

警惕新生儿胆红素脑病

▲ 广西壮族自治区桂林市妇幼保健院 袁彩凤

核黄疸又名慢性胆红素脑病，是新生儿高胆红素血症的严重并发症。核黄疸是由于过高的非结合胆红素浓度损伤脑组织而引起的一系列神经系统综合征。

发现故事

在 1904 年，德国医生施莫尔在一名新生儿严重黄疸患者的尸体中，首先将其命名为“核黄疸”，因为在该病例中，在其神经基底节和脑干脑内的核团均有黄染。结果显示，黄染的物质为游离的胆红素。不论什么原因导致的游离胆红素过高，都可能使其在脑内沉淀，特别是在神经细胞中，会导致细胞的氧化磷酸化、呼吸、蛋白合成和葡萄糖代谢受到影响，导致神经细胞发生毒性变性，所以也被称为“胆红素中毒性脑病”（简称胆红素脑病）。

新生儿核黄疸可以预防

本病是新生儿高胆红素血症的严重并发症，其预后极差，部分区域仍有发生，死亡率较高，即使存活下来，也可能遗留下严重的神经损伤后遗症，这不仅给家庭和社会带来沉重的经济负担，孩子即便后期积极康复治疗仍可能无法恢复到正常状态。但是，核黄疸很大程度是能够预防并缓解的。在近十多年以来，我国在预防和治疗高胆红素血症方面取得了显著的成效，核黄疸的发病率显

著降低。接下来，就让我们一起来看一看新生儿出现核黄疸的原因。

新生儿核黄疸概况

新生儿核黄疸，是指新生儿高胆红素血症合并有脑神经损害的一种疾病，也称胆红素脑病。大多发生在出生后 2~10 d 内，可表现为黄疸突然加深，一旦错过最佳治疗时机，过高的游离胆红素就会通过孩子的血脑屏障进入大脑，出现严重的脑损伤。

核黄疸早期为警告期，主要表现为肌张力减退，呼吸暂停，嗜睡，吸吮减弱。继之进入痉挛期，可有双眼凝视，哭声尖，激惹，手足舞蹈样抽动，角弓反张，发热及呼吸衰竭等表现。许多病婴于痉挛期死亡，幸存者进入恢复期，但多遗留慢性、永久性的智力、听力和（或）运动功能障碍以及牙釉质发育不良等后遗症。

疾病的辅助检查表现为：在听性脑干诱发电位（ABR）Ⅰ－Ⅲ波峰间期和Ⅰ－Ⅴ波峰间期增加，Ⅲ波和Ⅴ波幅度减少。头颅核磁共振（MRI）显示苍白球和下丘脑核团异常信号。这种病在儿童时期可能引起不同程度的功能失调，如学习能力、记忆力、智力和适应行为低下，或出现听力障碍等。因此，为了避免此类后遗症的产生，让孩子能够健康的成长，家长在核黄疸发生前积极做好预防工作尤为重要。

新生儿核黄疸的病因

凡能引起非结合（间接）胆红素持续升高者均可导致核黄疸。若在足月儿中血清胆红素浓度超过 20 mg/dl，早产儿超过 15 mg/dl，极早早产儿超过 10mg/dl，均有发生核黄疸的可能。核黄疸主要可由以下疾病引起：

新生儿溶血病 是由于母婴之间血型不合（ABO、Rh 等）G 所导致的一种同种免疫性溶血性疾病。也是导致新生儿出现高胆红素血症的主要原因。其临床表现以黄疸为主要表现，一般在出生后 24 h 以内或者第二天就会表现出来，并且会逐渐加重，同时还伴有各种程度的贫血。如果没有及时发现、处理，可能会导致患者血清中胆红素持续升高，甚至有可能发生核黄疸。确诊的依据是病史（母亲过去有过不良孕产史），皮肤巩膜黄染，母婴之间的血型不合。如 ABO 血型不合时，母亲血型多是 O 型，婴儿为 A 或 B 型，极少数母亲是 A 或 B 型，婴儿是 B 或 A 型。Rh 血型不合时，母亲多为 Rh 阴性，新生儿为 Rh 阳性，以及孕产妇和新生儿的血清抗体检查。

红细胞 6- 磷酸葡萄糖脱氢酶缺陷 这是一种与性别相关的遗传疾病，在两广（广东、广西）地区较为常见，是造成该地区新生儿高胆红素血症的重要因素。一般会在出生后的 2~4 d 内表现出黄疸的症状。黄疸可

持续至生后 2 周。感染、缺氧或使用了氧化性药物等均可诱发该病出现溶血，确诊需了解其家族史，并进行红细胞 6- 磷酸葡萄糖脱氢酶缺陷活性的检测或高铁血红蛋白还原率的测量。

新生儿败血症 因为细菌毒素会抑制肝酶结合能力，再加上毒素会加快红细胞的破坏，会导致血中非结合胆红素升高，通过血脑屏障引起核黄疸。当脓毒症发生时，患者会表现为精神萎靡，食欲减退，体温变化，或有局部病变，血培养呈阳性。

头部血肿及其它部位出血 头部较大的血肿，由于红细胞受损而导致黄疸，严重时可导致高胆红素血症。

另外，早产、低体重、红细胞增多、酸中毒、低体温、缺氧窒息以及一些药物（如磺胺、水杨酸、新生霉素、先锋霉素等）也是导致核黄疸的主要原因。



新生儿遗传代谢病的筛查

▲ 广西壮族自治区河池市人民医院 黄强

新生儿遗传代谢病筛查，是指在新生儿期应用快速、敏感、简便的实验室检测方法，筛查新生儿是否存在某些危及生命、影响生长发育、可能导致儿童残疾的先天性或遗传性疾病。这样做的目的是为了在新生儿出现病症之前，提前发现疾病并进行早期诊断治疗，避免新生儿脏器和器官受到不可逆转的损害，保证新生儿智力和体格的正常发育。那么，新生儿遗传代谢病筛查具体需要进行哪些检查？需要注意哪些内容？此次科普就针对这方面的内容加以讲解阐述，希望能够提升公众对新生儿遗传代谢病的了解。

筛查哪些内容？

苯丙酮尿症 苯丙酮尿症是一种遗传代谢性疾病，指的是新生儿体内缺少苯丙氨酸羟化酶，缺少这种酶会影响孩子体内苯丙氨酸的正常代谢。如果苯丙氨酸大量囤积，就会影响到孩子脑部的正常发育，进而造成新生儿智能低下。苯丙酮尿症是可以治疗的，越早发现并进行治疗，对新生儿脑部的影响就越小，甚至可以避免脑损伤发生。反之，治疗介入时间越晚，对新生儿脑部智能发育造成的负面影响就越严重。

先天性甲状腺功能减低症 先天性甲状腺功能减低症是由于新生儿患有甲状腺先天性缺陷，或母孕期饮食中缺碘导致，

而新生儿遗传代谢病在这方面的筛查主要针对患儿的甲状腺先天缺陷（也称为散发性甲状腺功能减低症）。这种疾病在临床上会同时影响到新生儿体格与智能的正常发育，是新生儿常见的内分泌疾病之一。与苯丙酮尿症类似，这一疾病在开始时不会表现出什么明显症状，但会随着胎儿的持续成长，逐渐表现出越发明显的特殊面容、智力发育迟缓、生长发育落后、出现便秘或心包积液等症状，因此也需要慎重对待，尽早筛查。

先天性肾上腺皮质增生症 先天性肾上腺皮质增生症是一种相对常见的常染色体隐性遗传病，是因皮质激素合成过程中所需酶存在先天缺陷而导致。新生儿患上这种疾病后，会因为皮质醇合成不足导致血循环中皮质醇的浓度下降，使得皮质醇无法对垂体产生应有的反馈抑制作用，在这种情况下垂体会促肾上腺皮质激素生成量会增加，并逐渐由此导致一组疾病，在症状表现上会因缺陷不同，导致外生殖性别模糊、骨龄提前、多毛症、重度高血压、男婴重度女性化或女婴重度男性化等。这些症状中一部分会影响新生儿的正常发育，另一部分则具有危及生命的可能，因而需要慎重对待。

葡萄糖-6- 磷酸脱氢酶缺乏症 葡萄糖-6- 磷酸脱氢酶缺乏症全称为红细胞葡萄糖-6- 磷酸脱氢酶缺乏症，是世界上最

多见的红细胞酶病，如果新生儿患有这种疾病，在临床上则会表现为新生儿黄疸。黄疸在新生儿出生 2~4 d 后达到高峰，出现轻、中度贫血，严重情况下可导致胆红素脑病，可能会因为感染或服药诱发急性溶血，临床上则表现为急性溶血性贫血或高胆红素病。这种病死亡率较高，因此需要及时筛查治疗。

为什么要筛查？

筛查的原因和新生儿遗传代谢病筛查的表现及影响有很大关系。在目前已经发现的新生儿遗传代谢病中，绝大部分属于早期不出现特异性临床表现、但晚期治疗无法逆转的疾病。这意味着新生儿遗传代谢病即使存在，在早期也不会表现出特殊的病症或症状，因此很难被家长察觉到。而这类疾病一旦发病，就意味着新生儿的身体已经受到了非常严重的损害，甚至有很多新生儿在治疗乃至确诊之前，就因为疾病急剧恶化而死亡。在稍好一些的情况下，也会因为错过最佳治疗时机导致身体和智力的终生残疾。从这一点上来看，新生儿遗传代谢病是造成儿童夭折或残疾的主要原因之一。

因此，家长一定要进行新生儿遗传代谢病筛查，目的是为了及早发现新生儿可能存在的遗传代谢病，通过早期干预有效避免疾病的发生，因为现有的新生儿遗传

代谢病是可以通过疾病筛查手段检测出来的。目前，我国临床上只要求对苯丙酮尿症、半乳糖血症与先天性甲状腺功能低下进行筛查，但已发现的新生儿遗传代谢缺陷已经超过 500 种，仅靠上述三种筛查项目完全不够。所以对于新生儿父母来说，应当做足相应预防措施，在孩子出生后可咨询医生，看是否需要补充其他的新生儿遗传代谢病筛查项目。

结语

综上所述，新生儿遗传代谢病筛查是为了确定新生儿各项指标及身体机能的情况，针对存在的缺陷尽早行医疗手段干预，以免某些遗传代谢病影响孩子的健康生长。因此这项工作对保证新生儿身心正常发育具有非常重要的意义，应当引起整个社会的高度重视。

