

## โปรแกรมการตรวจคัดกรองหยดเลือดสำหรับทารกแรกเกิดแห่ง WA Newborn Bloodspot Screening Program

# รัฐเวสเทิร์นออสเตรเลีย

### การตรวจคัดกรองของทารกแรกเกิดของท่าน

ทารกทุกคนจะได้รับการตรวจเมื่อแรกเกิดเพื่อประเมินว่าเด็กมีสุขภาพดี และการคัดกรองหยดเลือดของทารกแรกเกิดเป็นส่วนหนึ่งของการตรวจเช็คสุขภาพตามปกติเหล่านี้

### ทำไมการตรวจคัดกรองหยดเลือดสำหรับทารกแรกเกิดจึงสำคัญมาก?

การคัดกรองหยดเลือดหรือที่มักเรียกว่าการตรวจ "Guthrie" หรือ "การเจาะส้นเท้า" เป็นการตรวจสุขภาพที่สำคัญอย่างหนึ่งสำหรับทารกของท่านที่สามารถช่วยตรวจหาภาวะทางพันธุกรรมร้ายแรงที่อาจไม่ชัดเจนเมื่อแรกเกิด

การตรวจสามารถตรวจพบภาวะในทารกของท่านก่อนที่เด็กจะเจ็บป่วยและขณะที่ยังมีเวลาสำหรับการรักษาเพื่อให้ได้ผลลัพธ์ที่ดีกว่า

ทารกประมาณหนึ่งใน 1000 คนจะเกิดมาพร้อมกับภาวะเหล่านี้โดยใดอย่างหนึ่ง โดยเด็กส่วนมากจะดูมีสุขภาพดีและไม่แสดงสัญญาณเริ่มต้นของโรคที่เป็นอยู่ หากไม่มีการรักษาภาวะเหล่านี้ตั้งแต่นั้น ๆ อาจทำให้ภาวะเหล่านี้กลายเป็นความพิการทางกายและ/หรือสติปัญญาที่ไม่สามารถแก้ไขได้ หรืออาจส่งผลรุนแรงถึงขั้นเสียชีวิต

ท่านไม่จำเป็นต้องมีประวัติครอบครัวเกี่ยวกับภาวะเหล่านี้ที่จะทำให้ทารกของท่านมีความเสี่ยง - ทารกส่วนมากที่มีภาวะเหล่านี้มาจากครอบครัวที่ไม่มีประวัติของภาวะดังกล่าว

เราขอแนะนำอย่างยิ่งให้ทารกแรกเกิดทุกคนรับการตรวจคัดกรองนี้ แพทย์หรือเจ้าหน้าที่ผดุงครรภ์ของท่านจะขอความยินยอมจากท่านเพื่อทำการทดสอบและสามารถตอบคำถามเกี่ยวกับกระบวนการนี้

การทดสอบนี้จัดให้โดยไม่มีค่าใช้จ่ายสำหรับทารกทุกคนและเป็นส่วนหนึ่งของการดูแลทารกแรกเกิดของออสเตรเลียตามปกติมาเป็นเวลามากกว่า 50 ปี ซึ่งในปัจจุบันพบว่า ในแต่ละปีในรัฐเวสเทิร์นออสเตรเลีย มีทารกที่มีปัญหาประมาณ 35 คน

### มีขั้นตอนใดบ้างในการทดสอบนี้?

การทดสอบนี้เป็นกระบวนการง่าย ๆ ที่ตามปกติทำเมื่อทารกของท่านมีอายุระหว่าง 48 ถึง 72 ชั่วโมง เจ้าหน้าที่ผดุงครรภ์หรือพยาบาลจะเก็บเลือดจากส้นเท้าของทารกของด้วยแผ่นกระดาษกรองสองสามหยด เมื่อแห้งแล้ว กระดาษกรองจะถูกส่งไปเพื่อทำการวิเคราะห์โดยPathWest ส่วนบริการทางพยาธิวิทยาของรัฐ

หากท่านคลอดที่บ้านหรือออกจากโรงพยาบาลเร็ว ท่านจะต้องเตรียมการนัดกับเจ้าหน้าที่ผดุงครรภ์ของท่านเพื่อให้ทารกของท่านเข้ารับการตรวจ

### ทำไมลูกของฉันทันจึงอาจจำเป็นต้องตรวจซ้ำ?

ตามปกติ อาจมีความจำเป็นต้องมีการตรวจซ้ำเนื่องมาจากปัญหาในการเก็บตัวอย่างครั้งแรก หรือเพราะว่าการตรวจไม่ให้ผลที่ชัดเจน

การขอให้เข้ารับการตรวจซ้ำไม่ได้จำเป็นต้องหมายความว่าทารกของท่านมีปัญหา (ทารกที่ต้องตรวจซ้ำไม่ได้มีปัญหา แต่เป็นสิ่งสำคัญที่ท่านจะต้องจัดแจงให้มีการตรวจซ้ำให้เร็วที่สุด

## ฉันจะได้ผลการตรวจเมื่อไร?

หากผลการตรวจเป็นปกติ ท่านจะไม่ได้รับแจ้งผลการตรวจ แต่ผลการตรวจจะถูกส่งทางไปรษณีย์ไปถึงเจ้าหน้าที่ ผดุงครรภ์ของท่านหรือส่งไปโรงพยาบาลที่ท่านคลอดบุตร

หากผลการทดสอบผิดปกติ ท่านจะได้รับการติดต่อทันที และเราจะส่งท่านและบุตรของท่านไปยังผู้เชี่ยวชาญ ท่านหนึ่งผู้เชี่ยวชาญท่านนั้นจะปรึกษาผลการทดสอบกับท่านและจัดให้มีการตรวจเพื่อวินิจฉัยโรค

## ผลการตรวจคัดกรองที่ผิดปกติหมายความว่าลูกของฉันผิดปกติหรือไม่?

ผลการทดสอบผิดปกติไม่ใช่การยืนยันว่าลูกของท่านมีปัญหาใด การทดสอบหยดเลือดเป็นการตรวจคัดกรองอย่างหนึ่ง ซึ่งระบุทารกที่มีความเสี่ยงเพิ่มขึ้นว่าอาจมีภาวะทางการแพทย์

ดังนั้น จึงจำเป็นต้องมีการตรวจเพื่อวินิจฉัยโรคและการตรวจโดยผู้เชี่ยวชาญ เพื่อวินิจฉัยว่าทารกของท่านมีภาวะใด ๆ หรือไม่ จำเป็นต้องทำการตรวจเพิ่มนี้ให้เร็วที่สุดเท่าที่จะเร็วได้ และหากจำเป็นต้องได้รับการรักษา ก็ต้องเริ่มต้นการรักษาโดยเร็วที่สุดเช่นกัน

## เกิดอะไรขึ้นกับกระดาษกรอง?

หลังการตรวจ กระดาษกรองจะถูกนำไปเก็บไว้อย่างปลอดภัยในพื้นที่ของ PathWest's Nedlands เป็นเวลาสองปีก่อนจะถูกทำลาย ท่านสามารถขอรับกระดาษกรองของทารกของท่านคืนได้ด้วยการเขียนจดหมายขอคืนถึง PathWest

ขณะที่มีการจัดเก็บ กระดาษกรองอาจถูกนำมาใช้เพื่อตรวจสอบผลการตรวจอีกครั้งหนึ่งหรือนำมาทำการตรวจเพิ่มเติม หากทารกของท่านเจ็บป่วย นอกจากนี้ยังอาจถูกนำไปใช้ในการปรับปรุงโปรแกรมการคัดกรองของรัฐ เวสเทิร์นออสเตรเลีย หรือพัฒนาการตรวจใหม่ ๆ ในกรณีดังกล่าว ข้อมูลส่วนตัวของทารกของท่านจะถูกลบทิ้ง

เราไม่สามารถนำกระดาษกรองนี้ไปใช้ในวิธีอื่นได้โดยมิได้รับความยินยอมเป็นลายลักษณ์อักษรจากท่าน ผู้พิทักษ์ทารกของท่านหรือผู้มีอำนาจตามกฎหมาย เช่น ศาล กฎหมายว่าด้วยความเป็นส่วนตัวแห่งเครื่องจักรภาพและนโยบายของโรงพยาบาลและPathWest คัมครองความลับของข้อมูลทั้งหมดที่เกี่ยวกับทารกและผลการตรวจทั้งหมดของทารก

## ข้อจำกัดของการตรวจคัดกรอง

กลไกรับรองคุณภาพมีกำหนดไว้เพื่อให้ความมั่นใจว่าทารกทุกคนที่เกิดในรัฐเวสเทิร์นออสเตรเลียสามารถตรวจหยดเลือดได้ผ่านโปรแกรมการคัดกรองหยดเลือดของทารกเกิดใหม่ของรัฐเวสเทิร์นออสเตรเลียและผลการตรวจจะถูกต้อง

การตรวจคัดกรองหยดเลือดทารกเกิดใหม่แสดงให้เห็นแล้วว่ามีความน่าเชื่อถือ แต่การตรวจสอบในห้องปฏิบัติการ การอาจมีผลที่ผิดพลาดทั้งทางบวกและทางลบอาจเกิดขึ้นได้ ด้วยเหตุนี้เอง จึงไม่ควรใช้การตรวจคัดกรองอย่างเดี่ยวชี้ขาดความเป็นไปได้ว่าเด็กมีปัญหาอย่างใดอย่างหนึ่ง

หากท่านสงสัยว่าทารกของท่านอาจมีปัญหาทางสุขภาพ ท่านควรตรวจติดตามผลทันที

ตัวอย่าง เช่น การตรวจคัดกรองสามารถตรวจพบทารกที่เป็นโรคซิสติก ไฟโบรสิสเพียงร้อยละ 95 นอกจากนี้การตรวจยังอาจมีการแจ้งผลในกลุ่มเด็กที่มีสุขภาพดีจำนวนเล็กน้อยที่มียีนส์ซิสติก ไฟโบรสิสอยู่

## การตรวจคัดกรองสามารถตรวจพบภาวะใดบ้าง?

ภาวะที่ครอบคลุมโดยการตรวจคัดกรองมี 25 อย่าง ภาวะที่ตรวจพบบ่อยที่สุดคือ:

**โรคขาดไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด** ซึ่งเกิดขึ้นมาจากการขาดฮอร์โมนไทรอยด์ ซึ่งอาจนำไปสู่การเจริญเติบโตที่ไม่สมบูรณ์และความบกพร่องทางสติปัญญา หากพบแต่เนิ่น ๆ และรักษาด้วยยาเม็ดไทร็อกซิน (thyroxine) เด็กจะเจริญเติบโตและมีพัฒนาการตามปกติได้

**โรคกาแลคโตซีเมีย** ซึ่งเกิดขึ้นเมื่อทารกไม่สามารถย่อยสลายประกอบที่เป็นน้ำตาลในนม ที่เรียกว่ากาแลคโทส อาจก่อให้เกิดความเสียหายที่เป็นอันตรายถึงชีวิตแก่สมองและตับได้ภายในสัปดาห์แรกของการคลอด อาหารพิเศษที่ปราศจากนมจะสามารถช่วยป้องกันปัญหาเหล่านี้ได้

**โรคซิสติก ไฟโบรสิส** ซึ่งเกิดขึ้นจากยีนที่บกพร่องซึ่งเป็นผลให้เกิดเมือกเหนียวข้นในปอดและในลำไส้ มีการรักษาที่ได้รับการรับรองที่สามารถช่วยป้องกันการเจริญเติบโตที่ไม่สมบูรณ์ การติดเชื้อในทรวงอกและอายุขัยที่สั้นลง

**ความผิดปกติเกี่ยวกับกรดอะมิโน** (เช่นโรคฟีนิลคีโตนูเรีย (Phenylketonuria)) เกิดจากการที่ทารกไม่สามารถย่อยกรดอะมิโนได้ การรักษาด้วยอาหารพิเศษและผลิตภัณฑ์อาหารเสริม สามารถช่วยป้องกันความบกพร่องทางสติปัญญา โรคลมชัก อันตรายต่ออวัยวะต่าง ๆ และภาวะแทรกซ้อนที่คุกคามขั้นรุนแรงถึงชีวิตได้

**โรคกลุ่มเผาผลาญกรดไขมันผิดปกติ** เกิดเมื่อทารกไม่สามารถเปลี่ยนไขมันให้เป็นพลังงานได้ การรักษาด้วยอาหารที่มีไขมันต่ำ ผลิตภัณฑ์เสริมอาหาร และการหลีกเลี่ยงการอดอาหาร สามารถช่วยป้องกันน้ำตาลในเลือดต่ำและภาวะแทรกซ้อนที่คุกคามขั้นรุนแรงถึงชีวิตได้

**โรคกรดอินทรีย์** เกิดเมื่อทารกไม่สามารถเปลี่ยนกรดอะมิโนให้เป็นพลังงานได้ การรักษาด้วยอาหารที่มีโปรตีนต่ำ และผลิตภัณฑ์เสริมอาหาร สามารถป้องกันการอาเจียน โรคลมชักและภาวะแทรกซ้อนที่คุกคามขั้นรุนแรงถึงชีวิตได้

ในอนาคต โปรแกรมการคัดกรองหยุดเลือดของทารกแรกเกิดแห่งรัฐเวสเทิร์นออสเตรเลียอาจเพิ่มการคัดกรองภาวะอื่น ๆ เพิ่มมากขึ้น

หาข้อมูลเพิ่มเติมเกี่ยวกับการคัดกรองหยุดเลือดได้ที่:

- เว็บไซต์ของ HealthyWA
- แพทย์หรือพยาบาลผดุงครรภ์ของท่าน
- WA Newborn Screening Program  
PathWest Laboratory Medicine WA  
PP Block, QEII Medical Centre  
Verdun Street  
NEDLANDS WA 6009  
โทร: (08) 6383 4171  
อีเมล: wanbs@health.wa.gov.au



สำหรับเอกสารแปล ไปที่ HealthyWA website

หากท่านต้องการความช่วยเหลือในการแปลข้อมูลบนหน้าเว็บเหล่านี้ กรุณาติดต่อบริการแปลและล่าม (TIS) ที่ 131 450

จัดทำโดย WA Newborn Bloodspot Screening Program ด้วยความสนับสนุนจาก Office of Population Health Genomics.  
© Department of Health 2021

ลิขสิทธิ์ของเอกสารแผ่นนี้เป็นของรัฐเวสเทิร์นออสเตรเลียเว้นแต่จะระบุเป็นอย่างอื่น ห้ามทำซ้ำหรือซ้ำซ้ำไม่ว่าในกรณีใด ๆ โดยไม่ได้รับอนุญาต เป็นลายลักษณ์อักษรจากรัฐเวสเทิร์นออสเตรเลีย เว้นแต่จะเป็นการใช้งานเพื่อวัตถุประสงค์ในการวิจัยส่วนตัว งานวิจัยทั่วไป เพื่อการวิพากษ์หรือการพิจารณาทบทวนตามที่ให้อนุญาตไว้ภายใต้เงื่อนไขของพระราชบัญญัติลิขสิทธิ์ 1968

This document can be made available in alternative formats on request for a person with disability.

Produced by the WA Newborn Bloodspot Screening Program with assistance from the Office of Population Health Genomics. © Department of Health 2021

Copyright to this material is vested in the State of Western Australia unless otherwise indicated. Apart from any fair dealing for the purposes of private study, research, criticism or review, as permitted under the provisions of the Copyright Act 1968, no part may be reproduced or re-used for any purposes whatsoever without written permission of the State of Western Australia.