

# 新生儿筛查：

## 健康的起点带来更加健康的生活

2009 年 6 月

### 获得最好的起点

作为一个新父母或者准父母，您的宝宝的健康对您非常重要。为了帮助您的宝宝获得人生最好的起点并且保持健康，您的新生儿 – 以及 Ontario 的所有其他新生儿 – 都将接受至少 28 项不同疾病筛查。虽然大部分患有这些疾病的宝宝在出生时看起来健康，但他们都存在严重健康问题的风险 – 包括发育障碍、复发疾病甚至死亡 – 如果不检测并治疗他们的疾病。早期识别可以挽救您的宝宝的生命，是有效治疗的关键。

### 早检测，早治疗

从单个来说，这些疾病都很罕见。作为整体来说，Ontario 每年出生的约 140,000 个婴儿中，150 个婴儿患有这些疾病。即使没有这些疾病的家族史，您的宝宝仍然存在风险。在新生儿出生后数天内进行检查，可以及早治疗这些疾病，从而减小日后出现严重健康问题的可能。

本手册将为您提供关于 Ontario 新生儿筛查计划 (ONSP) 的信息，并回答您关于新生儿筛查测试的问题。

### 小测试，大回报

为进行筛查测试，我们会针刺宝宝脚踝抽取少量血样。血样将收集在特殊纸卡上，然后发送到 ONSP 进行测试。您将收到一封通知信，右上角包含参考编号。

此编号用于链接到您宝宝的血样。血样可以在您的宝宝出生后 1 天 (24 小时) 到 7 天内任意时候采集。最佳采样时间是您的宝宝出生 2 天 (48 小时) 至 3 天 (72 小时) 之间。如果在出生后 1 天 (24 小时) 内测试宝宝，您宝宝的健康护理机构应在 5 天内首次检查宝宝时重复测试。

### 筛查结果：高风险和低风险

筛查测试仅仅显示您的宝宝患有疾病的风险高低。请务必理解，测试并不诊断疾病，而只是辨别需要进一步测试的宝宝。在实验室收到并分析您宝宝的血样后，将出现以下结果中的一种：

1. 您的宝宝对所有疾病筛查都呈阴性。报告将通过邮件发送到递交您宝宝血样的医院或健康护理机构。并存档在您宝宝的医疗记录中。超过 99% 的筛查宝宝将获得“筛查阴性”结果。这意味着您的宝宝患有这些罕见疾病的风险非常



低。新生儿筛查测试漏掉患有这些疾病的宝宝的概率极低。

2. 实验室还需要一份血样。可能是因为第一份血样采集不正确，没有足够的血液来完成测试，或者血样存在一些其他问题。在这种情况下，ONSP 将联系递交您宝宝血样的医院或健康护理机构并要求他们提供一份新的血样。您的健康护理机构会给您打电话，通知您需要再进行一次宝宝的测试，并尽快安排下次血样采集。

3. 您的宝宝筛查对其中一种情况呈阳性。筛查阳性不一定表示您的宝宝患有疾病，但是，这意味着您宝宝患有该疾病的可能增加。ONSP 的医生、遗传学顾问或护士会联系您的健康护理机构或直接联系您，ONSP 医生会将您的宝宝推荐给地区治疗中心的医生进行后续诊断测试以了解您的宝宝是否患有疾病。在某些情况下，ONSP 的健康护理机构会直接与当地健康护理机构及家庭合作安排测试。如果完成疾病诊断，将为您的宝宝提供治疗，并为您的家庭提供咨询和建议。

治疗中心医生将向 ONSP 医生提供关于您宝宝的后续信息。包括医疗信息，进行了哪些测试，测试结果，您的宝宝是否患有疾病。这份反馈将使 ONSP 确定您的宝宝是否得到正确及时护理。还有助于确保 ONSP 能够为您的宝宝以及 Ontario 的所有宝宝提供优质服务。ONSP 的健康护理机构审阅这些信息，如果有关于您宝宝的任何问题，会联系您、您的健康护理机构或地区治疗中心。您可以选择不共享这些信息，如果是这种情况，请与您的健康护理机构、治疗中心的健康护理团队成员讨论，和/或联系 ONSP。

ONSP 还将通过邮件向递交您宝宝血样的医院或健康护理机构发布报告，报告将存档在您宝宝的医疗记录中。请务必记住，只有不到 1% 的测试宝宝会获得“筛查阳性”结果。

## 测试查找什么？

为 ONSP 进行的测试查找至少 28 种可引起婴儿和儿童健康问题的疾病。

### 这些疾病包括：

**新陈代谢疾病：**身体无法分解（代谢）血液中的某些物质，如脂肪、蛋白质或糖，这些物质可累积在身体内并引起严重健康问题。

**内分泌疾病：**负责产生荷尔蒙的内分泌系统有时产生过多或过少某种荷尔蒙，导致疾病或发育障碍。

**血液疾病：**氧气通过血红细胞中的血色素在体内运输。如果不能正确形成血色素或者工作不正常，红细胞会分解，导致健康问题，包括严重贫血和严重感染。

**囊性纤维变性：**一种导致肺、消化系统和其他器官内累积黏液的疾病。

## 什么是 ONSP？

Ontario 新生儿筛查计划（ONSP）由东 Ontario 儿童医院（CHEO）在 Ontario 卫生及长期护理部的管理下负责实施。ONSP 承诺在全省范围内以最大限度筛查新生儿，为完成这一目标，我们需要从新生儿体内采集并利用少量血液样本，以及其家庭和自身的相关资料。ONSP 承诺以安全并保密的方式保存您的资料，并遵守

法律制定的相关规定，此类规定包括：健康资料收集，个人护理资料使用，分析与研究，以及此类资料的有限公开。

### **要了解更多内容？**

有关 Ontario 新生儿筛查计划的更多信息，请咨询您的医生或接生员。更多详细信息请登陆 ONSP 网站：[www.newbornscreening.on.ca](http://www.newbornscreening.on.ca)，或致电 **1-866-532-3161** (TTY 1-800-387-5559)。