

初生嬰兒 代謝疾病篩查

寶寶健康人生的
第一步



什麼是初生嬰兒篩檢？

有些代謝性疾病(IEMs)可能未必能夠在嬰兒出生時發現。初生嬰兒篩檢能讓父母及早發現有害或潛在致命代謝性疾病。

什麼是代謝性疾病？

患有代謝性疾病的初生嬰兒缺乏部分酵素，以進行正常的新陳代謝功能，身體從而積聚過多的有毒物質或缺乏重要營養素。如果不及時發現和跟進，可導致終身殘缺，嚴重情況下甚至死亡。



患有代謝性疾病嬰兒表面上是正常



飲用正常配方奶粉的嬰兒缺乏酵素消化奶粉中的營養



導致嬰兒患病病徵包括嘔吐、癲癇發作

為什麼代謝病篩檢對初生嬰兒十分重要？

很多代謝性疾病（即先天性代謝缺憾）可導致嚴重的成長中發育問題及終身殘缺如智力缺陷、肢體殘缺、甚至死亡。

科學文獻指出高達1-2%的初生嬰兒會受代謝病影響。雖然代謝病十分罕見，但在累計情況下，發生機會很高。

香港，每1,682名嬰兒便有1名受代謝病影響。

在嬰兒出生早期檢測到代謝性疾病的風險，可讓醫生提供及時治療，以防止後期嚴重發病。

每1,682名嬰兒



便有1名有機會患上代謝病¹

代謝病篩檢的原理是什麼？

代謝病可以從尿液或血液樣本中檢測出來。兩者的分別在於可檢測的疾病和樣本收集過程是否入侵性。

	安康檢™	其他平台
怎樣收集樣本	 嬰兒尿液 非入侵性 (無痛)	 嬰兒血液 腳掌抽血 (入侵性)
可檢測的疾病總數	超過 100 種	最多 40 多種
準確性	未有錯誤檢測報告	較高失誤率 (0.07-3.00%) ²

何時進行嬰兒尿液篩檢？

最佳收集時間是在嬰兒出生後2至7日。雖然一些嚴重代謝病發病非常早，但仍有一些遺傳性疾病可能較遲發病，或在未有觸發事件前不會發病。

苯丙酮尿症(PKU)

苯丙酮尿症（也稱為PKU）是一種先天性代謝疾病，是指血液中苯丙氨酸不能被正常分解，導致水平過高。苯丙氨酸是蛋白質的組成重要元素，而苯丙氨酸是通過日常飲食攝入的，含苯丙氨酸的食物有肉、魚、豆類、雞蛋和一些人工甜味劑等。

如果得不到及時治療，身體累積過多的苯丙氨酸可以構成危險，造成永久性的智力殘疾和其他嚴重的健康問題。³



病徵：

- 癲癇
- 發展遲緩
- 行為問題
- 皮膚問題
- 體臭



未有治療：
終生智力問題



管理：
低苯丙氨酸飲食

如果初生嬰兒仍未進行代謝病篩檢，在他6個月大之前進行安康檢™測試，仍可檢測一些次嚴重的代謝性疾病。在一些觸發事件之前，如長期禁食或接觸有風險食物，安康檢™仍可為6個月內的嬰兒進行篩查。

安康檢™ 星級客戶



周汶錡小姐

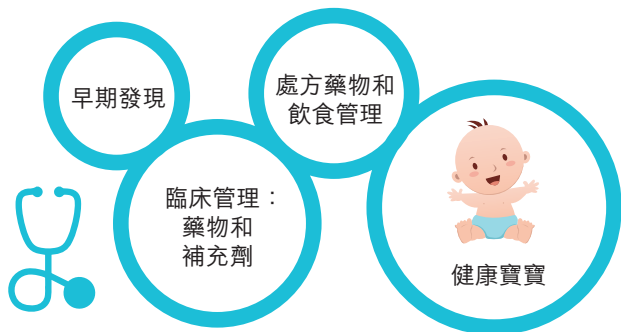


楊采妮小姐

可以治療代謝性疾病嗎？*

雖然代謝病十分罕有，但是在得到早期診斷和跟進的情況下，患者的生活和發育可以有很大分別。患者可以透過適當藥物治療和飲食管理以得到更佳生活質素。

如何管理代謝病？*



何時可以知道檢測結果？

在樣本收集後10-14個工作天內，你會收到檢測結果。如果檢查結果是正常的，有關醫療紀錄將保存在我們的醫療記錄數據庫。

如果你的寶寶測試顯示結果異常，我們會立即聯絡你的兒科醫生，並會提供適當指示給父母。基於病情的嚴重性，家長需要盡快跟隨專業人員的指示行動。



我們的服務計劃

代謝病種類	安康38	安康100+
氨基酸症及有機血症	31	59
糖代謝紊亂	3	8
脂肪酸代謝紊亂	4	6
過氧化物酶體病	-	5
嘌呤，嘍啉代謝紊亂	-	9
乳酸血症、超丙酮酸血症	-	7
其他	-	12
	38	106

怎樣訂購安康檢™？



第1步: 訂購安康檢™

通知你的醫護人員，在寶寶出生前訂購安康檢。



第2步: 收集

寶寶2天大時，在哺乳至少24小時後便可採集寶寶的尿液樣本*



第3步: 致電

通知速遞公司，收取樣本



第4步: 篩查與分析

對您寶寶的尿液樣本進行先天性代謝缺陷篩查分析



第5步: 結果

將會向您發送一份篩查報告



第6步: 跟進

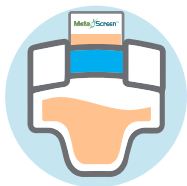
如果試驗結果中存在任何先天性代謝缺陷呈陽性，我們將通知您的醫生/兒科專家

安康檢™全面新生嬰兒代謝病篩檢



年齡延伸

檢測出生48小時的寶寶，最大為6個月。
最理想檢測時間為出生2-7日。



簡單而無痛

只要把試紙放在尿片上，寶寶的尿液樣本可以輕易取得，不會造成任何不適。



最全面保障

從簡單及無痛的測試中，檢測到超過100種代謝病



先進科技，準確結果

GC-MS為美國FDA批准進行尿液中化合物篩檢的方法，利用先進專利生科學技術檢測到超過100種代謝病。



國際專業認證

安康檢™實驗室
榮獲美國病理學會認證



及時報告

報告將於兩星期內發出。如呈陽性，以便及早治療。

真實個案

及早檢測 盡早治療



Eli在出生時就被診斷出患有苯丙酮尿症（Phenylketonuria，PKU），即他的肝臟中缺乏一種酶，因此不能正常分解氨基酸——苯丙氨酸，該種氨基酸常見於各種蛋白質。故而，需將肉類和乳製品、麵包和意大利粉從他的食譜中剔除，以確保每天他只能攝取7克蛋白質。由於需要將一切計算在內，並將特製無Phe食譜及為確保其Phe水準維持在安全範圍之內並進行每月血液檢查，Eli的日常生活並不容易。但就整體而言，PKU的治療仍有一線希望，只要Eli保證每日蛋白質攝入量為7克，也不會發生任何不好的事情。⁴

你知道嗎？

- 攜帶PKU的機率為1/50
- 兩名PKU攜帶者共同生育一名兒童的機率為1/2,500
- 兩名PKU攜帶者共同生育一名PKU兒童的機率為1/4
- 綜合而言，PKU患者出生率為1/14,515

透過檢驗 及早預防

戊二酸尿症1型（GA1）是一種遺傳性疾病，身體無法正確分解特定蛋白質。因此導致戊二酸積聚。患者移動困難，且罹患肌肉痙攣，或肌肉張力降低。同時，有可引發腦損傷的代謝中風的風險。



然而，從出生至童年期間任何時期都可發病，若在最初急性發作之前診斷並治療，則可防止腦損傷的發生，患者也可正常生長發育。

日常護理包括飲食控制，結合症狀顯現時必需即時緊急治療。⁵

你知道嗎？

戊二酸尿症1型新生兒發病率約為1/60,000。

聯絡安康檢™

辦事處及實驗室

新界沙田科學園科技大道西11號
生物科技中心2座地下G15室

☎ 香港(852) 3980 2888 澳門(853) 6881 0781

✉ info@hk.cordlife.com

🌐 biotech.cordlife.com.hk



安康檢™為以下公司的註冊品牌：



安康檢™是康盛人生（香港）有限公司的註冊商標。安康檢™致力於為新生兒提供快與準確的代謝篩查。此公司已設立質量管理體系，以確保能達到最準確的檢查結果。正如任何實驗室測試，由於各種原因，包括但不限於病人在採集樣本時的年齡，病人的健康狀態，樣本質量和其他因素等，獲得假陽性或假陰性結果不能完全避免。因此，患疾病的可能性不應該僅根據檢查結果而被排除。如有觀察到的病徵或症狀，應馬上讓專業醫生跟進。

資料來源:

1. 初生嬰兒代謝病篩查先導計劃2015/10 - 2017/4
2. Mayo Clinic Report, Improving Newborn Screening by MS/MS-based second-tier testing (2008)
3. Credit & Source: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/phenylketonuria>
4. Credit & Source: <http://star102cleveland.cbslocal.com/2014/12/03/my-son-has-pku-living-on-7-grams-of-protein-a-day/>
5. Credit & Source: <http://www.sarahgracehasga1.com/>

* 並不適用於所有代謝病，請諮詢醫生專業意見。