

立即發布：2019 年 3 月 18 日

州長安德魯 M. 葛謨

葛謨州長宣佈擴大範圍的拯救生命新生兒篩查活動取得初步成果

從 2018 年 10 月起，全州開始篩查另外三種遺傳疾病

五個確診患有罕見遺傳病的新生兒將獲得治療

安德魯 M. 葛謨州長今日宣佈，本州近期針對全體新生兒擴大了先天疾病的篩查類別並取得了成功，這一舉措已經帶來了好處並且正在拯救生命。全州開始篩查新生兒群體當中的另外三種遺傳病以來，五個嬰兒被確診患有罕見的遺傳病——脊肌萎縮症 (spinal muscular atrophy)，也稱作 SMA，並且已經獲得了拯救生命的治療。

「所有兒童都理應擁有健康的人生開端，擴大範圍的新生兒篩查計畫 (Newborn Screening Program) 幫助更好地檢測出生時攜帶的遺傳病並予以治療，以便我們能夠立即採取行動，抗擊這些可能危及生命的疾病，」葛謨州長表示。「隨著科學進步，我們將持續擴大這些關鍵的篩查活動包含的疾病數量，確保最年輕的紐約民眾獲得需要的照護，從而過上健康充實的生活。」

「我們想確保家長獲得需要的醫療服務，以保障其子女的健康和安全，」副州長凱西·霍楚爾 (Kathy Hochul) 表示。「我們擴大全州新生兒遺傳病篩查清單，從而提供擴大範圍的保險來檢查和治療這些疾病。在紐約州，我們將繼續鞏固各項工作，推進尖端研發活動來支持家庭和拯救生命。」

在本州出生的每個嬰兒出生後幾天內，新生兒篩查計畫採集幾滴血液來對其實施檢測。這些篩查在紐約州公共衛生實驗室沃茲沃斯中心 (Wadsworth Center) 實施。2018 年 10 月，紐約州開始針對新生兒篩查另外三種疾病：脊肌萎縮症 (SMA)；胍基乙酸甲基轉移酶 (guanidinoacetate methyltransferase, GAMT) 缺乏症；1 型黏多糖病。連同這些補充篩查的疾病，沃茲沃斯中心實驗室現在對紐約州出生的全體兒童實施 50 項先天疾病篩查。

脊肌萎縮症是一種破壞控制自發肌肉運動的運動神經細胞的遺傳疾病。該病早期發病時的存活率通常為一至兩年。

紐約州近期與幾家哥倫比亞長老會醫院 (Columbia Presbyterian Hospital) 合作，針對脊肌萎縮症開展了一項試點研究，發現該病影響大約 1 萬分之一的兒童。這項研究是在家長同意的情況下開展的，內容包括篩查超過 1.6 萬個新生兒。研究結果提供給了聯邦新生兒與兒童遺傳病諮詢委員會 (federal Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborns and Children)，該委員會在 2018 年 2 月開展投票，建議在全國篩查脊肌萎縮症。雖然美國衛生與人類服務部 (US Department of Health and Human Services) 同意這一建議，但紐約州只是美國第六個向全體新生兒提供脊肌萎縮症篩查的州。

這項試點研究由百健艾迪公司 (Biogen Idec) 資助，發現了一例患有脊肌萎縮症的嬰兒。這個嬰兒及時獲得了性命攸關的治療，現在已經達成了所有標準的發育里程碑，並超過了預期的存活年齡。這項治療獲得美國食品藥品管理局 (Food and Drug Administration, FDA) 批准，並提供給這項疾病的篩查結果呈陽性的嬰兒。

胍基乙酸甲基轉移酶缺乏症是一種由於身體無法產生肌酸而導致的疾病，肌酸是一種儲存在身體裡用於肌肉收縮的化學物質。早期經新生兒篩查確診的嬰兒，可在症狀顯露前避免其出現改變生活的症狀，如神經發育遲緩、言語遲緩和癲癇發作。治療包括簡單的飲食調整，例如給嬰兒的食譜添加肌酸。紐約州是第二個針對全體新生兒篩查胍基乙酸甲基轉移酶缺乏症的州。

2016 至 2018 年，新生兒篩查計畫對 1 型黏多糖病開展試點研究，經家長同意後，在紐約市 (New York City) 多家醫院檢測了將近 3.6 萬個嬰兒。這種罕見疾病會造成多種症狀，起因於酶無法分解一種稱為黏多糖的大糖分子。治療方法包括酶替代療法和/或造血幹細胞移植，療效取決於病情的嚴重程度。新生兒篩查的早期診斷有助於兒童獲得可能的最佳療效。

紐約州衛生廳 (New York State Health) 廳長霍華德·朱克 (Howard Zucker) 博士表示，「沃茲沃斯中心的新生兒篩查計畫持續確保紐約州最年輕的公民受益於最先進的先天疾病檢測，這些疾病能夠對其健康和生活產生不利影響。擴大篩查這三種新疾病有助於患有這些罕見疾病的新生兒獲得需要的治療，從而避免或最大程度減輕潛在的不利後果。」

###

網站 www.governor.ny.gov 有更多新聞
紐約州 | 行政辦公室 | press.office@exec.ny.gov | 518.474.8418

[退出訂閱](#)