

# 新生儿遗传代谢病 串联质谱筛查

宝宝健康成长的第一次“体检”



亲爱的宝爸，宝妈：

宝宝是生命的延续，是家庭的快乐之源；健康的宝宝让我们充满欢喜，充满希望。但您也许不知道，遗传代谢病会造成宝宝智力障碍、发育迟缓、残疾，甚至死亡。遗传代谢病的病种多，总体发病率高，因此每个宝宝都面临着风险。但是，这些疾病并非都是不治之症，通过早筛查、早诊断、早治疗，仍然可以拥有一个健康快乐的宝宝。

因此，为了宝宝健康快乐的成长，第一次体检非常重要哦！

我们一起努力吧！

以下是您需要了解的.....？

## 一、什么是遗传代谢病？

遗传代谢病（inherited metabolic diseases, IMD）是一类由于基因的变异使得我们身体内合成的酶、受体、载体等蛋白功能有了缺陷，导致人体内生物物质在合成、代谢、转运和储存等方面出现了异常，是影响宝宝智力和体格发育的严重疾病类型。

## 二、什么是新生儿遗传代谢病筛查？

新生儿遗传代谢病筛查（Newborn screening for inherited metabolic disease）是指针对每个出生的宝宝，通过早期实验室检测发现某些危害严重的先天性遗传代谢病，从而早期诊断、给予早期有效治疗，避免宝宝因脑、肝、肾等损害导致智力障碍、发育迟缓、残疾甚至死亡等不可逆的损害，助其健康成长。

## 三、宝宝出生后看起来很正常，需要新生儿遗传代谢病筛查吗？

需要！

这是因为大多数患有遗传代谢病的婴儿在刚出生时没有特异性表现，容易被忽视，但是一旦发病，各器官损伤已不可逆转，即使治疗，患儿的智力低下也难以恢复，所有的一切将无法挽回。

新生儿遗传代谢病筛查可以在临床症状出现之前发现患儿。通过早筛查、早诊断以及早期有效的治疗，一些疾病患儿的身心发育可以达到正常同龄儿童水平，像正常儿童一样生活。而且由于患儿的家庭再次怀宝宝时存在再发风险，如果能及早明确患儿的遗传病因，还可为再生育提供产前阻断，防止相同病患儿的再次发生。

## 四、新生儿遗传代谢病筛查可以检查多少种疾病呢？

目前常规的新生儿免费筛查仅包括 4 种疾病：葡萄糖 6 磷酸酶缺乏症、肾上腺皮质增生症、先天性甲状腺功能减退症以及苯丙酮尿症。

而利用串联质谱进行的早期筛查是常规筛查的扩展，可筛查的新生儿遗传代谢病有 40 多种，包括氨基酸代谢病、有机酸代谢病以及脂肪酸代谢病等。不久后我们还可以筛查多种溶酶体贮积症呢。

### 1 氨基酸代谢病

- 高苯丙氨酸血症
- 枫糖尿病
- 酪氨酸血症
- 氨甲酰磷酸合酶1缺乏症
- 鸟氨酸氨甲酰磷酸转移酶缺乏症
- 瓜氨酸血症I型
- 瓜氨酸血症2型(希特林蛋白缺乏症)
- 精氨酸血症
- 精氨酸琥珀酸尿症
- 高鸟氨酸血症
- 高鸟氨酸血症-高氨血症-同型瓜氨酸综合征
- 同型半胱氨酸血症
- 高脯氨酸血症
- 非酮性高甘氨酸血症
- 高甲硫氨酸血症

### 2 有机酸代谢病

- 甲基丙二酸血症
- 丙酸血症
- 丙二酸血症
- 戊二酸血症I型
- 异戊酸血症
- 生物素酶缺乏症
- 全羧化酶合成酶缺乏症
- $\beta$ -酮硫解酶缺乏症
- 2-甲基丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症
- 2-甲基-3-羟基丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症
- 3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症
- 3-甲基戊烯二酰辅酶A水解酶缺乏症
- 3-羟基-3-甲基-戊二酰辅酶A裂解酶缺乏症
- 异丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症

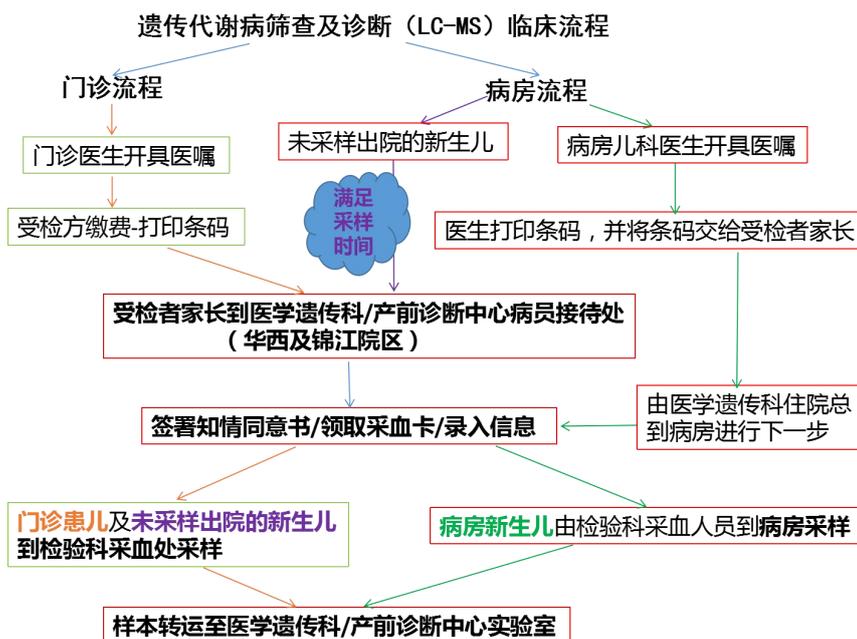
### 3 脂肪酸代谢病

- 原发性肉碱缺乏症
- 肉碱棕榈酰基转移酶I型缺乏症
- 肉碱棕榈酰基转移酶II型缺乏症
- 肉碱-酰基肉碱移位酶缺乏症
- 短链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
- 中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
- 极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
- 短链-3-羟基酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
- 中链3-酮酰基辅酶A硫解酶缺乏症
- 长链-3-羟基酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
- 多种酰基辅酶A缺乏症
- 三功能蛋白缺乏症
- 乙基丙二酸脑病

## 五、新生儿宝宝如何接受遗传代谢病筛查？

在宝宝出生 48 小时以后，7 天以内，并充分哺乳（6 次以上），医务人员将在宝宝足跟采集几滴血，滴制成血片，送到实验室检测，5 个工作日（1 周）之后就可以得到结果了。

华西第二医院的遗传代谢病串联质谱筛查流程是这样的：



## 六、第一次的“新生儿遗传代谢病筛查”结果异常，收到复查通知是否意味着宝宝患有某种遗传代谢病？

由于代谢物受多种因素影响（如未充分哺乳、用药，母体原因等），第一次的检测结果异常并不意味着宝宝一定患有某种遗传代谢病，需在收到免费复查通知后进行二次采样，进行进一步检查以确定宝宝是否真的有患病可能。

## 七、如果筛查出宝宝可能患有某种遗传代谢病怎么办？

如果两次的结果都提示异常，提示宝宝有患病的可能性，华西第二医院医学遗传科将**优先预约医学遗传科专家门诊**，对可疑患儿提供后续诊断、治疗；并对父母再生育的产前阻断提供遗传咨询建议。

## 八、温馨提示

### 医学遗传科病员接待处位置

华西院区：门诊辅助楼 1 楼（检验科采血处斜对面）

锦江院区：门诊四楼 4 楼 C 区（特需门诊斜对面）。

