

# โปรแกรมการตรวจคัดกรองหยดเลือดสำหรับทารกแรกเกิดแห่ง WA Newborn Bloodspot Screening Program รัฐเวสเทิร์นออสเตรเลีย

## การตรวจคัดกรองของทารกแรกเกิดของท่าน

ทารกทุกคนจะได้รับการตรวจเมื่อแรกเกิดเพื่อประเมินว่าเด็กมีสุขภาพดี และการคัดกรองหยดเลือดของทารกแรกเกิดเป็นส่วนหนึ่งของการตรวจเช็คสุขภาพตามปกติเหล่านี้

## ทำไมการตรวจคัดกรองหยดเลือดสำหรับทารกแรกเกิดจึงสำคัญมาก?

การคัดกรองหยดเลือด - หรือที่มักเรียกว่าการตรวจ "Guthrie" หรือ "การเจาะส้นเท้า" เป็นการตรวจสุขภาพที่สำคัญอย่างหนึ่งสำหรับทารกของท่านที่สามารถช่วยตรวจหาภาวะทางพันธุกรรมร้ายแรงที่อาจไม่ชัดเจนเมื่อแรกเกิด

การตรวจสามารถตรวจพบภาวะในทารกของท่านก่อนที่เด็กจะเจ็บป่วยและขณะที่ยังมีเวลาสำหรับการรักษาเพื่อให้ได้ผลลัพธ์ที่ดีกว่า

ทารกประมาณหนึ่งใน 1000 คนจะเกิดมาพร้อมกับภาวะเหล่านี้บางอย่างใดอย่างหนึ่ง โดยเด็กส่วนมากจะดูมีสุขภาพดีและไม่แสดงสัญญาณเริ่มต้นของโรคที่เป็นอยู่ หากไม่มีการรักษาภาวะเหล่านี้ตั้งแต่เนิ่น ๆ อาจทำให้ภาวะเหล่านี้กลายเป็นความพิการทางกายและ/หรือสติปัญญาที่ไม่สามารถแก้ไขได้ หรืออาจส่งผลกระทบต่อสุขภาพถึงขั้นเสียชีวิต

ท่านไม่จำเป็นต้องมีประวัติครอบครัวเกี่ยวกับภาวะเหล่านี้ที่จะทำให้ทารกของท่านมีความเสี่ยง - ทารกส่วนมากที่มีภาวะเหล่านี้มาจากครอบครัวที่ไม่มีประวัติของภาวะดังกล่าว

เราขอแนะนำเป็นอย่างยิ่งให้ทารกแรกเกิดทุกคนรับการตรวจคัดกรองนี้ แพทย์หรือเจ้าหน้าที่ผดุงครรภ์ของท่านจะขอความยินยอมจากท่านเพื่อทำการทดสอบและสามารถตอบคำถามเพิ่มเติมที่ท่านอาจมีเกี่ยวกับกระบวนการนี้ได้

การทดสอบนี้จัดให้โดยไม่มีค่าใช้จ่ายสำหรับทารกทุกคนและเป็นส่วนหนึ่งของการดูแลทารกแรกเกิดของออสเตรเลียตามปกติมาเป็นเวลานานมากกว่า 50 ปี ซึ่งในปัจจุบันพบว่า ในแต่ละปีในรัฐเวสเทิร์นออสเตรเลีย มีทารกที่มีปัญหาประมาณ 35 คน

## มีขั้นตอนใดบ้างในการทดสอบนี้?

การทดสอบนี้เป็นกระบวนการง่าย ๆ ที่ตามปกติทำเมื่อทารกของท่านมีอายุระหว่าง 48 ถึง 72 ชั่วโมง เจ้าหน้าที่ผดุงครรภ์หรือพยาบาลจะเก็บเลือดจากส้นเท้าของทารกของด้วยแผ่นกระดาษกรองสองสามหยด เมื่อแห้งแล้ว กระดาษกรองจะถูกส่งไปเพื่อทำการวิเคราะห์โดย PathWest ส่วนบริการทางพยาธิวิทยาของรัฐ

หากท่านคลอดที่บ้านหรือออกจากโรงพยาบาลเร็ว ท่านจะต้องเตรียมการกับเจ้าหน้าที่ผดุงครรภ์ของท่านเพื่อให้ทารกของท่านเข้ารับการตรวจ

## ทำไมลูกของฉันจึงอาจจำเป็นต้องตรวจซ้ำ?

ตามปกติ อาจมีความจำเป็นที่ต้องมีการตรวจซ้ำเนื่องมาจากปัญหาในการเก็บตัวอย่างครั้งแรก หรือเพราะว่าการตรวจไม่ให้ผลที่ชัดเจน

การขอให้เข้ารับการตรวจซ้ำไม่ได้จำเป็นต้องหมายความว่าทารกของท่านมีปัญหา (ทารกที่ต้องตรวจซ้ำไม่ได้มีปัญหาแต่อย่างใด) แต่เป็นสิ่งสำคัญที่ท่านจะต้องจัดแจงให้มีการตรวจซ้ำให้เร็วที่สุด

## ฉันจะได้ผลการตรวจเมื่อไร?

หากผลการตรวจเป็นปกติ ท่านจะไม่ได้รับแจ้งผลการตรวจ แต่ผลการตรวจจะถูกส่งทางไปรษณีย์ไปยังเจ้าหน้าที่ผดุงครรภ์ของท่านหรือส่งไปโรงพยาบาลที่ท่านคลอดบุตร

หากผลการทดสอบผิดปกติ ท่านจะได้รับการติดต่อทันที และเราจะส่งท่านและบุตรของท่านไปยังผู้เชี่ยวชาญ ท่านหนึ่ง ผู้เชี่ยวชาญท่านนั้นจะปรึกษาผลการทดสอบกับท่านและจัดให้มีการตรวจเพื่อวินิจฉัยโรค

## ผลการตรวจคัดกรองที่ผิดปกติหมายความว่าลูกของฉันทผิดปกติหรือไม่?

ผลการทดสอบผิดปกติไม่ใช่การยืนยันว่าลูกของท่านมีปัญหาใด การทดสอบหยดเลือดเป็นการตรวจคัดกรองอย่างหนึ่ง ซึ่งระบุทารกที่มีความเสี่ยงเพิ่มขึ้นว่าอาจมีภาวะทางการแพทย์

ดังนั้น จึงจำเป็นต้องมีการตรวจเพื่อวินิจฉัยโรคและการตรวจโดยผู้เชี่ยวชาญ เพื่อวินิจฉัยว่าทารกของท่านมีภาวะใด ๆ หรือไม่ จำเป็นต้องทำการตรวจเพิ่มเติมให้เร็วที่สุดเท่าที่จะเร็วได้ และหากจำเป็นต้องได้รับการรักษา ก็ต้องเริ่มต้นการรักษาโดยเร็วที่สุดเช่นกัน

## เกิดอะไรขึ้นกับกระดาษกรอง?

หลังการตรวจ กระดาษกรองจะถูกนำไปเก็บไว้อย่างปลอดภัยในพื้นที่ของ PathWest's Nedlands เป็นเวลาสองปีก่อนจะถูกทำลาย ท่านสามารถขอรับกระดาษกรองของทารกของท่านคืนได้ด้วยการเขียนจดหมายขอคืนถึง PathWest

ขณะที่มีการจัดเก็บ กระดาษกรองอาจถูกนำมาใช้เพื่อตรวจสอบผลการตรวจอีกครั้งหนึ่งหรือนำมาทำการตรวจเพิ่มเติม หากทารกของท่านเจ็บป่วย นอกจากนี้ยังอาจถูกนำไปใช้ในการปรับปรุงโปรแกรมการคัดกรองของรัฐ เวสเทิร์นออสเตรเลีย หรือพัฒนาการตรวจใหม่ๆ ในกรณีดังกล่าว ข้อมูลส่วนตัวของทารกของท่านจะถูกลบทิ้งไปก่อน

เราจะไม่สามารถนำกระดาษกรองนี้ไปใช้ในวิธีอื่นได้โดยมิได้รับความยินยอมเป็นลายลักษณ์อักษรจากท่าน ผู้พิทักษ์ทารกของท่านหรือผู้มีอำนาจตามกฎหมาย เช่น ศาล กฎหมายว่าด้วยความเป็นส่วนตัวแห่งเครือจักรภพและนโยบายของโรงพยาบาลและ PathWest จะคุ้มครองความลับของข้อมูลทั้งหมดที่เกี่ยวกับทารกและผลการตรวจทั้งหมดของทารก

## ข้อจำกัดของการตรวจคัดกรอง

กลไกรับรองคุณภาพมีกำหนดไว้เพื่อให้มั่นใจว่าทารกทุกคนที่เกิดในรัฐเวสเทิร์นออสเตรเลียสามารถตรวจหยดเลือดได้ ผ่านโปรแกรมการคัดกรองหยดเลือดของทารกเกิดใหม่ของรัฐเวสเทิร์นออสเตรเลียและผลการตรวจจะถูกต้อง

การตรวจคัดกรองหยดเลือดทารกเกิดใหม่แสดงให้เห็นแล้วว่ามีความน่าเชื่อถือ แต่การตรวจสอบในห้องปฏิบัติการ การอาจมีผลที่ผิดพลาดทั้งทางบวกและทางลบอาจเกิดขึ้นได้ ด้วยเหตุนี้เอง จึงไม่ควรใช้การตรวจคัดกรองอย่างเดียวยืนยันความเป็นไปได้ว่าเด็กมีปัญหาย่างใดอย่างหนึ่ง

หากท่านสงสัยว่าทารกของท่านอาจมีปัญหาทางสุขภาพ ท่านควรตรวจติดตามผลทันที ตัวอย่าง เช่น การตรวจคัดกรองสามารถตรวจพบทารกที่เป็นโรคปอดเรื้อรัง (ซิสติก ไฟโบรซิส) เพียงร้อยละ 95 นอกจากนี้ การตรวจยังอาจมีการแจ้งผลในกลุ่มเด็กที่มีสุขภาพดีจำนวนเล็กน้อยที่มียีนส์ซิสติก ไฟโบรซิสอยู่

## การตรวจคัดกรองสามารถตรวจพบภาวะใดบ้าง?

ภาวะที่ครอบคลุมโดยการตรวจคัดกรองมีหลายอย่าง ภาวะที่ตรวจพบบ่อยที่สุดคือ:

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

**โรคกาแลคโตซีเมีย** ซึ่งเกิดขึ้นเมื่อทารกไม่สามารถย่อยสลายประกอบที่เป็นน้ำตาลในนม ที่เรียกว่ากาแลคโทส อาจก่อให้เกิดความเสียหายที่เป็นอันตรายถึงชีวิตแก่สมองและตับได้ภายในสัปดาห์แรกของการคลอด อาหารพิเศษที่ปราศจากนมจะ สามารถช่วยป้องกันปัญหาเหล่านี้ได้

**โรคซิสติก ไฟโบรซิส** ซึ่งเกิดขึ้นจากยีนที่บกพร่องซึ่งเป็นผลให้เกิดเมือกเหนียวข้นในปอดและในลำไส้ มีการรักษาที่ได้รับการรับรองที่สามารถช่วยป้องกันการเจริญเติบโตที่ไม่สมบูรณ์ การติดเชื้อในทรวงอกและอายุขัยที่สั้นลง

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

**โรคกลุ่มเผาผลาญกรดไขมันผิดปกติ** เกิดเมื่อทารกไม่สามารถเปลี่ยนไขมันให้เป็นพลังงานได้ การรักษาด้วยอาหารที่มีไขมันต่ำ ผลิตภัณฑ์เสริมอาหาร และการหลีกเลี่ยงการอดอาหาร สามารถช่วยป้องกันน้ำตาลในเลือดต่ำและภาวะแทรกซ้อนที่คุกคามขั้นรุนแรงถึงชีวิตได้

**โรคกรดอินทรีย์ผิดปกติ** เกิดเมื่อทารกไม่สามารถเปลี่ยนกรดอะมิโนให้เป็นพลังงานได้ การรักษาด้วยอาหารที่มีโปรตีนต่ำ และผลิตภัณฑ์เสริมอาหาร สามารถป้องกันการอาเจียน โรคลมชักและภาวะแทรกซ้อนที่คุกคามขั้นรุนแรงถึงชีวิตได้

## โรคบกพร่องฮอร์โมนต่อมหมวกไตแต่กำเนิด (CAH)

เกิดเมื่อทารกไม่สามารถผลิตฮอร์โมนชนิดหนึ่งที่เรียกว่าคอร์ติซอลซึ่งควบคุมปฏิกิริยาของทารกต่อความเครียดตามปกติ ทารกที่เป็นโรคนี้อาจมีฮอร์โมนที่ควบคุมเกลือและน้ำลดลงด้วย และนี่สามารถนำไปสู่ภาวะแทรกซ้อนที่คุกคามขั้นรุนแรงถึงชีวิตได้ การได้รับการรักษาแต่เนิ่น ๆ ด้วยการให้ฮอร์โมนทดแทนเป็นสิ่งสำคัญในการแก้ไขระดับฮอร์โมนและป้องกันภาวะแทรกซ้อน

## โรคกล้ามเนื้อกระดูกสันหลังอ่อนแรง (SMA)

ซึ่งเป็นภาวะที่ทำให้ลายเส้นประสาทในไขสันหลังซึ่งควบคุมกล้ามเนื้อ ทำให้กล้ามเนื้ออ่อนแอมาก และทารกที่มีภาวะนี้จะมีปัญหาในการกลืนตัว นั่ง คลาน เดินและหายใจ การรักษาแบบใหม่สามารถรักษาเส้นประสาทเหล่านี้ได้ และช่วยให้กล้ามเนื้อทำงาน หากได้รับการวินิจฉัยโรคแต่เนิ่น ๆ

## โรคภูมิคุ้มกันบกพร่องหลายอย่างรวมกันแบบรุนแรง (SCID)

ซึ่งเกิดขึ้นเมื่อทารกไม่สามารถสร้างเซลล์ภูมิคุ้มกันที่สำคัญที่เรียกว่าเซลล์เม็ดเลือดขาวลิมโฟไซต์ ทารกที่ไม่มีเซลล์เม็ดเลือดขาวลิมโฟไซต์มีความเสี่ยงต่อการติดเชื้อที่คุกคามขั้นรุนแรงถึงชีวิตได้ การได้รับการรักษาแต่เนิ่น ๆ ด้วยยาต้านจุลชีพสามารถป้องกันการติดเชื้อได้จนกว่าจะสามารถเริ่มต้นการรักษาระยะยาว ในอนาคต โปรแกรมการคัดกรองหยดเลือดของทารกแรกเกิดแห่งรัฐเวสเทิร์นออสเตรเลียอาจเพิ่มการคัดกรองภาวะอื่น ๆ เพิ่มมากขึ้น

หาข้อมูลเพิ่มเติมเกี่ยวกับการคัดกรองหยดเลือดได้ที่:

- เว็บไซต์ของ [HealthyWA](https://www.health.wa.gov.au)
- 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](mailto:wanbs@health.wa.gov.au)



WA Newborn Screening Program

สำหรับเอกสารแปล ไปที่ [HealthyWA website](https://www.health.wa.gov.au)

หากท่านต้องการความช่วยเหลือในการแปลข้อมูลบนหน้าเว็บเหล่านี้ กรุณาติดต่อบริการแปลและล่าม (TIS) ที่ 131 450.

จัดทำโดย WA Newborn Bloodspot Screening Program ด้วยความสนับสนุนจาก Office of Population Health Genomics. © Department of Health 2023

ลิขสิทธิ์ของเอกสารแผ่นนี้เป็นของรัฐเวสเทิร์นออสเตรเลียเว้นแต่จะระบุเป็นอย่างอื่น ห้ามทำซ้ำหรือใช้ซ้ำไม่ว่าในกรณีใด ๆ โดยไม่ได้รับอนุญาตเป็นลายลักษณ์อักษรจากรัฐเวสเทิร์นออสเตรเลีย เว้นแต่จะเป็นการใช้งานเพื่อวัตถุประสงค์ในการวิจัยส่วนตัว งานวิจัยทั่วไป เพื่อการวิพากษ์หรือการพิจารณาทบทวนตามที่ให้อนุญาตไว้ภายใต้เงื่อนไขของพระราชบัญญัติลิขสิทธิ์ 1968