



## 新生儿筛查和您的宝宝： 健康的开端带来更健康的人生

### 早期发现带来早期治疗

作为刚生下宝宝或即将生宝宝的父母，宝宝的健康对您很重要。虽然大多数宝宝在出生时看起来很健康，但是如果他们患有一种疾病而没有及早发现和治疗，就可能会面临严重的健康问题。为了帮助宝宝有个良好的人生开端，您的新生儿以及安大略省的其他新生儿将有机会接受罕见严重疾病的筛查。安大略省每年出生大约143,000名婴儿，约有225名患有这类疾病。筛查的目的是早期发现，尽早开始治疗，以便获得更好的健康。

新生儿筛查并非强制性检查，而是作为每个婴儿的医护标准，是强烈推荐的检查。您有权为您的宝宝作出接受或拒绝新生儿筛查的决定。您可以与医生、助产士或其他医疗保健提供者讨论这一决定。新生儿筛查是及早发现患有这类疾病的婴儿的唯一途径，从而预防严重的长期健康问题。

### 小小检测，带来大大好处

为了进行筛查检测，要从您宝宝身上抽取少量血液样本。通常在宝宝出生后24-48小时内通过针刺脚跟，将血液采集在一张特殊的纸卡上。您应该收到一封资讯函，信头有一个编号。这个编号可以用来查找您宝宝的样本。样本随后被送到安大略省新生儿筛查中心，在那里进行罕见疾病的检测，包括：

- 代谢疾病
- 内分泌疾病
- 镰状细胞病(SCD)
- 囊性纤维化(CF)
- 严重联合免疫缺陷(SCID)

新生儿筛查还包括危重先天性心脏病 (CCHD)。一种叫做脉搏血氧测定法的快速无痛测试可以测量婴儿血液中的氧气水平。检测结果即时可得。

安大略省新生儿筛查中心与安大略省婴儿听力计划合作，利用新生儿筛查样本进行听力丧失相关风险因素的筛查。这项额外测试是在征得父母或监护人的同意后在听力筛查时进行的。

安大略省新生儿筛查中心网站上可以查到完整的疾病列表：[www.newbornscreening.on.ca](http://www.newbornscreening.on.ca)

### 筛查结果：高风险和低风险

筛查结果将显示宝宝患病风险的高低，但并非是确定或否定的检测（又称“诊断”检测）。如果您的宝宝出现某种疾病的症状，宝宝的医生应该做适当的诊断检测。请记住，新生儿筛查并不检测所有的严重医疗健康问题。

**筛查结果阴性**意味着宝宝患其中一种疾病的几率非常低，无需后续检测。99%以上接受筛查的婴儿，筛查结果会是阴性。

**筛查结果阳性**意味着宝宝患其中一种疾病的几率较高，需要进一步检测。这并不意味着宝宝有病。在这种情况下，安大略省新生儿筛查中心(NSO)的医生会将您的宝宝转给专科医生进行后续检测。如果您的宝宝筛查结果为阳性，您的医疗保健提供者或专科医生会联系您。如果您宝宝的医疗保健提供者对宝宝的危重先天性心脏病(CCHD)筛查结果有所担心，他们会在筛查时安排更多的检测。

**可能会要求您带宝宝回来重新采集一次筛查样本。如有以下情况，会要求重做一次：**

- 您的宝宝第一次取样是在出生后24小时内
- 抽取的血液不够
- 样本质量差

如果需要重新采样，医院或助产士会联系您。务必尽快重新采样，使宝宝充分享受到新生儿筛查的好处。需要重新采样并不意味着宝宝一定有任何问题。

有些宝宝需要重做一次危重先天性心脏病筛查，是因为筛查不完整。如果您宝宝的危重先天性心脏病筛查不完整，您的医疗保健提供者或执行筛查的医院会联系您，告知后续步骤。

筛查结果会通过邮寄或经由安大略省实验室信息系统(OLIS)以电子方式送交做检测的医院或医疗保健提供者。您宝宝的医疗保健提供者也可以通过安大略省实验室信息系统获得检测结果。安大略省新生儿筛查中心不直接向父母/监护人发布结果。

### **这类疾病的筛查还会发现别的疾病吗？**

有时筛查会显示婴儿患有目标疾病以外的疾病。如果发现这类情况，专科医生会和您讨论这个问题。一些疾病的筛查还可能会检测出您的宝宝是否为携带者（又称特征）。作为携带者的婴儿是健康的，无需接受任何特殊的医疗。携带者的检查结果，承索提供。关于如何获取婴儿的携带者检查结果，请到安大略省新生儿筛查中心的网站上查询，或咨询您宝宝的医疗保健提供者。

### **保护您宝宝的隐私和秘密**

安大略省新生儿筛查中心致力于遵循法律规定的采集和使用婴儿血液样本与信息的规定，保持其安全性和保密性。婴儿的血液样本和信息可用于提供医疗保健、质量保证和研究。个人健康信息(PHI)在参与新生儿筛查和诊断的医疗保健提供者之间共享，确保您的宝宝得到所需的医护和后续服务。个人健康信息还与安大略实验室系统共享。如果您不想分享这些信息，请把您的愿望告知您的医疗保健提供者和/或联系安大略省新生儿筛查中心。

检测完成后，宝宝的样本将作为宝宝病历的一部分储存在一个安全的设施中。储存期限为19年，过了期限就会销毁。储存样本是为了确保新生儿筛查检测的质量。这对您的宝宝和安大略省的所有宝宝都有好处。样本的另一个可能用途是与安大略省婴儿听力计划合作开展扩大听力筛查。这只会得到您同意后在进行。医生将来可能需要您宝宝的样本进行额外的检测。储存样本意味着需要时可以取到样本。储存样本的其他可能用途包括，根据您的要求由其他实验室进行检测，开发新的检测或改进安大略省新生儿筛查检测，用于已发出法律执行令或法院命令的用途，以及研究伦理委员会批准的研究。一般来说，只有在您书面同意或法律要求的情况下，才会分享您的宝宝与新生儿筛查样本相关联的信息。

如果您希望不要储存您宝宝的样本，您可以要求安大略省新生儿筛查中心销毁样本或将其发还给您。如需更多信息，请联系安大略省新生儿筛查中心。

## 如需更多信息

如果您对安大略省新生儿筛查有任何疑问，请咨询您的医疗保健提供者，或直接联系安大略省新生儿筛查中心。

### 网站：

[www.newbornscreening.on.ca](http://www.newbornscreening.on.ca)

### 电话：

免费电话：1-877-NBS-8330 (1-877-627-8330)

上午8:00 – 下午16:00

### 电子邮件：

[NSO@cheo.on.ca](mailto:NSO@cheo.on.ca)

### 邮寄：

Newborn Screening Ontario  
Children's Hospital of Eastern Ontario  
415 Smyth Road  
Ottawa, Ontario K1H 8M8

### YouTube：

[Youtube.com/user/NBSOntario](https://www.youtube.com/user/NBSOntario)

### 推特：

[@NBS\\_Ontario](https://twitter.com/NBS_Ontario)