

西澳大利亚新生儿血斑筛查计划

WA Newborn Bloodspot Screening Program

新生儿筛查测试

所有婴儿出生时都要接受检查，以确保一切正常，新生儿血斑筛查是这些常规健康检查的一部分。

新生儿血斑筛查为什么这么重要？

血斑筛查——通常被称为“格思里”或“足跟采血”检测——是对婴儿进行的一项重要健康检查，有助于检测出生时可能并不明显的严重遗传疾病。

该测试可以在婴儿尚未生病之前发现情况，从而可以提前治疗，防患于未然。

大约每 1000 个新生儿中就有一个患有这些疾病中的一种，但大多数婴儿出生的时候看起来是健康的，没有潜在疾病的早期迹象。如果不及早治疗，这些疾病会导致不可逆转的身体和 / 或智力残疾，甚至死亡。

不是有家族疾病史的婴儿才有患病风险——大多数患有这些疾病的婴儿来自没有病史的家庭。

强烈建议所有新生儿都进行筛查。您的医生或助产士将寻求您的同意来进行检测，并可以回答您对该计划的任何问题。

这项测试免费向所有婴儿提供，50 多年来一直是澳大利亚新生儿护理的一项常规检测。目前，每年在西澳大利亚通过该测试能发现大约 35 名患有疾病的婴儿。

测试涉及什么？

该检测的程序很简单，通常在您的宝宝出生的 48 到 72 小时之间进行。助产士或护士从婴儿的脚后跟采集血液，用吸水纸卡取几滴血。待血液干燥后，纸卡将被送到国家病理服务中心 PathWest 进行分析。

如果您在家分娩或提前出院，您需要联系助产士安排您的婴儿接受检测。

为什么我的宝宝可能需要复检？

需要复检通常是由于第一个样本的收集有问题，或者因为检测结果不清晰。

需要复检并不一定意味着您的孩子患有疾病（大多数需要复检的孩子没有疾

病)，但重要的是您要尽快安排时间进行复检。

什么时候能拿到结果？

如果检测结果正常，您将不会收到任何通知，但会将结果寄给您的助产士或您分娩的医院。

如果检测结果异常，我们会立即联系您，并将您和您的宝宝转介绍给专家。专家将会与您讨论检测结果，并安排诊断测试。

筛查异常是不是说明我的孩子患有疾病？

检测结果异常不一定说明您的孩子患有疾病。血斑筛查是一种筛选检测。因此，它可以识别出更有风险会患某种疾病的婴儿。

需要进行诊断测试和专家检查来确定您的宝宝是否患有某种疾病。进一步的检测需要尽早进行，这样的话，一旦有需要，也可以尽快开始治疗。

如何处理血斑卡？

检测完成后，血斑卡在被销毁前会安全地存放在 PathWest 的 Nedlands 两年。您可以向 PathWest 提出书面请求要求机构归还您孩子的血斑卡。

在储存期间，该卡可用于重新检测您孩子的结果，或者如果孩子病了，可以以此为基础进行额外的测试。它也可以用于改进西澳大利亚的筛查计划或开发新的检测。在这些情况下，您孩子的个人信息将先被删除。

未经您、您孩子的监护人或法院等合法机构的书面同意，该卡不会被用做其他用途。联邦隐私法以及医院和 PathWest 的政策保护有关孩子及其检测结果的所有信息的隐私。

筛查的局限性

质量保证机制确保，通过西澳大利亚的新生儿血斑筛查计划，为所有在西澳大利亚出生的新生儿提供血斑筛查，并确保结果有效。

新生儿血斑筛查已被证明是可靠的，但与任何实验室检测一样，可能会出现假阳性和假阴性结果。因此，绝对不能仅凭这项筛查来排除孩子患有某种疾病的可能性。

如果您怀疑您的宝宝可能有健康问题，您应该立即跟进。

例如，囊性纤维化的筛查只能检测出 95% 患有这种疾病的婴儿。这项检测也可能检测到少量携带囊性纤维化基因的健康婴儿。

哪些疾病可以被筛查出来？

筛查涵盖 25 种疾病，最常检测到的有：

先天性甲状腺功能减退，由甲状腺激素缺乏引起，可导致发育不良和智力残疾。

如果发现得早，用甲状腺素药物治疗，孩子就会正常生长发育。

半乳糖血症，当婴儿不能分解牛奶中的糖分（即半乳糖）即半乳糖时发生。它会在出生一周内对婴儿的大脑和肝脏造成威胁。特殊的无奶饮食可以预防这些问题。

囊性纤维化是由一种有缺陷的基因引起的，这种基因会导致肺部和肠道中产生粘液。有一些获得批准的治疗方法可以帮助防止发育不良、肺部感染和寿命缩短。

氨基酸障碍（如苯丙酮尿症）是由于婴儿不能分解氨基酸引起的。用特殊饮食和补充剂进行治疗可以帮助预防智力残疾、癫痫发作、器官损伤和危及生命的并发症。

脂肪酸氧化障碍是由婴儿无法将脂肪转化为能量引起的。用低脂饮食、膳食补充剂和避免空腹来治疗可以防止低血糖和危及生命的并发症。

有机酸紊乱是由婴儿不能将氨基酸转化为能量引起的。用低蛋白饮食和补充剂治疗可以防止呕吐、癫痫发作和危及生命的并发症。

未来，西澳新生儿血斑筛查计划可能会增加更多疾病种类。

想获取有关新生儿血斑筛查的更多信息，请访问：

- HealthyWA 网站
- 您的医生或助产士
- 西澳大利亚新生儿血斑筛查计划

西澳 PathWest 医学实验室

QEII 医疗中心 PP 座

凡尔登街 (Verdun Street)

NEDLANDS WA 6009

电话 : (08) 6383 4171

电子邮件 : wanbs@health.wa.gov.au

如需查阅本手册的译文，请访问 Healthy WA 网站

如果您需要帮助来翻译这些网站上的信息，请致电 131 450 翻译服务。

由西澳大利亚新生儿血斑筛查计划主导，在人口健康基因组办公室的协助下制作。卫生部 2021 除非另有说明，否则本资料的版权归西澳大利亚州所有。除了 1968 年《版权法》规定允许的出于私人研究、调查、批评或审查目的的公平交易外，未经西澳大利亚州的书面许可，不得出于任何目的复制或再使用本资料的任何部分。



This document can be made available in alternative formats on request for a person with disability.

Produced by the WA Newborn Bloodspot Screening Program with assistance from the Office of Population Health Genomics. © Department of Health 2021

Copyright to this material is vested in the State of Western Australia unless otherwise indicated. Apart from any fair dealing for the purposes of private study, research, criticism or review, as permitted under the provisions of the Copyright Act 1968, no part may be reproduced or re-used for any purposes whatsoever without written permission of the State of Western Australia.