

BC 省新生儿筛查

NEWBORN SCREENING BC

血点筛查 | 家长须知

Blood spot card screening | Parent information sheet

Simplified Chinese

一次简单的血液检测能挽救您宝宝的生命

A simple blood test could save your baby's life



为什么要对宝宝进行筛查？ Why is my baby screened?

您宝宝的一小点血液可发现有关他或她健康的重要信息。尽管新生儿外表健康，但可能患有某种罕见的严重疾病，而您、您的医生或助产士却都不知情。新生儿筛查能发现患有此类罕见疾病的患儿。

若能及早发现和治疗这些疾病，未来出现严重健康问题的可能性便会消失或降低。若不治疗，这些疾病可导致严重的发育迟缓、健康问题和婴儿猝死。

在 BC 省，每年检出约 60 名新生儿（1/750）患有这些罕见疾病的一种。

如何为我的宝宝进行筛查 How is my baby screened?

需要在您宝宝的足跟扎一针，取几滴血，并将血滴点到一张特殊的卡片上。您的宝宝可能会哭，但血液样本的采集并不会伤害到您的宝宝。在采血过程中，您可以通过怀抱并哺乳的方式安慰宝宝。血液样本将送往 BC 儿童医院的实验室进行检测，同一样本用于筛查第 2 页上描述的所有疾病。

我的宝宝将在出生后多久接受筛查？ How soon after birth will my baby be screened?

血液样本通常在出生后 24 至 48 小时内采集。本项操作将于您宝宝出院前完成；若您在家生产，将由您的助产士在家进行采集。

要是我的宝宝在出生后 24 小时内便回家了，该怎么办？ What if my baby goes home before 24 hrs of age?

我们仍会在宝宝出院前采集血样。80% 以上的疾病可以通过这一血液样本进行筛查。您将获得有关如何在两周内重复采集样本的指导。第二次采样的目的是复查可能在初次（早期）筛查中遗漏的几种疾病。

我可以等到晚些时候再让宝宝接受筛查吗？ Can I wait and have my baby tested later?

这些可以治疗的疾病发现得越早，患病婴儿的预后就越好。强烈建议您的宝宝不要在未采血前离开医院。若您决定在出院前不为您宝宝的血液样本，您将被要求在一份表格上签字，以表示您理解检测的原因以及您宝宝不接受检测但却患有其中某疾病的可能后果。若您的宝宝由注册助产士接生，助产士可能会与您一同探讨在您家为宝宝采样的选择。

我如何得知筛查结果？ How do I find out the results of the screening?

检查结果将报告给您宝宝的医生或助产士。

若筛查结果为阴性，意味着什么？ What does it mean if the screen is negative?

阴性意味着您宝宝患有这些疾病的机率很低。极少数的情况下会出现患儿漏筛的情况。

若筛查结果为阳性，意味着什么？ 下一步该怎么办？ What does it mean if the screen is positive and what happens next?

阳性意味着您的宝宝可能存在问题。阳性并不代表您宝宝确定患有这些疾病的一种，但存在患病的可能性。需要进一步检查确诊。

新生儿筛查卡能检查出哪些疾病？

Which disorders are included in Newborn Blood Spot Card Screening?

在 BC 省，婴儿接受的筛查针对超过 25 种罕见但可以治愈的疾病。它们包括：

代谢性疾病 Metabolic disorders

机体无法分解（代谢）食物中的某些物质，如脂肪、蛋白质或糖时，此类疾病便会发生。这些物质能够在体内蓄积，引发严重的健康问题。及早治疗通常能够预防这些健康问题。

内分泌系统疾病 Endocrine disorders

患有甲状腺或肾上腺疾病的婴儿，体内产生的相应激素过少。此类患儿可补充激素，以替代肌体所不能产生的激素。甲状腺激素替代治疗可以预防生长问题以及智力障碍或发育迟缓。肾上腺激素替代治疗则能够预防严重的健康问题，如休克或意外死亡。在新生儿筛查中，内分泌系统疾病是筛查卡能发现的最常见的一组疾病。

血液系统疾病 Blood disorders

红细胞中携氧成分（血红蛋白）在体内发生改变时，镰状细胞病等血液系统疾病便会发生。血红蛋白之所以重要，是因为它在肺部吸收氧气，并将氧气送到身体的其他部位。通过药物和特殊治疗，严重的健康问题可以得到防治。

囊性纤维化 Cystic Fibrosis

囊性纤维化（CF）是一种遗传性疾病。该病致使粘稠的粘液在肺部积聚，亦可能影响消化系统。大多数 CF 患者肺部感染频发，并伴消化障碍，导致体重增加缓慢。治疗旨在帮助生长，降低肺部感染的风险。

脊髓性肌萎缩症 Spinal Muscular Atrophy (SMA)

SMA 影响控制肌肉运动的神经。患有 SMA 的婴儿和儿童可能在吞咽、爬行、坐或行走方面存在困难。治疗可以缓解甚至阻止部分问题。

重症联合免疫缺陷

Severe Combined Immunodeficiency (SCID)

SCID 影响婴儿的免疫系统，使其难以对抗感染或细菌。早期治疗可以大大改善整体健康。

若做完所有检测后，结果显示我宝宝患有其中一种疾病，该怎么办？ What if the results show that my baby has one of the disorders after all the tests are done?

您的宝宝需由专治该病症的专科医生治疗。您会被立即转介给一位专科医生。宝宝数日内便可接受治疗。

完成检测后，如何处理我宝宝的筛查卡呢？ What happens to my baby's blood spot card when the testing is complete?

您宝宝的筛查卡与残留血样将被安全保存十年。偶尔，干血点样本可在检测完成后用于其他用途，包括：

- （1）若初筛结果不确定，进行重新检测；
- （2）试图找出孩子后来出现健康问题的原因，或无法解释的疾病或死亡的原因；
- （3）检查实验室检测的质量，以确保结果准确；
- （4）开发更好的疾病筛查检测方法。样本亦会用于获临床研究伦理委员会批准的健康研究。在这些情形下，所有可能识别您宝宝身份的信息将被删除。

若您不希望您宝宝储存的筛查卡被用于这些目的，您可以填写一份名为“销毁剩余新生儿筛查血液样本指令”的表格。详情见网站。

如需更多信息： If you need more information:

请与您的医生或助产士沟通。访问新生儿筛查网站：
www.newbornscreeningbc.ca

我们致力于保护您的个人信息隐私：

We are committed to protecting the privacy of personal information:

BC 省新生儿筛查仅在 BC 省信息自由和保护隐私法第 26 (c) 条及其他立法的授权下收集、使用及披露个人信息。我们采取一切合理措施，确保个人信息得到保密处理，仅用于预定目的，并受到安全保管。若对有关收集、使用或披露婴儿个人信息有任何疑问，请联络新生儿筛查医务主任（电话：604-875-2148），办公地址：BC Children's Hospital Newborn Screening Laboratory, Department of Pathology 4480 Oak Street, Room 2F27 Vancouver, BC V6H 3V4.

Revised November 2022