟進
正常	大部份篩查結果都是正常的，表示嬰兒患有篩查範圍內的代謝病的 風險很低 。	家長不會特別收到通知。
不正常	表示嬰兒患有篩查範圍內的代謝病的 風險很高 。	醫護人員會在 七個工作天內 以電話聯絡家長，安排為嬰兒進一步診斷檢測。
不確定	約 1%的樣本會出現不確定的結果。	

診斷性的檢測

若篩查結果是**不正常**或**不確定**，便須作出跟進。至於需要甚麼診斷性的檢測，則視乎該項需要跟進檢測的代謝病而決定，一般包括血液、尿液或遺傳基因的檢測。

確診患者的診治安排

視乎嬰兒的健康狀況，確診患者會被安排入院留醫或於專科診所接受診治，服務將按醫院管理局住院或專科門診收費。

篩查有多準確？

先天性代謝病篩查的準確度一般很高，但並非百分之一百準確。有些患兒未能從篩查中檢驗出來（即假陰性）；因此，正常的篩查結果只能表示嬰兒患有篩查範圍內的代謝病的機率較低，並不同於嬰兒完全正常。相反，亦有些健康的嬰兒被錯誤懷疑患病（即假陽性）。所以，不確定或不正常的篩查結果並不表示嬰兒一定患病，只表示需要由兒科醫生作進一步評估。不同的代謝病其假陽性和假陰性的機率亦有所不同。

先天性代謝病篩查亦有可能發現此計劃涵蓋範圍以外的疾病，醫院會按需要安排跟進，以評估這些偶然發現會否對你嬰兒的健康構成影響。

查詢

一般查詢，可致電：

5741 4280 (醫院管理局醫學遺傳科)

有關初生嬰兒先天性代謝病篩查計劃的進一步查詢，請於產前檢查覆診時向你的醫護人員提出。

初生嬰兒先天性代謝病篩查範圍

(共 30 項代謝病)

Disorders of Organic Acids (10 conditions)	有機酸代謝障礙 (十項)
Beta-ketothiolase deficiency	貝塔酮硫解酶缺乏症
Glutaric acidemia type I	戊二酸血症 I 型
Isovaleric acidemia	異戊酸血症
Methylmalonic acidemia (Methylmalonyl-CoA mutase deficiency)	甲基丙二酸血症 (甲基丙二酰輔酶 A 變位酶缺乏)
Methylmalonic acidemia, cblA type (cblA)	甲基丙二酸血症 (鈷胺素 A 型)
Methylmalonic acidemia, cblB type (cblB)	甲基丙二酸血症 (鈷胺素 B 型)
Methylmalonic acidemia and homocystinemia, cblC type (cblC)	甲基丙二酸血症合併高同型半胱氨酸血症 (鈷胺素 C 型)
Multiple carboxylase deficiency	多發性羧化酶缺乏症
Propionic acidemia	丙酸血症
3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency	白胺酸代謝異常症

Disorders of Amino Acids (9 conditions)	氨基酸代謝障礙 (九項)
Argininaemia	精氨酸血症
Argininosuccinic acidemia	精氨酸琥珀酸血症
Citrullinaemia type I	瓜氨酸血症 I 型
Citrullinaemia type II	瓜氨酸血症 II 型
Phenylalanine hydroxylase deficiency	苯丙氨酸羧化酶缺乏症
Homocystinuria	高胱氨酸尿症
Maple syrup urine disease	楓糖尿病
Tyrosinaemia Type I	酪氨酸血症 I 型
6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase deficiency	六 - 丙酮酰 - 四氫蝶呤合成酶缺乏症

Disorders of Fatty Acid Oxidation (8 conditions)	脂肪酸氧化障礙 (八項)
Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency	卡尼丁穿透障礙
Carnitine palmitoyltransferase II deficiency	卡尼丁結合酵素 II 缺乏症
Carnitine uptake deficiency	卡尼丁吸收障礙
Glutaric acidemia type II	戊二酸血症 II 型
Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	長鏈 3-羧基輔酶 A 脫氫酶缺乏症
Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症
Mitochondrial trifunctional protein deficiency	線粒體三功能蛋白缺乏症
Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症

Other IEM conditions	其他代謝病 (三項)
Biotinidase deficiency	生物素缺乏症
Classic galactosaemia	經典型半乳糖血症
Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency	21-羧化酶缺乏所致經典型先天性腎上腺皮質增生症