

西澳大利亚州新生儿血斑筛查计划

新生儿筛查测试

所有婴儿出生时都要接受检查，以确保一切正常，新生儿血斑筛查是这些常规健康检查的一部分。

新生儿血斑筛查为何如此重要？

血斑筛查——通常被称为“格思里（Guthrie）”或“足跟采血”检测——是对婴儿进行的一项重要健康检查，其有助于发现出生时可能并不明显的严重遗传疾病。

该测试可以在婴儿尚**未发病前**发现情况，从而抓住提前治疗和改善的机会。

大约每1000名新生儿中就有一名患有某种此类疾病，但大多数婴儿出生的时候看似健康，不会体现出潜在疾病的早期迹象。如不及早治疗，此类疾病可导致不可逆的身体和/或智力残疾——甚至死亡。

并非只有有此类家族疾病史的婴儿才有患病风险——大多数患有这类疾病的婴儿来自无病史的家庭。

强烈建议所有新生儿都进行筛查。您的医生或助产士将征得您的许可以进行检测，并可以回答您对该计划的任何问题。

这项测试免费提供给所有婴儿，并且，50多年来，一直是澳大利亚新生儿护理的一个常规检测环节。目前，这项筛查每年在西澳发现大约 50 例患有相关疾病的新生儿。

测试涉及什么？

该检测是一项简单的程序，通常在宝宝出生 48 至 72 小时之间进行，但也可以在出生 24 小时后进行。助产士或护士从婴儿的脚后跟采集血液，使用吸水纸卡片可以收集到几滴血液。待血迹干涸后，纸卡将被送到州病理服务中心PathWest进行分析。

如果您在家中分娩或提前出院，您需要与助产士安排您的宝宝接受检测。

为什么我的宝宝可能需要复检？

需要复检通常是由于第一份样本的收集存在问题，或者因为检测结果不清晰。

需要复检并不一定意味着您的孩子患有疾病(大多数需要复检的孩子并没有疾病)，但尽快安排复检仍然十分重要。

何时能够拿到结果？

如果检测结果正常，您将**不会**收到任何通知，但结果会被邮寄给您的助产士或您分娩的医院。

如果检测结果异常，我们会立即联系您，并将您和您的宝宝转介给专家。专家将会与您讨论检测结果，并安排诊断测试。

筛查结果异常是否意味着我的孩子患有疾病？

检测结果异常不一定意味着您的孩子患有疾病。血斑筛查是一种筛选性检测。因此，它可以识别出罹患某种疾病的风险增加的婴儿。

需要进行诊断测试和专家检查来确认您的宝宝是否患有这种疾病。进一步的检测需要尽早进行，由此，如有需要，治疗也可尽快开展。

血斑卡和筛查结果将如何处理？

检测完成后，血斑卡将被安全地储存在 PathWest 位于 Nedlands 的办公地点，为期两年，然后销毁。您可以通过书面形式向 PathWest 提出申请，要求取回您宝宝的血斑卡。您宝宝的筛查结果将按照国家病理学认证标准安全保存，并在有医生请求且出于临床需要的情况下提供给医生。

在储存期间，血斑卡可能会被用于复核您宝宝的筛查结果或进行额外检测，也可能用于改进西澳的筛查项目或开发新的检测方法。

未经您、您宝宝的监护人或具有合法权力的机构（例如法院）书面同意，血斑卡不得用于其他任何用途。联邦与州的隐私法规，以及医院和 PathWest 的相关政策，将保护所有与宝宝及其筛查结果有关的信息的机密性。

筛查的局限性

质量保证机制通过西澳大利亚州的新生儿血斑筛查计划，确保其为所有在西澳大利亚州出生的新生儿提供血斑筛查，并确保结果有效。

新生儿血斑筛查已被证明是可靠的，但与任何实验室检测一样，可能会出现假阳性和假阴性结果。因此，绝对不能仅凭这项筛查来排除孩子患有某种疾病的可能性。

如果您怀疑您的宝宝可能有健康问题，您应该立即就医。

例如，囊性纤维化的筛查只能检测出95%患有这种疾病的婴儿。这项检测也可能检测到少量携带囊性纤维化基因的健康婴儿。

哪些疾病可以被这项筛查检测出来？

筛查涵盖的疾病超过 40 种，包括：

先天性甲状腺功能减退，由缺乏甲状腺激素引起，可导致发育不良和智力残疾。如果发现得早，服用甲状腺素药片治疗，孩子即可正常生长发育。

半乳糖血症，在婴儿不能分解牛奶中被称为半乳糖的糖分时发生。这种疾病会在出生后一周内对婴儿的大脑和肝脏造成危及生命的损伤。特殊的无奶饮食可以预防这些问题的发生。

囊性纤维化是由一种缺陷基因引起的，这种基因会导致肺部和肠道中产生粘液。有一些获得批准的治疗方法可以帮助防止发育不良、肺部感染和预期寿命缩短。

氨基酸障碍(如苯丙酮尿症)是由于婴儿不能分解氨基酸引起的。用特殊饮食和补充剂进行治疗可以帮助预防智力残疾、癫痫发作、器官损伤和危及生命的并发症。

脂肪酸氧化障碍是由于婴儿无法将脂肪转化为能量引起的。用低脂饮食、膳食补充剂配合避免空腹进行治疗可以预防低血糖和危及生命的并发症。

有机酸代谢障碍是由于婴儿不能将氨基酸转化为能量引起的。用低蛋白饮食和补充剂治疗可以预防呕吐、癫痫发作和危及生命的并发症。

先天性肾上腺皮质增生 (CAH)，这是由于婴儿无法足够的分泌一种叫做皮质醇的激素，这种激素控制婴儿对正常压力的反应。患有这种疾病的婴儿体内控制盐分和水分的平衡的激素也可能减少，这有可能导致危及生命的并发症。早期激素替代治疗对纠正激素水平和预防并发症非常重要。

脊髓性肌萎缩症 (SMA)，这是一种脊髓中控制肌肉的神经传导受阻造成的疾病。肌肉变得非常无力，患有这种疾病的婴儿在滚动、坐着、爬行、行走和呼吸方面均有困难。如果早期确诊，新型疗法可以保护这些神经，并有助于保持肌肉功能。

重度联合免疫缺陷症 (SCID)：该疾病在宝宝无法产生称为淋巴细胞的重要免疫细胞时发生。缺乏淋巴细胞会使宝宝面临致命感染的风险。通过尽早使用抗微生物药物治疗，可以在启动长期治疗之前预防感染。

未来，西澳的新生儿足跟血筛查计划可能会增加更多的筛查疾病。完整的筛查疾病清单及更多信息，请访问西澳州卫生厅网站：

- https://www.health.wa.gov.au/Articles/U_Z/WA-Newborn-Bloodspot-Screening-Program/Conditions-screened-for-in-WA

- 您的医生或助产士
- 西澳大利亚州新生儿血斑筛查计划

西澳州PathWest医学实验室

QEII医疗中心, PP座

凡尔登街 (Verdun Street)

NEDLANDS WA 6009

电话:(08) 6383 4171

电子邮件:wanbs@health.wa.gov.au

如需本手册的译文版, 请访问[Healthy WA 网站](https://www.health.wa.gov.au/healthywa)



如果您需要翻译上述网站信息方面的帮助, 请致电 131 450 翻译服务 (Translating and Interpreting Service) 。

在人口健康基因组办公室的协助下, 由西澳大利亚州新生儿血斑筛查计划制作。©卫生部2025

除非另有说明, 否则本资料的版权归西澳大利亚州所有。除《1968 年版权法》规定允许的出于私人研究、调查、批评或审议目的的公平处理外, 未经西澳大利亚州的书面许可, 不得出于任何目的复制或重新使用本资料的任何部分。