

Những điều cần biết về Xét nghiệm Sàng lọc Sơ sinh



Ohio
Sở Y tế



Tại sao con tôi cần xét nghiệm sàng lọc sơ sinh?

Tất cả các bậc cha mẹ đều hi vọng con mình được khỏe mạnh. Một số em bé trông hoàn toàn khỏe mạnh khi mới sinh có thể phát sinh những vấn đề ảnh hưởng đến quá trình trưởng thành và phát triển sau này. Xét nghiệm sàng lọc sơ sinh giúp kiểm tra nhiều tình trạng bệnh chưa biểu hiện rõ ràng khi mới sinh, nhưng cần được điều trị. Từ việc phát hiện vấn đề sức khỏe ngay sau khi sinh, trẻ sẽ nhanh chóng được điều trị sớm. Xét nghiệm sàng lọc sơ sinh góp phần cải thiện sức khỏe và sự phát triển của trẻ sơ sinh.

Hàng năm ở tiểu bang Ohio, xét nghiệm sàng lọc sơ sinh đã giúp phát hiện hơn 500 trẻ sơ sinh cần chăm sóc y tế. Khoảng 200 trẻ bị điếc hoặc nghe kém, khoảng 80 trẻ bị bệnh tim nghiêm trọng và khoảng 300 trẻ có các rối loạn y tế nghiêm trọng được phát hiện thông qua xét nghiệm máu.

Con tôi sẽ trải qua những xét nghiệm sàng lọc nào?

Chính quyền tiểu bang Ohio mong muốn bảo vệ sức khỏe của tất cả trẻ sơ sinh; do đó luật pháp tiểu bang yêu cầu thực hiện ba loại xét nghiệm khác nhau cho trẻ trước khi rời bệnh viện về nhà:

- Sàng lọc thính lực để phát hiện nguy cơ khiếm thính;
- Đo độ bão hòa oxy qua da để phát hiện sớm các vấn đề liên quan đến cấu trúc tim; và
- Xét nghiệm giọt máu gót chân để sàng lọc một số nguy cơ sức khỏe khác nhau.

Các vấn đề sức khỏe mà tiểu bang Ohio xét nghiệm sàng lọc là gì?

■ Sàng lọc thính lực

Sàng lọc thính lực để xác định nguy cơ khiếm thính. Khiếm thính có thể do nhiều nguyên nhân khác nhau. Phát hiện sớm tình trạng khiếm thính sẽ giúp con của quý vị phát triển kỹ năng giao tiếp, ngôn ngữ và nói.

■ Đo độ bão hòa oxy qua da để phát hiện các vấn đề tim bẩm sinh

Có nhiều dạng bệnh tim bẩm sinh khác nhau. Tại Ohio, việc đo độ bão hòa oxy qua da được sử dụng để xác định 7 loại bệnh tim quan trọng bao gồm: hội chứng giảm sản tim trái, hẹp động mạch phổi, tứ chứng Fallot, bất thường hồi lưu tĩnh mạch phổi toàn phần (TAPVR), chuyển vị đại động mạch, hẹp van ba lá và thân chung động mạch.

■ Xét nghiệm giọt máu gót chân

Tiểu bang Ohio thực hiện sàng lọc một số tình trạng sức khỏe dựa trên việc lấy máu xét nghiệm tại gót chân. Các tình trạng y tế được xem xét trong phạm vi sàng lọc sơ sinh của tiểu bang Ohio do tổ chức March of Dimes và Bộ Y Tế và Dịch Vụ Nhân Sinh Hoa Kỳ đề xuất (danh sách đầy đủ được trình bày ở cuối sổ tay này, để biết thêm thông tin chi tiết xin vui lòng truy cập trang web:

<https://www.odh.ohio.gov/odhprograms/phl/newbrn/nbsdisorderslist.aspx>).

Làm thế nào và khi nào con tôi được tham gia các xét nghiệm sàng lọc?

■ Sàng lọc thính lực

Việc sàng lọc thính lực sẽ được thực hiện trước khi con của quý vị rời bệnh viện về nhà, thông thường được thực hiện tại phòng của mẹ hoặc phòng trẻ. Toàn bộ xét nghiệm chỉ mất 15 phút và bé có thể ngủ trong khi sàng lọc. Có hai loại xét nghiệm khác nhau được sử dụng. Con của quý vị có thể được tham gia một hoặc cả hai xét nghiệm mô tả dưới đây.



- **Đo âm ốc tai (OAE):** Xét nghiệm này sử dụng nút tai nghe bằng bọt xốp nhỏ, mềm hoặc cao su, được đặt vào bên trong tai của bé để cho bé nghe âm thanh êm dịu. Tiếng vang phản xạ trở lại trong ốc tai sẽ được đo cụ thể nhằm xác định thính lực của bé có bình thường hay không.
- **Đo điện thính lực (ABR):** Xét nghiệm này sử dụng ba miếng băng nhỏ dán trên mặt, vai và cổ của em bé; sau đó chụp headphone nhỏ qua tai của bé hoặc đặt các nút tai nghe vào tai của bé để cho bé nghe âm thanh êm dịu. Xét nghiệm này đo độ phản ứng của các dây thần kinh thính giác với âm thanh như thế nào.

■ **Đo độ bão hòa oxy qua da để phát hiện các vấn đề tim bẩm sinh**

Xét nghiệm đo độ bão hòa oxy qua da là một xét nghiệm đơn giản, không gây đau đớn cho bé và thường được thực hiện khoảng 24 giờ sau khi sinh. Máy đo độ bão hòa oxy qua da sẽ đo lượng oxy trong máu của bé qua các cảm biến đặt trên da. Các cảm biến thường được đặt trên bàn tay hay bàn chân của bé.

■ **Xét nghiệm giọt máu gót chân**

Một vài giọt máu sẽ được trích từ gót chân của bé sau khi sinh một ngày và được gửi tới Phòng Xét nghiệm của Sở Y tế Ohio, nơi tiến hành các xét nghiệm sàng lọc nhiều tình trạng y tế khác nhau.

Nếu con tôi không được sinh ở bệnh viện thì sao?

Tất cả em bé được sinh ở Ohio đều được xét nghiệm sàng lọc sơ sinh. Nếu con của quý vị không được sinh tại bệnh viện, hãy liên hệ với hộ lý, bác sĩ hoặc phòng y tế địa phương để tiến hành các xét nghiệm sàng lọc sơ sinh. Ở nhiều quận, việc sàng lọc có thể được thực hiện ngay tại nhà. Điều quan trọng là phải xét nghiệm giọt máu gót chân trẻ sau khi sinh ít nhất 24 giờ, nhưng trước khi bé được sáu ngày tuổi.

Làm thế nào để biết kết quả xét nghiệm của con tôi?

■ **Sàng lọc thính lực**

Bản in kết quả sàng lọc thính lực sẽ được nhân viên bệnh viện trao cho quý vị trước khi rời bệnh viện về nhà. Nhân viên bệnh viện cũng sẽ hỗ trợ đặt lịch hẹn xét nghiệm thính lực bổ sung nếu cần thiết.

■ **Đo độ bão hòa oxy qua da để phát hiện các vấn đề tim bẩm sinh**

Cơ sở y tế chăm sóc con của quý vị sẽ gửi cho quý vị kết quả sàng lọc. Nếu kết quả xét nghiệm âm tính thì tức là con của quý vị có lượng oxy trong máu bình thường. Nếu kết quả xét nghiệm dương tính thì tức là con của quý vị có lượng oxy trong máu thấp. Điều này không có nghĩa là con của quý vị bị bệnh tim mà nghĩa là cơ sở y tế sẽ tiếp tục theo dõi bé và có thể xét nghiệm lại sau đó một thời gian ngắn hoặc tiến hành siêu âm tim.

■ **Xét nghiệm giọt máu gót chân**

Kết quả xét nghiệm máu của bé sẽ được gửi tới bệnh viện nơi bé được sinh ra và tới cơ sở chăm sóc sức khỏe của bé ngay sau khi hoàn thành. Kết quả thường có trong vòng hai tuần. Kết quả sàng lọc của hầu hết trẻ sơ sinh là bình thường và cha mẹ sẽ lấy kết quả khi đưa bé đi kiểm tra sức khỏe định kỳ. Nếu kết quả sàng lọc cho thấy những dấu hiệu bất thường, cơ sở y tế sẽ liên lạc với gia đình và bố trí các xét nghiệm bổ sung.

Quý vị cần cung cấp địa chỉ và số điện thoại chính xác cho bệnh viện và cơ sở y tế để họ có thể liên lạc khi cần.

Cần làm gì trong trường hợp con tôi cần xét nghiệm bổ sung?

Cơ sở y tế chăm sóc sức khỏe của bé sẽ liên lạc với quý vị nếu bé cần các xét nghiệm bổ sung, giải thích lý do tại sao bé cần phải được xét nghiệm lại và những bước cần làm tiếp theo. Nếu con của quý vị cần xét nghiệm bổ sung, hãy làm theo hướng dẫn của cơ sở y tế. Một số xét nghiệm sẽ cần phải thực hiện ngay, còn một số xét nghiệm khác có thể chờ tới khi con của quý vị lớn hơn một chút. Trong một số trường hợp, con của quý vị sẽ được giới thiệu tới một bác sĩ chuyên khoa.

■ Sàng lọc thính lực

Nếu không đạt xét nghiệm thính lực, bé sẽ được giới thiệu tới chuyên gia thính học để xét nghiệm bổ sung trong vòng hai đến ba tuần. Nếu con của quý vị bị khiếm thính, Chương trình Khiếm thính Trẻ sơ sinh sẽ giới thiệu về các dịch vụ can thiệp sớm tại nhà để giúp phát triển khả năng giao tiếp và ngôn ngữ của bé. Tình trạng khiếm thính được phát hiện sớm chừng nào thì trẻ được bắt đầu phát triển kỹ năng giao tiếp sớm chừng đó. Điều này rất quan trọng đối với quá trình phát triển, kết quả học tập, trình độ văn hoá và phát triển kỹ năng cảm xúc xã hội của trẻ.

■ Đo độ bão hòa oxy qua da để phát hiện các vấn đề tim bẩm sinh

Nếu không đạt các xét nghiệm đo độ bão hòa oxy, con của quý vị sẽ được xét nghiệm bổ sung để sàng lọc bệnh tim bẩm sinh. Xét nghiệm này có thể được thực hiện trước khi đưa bé rời bệnh viện về nhà hoặc tại cơ sở của bác sĩ chuyên khoa tim mạch nhi để có các biện pháp chăm sóc y tế bổ sung. Những triệu chứng tim bẩm sinh nghiêm trọng cần được điều trị trong vòng vài tuần hoặc vài tháng đầu sau khi bé được sinh ra để ngăn ngừa tử vong hay khuyết tật.

■ Xét nghiệm giọt máu gót chân

Nếu kết quả xét nghiệm giọt máu gót chân cho thấy những dấu hiệu bất thường, cơ sở y tế chăm sóc sức khỏe của bé sẽ bố trí xét nghiệm bổ sung ngay lập tức. Trong một số trường hợp, con của quý vị sẽ được giới thiệu đến một bác sĩ chuyên khoa. Những tình trạng này cần được nhanh chóng phát hiện để có thể bắt đầu quá trình điều trị càng sớm càng tốt, giúp cải thiện sức khỏe và quá trình phát triển của trẻ.

Tôi có thể nói chuyện với ai nếu có câu hỏi?

- Hãy hỏi cơ sở y tế của bé nếu quý vị có bất kỳ câu hỏi hay quan ngại nào.
- Tìm hiểu trên trang web Sàng lọc Sơ sinh của Sở Y tế Ohio:
www.odh.ohio.gov/odhPrograms/phl/newbrn/nbrn1.aspx.

Con tôi có cần xét nghiệm sàng lọc không?

Sàng lọc sơ sinh giúp ngăn chặn tử vong, cải thiện sức khỏe của trẻ sơ sinh và là yêu cầu bắt buộc đối với tất cả trẻ sơ sinh ở Ohio. Trong một số trường hợp, cha mẹ có thể từ chối xét nghiệm sàng lọc sơ sinh.

Cha mẹ có thể từ chối mọi loại hình sàng lọc sơ sinh nếu việc này trái với tín ngưỡng tôn giáo của họ. Cha mẹ cũng có thể từ chối kiểm tra thính lực vì bất kỳ lý do nào khác. Các bậc cha mẹ từ chối sàng lọc sơ sinh phải ký vào bản xác nhận rằng họ phản đối việc xét nghiệm với con mình.



Luật pháp Ohio cũng cho phép cha mẹ được quyền từ chối kiểm tra bệnh Krabbe là một trong các tình trạng được sàng lọc qua xét nghiệm giọt máu gót chân. Ở cấp quốc gia, Krabbe không được bao gồm trong phạm vi xét nghiệm giọt máu. Krabbe là một chứng bệnh hiếm dẫn tới tổn thương não bộ và thần kinh nghiêm trọng theo thời gian. Hiện vẫn chưa có phương pháp điều trị nào cho bệnh này. Trong một số trường hợp, nếu được phát hiện ngay sau khi sinh, việc ghép tủy xương trong những tuần đầu tiên của trẻ có thể làm chậm sự phát triển của bệnh. Các bậc cha mẹ ở Ohio được quyền từ chối sàng lọc bệnh Krabbe qua xét nghiệm giọt máu gót chân vì bất cứ lý do nào. Nếu không muốn xét nghiệm bệnh Krabbe với con mình, quý vị cần thông báo cho y tá hoặc hộ lý về điều này tại thời điểm lấy mẫu máu của bé. Trong số các bệnh được sàng lọc qua xét nghiệm giọt máu, luật pháp Ohio chỉ cho phép từ chối xét nghiệm Krabbe, tất cả các chứng bệnh còn lại sẽ được thực hiện bắt buộc.

Các tình trạng y tế bao gồm trong xét nghiệm giọt máu

Rối loạn axit amin xuất phát từ vấn đề liên quan đến khả năng cơ thể sử dụng đúng các loại axit amin nhất định trong thực phẩm. Các hóa chất nguy hiểm tích tụ trong cơ thể ngay sau khi sinh và có thể làm tổn thương não bộ và các cơ quan khác. Chế độ ăn uống đặc biệt hay thực phẩm bổ sung có thể giúp điều trị những vấn đề sức khỏe này, giúp làm chậm hoặc ngăn ngừa tác hại xấu hơn. Chương trình của tiểu bang Ohio sàng lọc các rối loạn chuyển hóa amin sau đây: Rối loạn chuyển hóa axit Arginemia niệu (ASA), rối loạn chuyển hóa Citrullin Loại I (CIT) và Loại II (CIT II), rối loạn chuyển hóa Homocystin niệu (HCY), rối loạn chuyển hóa Hypermethionin (MET), bệnh tiểu Siro (MSUD), rối loạn chuyển hóa Phenylketone niệu (PKU), rối loạn chuyển hóa Tyrosin Loại I (TYR I), Loại II (TYR II) và Loại III (TYR III).

Rối loạn axit béo có thể cản trở khả năng chuyển hóa chất béo thành năng lượng của cơ thể. Trẻ sơ sinh mắc chứng rối loạn chuyển hóa axit béo có thể đối mặt với các vấn đề tim mạch, khó thở, động kinh, suy nhược cơ thể và tử vong. Chế độ ăn uống đặc biệt, ăn nhiều bữa và dùng thuốc có thể giúp ngăn chặn các triệu chứng. Chương trình của tiểu bang Ohio sàng lọc các rối loạn chuyển hóa axit béo sau đây: Thiếu hụt enzyme Carnitine/Acylcarnitine Translocase (CACT), thiếu hụt enzyme Carnitine Palmitoyl Transferase loại II (CPT II), thiếu hụt hấp thu Carnitine (CUD), rối loạn chuyển hóa axit Glutaric loại II (GA-2), thiếu hụt enzyme Hydroxy Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase (LCHAD), thiếu hụt enzyme Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase (MCAD), thiếu hụt Protein 3 chức năng (TFP), thiếu hụt enzyme Acyl-CoA Dehydrogenase chuỗi rất dài (VLCAD).

Rối loạn axit hữu cơ xảy ra khi cơ thể của bé không thể loại bỏ một số chất thải từ máu. Điều này có thể dẫn đến nôn, lượng đường trong máu thấp, hôn mê hoặc tử vong. Phương pháp điều trị có thể bao gồm chế độ ăn uống đặc biệt và thuốc. Chương trình của tiểu bang Ohio sàng lọc các rối loạn chuyển hóa axit hữu cơ sau đây: Bệnh thiếu hụt enzyme 2-Methylbutyryl-CoA Dehydrogenase (2MBG), thiếu hụt enzyme 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase (HMG), thiếu hụt enzyme Acetoacetyl-CoA Thiolase ty thể (BKT), thiếu hụt enzyme 3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase (3MCC), rối loạn chuyển hóa axit Glutaric loại I (GA-1), thiếu hụt enzyme Isobutyryl-CoA Dehydrogenase (IBG), rối loạn chuyển hóa axit Isovaleric (IVA), rối loạn chuyển hóa axit Methylmalonic (MMA), thiếu hụt enzyme Multiple CoA Carboxylase (MCD), rối loạn chuyển hóa axit Propionic (PROP).

Thiếu hụt Biotinidase xảy ra khi bé không thể sử dụng được vitamin Biotin bình thường. Có thể ngăn ngừa các vấn đề phát ban trên da, động kinh, khiếm thính hoặc chậm phát triển bằng cách bổ sung biotin vào chế độ ăn uống.

Bệnh tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH) xảy ra khi cơ thể không tạo được các hoóc-môn nhất định ở tuyến thượng thận. Trẻ sơ sinh mắc phải tình trạng này có thể chuyển nặng thành các giai đoạn đe dọa tính mạng do mất nước và hôn mê. Một số hiện tượng bất thường có thể xuất hiện ở bộ phận sinh dục của bé gái. Quá trình điều trị bằng thuốc có thể giúp ngăn ngừa các biến chứng nguy hiểm đến tính mạng của tình trạng này.

Bệnh Suy giáp bẩm sinh xảy ra khi cơ thể trẻ không sản sinh đủ hoóc-môn tuyến giáp để duy trì khả năng phát triển bình thường. Điều trị bằng thuốc có thể giúp ngăn ngừa các vấn đề tăng trưởng và chậm phát triển.

Bệnh Xơ nang (CF) là một bệnh di truyền ở phổi và hệ thống tiêu hóa, có thể gây ra nhiễm trùng ngực và suy dinh dưỡng. Phát hiện và điều trị sớm có thể giúp cải thiện quá trình phát triển và giảm nguy cơ nhiễm trùng.

Bệnh rối loạn chuyển hóa đường Galactose xảy ra khi cơ thể bé không thể hấp thụ đường sữa (galactose). Chế độ ăn uống đặc biệt không có đường sữa có thể giúp ngăn ngừa tổn thương não và gan.

Bệnh thiếu máu Sickle-Cell và Hemoglobinopathy khác là những rối loạn di truyền ảnh hưởng đến hồng cầu. Một số rối loạn này đôi khi gây đau đớn, nhiễm trùng hoặc các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng khác có thể dẫn đến tử vong. Có thể cần điều trị bằng thuốc để giảm nguy cơ nhiễm trùng và các vấn đề khác. Trẻ sơ sinh mắc những rối loạn này cần được đưa tới bác sĩ chuyên khoa để khám và điều trị.

Suy yếu miễn dịch kết hợp nặng (SCID) bao gồm một nhóm rối loạn miễn dịch hiếm gặp nhưng nghiêm trọng. Cơ thể của em bé không thể sản sinh một số tế bào bảo vệ cơ thể khỏi bị nhiễm trùng. Trẻ sơ sinh không được điều trị có thể diễn biến thành nhiễm khuẩn đe dọa tính mạng do vi khuẩn, vi rút và nấm. Điều trị có thể làm giảm nguy cơ nhiễm trùng.

Bệnh liên quan tới rối loạn các chất trong lysosome (LSDS) là những triệu chứng xảy ra khi cơ thể không sản sinh ra các enzyme cần thiết để biến đổi các phân tử lớn thành các chất nhỏ hơn cho cơ thể hấp thụ. Các phân tử lớn tích tụ trong tế bào và có thể gây tổn thương cho não, dây thần kinh, tim, xương, gan và các cơ quan khác. Điều trị có thể bao gồm thay thế enzyme và ghép tủy xương. Tiểu bang Ohio thực hiện sàng lọc các bệnh liên quan tới rối loạn các chất trong lysosome sau đây: Bệnh Krabbe, bệnh Mucopolysaccharidosis Loại I, và Bệnh liên quan tới rối loạn các chất trong Glycogen Loại II (Bệnh Pompe).

