

# 给父母的 **SCID** 情况说明书

## 新生儿重症联合免疫缺陷 (**SCID**) 筛查

### **SCID** 是什么？

重症联合免疫缺陷 (Severe Combined Immunodeficiency, SCID), 也称“泡泡男孩”疾病, 是婴儿免疫系统无法正常工作的一种疾病。SCID 婴儿不能够抵抗感染。

### 我的宝宝为什么会患 **SCID**？

SCID 是一种由父母遗传给孩子的疾病。患儿的父母一方或双方携带可导致 SCID 的变异基因。

### 如果我的宝宝筛查结果呈阳性怎么办？

新生儿筛查结果呈阳性并不意味着您的宝宝患有 SCID, 但这意味着您的宝宝需要更多的测试以确定是否患有 SCID。您的初级保健提供者或新生儿筛查计划 (NBS 随访协调员) 将通知您如何进行更多测试。

### **SCID** 如何影响我的孩子？

未经治疗的 SCID 的早期迹象:

- ❖ 鹅口疮 (由于真菌感染, 舌头或脸颊出现白点)
- ❖ 发育停滞 (生长停止或体重未增加)
- ❖ 腹泻
- ❖ 发烧

### 如果发生 **SCID** 感染会导致什么问题？

患有 SCID 的婴儿如发生感染可能会危及生命。您不会立即知道最终的测试结果, 因此结果出来之前应将宝宝留在家中, 避免接触所有病人, 用煮沸的自来水而非井水调制配方奶。SCID 婴儿不可接种任何活疫苗, 如轮状病毒疫苗。

### **SCID** 的治疗方法是什么？

SCID 是可以治疗的。常见的治疗方法是骨髓移植。某些情况下可以进行基因治疗。及时而仔细的护理对于 SCID 儿童至关重要。

### 北卡罗来纳州新生儿筛查 (**Newborn Screening, NBS**) 计划

#### ❖ **NBS** 随访协调员

电话(919) 218-6460

网站: <http://www2.ncdhhs.gov/dph/wch/families/newbornmetabolic.htm>

#### ❖ 北卡罗来纳州州立公共卫生实验室

电话(919) 733-3937

网站: <https://slph.dph.ncdhhs.gov/>

#### ❖ 儿童与青少年特殊医疗需求热线

供家长使用的资源 37-3028

- ❖ **免疫缺陷基金会** (Immune Deficiency Foundation) 为家庭提供信息和支持, 包括更多关于 SCID 的详细信息。

网站: <http://primaryimmune.org/>

- ❖ **SCID、天使生命基金会** (SCID, Angels for Life Foundation) 为分享其自身 SCID 经历的家庭提供信息和视频。

网站: <http://www.scidangelsforlife.com/>