

新生兒篩查：

健康的起點帶來更加健康的生活

2009 年 6 月

獲得最好的起點

作為一個新父母或者准父母，您的寶寶的健康對您非常重要。為了幫助您的寶寶獲得人生最好的起點並且保持健康，您的新生兒 – 以及 Ontario 的所有其他新生兒 – 都將接受至少 28 項不同疾病篩查。雖然大部分患有這些疾病的寶寶在出生時看起來健康，但他們都存在嚴重健康問題的風險 – 包括發育障礙、復發疾病甚至死亡 – 如果不檢測並治療他們的疾病。早期識別可以挽救您的寶寶的生命，是有效治療的關鍵。

早檢測，早治療

從單個來說，這些疾病都很罕見。作為整體來說，Ontario 每年出生的約 140,000 個嬰兒中，150 個嬰兒患有這些疾病。即使沒有這些疾病的家族史，您的寶寶仍然存在風險。在新生兒出生後數天內進行檢查，可以及早治療這些疾病，從而減小日後出現嚴重健康問題的可能。

本手冊將為您提供關於 Ontario 新生兒篩查計畫 (ONSP) 的資訊，並回答您關於新生兒篩查測試的問題。

小測試，大回報

為進行篩查測試，我們會針刺寶寶腳踝抽取少量血樣。血樣將收集在特殊紙卡上，然後傳送到 ONSP 進行測試。您將收到一封通知信，右上角包含參考編號。

此編號用於鏈結到您寶寶的血樣。血樣可以在您的寶寶出生後 1 天 (24 小時) 到 7 天內任意時候採集。最佳採樣時間是您的寶寶出生 2 天 (48 小時) 至 3 天 (72 小時) 之間。如果在出生後 1 天 (24 小時) 內測試寶寶，您寶寶的健康護理機構應在 5 天內首次檢查寶寶時重複測試。

篩查結果：高風險和低風險

篩查測試僅僅顯示您的寶寶患有疾病的風險高低。請務必理解，測試並不診斷疾病，而只是辨別需要進一步測試的寶寶。在實驗室收到並分析您寶寶的血樣後，將出現以下結果中的一種：

1. 您的寶寶對所有疾病篩查都呈陰性。報告將透過郵件傳送到遞交您寶寶血樣的醫院或健康護理機構。並存檔在您寶寶的醫療記錄中。超過 99% 的篩查寶寶將獲得「篩查陰性」結果。這意味著您的寶寶患有這些罕見疾病的風險非常低。新生兒篩查測試漏掉患有這些疾病的寶寶的概率極低。

2. 實驗室還需要一份血樣。可能是因為第一份血樣採集不正確，沒有足夠的血液來完成測試，或者血樣存在一些其他問題。在這種情況下，ONSP 將連絡遞交您寶寶血樣的醫院或健康護理機構並要求他們提供一份新的血樣。您的健康護理機構會給您打電話，通知您需要再進行一次寶寶的測試，並儘快安排下次血樣採集。

3. 您的寶寶篩查對其中一種情況呈陽性。篩查陽性不一定表示您的寶寶患有疾病，但是，這意味著您寶寶患有該疾病的可能增加。ONSP 的醫生、遺傳學顧問或護士會連絡您的健康護理機構或直接連絡您，ONSP 醫生會將您的寶寶推薦給地區治療中心的醫生進行後續診斷測試以瞭解您的寶寶是否患有疾病。在某些情況下，ONSP 的健康護理機構會直接與當地健康護理機構及家庭合作安排測試。如果完成疾病診斷，將為您的寶寶提供治療，並為您的家庭提供諮詢和建議。

治療中心醫生將向 ONSP 醫生提供關於您寶寶的後續資訊。包括醫療資訊，進行了哪些測試，測試結果，您的寶寶是否患有疾病。這份回饋將使 ONSP 確定您的寶寶是否得到正確及時護理。還有助於確保 ONSP 能夠為您的寶寶以及 Ontario 的所有寶寶提供優質服務。ONSP 的健康護理機構審閱這些資訊，如果有關於您寶寶的任何問題，會連絡您、您的健康護理機構或地區治療中心。您可以選擇不共用這些資訊，如果是這種情況，請與您的健康護理機構、治療中心的健康護理團隊成員討論，和/或連絡 ONSP。

ONSP 還將透過郵件向遞交您寶寶血樣的醫院或健康護理機構發佈報告，報告將存檔在您寶

寶的醫療記錄中。請務必記住，只有不到 1% 的測試寶寶會獲得「篩查陽性」結果。

測試查找什麼？

為 ONSP 進行的測試查找至少 28 種可引起嬰兒和兒童健康問題的疾病。

這些疾病包括：

新陳代謝疾病：身體無法分解（代謝）血液中的某些物質，如脂肪、蛋白質或糖，這些物質可累積在身體內並引起嚴重健康問題。

內分泌疾病：負責產生荷爾蒙的內分泌系統有時產生過多或過少某種荷爾蒙，導致疾病或發育障礙。

血液疾病：氧氣透過血紅細胞中的血色素在體內運輸。如果不能正確形成血色素或者工作不正常，紅細胞會分解，導致健康問題，包括嚴重貧血和嚴重感染。

囊性纖維變性：一種導致肺、消化系統和其他器官內累積黏液的疾病。

什麼是 ONSP？

Ontario 新生兒篩查計畫（ONSP）由東 Ontario 兒童醫院（CHEO）在 Ontario 衛生及長期護理部的管理下負責實施。ONSP 承諾在全省範圍內以最大限度篩查新生兒，為完成這一目標，我們需要從新生兒體內採集並利用少量血液樣本，以及其家庭和自身的相關資料。ONSP 承諾以安全並保密的方式保存您的資料，並遵守法律制定的相關規定，此類規定包括：健康資

料收集，個人護理資料使用，分析與研究，以及此類資料的有限公開。

要瞭解更多內容？

有關 Ontario 新生兒篩查計畫的更多資訊，請諮詢您的醫生或接生員。更多詳細資訊請登 ONSP 網站：www.newbornscreening.on.ca，或致電 **1-866-532-3161** (TTY 1-800-387-5559)。