新生婴儿代谢病筛查

香港中文大学 - 贝勒医学院联合医学遗传中心



家长资讯

囊性纤维化(Cystic Fibrosis)

筛查简介

查询电话：

☎(852) 5569 6412 (办公时间内)

☎(852) 3505 4219 (设有留言服务)

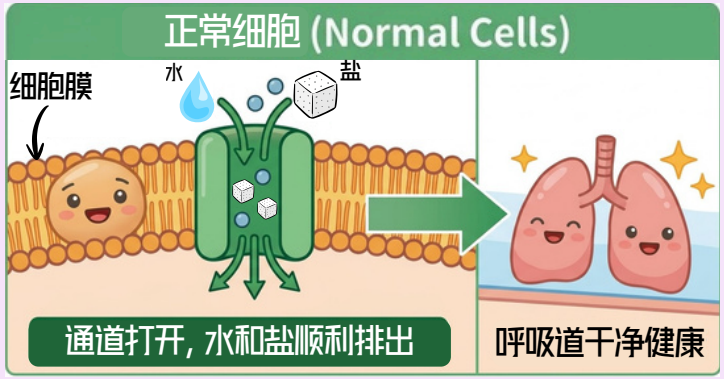
如阁下欲参与此项筛查计划，
请于产前期间向妇产科医生查询
或于产后七天内尽快与儿科医生联络。

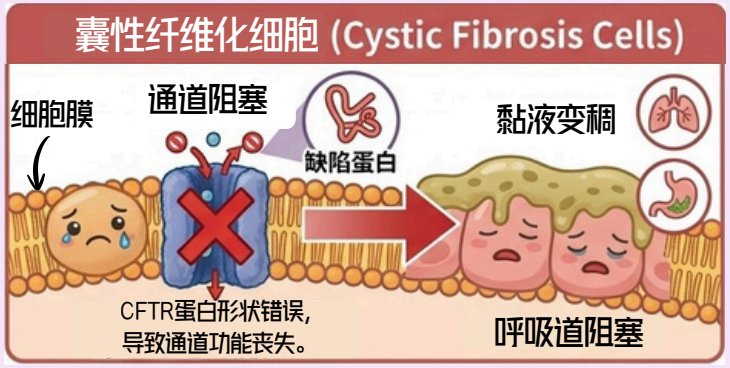
网址：

什么是囊性纤维化?

囊性纤维化是一种遗传性疾病。

由于CFTR蛋白缺陷，导致肺部、胰脏和其他器官中积聚黏稠的黏液，进而引起呼吸困难、消化不良以及感染风险增加。





囊性纤维化有哪些征状?

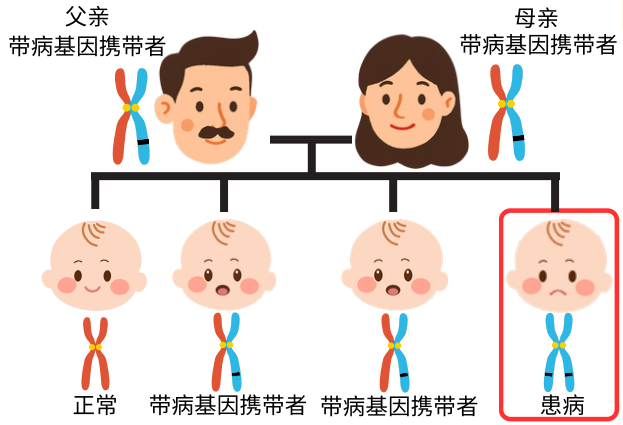
囊性纤维化的症状因人而异，婴儿可能在出生后不久就会出现征状。

潜在征状包括:

- 体重增加不良
- 油腻且量多的大便
- 胎粪性肠阻塞
- 持续咳嗽
- 喘息
- 频繁的肺部感染
- 汗水咸涩
- 消化问题

患者患上慢性肺病、糖尿病的风险增加，未来亦有风险面临生育问题。

囊性纤维化是如何遗传的?



囊性纤维化是一种染色体隐性遗传疾病，这意味着婴儿需要从父母双方各遗传一个囊性纤维化致病基因才会生病。如果父母双方都是带因者，那么每个婴儿有四分之一的机率患上囊性纤维化，二分之一的机率成为无征状携带者，还有四分之一的机率没有携带致病基因。

囊性纤维化筛查的目的

囊性纤维化筛查旨在发现有囊性纤维化风险的婴儿，早期治疗可以预防严重的残疾。

在婴儿出生后的最初七天内，透过足跟采血，收集五滴血液在检测卡上，并测量免疫反应性胰蛋白酶原（IRT）的浓度。如果IRT升高，则进行CFTR基因分析。所有筛查结果呈阳性的婴儿都需要接受进一步检查，以确诊是否患有囊性纤维化。

囊性纤维化的发生率因种族而异，在亚洲人中相对罕见。



囊性纤维化患者的预后

患有囊性纤维化的婴儿需要定期受到呼吸专科团队的监测和治疗。

他们应在医生和营养师的指导下接受治疗，包括呼吸道清理、补充酵素制剂、服用抗生素和补充营养。

医生和营养师将提供专业建议，以预防因黏稠痰液积聚引起的并发症。