

《醫學人生》執業醫生與您分享醫學、人生與愛的故事，逢週一刊登

香港大多數家庭只有一、兩個孩子，孩子是寶貝、命根，父母會把自己最好的一切給予孩子。新生兒篩查正是孩子的第一份生日禮物，是父母、醫護人員、香港政府和天父為孩子齊心預備的禮物，是為他們做好準備，迎接人生。2015年的行政長官於《施政報告》宣布，衛生署與醫院管理局成立工作小組，研究在公營醫療系統擴大新生兒代謝病篩查的可行性。先導計劃取得成功，現已在「醫管局」核下有產科的醫院分階段推出。

新生兒篩查是20世紀最成功的公共衛生項目之一，其成本效益昭彰。第一代篩查技術是一個測試一種疾病，所需的血液樣本多，不宜篩查大量疾病。近年，病理學界引入串聯質譜技術，能在0.3毫升血液樣本測出幾十種疾病。香港大學和香港中文大學亦分別在2012、2013年進行相關研究。

新生兒篩查與罕有病是息息相關，特別是代謝病。我們的身體需要進行新陳代謝，以提供身體需求的營養。如果有基因突變，代謝功能受損，可令嬰兒缺乏需要的營養或積聚過多毒素，導致發展遲緩、器官受損，甚至有生命危險。患者未必有家族史，病徵也多不明顯，容易誤診或延診。幸而，有些代謝病可以透過新生兒篩查及早診斷和治療，有效預防病發和死亡，緩解家庭焦慮，對家庭計劃和遺傳諮詢提供有價值的資訊。此外，也有可能從嬰兒的血液樣本中檢測出孕婦的疾病，如：卡尼丁缺乏症。

不過，新生兒篩查不是萬能，不能檢測出所有的代謝病，也會有假陽性或假陰性結果。篩查只是第一步，社會要照顧好罕有病患者，我們還需要在病理檢測、藥物治療、社康服務等，建立一套更全面、更完善的系統。

在照顧罕有病患者的過程中，我常常想起耶穌這段說話：「假如一個人有一百隻羊，其中一隻迷失了，他會不把那九十九隻留在山上，去尋找迷失的那一隻嗎？我實在告訴你們，他如果找到了，就會為這一隻羊高興，比為了那九十九隻沒有迷失的更高興。照樣，你們在天上的父也不願意失去這些小人物中的任何一個。」(太18:12-14，《環球聖經譯本》)

一粒麥子/ 化學病理科



環球天道傳基協會
Tien Dao Worldwide Christian Media Association

如對文章有任何回應或查詢，歡迎登入《醫學人生》
網頁分享<http://www.tdwww.org.hk/cmdf/index.html>



香港基督徒醫生及牙醫團契
The Christian Medical and
Dental Fellowship of Hong Kong