



新生兒血滴篩查 Newborn Blood Spot Card Screening

我的寶寶為何要接受篩查？

寶寶的少量血液樣本便可讓我們瞭解其健康狀況。新生兒表面看起來很健康，卻可能潛藏罕見的嚴重病症，您和您的醫生或助產士或許均未意識到。進行新生兒篩查的目的就是發現這類罕見疾病。及早發現並治療這些疾病，有助於預防或減輕寶寶嚴重的健康問題。這些病症如不加以治療，可能會引起智力障礙、其它健康問題甚至猝死。

在卑詩省，每年約有 60 名新生兒（概率為 750 分之 1）被確診患有這類疾病。

我的寶寶將接受哪些篩查？

您的寶寶會被篩檢 27 種可治療的失調症，當中包括：

新陳代謝失調：嬰兒不能分解（代謝）食物中的特定物質，例如脂肪、蛋白質和 / 或糖分。這些物質會在身體積聚並引致嚴重的健康問題。及早治療通常能夠防止這些問題。

內分泌（荷爾蒙）失調：內分泌失調是透過新生兒血滴篩查找到的最普遍一類疾病。當寶寶的甲狀腺或腎上腺不能產生足夠的激素時，就會出現這些疾病。補充這些激素可以預防：

- 發育障礙
- 智力障礙或發展遲緩
- 休克
- 非預期死亡

血液疾病：血液疾病指把氧氣攜至全身（血紅蛋白）的紅血球發生異變。血紅蛋白很重要，因為它由肺部把氧氣帶到身體各部份。透過藥物和特別治療，可避免嚴重的健康問題。

囊腫性纖維化：囊腫性纖維化 (CF) 是一種遺傳性疾病，會導致濃稠的粘液在肺部積聚，可能會影響消化系統。如果寶寶患有 CF，他們可能有頻密的胸部感染和吞嚥困難，引致體重增長遲緩。治療有助發育並減低胸部感染的風險。

脊髓肌肉萎縮症 (SMA)：SMA 影響控制肌肉活動的神經。患有 SMA 的嬰兒與小童可能難以吞嚥、爬行、坐著或行走。治療可延緩甚至停止部份問題。

嚴重綜合免疫缺陷症 (SCID)：SCID 影響嬰兒的免疫系統，令其難以抵擋感染或病菌。及早治療能大為改善其整體健康狀況。

如需瞭解這些疾病和及早檢測與治療的好處，請瀏覽卑詩省新生兒服務 (Perinatal Services BC) 網站：www.perinatalervicesbc.ca/our-services/screening-programs/prenatal-genetic-screening

我的寶寶將如何接受篩查？

您寶寶的腳後跟會被針刺，抽取幾滴血放在一張特殊的卡片上。寶寶可能會因此哭喊，但抽取血液樣本並不會傷害寶寶。您可以聲音和舒適的輕觸來安撫寶寶。有時候，您也可抱著寶寶哺乳，讓醫療人員抽取血樣。

血樣隨即送往卑詩省兒童醫院進行化驗。同一個血樣會用來篩檢篩查系列中的所有疾病。

我的寶寶在出生後多久需要接受篩檢？

抽取新生兒血樣的理想時機是在寶寶出生後 24 至 48 小時內。篩查可在寶寶出院前進行；如果您在家中分娩，助產士會在您家中進行篩查測試。

如果我產後 24 小時內便把寶寶帶回家，應該怎麼做？

除非您已經在 24 至 48 小時內與助產士安排好，在社區中進行篩檢，否則我們仍會在寶寶出院前抽取血樣。僅在寶寶出生的 24 小時內，篩檢便可檢測出 80% 以上的失調病症。盡早檢測對患有這些疾病的寶寶尤為重要。您將需要根據指示，讓您的寶寶在 2 週內再次抽血檢驗。第二次抽血是為了重複檢測第一次抽血檢驗（早期血樣檢測）時可能漏掉的某些疾病。

我能否推遲給寶寶檢測？

越早檢測出可治療的疾病，對患有這些疾病的寶寶的健康愈有益。我們強烈建議您在出院前讓醫護人員抽驗寶寶的血液樣本。如果您決定不在出院前採集寶寶的血樣，您需要簽署一份同意書。本同意書代表著您瞭解測試緣由，以及因未能對患病的寶寶進行及時檢測或未接受檢測而帶來的潛在後果。

我如何獲知篩檢結果？

寶寶的篩檢結果會發送給寶寶的醫生或助產士。

篩查結果呈陰性是甚麼意思？

陰性的篩查結果說明寶寶患有 24 種失調症中任何一種病症的可能性非常低。在極罕見的情況下，篩查可能會遺漏當中一種疾病。

檢驗結果呈陽性是甚麼意思？應如何應對？

篩檢呈陽性表明寶寶可能存在健康問題。此結果並不代表您的寶寶患有某種疾病，但它表明存在這種可能。我們要進行更多測試加以確定。後續檢測的類型將取決於正在調查中的疾病，這可能包括額外的抽血測驗。

如果寶寶患有任何一種失調症，我們會將您轉介給治療該症有經驗的醫生跟進。

測試結束後，醫院會如何處置寶寶的血樣（「血滴卡」）？

帶有殘餘血液的血滴卡會在安全地點保留 10 年。偶爾在測試結束後，已乾燥的血滴樣本可能用於其他目的，當中包括：

- 重新檢測第一次測試結果不明確的項目
- 嘗試找出寶寶長大後所出現健康問題的原因，嘗試發現造成寶寶患病或夭折卻未獲得解釋的疾病之緣由
- 檢查化驗室的測試品質，以確認結果的準確度
- 為篩檢出失調症開發更佳的測試項目

如果研究獲得臨床研究道德倫理委員會的批准，血樣還可能用於健康研究。在這類情況下，寶寶的所有身份識別資料均會被刪除。

如果您不希望寶寶的血滴卡用於這類目的，請填妥《銷毀新生兒殘餘篩檢血樣指示書》並將其發送至卑詩省新生兒篩檢項目。請瀏覽 www.perinatalservicesbc.ca/our-services/screening-programs/prenatal-genetic-screening，獲取更多詳情。