

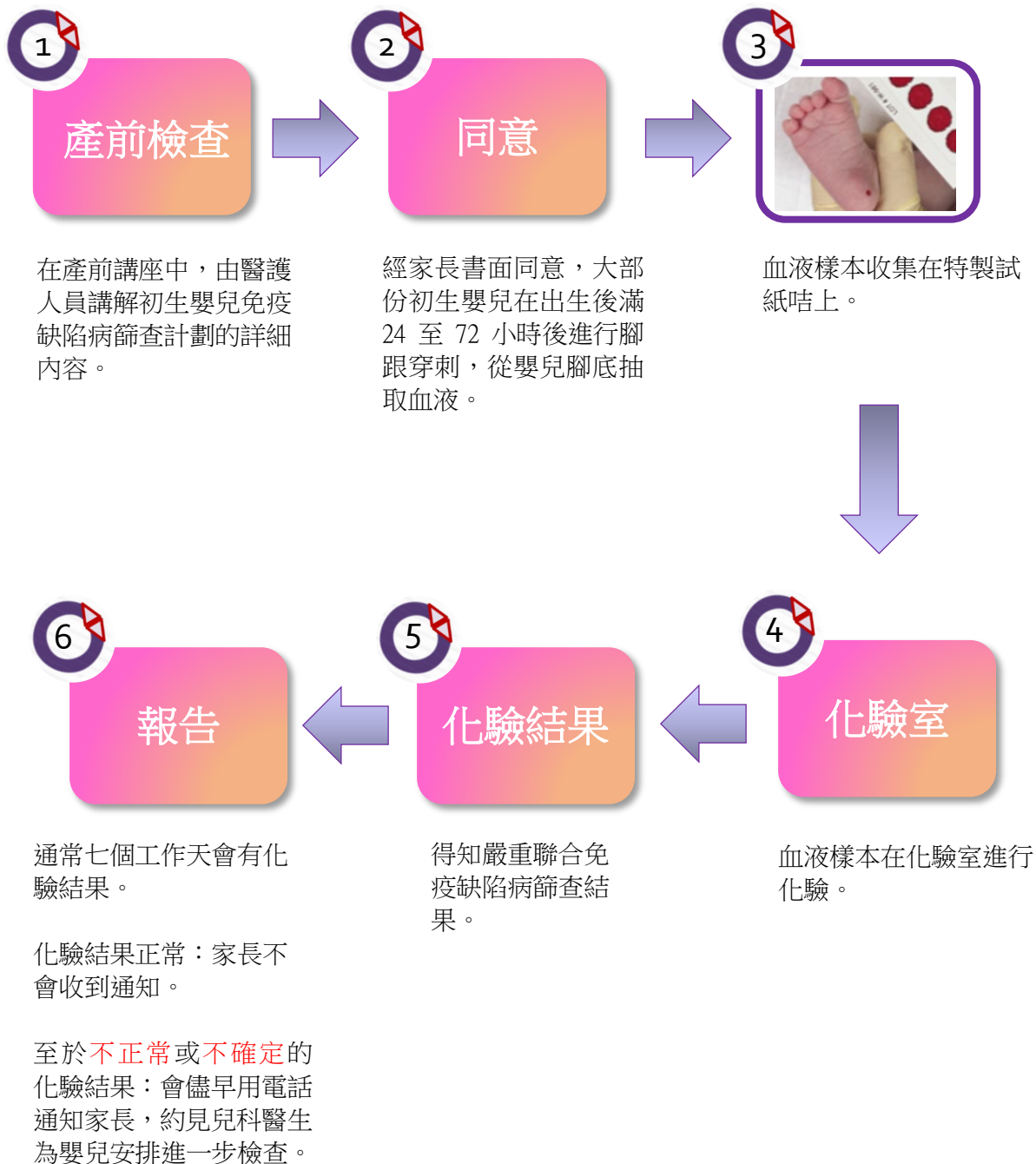


初生嬰兒嚴重聯合免疫缺陷病 篩查計劃



醫院管理局
HOSPITAL
AUTHORITY

初生嬰兒嚴重聯合免疫缺陷病篩查流程一覽



甚麼是初生嬰兒篩查？

透過對初生嬰兒進行檢驗，以達致及早診斷出一些早期沒有明顯病徵但又可治療的疾病，從而減低殘疾和死亡的風險。

自 2015 年起，衛生署透過與醫院管理局進行先導計劃，擴大初生嬰兒代謝病篩查範圍。現時，初生嬰兒先天性代謝病篩查及初生嬰兒嚴重聯合免疫缺陷病篩查已為恆常服務，涵蓋全港八間設有產科的公立醫院，涵蓋全港八間設有產科的公立醫院。

醫院管理局會於 2023 年 10 月起推行初生嬰兒脊髓肌肉萎縮症篩查先導計劃。

甚麼是嚴重聯合免疫缺陷病？

免疫系統保護我們的身體免受細菌、病毒、霉菌及寄生蟲等病原體的入侵。白血球是免疫系統重要的成員，由骨髓產生。當中的淋巴白血球在胸腺、扁桃體、淋巴腺及脾臟成長並發揮其獨有功能。免疫系統功能缺損會導致感染、免疫失調、炎症、甚至癌症。

先天性免疫缺陷病(Primary Immune Deficiencies, PIDs) 是一種基因突變引起的免疫系統疾病。目前，已知的 PIDs 多達四百多種。嚴重聯合免疫缺陷病(Severe Combined Immune Deficiency, SCID) 是先天性免疫缺陷病中最嚴重的一種，患者有 T 細胞及 B 細胞的功能缺損，令其免疫力非常低。患有嚴重聯合免疫缺陷病的嬰兒受到感染後，即使是普通的呼吸道或腸胃道感染，病情都有可能在短時間內急轉直下，令肺炎、腸炎、念珠菌或播散性細菌及霉菌等嚴重感染的風險增加。幸而，造血幹細胞或基因治療可以讓患者重建免疫功能，並有機會完全康復。

初生嬰兒嚴重聯合免疫缺陷病篩查為何重要？

嚴重聯合免疫缺陷病是一種罕見的遺傳病。在香港，估計每約五萬名初生嬰兒就有一名患上嚴重聯合免疫缺陷病。患有嚴重聯合免疫缺陷病的嬰兒出生時大都沒有病徵，產前檢查一般都不會有異常的結果。雖然嚴重聯合免疫缺陷病是遺傳病，但家族也不一定會有先例。所以，即使父母及家人向來身體健康，嚴重聯合免疫缺陷病都可以發生在任何一位初生嬰兒身上。

嚴重聯合免疫缺陷病在早期並沒有明顯徵狀，父母甚至醫護專業人士都未必能察覺得到。直到出現感染徵狀時，往往遷延難癒，更有可能已損害身體器官，甚至構成生命危險。反之，如果能夠在患兒出現感染之前確診，其生存及治癒的機會將大大提高。透過現今醫療化驗科技，為初生嬰兒進行篩查，能夠及早識別和確診，達致及早治療效果，以減少或避免因此疾病而引致的嚴重後果。

初生嬰兒嚴重聯合免疫缺陷病篩查計劃涵蓋哪些範圍？

初生嬰兒嚴重聯合免疫缺陷病篩查是與初生嬰兒代謝病篩查及初生嬰兒脊髓肌肉萎縮症篩查一併為在公立醫院出生的嬰兒提供。初生嬰兒只需接受一次採血，便能夠進行以上各項篩查。

T 細胞受體重排刪除環（TREC）是初始 T 細胞的生物標記。透過測定血液樣本中取得嬰兒的 DNA，利用分子技術分析血液樣本中 TREC 的數量，便可以推估嬰兒體內 T 細胞的數目。若 TREC 的數量較正常範圍低，則提示 T 細胞可能較少，需接受其他血液檢測以排除嚴重聯合免疫缺陷病或其他 T 細胞缺乏病症。後者雖然沒有嚴重聯合免疫缺陷病的病情嚴重，但仍需要作進一步診斷、跟進及提供適切治療。



我的初生嬰兒可參加此計劃嗎？

所有在八間設有產科服務的公立醫院出生之嬰兒，只需經父/母親簽署同意書後，均可參加此計劃。參加屬自願性質，費用全免。

篩查的程序如何？

嚴重聯合免疫缺陷病篩查程序包括健康教育、血液樣本的採集和送檢、化驗室檢測、陽性（不正常或不確定）病例診斷等，流程將與初生嬰兒代謝病篩查及初生嬰兒脊髓肌肉萎縮症篩查同步進行。嚴重聯合免疫缺陷病篩查結果陽性的嬰兒將由醫院管理局轄下香港兒童醫院兒童免疫專科醫生評估及跟進。若您同意為初生嬰兒進行代謝病、嚴重聯合免疫缺陷病及/或脊髓肌肉萎縮症篩查，只需一次採血，便可完成兩項篩查。然而，以下情況的嬰兒需要接受額外的抽血安排*：

1. 早產（懷孕週期少於 34 週）或
2. 出生時體重少於 2 公斤或
3. 需要接受兒科深切治療。

*所有抽取的血液樣本會送往醫院管理局轄下的化驗所進行化驗。

篩查的結果及跟進

篩查結果		跟進
正常	大部份篩查結果都是正常的，表示嬰兒患有嚴重聯合免疫缺陷病的風險很低。	家長不會特別收到通知。
不正常	表示嬰兒患有嚴重聯合免疫缺陷病的風險很高。	醫護人員會在 七個工作天內 以電話聯絡家長，安排重新抽血及為嬰兒安排進一步診斷檢測。
不確定	少於 1% 的樣本會出現不確定的結果。	

診斷性的檢測

若篩查結果是**不正常**或**不確定**，便須作出跟進。為此，您將會收到電話通知，需帶同嬰兒到香港兒童醫院，讓專科醫生評估及抽血以確定T細胞數量。往後之醫療服務將按醫院管理局住院或專科門診收費。

若T細胞數量異常，嬰兒將由免疫專科醫生安排進一步檢查以確定原因及覆診跟進。若T細胞數量屬正常範圍，嬰兒則無須任何跟進。

診治安排

確診嚴重聯合免疫缺陷病的嬰兒會被安排住院接受診治，治療包括抗生素、免疫球蛋白替代治療，以及為日後造血幹細胞移植作準備。

篩查有多準確？

嚴重聯合免疫缺陷病篩查的準確度一般很高，但並非百分之一百準確。實際上有些患兒未能從篩查中檢驗出來（即假陰性）；因此，正常的篩查結果只能表示嬰兒患有篩查範圍內的免疫缺陷病的機率較低，並不同於嬰兒完全正常。如果嬰兒有嚴重聯合免疫缺陷病的徵狀，即使初生嬰兒篩查結果屬陰性，亦應諮詢兒科醫生作評估。

相反，亦有些健康的初生嬰兒被錯誤懷疑患病（即假陽性）。所以不確定或不正常的篩查結果並不表示嬰兒一定患病，只表示需要由兒科醫生作進一步評估。

查詢

一般查詢，可致電：

5741 4280 (醫院管理局醫學遺傳科)

有關初生嬰兒嚴重聯合免疫缺陷病篩查計劃的進一步查詢，請於產前檢查覆診時向你的醫護人員提出。

二零二三年十月