

內分泌疾病

先天性腎上腺增生症 (CAH) 是影響腎上腺的疾病。其結果為腎上腺分泌的荷爾蒙不平衡。嚴重時會造成脫水、低血壓等問題，甚至死亡。藥物治療可以幫助預防成長問題及智能障礙。

當新生兒的身體無法製造充分的甲狀腺荷爾蒙以維持其成長時，會發生先天性甲狀腺機能低下症。藥物治療可以幫助預防成長問題及智能障礙。

脂肪酸代謝疾病

此類疾病會干擾身體機能，使其無法將脂肪轉換為能量。其結果可導致痙攣、極度虛弱，以及心臟與呼吸問題。特殊膳食、經常飲食、藥物治療等可以幫助預防症狀發生。俄亥俄州新生兒篩檢項目包括：內膜上肉鹼／醯基肉鹼轉移酶缺乏症、內膜上肉鹼棕櫚醯轉換酶缺乏症第二型、原發性肉鹼缺乏症、戊二酸血症第二型、長鏈脂肪酸輔酶A脫氫酶缺乏症、中鏈醯基輔酶A脫氫酶缺乏症 (MCAD)、短鏈醯基輔酶A脫氫酶缺乏症、三功能蛋白缺乏症、極長鏈醯基輔酶A脫氫酶缺乏症。

有機酸代謝疾病

新生兒若有這些疾病中的一種，則無法從血液排除某些體內代謝廢物。其結果可能導致嘔吐、低血糖、昏迷或死亡。治療方法可能包括特殊膳食和藥物治療。俄亥俄州新生兒篩檢項目包括：2-甲基丁醯輔酶A去氫酶缺乏症、3-羥基-3-甲基戊二醯輔酶A水和酶缺乏症、3-酮硫醇酶缺乏症、3-甲基巴豆醯輔酶A羧化酶缺乏症、戊二酸血症第一型、異丁醯基-輔酶A去氫酶缺乏症、異戊酸血症、甲基丙二酸血症、多發性輔酶A羧化酶缺乏症、丙酸血症。

其他篩檢項目：

當新生兒無法妥善使用生物素（維他命H）時，會發生生物素酶缺乏症。飲食中添加少量生物素可以避免皮膚紅疹、痙攣、聽力障礙或智能障礙等症狀發生。

纖維囊腫是肺部及消化系統的遺傳性疾病，能夠造成復發性胸腔感染及營養不良。早期偵測可以改善成長發育並減少感染風險。

當新生兒的身體無法分解乳糖的一部分（半乳糖）時，會發生半乳糖血症。不含乳糖的特殊膳食可以預防腦及肝損傷。

鎌型血球貧血症及其他血紅素病變是影響紅血球的疾病。其中有些疾病可引起嚴重疼痛、反覆感染、其他嚴重健康問題，甚至死亡。每天服用抗生素可顯著降低感染及發生其他問題的機率。



俄亥俄州保健局
公共衛生檢驗科管理署
(888) ODH-LABS (634-5227)



為什麼

我的寶寶需要篩檢？

俄亥俄州新生兒篩檢計劃

這些檢驗可以挽救您的寶寶！



為什麼我的寶寶需要新生兒篩檢？

- 新生兒篩檢可以及早發現某些健康問題。
- 有些新生兒具有罕見的健康問題，但他們出生時可能看起來很健康。
- 若發現有問題，早期治療可以幫助預防嚴重的問題發生，如智能障礙或死亡。
- 俄亥俄州的法律規定，在本州出生的新生兒都應接受篩檢。

我的寶寶如何以及何時接受檢驗？

- 在您離開醫院之前，會從新生兒的腳跟採幾滴血。
- 該血樣會送到俄亥俄州新生兒篩檢中心實驗室。
- 新生兒篩檢需要在新生兒出生後二十四小時至五天內完成。
- 您的寶寶未在醫院出生？請與您的助產士、醫師或本地保健部門聯絡，安排新生兒篩檢。

我如何知道寶寶的篩檢結果？

- 您寶寶的新生兒篩檢結果會寄到嬰兒出生的醫院及其負責醫生。
- 請確保醫院和醫生有您正確的地址和電話號碼，以便在需要時與您聯絡。
- 您應該在帶您的寶寶做第一次健康檢查時洽詢篩檢結果。



如果我的寶寶需要進一步檢驗怎麼辦？

- 若您在分娩後二十四小時以內離開醫院，則您的寶寶需要再檢驗。
- 有些新生兒因為血樣有問題而需要再檢驗。
- 有些新生兒因為第一次檢驗的結果顯示可能有健康問題而需要再檢驗。
- 如果您的寶寶需要進一步的檢驗，保健專業人員會與您聯絡。

- 他們會告訴您為什麼您的寶寶需要再檢驗，以及下一步要做什麼。
- **如果您的寶寶需要進一步檢驗，請立刻進行。**

俄亥俄州篩檢的健康問題有幾項？

- 俄亥俄州篩檢三十五項健康問題。（項目列於另一面）
- 俄亥俄州篩檢 March of Dimes 建議的所有健康問題。

我的寶寶可以接受其他健康問題的篩檢嗎？

除了俄亥俄州規定的檢驗以外，可能還有其他您的寶寶可接受的新生兒篩檢。更多資訊請洽：The National Newborn Screening and Genetics Resource Center，電話 (512) 454-6419 或 www.genes-r-us.uthscsa.edu。

如果我有疑問怎麼辦？

- 如果您有疑問或顧慮，請洽詢您寶寶的保健專業人員。
- 請訪問我們的網站：
www.odh.ohio.gov/odhPrograms/phl/newbrn/nbrn1.aspx。

俄亥俄州篩檢的疾病

胺基酸代謝疾病

此類代謝疾病起因於身體無法妥善利用食物中所含的某些胺基酸。有毒的化學物質可在新生兒出生不久即在體內累積，損傷腦及其他內臟器官。還可能發生智能障礙和其他健康問題。特殊膳食或補助藥物可以幫助治療這些問題。俄亥俄州新生兒篩檢項目包括：精胺酸血症、精胺酸琥珀酸血症、瓜胺酸血症、高胱胺酸尿症、高甲硫胺酸血症、楓糖尿症、苯酮尿症 (PKU)，以及酪胺酸血症第一、二、三型。

