

新生儿疾病筛查 16299 例分析

李立平

北京市顺义区天竺镇社区卫生服务中心

【关键词】新生儿；遗传性疾病；筛查

【中图分类号】R722.1

【文献标识码】A

【文章编号】1005-4596(2019)02-039-01

儿童是国家的希望，他们的身心健康关系到国家的旺发达。依法筛查新生儿（先天性甲低，苯丙酮尿症 PKU）疾病，是防止患儿病残，提高人口素质的一项有力措施。

1 对象和方法

2011 年 11 月～2012 年 11 月在本人在顺义区顺义区妇幼保健院进修期间筛查网络（城区 10 所产院）采集出生后母乳喂养 3～5 天的新生儿足跟血。滴在美国 903 号滤纸上，用滤纸干血斑（以下简称血片）标本。以时间分辨免疫荧光分析法 DELFIA 检测 T₄、T₄ 诊断 C_{IT}；用细菌抑制法 BIA 检测苯丙氨酸浓度，诊断 PKU。

2 结果

用 DELFIA 检测血片 16299 例。查出 T₄>20mU/L 者 112 例，及时通知患儿来中心检验室，做静脉血复查。T₄>50mU/L 77.4r～al，/L、B 诊断为 C_{IT}。发生率 1/1850，其中男 7 例（占 41%）、女 10 例（占 59%），符合国内女多于男报道。用 BIA 法初、复两次查出（同一人）苯丙氨酸浓度 >0.24 毗。01/L(4mg/～)者 1 例，诊断为 PKU（送尿标本到上海转台湾鉴别符合诊断），发生率 1/31496。对 C_{I-I} 患儿及时服药治疗，先后对 8 例作左手腕关节及左膝关节 X 光片检查，骨龄全部正常。现 5 例患儿已年满 2 岁。经停药观察已确诊永久性 c_II，2 例为暂时性 C_{I-I}，1 例正在停药观察中。1998 年中芬筛查新生儿结果显示。江西 c_H 发生率 1/1g73，PnJ 发生率 1/24356；上海 c_H 发生率 1/4098，PKU 发生率 1/28692。本次筛查结果。重庆 c_H 发生率 1/853，PKU 发生率 1/31496。可见，c_H 发生率与江西接近，PKU 发生率接近上海，说明北京市顺义区筛查工作的可信度已达到国家水平。

3 讨论

3.1 严把质量关

实验室由专人负责，操作人员均经国家级培训。各产院采血人员也给予培训掌握采血技能，做到标本的规范管理。如：滤纸与实验室滤纸相同，第一滴血，可能有组织碎片，用消毒棉球去掉，以后每滴血的大小应保证渗透过滤纸背面血斑

8m，不能重复渗透一个血斑。共采集 2—3 个血斑即可，应自然晾干、防水防阳光直晒。干后，填好表格（产院、产妇姓名，新生儿性别，出生时间，开奶时间，采血时间，床号，联系地址，邮编，电话等），再放入塑料袋内保存在 2～8 度冰箱中，必须在采血后 7 天内将标本奉送、寄到筛查中心实验室进行化验。我筛查中心实验室，从开始到至今已先后四次参加顺义区疾控筛查中心组织的实验室质控。结果均在正常可信度范围内，保证了化验结果的准确性。

我筛查中心组织了网络，同时制定了管理措施，如：采血率、血片合格率、邮、送及时率。每半年召开网络会议一次以会代训，总结工作，找差距，评比先进。并给与奖励。以保证标本的质量。

做好 CH 阳性患儿及时治疗 and 随访工作，如：必须在 2 月内得到治疗，半年内每月体检 1 次，了解体格发育情况。除 1 例先天性外。其余均发育正常，活泼可爱，均无智力缺陷。

3.2 做好宣传工作，提高医务人员和产妇对筛查工作的认识

每次总结会均要播放国内前沿新生儿筛查中心的有关新生儿筛查录像片和顺义妇幼保健院自制的先天性甲低患儿与接受筛查及时治疗 C_{I-I} 患儿的对比录像片，以加深医护人员认识筛查的必要性和责任心。邀请芬兰新生儿筛查专家来渝作专题讲座，使医护人员了解国外筛查近况，找出差距。还通过孕妇学校进行讲解宣传，筛查中心还印发“新生儿筛查告知”传单，下发各产院。再发给每个产妇，以达到提高对筛查的认识，并积极配合筛查工作，已开通了咨询热线，如：有个别网络外出生小儿家长主动到我筛查中心，要求给小儿筛查和咨询。新生儿筛查是花钱少，能及时发现 C_{IT}、PKU 的一项先进方法，使 C_{IT}、PKU 能得到及时治疗。避免患儿永久性智力发育障碍，提高人口素质，减轻社会、家庭负担的一项有力措施，值得推广。

参考文献

[1] 顾学范. 贯彻《母婴保健法》重视新生儿疾病筛查[J]. 中国儿童保健杂志. 7.1110.8(1): 45-16.

（上接第 38 页）

也要了解机体免疫力的提升在抗感染方面的重要性。

参考文献

[1] 吴燕. 细菌耐药性检验与临床对策新进展[J]. 检验医学与临床, 2008, 4(19):1183-1184.

[2] 孟艳秋. 临床微生物检验和细菌耐药性监测探析[J]. 今日健康, 2016, 15(4):346-346.

[3] 李红, 鲁爱华. 老年患者医院感染常见病原菌的种类及耐药性探讨[J]. 中华医院感染学杂志, 2013, 23(16):4058-4060.

[4] 柳小美, 张才仕. 手术部位感染病原菌的耐药性分析及干预对策[J]. 中华医院感染学杂志, 2012, 22(19):4385-4386.

[5] 杨继勇, 罗燕萍, 王会中. 耐药菌研究中应用流行病学方法的常见问题[J]. 中华流行病学杂志, 2013, 34(10):1040-1042.

[6] 鲁艳, 李从荣. 医院感染革兰阳性球菌的耐药性及干预对策[J]. 中华医院感染学杂志, 2012, 22(3):596-597.

[7] 贾淑芳, 袁璐, 刘书蓉, 等. 多药耐药铜绿假单胞菌医院感染现状与耐药性探讨[J]. 中华医院感染学杂志, 2012, 22(6):1268-1269.