

Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh

Vì Sức Khỏe Của Bé



Department
of Health

Tại sao con tôi được xét nghiệm?

Để đảm bảo con quý vị khỏe mạnh nhất có thể. Xét nghiệm máu cung cấp những thông tin quan trọng về sức khỏe của con quý vị mà quý vị và bác sĩ của quý vị có thể không biết. Chương Trình Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh xác định những trẻ sơ sinh có thể mắc một trong số các bệnh hiếm gặp không có triệu chứng ngay nhưng có thể điều trị được. Việc chẩn đoán và điều trị y tế sớm thường có thể ngăn ngừa các bệnh nghiêm trọng, và thậm chí tử vong, do đó điều quan trọng là chúng tôi phải xét nghiệm máu của con quý vị và báo cáo kết quả cho bác sĩ của bé. Hãy hỏi bác sĩ của bé về các kết quả xét nghiệm của con quý vị.

Sàng lọc trẻ sơ sinh mới được thực hiện?

Không. Mỗi tiểu bang đều có chương trình sàng lọc trẻ sơ sinh. Chương trình của Tiểu Bang New York được Luật Y Tế Công Cộng giao sứ mệnh thực hiện và bắt đầu vào năm 1965. Một số căn bệnh có thể ảnh hưởng tới trẻ từ những ngày đầu đời – thậm chí vài ngày sau khi sinh. Xét nghiệm và chẩn đoán kịp thời đóng vai trò quan trọng trong việc giúp các biện pháp điều trị đạt được hiệu quả cao nhất.

Con tôi được xét nghiệm bao nhiêu bệnh?

Số bệnh được xét nghiệm đã tăng từ một vào năm 1965 lên hơn 45 bệnh hiện tại. Các căn bệnh được liệt kê trong tập sách này. Mặc dù các bệnh này rất hiếm gặp, 1 trong 300 trẻ sinh ra mỗi ngày tại New York mắc một trong số những bệnh này. Hầu hết các bệnh này đều rất nghiêm

trọng và có thể dẫn tới tử vong. Một số bệnh có thể làm trẻ chậm phát triển, gây ra khuyết tật trí tuệ, tăng nguy cơ trẻ bị các bệnh lây nhiễm, hoặc gây ra các vấn đề khác nếu không được phát hiện và điều trị.

Đó là lý do vì sao:

Điều trị sớm là cực kỳ quan trọng!

Nhưng có vẻ như con tôi rất khỏe mạnh. Có cần thực hiện các xét nghiệm đó không?

Có. Hầu hết những trẻ sơ sinh được phát hiện mắc bệnh nhờ Chương Trình Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh đều không có dấu hiệu của bệnh ngay sau khi sinh và có vẻ khỏe mạnh. Với các xét nghiệm đặc biệt trong phòng thí nghiệm này, chúng tôi có thể xác định trẻ có thể mắc một trong những căn bệnh này và thông báo cho bác sĩ của trẻ về sự cần thiết của việc thực hiện thêm các xét nghiệm và chăm sóc đặc biệt. Hầu hết thời gian, việc bắt đầu điều trị trước khi con quý vị có bất kỳ triệu chứng nào hoặc bị bệnh là rất quan trọng. Rất nhiều bệnh di truyền, và chúng được di truyền từ cha mẹ của bé.

Mọi trẻ em đều có hai bộ gen – một di truyền từ mẹ và một từ cha. Đôi khi, chỉ một bộ gen có vấn đề, nhưng vì bộ gen còn lại không có vấn đề gì, trẻ em không bị bệnh. Những trẻ này được gọi là người mang mầm bệnh. Mặc dù trẻ không bị ốm đau, điều này có nghĩa là ít nhất cha hoặc mẹ hay cả cha và mẹ cũng là những người mang mầm bệnh. Hầu hết, các xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh có

thể xác định những trẻ mang mầm bệnh của một số bệnh di truyền, nhưng chương trình không được thiết kế để phát hiện **tất cả** các trẻ mang mầm bệnh. *Việc được tư vấn di truyền là rất quan trọng nếu con em quý vị có kết quả xét nghiệm là trẻ mang mầm bệnh vì hầu hết cha mẹ mang mầm bệnh đều không biết điều đó. Các tư vấn viên có thể giúp quý vị hiểu thông tin này.*

Nhưng trong gia đình tôi chưa bao giờ có trẻ nào gặp vấn đề về sức khỏe như vậy.

Cha mẹ đã có con khỏe mạnh không lường trước bất kỳ vấn đề nào, và trong hầu hết các trường hợp họ luôn đúng. Nhưng vẫn có khả năng em bé mới sinh của quý vị mắc một trong số những bệnh này. Các bệnh này rất hiếm gặp, và rất có thể là con quý vị sẽ không mắc một trong số chúng, nhưng tổng cộng có 1 trên 300 trẻ sinh ra mỗi ngày tại New York mắc một trong số những bệnh này. Kết quả xét nghiệm sàng lọc sơ sinh âm tính của em bé mới sinh của quý vị không đảm bảo rằng con quý vị sinh ra trong tương lai cũng có kết quả âm tính. Một số trẻ và cha mẹ có thể là người mang mầm bệnh mặc dù không ai trong gia đình bị mắc bệnh. Rất nhiều gia đình đến tư vấn di truyền để hiểu rõ hơn về những nguy cơ này đối với con họ sẽ sinh ra trong tương lai và các thành viên khác trong gia đình. *Cũng cần nhớ rằng xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh KHÔNG phát hiện được tất cả trẻ mang mầm bệnh của các bệnh di truyền này. Các xét nghiệm được thiết kế để*

phát hiện hầu hết các trẻ mắc những bệnh di truyền này.

Con tôi được xét nghiệm như thế nào?

Tất cả các xét nghiệm được thực hiện trên mẫu máu nhỏ được lấy bằng cách chích gót chân của bé. Mẫu máu sẽ được nhỏ vào một miếng giấy lọc đặc biệt. Mẫu này thường được lấy sau khi sinh từ 24-36 giờ. Mẫu máu được gửi đến phòng xét nghiệm tại Sở Y Tế Tiểu Bang tại Albany.

Tôi sẽ nhận được các kết quả xét nghiệm chứ?

Hãy chắc chắn là quý vị thông báo cho y tá tại bệnh viện tên và thông tin văn phòng của bác sĩ hoặc phòng khám của con quý vị. Bác sĩ đó sẽ nhận được kết quả và liên hệ với quý vị ngay nếu có bất kỳ vấn đề gì. Hãy chắc chắn hỏi kết quả khi quý vị đưa con đến gặp bác sĩ hoặc phòng khám để thăm khám lần đầu tiên cho bé. Y tá bệnh viện cần đưa cho quý vị một biểu mẫu màu hồng trong đó hướng dẫn quý vị cách nhận các kết quả xét nghiệm từ bác sĩ của con quý vị.

Nếu các kết quả âm tính, điều đó có nghĩa là con tôi sẽ khỏe mạnh đúng không?

Chương Trình Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh chỉ xét nghiệm một vài trong số rất nhiều căn bệnh trẻ có thể mắc phải. Ngoài ra, vì một số lý do, không thể xác định được một số trẻ bị mắc các bệnh này. Quý vị nên đưa con đến gặp bác sĩ hoặc phòng khám để thực hiện tất cả các xét nghiệm.

Luôn luôn quan sát các triệu chứng hoặc hành vi bất thường của con quý vị, và gọi cho bác sĩ ngay nếu có vẻ có vấn đề nào đó.

Kết quả xét nghiệm sàng lọc sơ sinh âm tính của em bé mới sinh của quý vị không đảm bảo rằng con quý vị sinh ra trong tương lai sẽ không bị bệnh. Ngoài ra, xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh KHÔNG phát hiện được tất cả trẻ mang mầm bệnh của các bệnh di truyền này. Những người

bác sĩ sẽ chỉ thảo luận về sự cần thiết của việc thực hiện xét nghiệm chẩn đoán bổ sung sau khi kết quả xét nghiệm sàng lọc lần hai của trẻ bất thường. Trong trường hợp hiếm gặp, vì một căn bệnh có thể khiến trẻ ốm nhanh chóng, bác sĩ sẽ điều trị cho trẻ ngay trong khi chờ kết quả của các xét nghiệm lần hai. Nếu quý vị được yêu cầu cho con xét nghiệm lại, vui lòng mang bé đến sớm nhất có thể, để có thể thực hiện xét nghiệm

1 trên 300 trẻ sinh ra mỗi ngày tại NYS mắc một trong số các bệnh được sàng lọc.

mang mầm bệnh có gen đột biến nhưng vẫn khỏe mạnh. Trẻ và cha mẹ có thể là những người mang mầm bệnh mà gia đình không có tiền sử mắc bệnh. Rất nhiều gia đình đến tư vấn di truyền để hiểu rõ hơn về bệnh và những nguy cơ mang mầm bệnh đối với con họ sẽ sinh ra trong tương lai và các thành viên khác trong gia đình.

“Xét nghiệm lại” có nghĩa là con tôi có thể mắc bệnh?

Không nhất thiết là như vậy. Xét nghiệm lại có thể cần thiết vì một số lý do. Lý do phổ biến nhất là mẫu máu được nhỏ vào miếng giấy lọc đặc biệt sai. Điều này không có nghĩa là con quý vị có bất kỳ vấn đề gì. Nó chỉ đơn giản có nghĩa là cần lấy mẫu máu khác sớm nhất có thể.

Khi các kết quả xét nghiệm đầu tiên cho thấy có vấn đề, các kết quả đó không được coi là kết quả cuối cùng cho đến khi các xét nghiệm sàng lọc được thực hiện lại. Điều này yêu cầu một mẫu máu mới. Thông thường,

lại ngay, nhằm xác định liệu con quý vị có cần được điều trị hay không.

Sẽ ra sao nếu con tôi mắc một trong số các bệnh đó?

Có biện pháp điều trị giảm ảnh hưởng của tất cả các bệnh được xét nghiệm.

Đôi khi, có thể ngăn ngừa hoàn toàn các triệu chứng nếu thực hiện chế độ ăn uống đặc biệt hoặc điều trị y tế sớm. Rất phức tạp để điều trị hầu hết các bệnh này, và chăm sóc y tế cần sự hỗ trợ của bác sĩ có chuyên môn về căn bệnh cụ thể.

Nếu con mới sinh của tôi bị bệnh, con tôi sinh ra trong tương lai cũng sẽ mắc bệnh?

Điều này tùy thuộc vào bệnh. Hầu hết các bệnh này đều di truyền và di truyền từ cha mẹ sang trẻ. Kết quả xét nghiệm sàng lọc sơ sinh âm tính không đảm bảo rằng con quý vị sinh ra trong tương lai sẽ không bị bệnh. Ngoài ra, xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ

sinh KHÔNG phát hiện được tất cả trẻ mang mầm bệnh của các bệnh di truyền này. Những người mang mầm bệnh có gen đột biến và vẫn khỏe mạnh. Trẻ và cha mẹ có thể là những người mang mầm bệnh mà gia đình không có tiền sử mắc bệnh đó. Nhiều gia đình tìm kiếm tư vấn di truyền để hiểu rõ hơn việc con họ mắc bệnh như thế nào, và để hiểu về bệnh và những nguy cơ mang mầm bệnh đối với con họ sẽ sinh ra trong tương lai và các thành viên khác trong gia đình. Một số bệnh không di truyền. Ví dụ, có nhiều nguyên nhân gây ra bệnh suy giáp bẩm sinh, trong khi lây nhiễm HIV là do vi-rút, không phải do đột biến gen.

Tại sao con tôi được xét nghiệm HIV?

Chúng tôi xét nghiệm trẻ để phát hiện các kháng thể HIV. Nếu kết quả xét nghiệm là dương tính, điều này có nghĩa là người mẹ mang vi-rút và chúng tôi muốn đảm bảo trẻ không bị lây nhiễm vi-rút. HIV có thể lây truyền từ mẹ sang con trước khi sinh, trong quá trình sinh nở, hoặc trong quá trình cho con bú sữa mẹ. Tại NYS, hầu hết phụ nữ mang thai được xét nghiệm HIV trước khi sinh con. Lý tưởng nhất là người mẹ nên sử dụng thuốc trong quá trình mang thai và đau đẻ để bảo vệ trẻ không bị lây nhiễm HIV.

Chi phí cho các xét nghiệm này là bao nhiêu?

Miễn phí. Các xét nghiệm này được thực hiện miễn phí cho các gia đình.

Tôi có thể làm gì để bác sĩ có thể giúp điều trị cho con tôi dễ dàng hơn?

Đầu tiên, hãy chắc chắn là quý vị thông báo cho y tá tại bệnh viện nơi sinh con tên bác sĩ của bé để chúng tôi có thể liên hệ với bác sĩ nếu cần. Nếu quý vị thay đổi bác sĩ, hãy thông báo cho chúng tôi biết bằng cách gửi email hoặc gọi điện cho chúng tôi (xem mặt sau của cuốn sách này). Nếu bác sĩ của quý vị yêu cầu đưa con đến để xét nghiệm lại, hãy đưa con đến sớm nhất có thể. Nếu con quý vị **mắc** bệnh, việc hành động nhanh chóng là rất quan trọng.

Nếu quý vị không có điện thoại, hãy cho bác sĩ của quý vị số điện thoại của người nào đó có thể liên lạc với quý vị ngay. Nếu quý vị chuyển nhà ngay sau khi sinh con, hãy thông báo cho bác sĩ của quý vị hoặc phòng khám địa chỉ và số điện thoại mới của quý vị ngay. Khi đó, bác sĩ của quý vị sẽ biết làm thế nào để liên lạc với quý vị nếu con quý vị cần xét nghiệm thêm hoặc điều trị.

Hãy nhớ, thời gian là cực kỳ quan trọng. Là cha mẹ, quý vị có thể trợ giúp Chương Trình Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh đảm bảo rằng con quý vị khỏe mạnh nhất có thể bằng cách chắc chắn là bác sĩ của quý vị biết làm thế nào để liên lạc với quý vị.

Hãy Cập Nhật Thông Tin: Nhận các kết quả xét nghiệm sàng lọc của con quý vị từ bác sĩ của bé!

Xem trang web của chúng tôi để có thêm nhiều thông tin về xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh.

Các Bệnh Được Xác Định bởi Chương Trình Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh Tiểu Bang New York

Nhóm		Bệnh
Nội tiết		Bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh (CAH)
		Bệnh suy giáp bẩm sinh (CH)
Huyết học, Huyết sắc tố		Bệnh Hb SS (bệnh hồng cầu hình liềm)
		Bệnh Hb SC
		Bệnh Hb CC
		Các bệnh huyết sắc tố khác
Bệnh lây nhiễm		Phơi nhiễm HIV
Lỗi bẩm sinh trong quá trình trao đổi chất	Bệnh rối loạn chuyển hóa a-xít amin	Bệnh rối loạn chuyển hóa Homocysti niệu (HCY)
		Bệnh rối loạn chuyển hóa Hypermethionin (HMET)
		Bệnh tiểu Siro (MSUD)
		Bệnh rối loạn chuyển hóa Phenylketone niệu (PKU) và Dư lượng phenylalanine cao (HyperPhe)
		Bệnh rối loạn chuyển hóa Tyrosin (TYR-I, TYR-II, TYR-III)
	Bệnh rối loạn về oxy hóa chất a-xít béo	Bệnh thiếu hụt enzyme carnitine-acylcarnitine translocase (CAT)
		Bệnh thiếu hụt enzyme carnitine palmitoyltransferase loại I (CPT-I) và loại II (CPT-II)
		Dị tật hấp thụ carnitine (CUD)
		Bệnh thiếu hụt enzyme 2,4-Dienoyl-CoA reductase (2,4Di)
		Bệnh thiếu hụt enzyme hydroxyacyl-CoA dehydrogenase chuỗi dài (LCHAD)
		Bệnh thiếu hụt enzyme acyl-CoA dehydrogenase chuỗi trung bình (MCAD)
		Bệnh thiếu hụt enzyme ketoacyl-CoA thiolase chuỗi trung bình (MCKAT)
		Bệnh thiếu hụt enzyme hydroxyacyl-CoA dehydrogenase chuỗi trung bình/chuỗi ngắn (M/SCHAD)
		Bệnh thiếu hụt trifunctional protein (TFP)
		Bệnh thiếu hụt enzyme acyl-CoA dehydrogenase đa nguyên (MADD) (cũng được gọi là Bệnh rối loạn chuyển hóa a-xít Glutaric loại II (GA-II))
		Bệnh thiếu hụt enzyme acyl-CoA dehydrogenase chuỗi ngắn (SCAD)
		Bệnh thiếu hụt enzyme acyl-CoA dehydrogenase chuỗi rất dài (VLCAD)

Nhóm		Bệnh
Lỗi bẩm sinh trong quá trình trao đổi chất	Bệnh rối loạn chuyển hóa a-xít hữu cơ	Bệnh rối loạn chuyển hóa a-xít Glutaric loại I (GA-I)
		Bệnh thiếu hụt enzyme 3-Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase (HMG)
		Bệnh thiếu hụt enzyme Isobutyryl-CoA dehydrogenase (IBCD)
		Bệnh rối loạn chuyển hóa a-xít Isovaleric (IVA)
		Bệnh rối loạn chuyển hóa tăng axit malonic (MA)
		Bệnh thiếu hụt enzyme 2-Methylbutyryl-CoA dehydrogenase (2MBG)
		Bệnh thiếu hụt enzyme 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase (3-MCC)
		Bệnh thiếu hụt enzyme 3-Methylglutaconyl acidemia (3-MGA)
		Bệnh thiếu hụt enzyme 2-Methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase (MHBD)
		Bệnh thiếu hụt enzyme Methylmalonyl-CoA mutase (MUT), Bệnh thiếu hụt đồng yếu tố Cobalamin A,B (Cbl A,B) và Cobalamin C,D (Cbl C,D) và Methylmalonic acidemias khác (MMA)
		Bệnh thiếu men mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (thiếu hụt Beta-ketothiolase) (BKT)
		Bệnh thiếu hụt carboxylase đa nguyên (MCD)
		Rối loạn chuyển hóa các hợp chất a-xít hữu cơ (PA)
	Bệnh rối loạn chu trình chuyển hóa u-rê	Bệnh rối loạn chuyển hóa Arginin (ARG)
		Bệnh rối loạn chuyển hóa tăng axit Argininosuccinic (ASA)
		Bệnh rối loạn chuyển hóa Citrullin (CIT)
	Các bệnh di truyền khác	Bệnh loạn dưỡng não chất trắng thượng thận (X-linked)
		Bệnh thiếu men Biotinidase (BIOT)
		Bệnh Xơ nang (CF)
		Bệnh rối loạn chuyển hóa đường Galactose (GALT)
		Thiếu hụt guanidinoacetate methyltransferase (GAMT)
		Bệnh Krabbe
		Bệnh Mucopolysaccharidosis tuýp I (MPS I)
		Bệnh Pompe
		Hội chứng suy giảm miễn nhiễm tổng hợp nghiêm trọng (SCID)
		Bệnh teo cơ tủy sống (SMA)

Để có thêm thông tin về Chương Trình Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh Tiểu Bang New York và các bệnh trong cuốn sách này, vui lòng truy cập trang web của chúng tôi tại www.wadsworth.org/programs/newborn

Chương Trình Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh Tiểu Bang New York là dịch vụ do Sở Y Tế Tiểu Bang cung cấp cho các gia đình có trẻ sơ sinh.

Quan trọng: Quý vị có câu hỏi về sàng lọc trẻ sơ sinh?

Cần cho chúng tôi biết thông tin về bác sĩ của con quý vị?

Hãy viết thư, gọi điện hoặc truy cập trang web của chúng tôi:

Newborn Screening Program
Wadsworth Center
New York State Department of Health
P.O. Box 22002
Albany NY 12201- 2002

Email: nbsinfo@health.ny.gov

wadsworth.org/programs/newborn

Kính gửi các bậc phụ huynh,

(Các) mẫu máu của con quý vị sẽ được Chương Trình Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh lưu giữ trong tối đa 10 năm theo các điều kiện an toàn và việc tiếp cận được kiểm soát chặt chẽ. Nếu có nhu cầu, (các) mẫu này có thể được sử dụng cho các mục đích chẩn đoán cho bé với sự chấp thuận của quý vị. Một phần mẫu không có thông tin có thể nhận dạng con quý vị có thể được sử dụng trong nghiên cứu y tế công cộng đã được Hội đồng chịu trách nhiệm giám sát việc tuân thủ tất cả các luật hiện hành và các nguyên tắc đạo đức xem xét và phê duyệt. Quý vị có thể sắp xếp để (các) mẫu của con quý vị được hủy hoặc ngăn không cho sử dụng trong nghiên cứu sức khỏe cộng đồng bằng cách gọi tới số (518) 473-7552 để được hướng dẫn. Quý vị có thể truy cập trang web của chúng tôi để có thêm thông tin hoặc để tải về một bản sao của biểu mẫu chúng tôi cần nhằm tôn trọng yêu cầu bằng văn bản của quý vị. Ghi chú: Khi có yêu cầu, chúng tôi sẽ tiêu hủy mẫu hoàn toàn. Chúng tôi không thể tiêu hủy trước 8 tuần sau khi quý vị sinh nở.



**Department
of Health**