

THỬ NGHIỆM TRẺ SƠ SINH:

*Cho Sức Khỏe
của Em Bé*



Tại sao thử nghiệm con tôi?

Để đảm bảo cho con quý vị càng được khỏe mạnh càng tốt. Thử máu cho biết thông tin quan trọng về sức khỏe của em bé mà quý vị hoặc ngay cả bác không biết được nếu không thử. Chương Trình Thủ Nghiệm Trẻ Sơ Sinh tìm ra một số em sơ sinh nào có thể có một trong vài bệnh hiếm có và các em bị vướng phải khuẩn Sida. Khi biết được và chữa trị sớm, thường có thể ngăn ngừa được bệnh nghiêm trọng.

Thử nghiệm trẻ sơ sinh có phải là chương trình mới không?

Không. Mỗi tiểu bang có một chương trình thử nghiệm trẻ sơ sinh. Chương trình Tiểu Bang Nữu Ước bắt đầu từ năm 1965. Một vài bệnh có thể ảnh hưởng trẻ em rất sớm – ngay cả trong mấy ngày đầu. Vì lý do này, thử nghiệm và chẩn đoán bệnh nhanh chóng là rất quan trọng.

Con tôi được thử nghiệm cho bao nhiêu thử bệnh?

Số lượng thử nghiệm đã tăng từ một vào năm 1965 cho tới hơn 40 hiện nay. Các bệnh này được liệt kê phía sau tập sách này. Mặc dù hiếm gặp, các chứng bệnh này thường nghiêm trọng. Một vài căn bệnh có thể đe dọa tính mạng. Một vài chứng bệnh khác có thể làm em bé chậm lớn hoặc chậm phát triển tâm thần hoặc gây ra các vấn đề khác nếu không tìm ra được và điều trị.

Chữa trị sớm rất quan trọng!

Nhưng con tôi có vẻ rất khỏe mạnh. Có cần phải làm các thử nghiệm này không?

Có. Đa số các trẻ sơ sinh, có bệnh mà Chương Trình Thủ Nghiệm Trẻ Sơ Sinh tìm ra, không có triệu chứng là có bệnh ngay sau khi mới chào đời. Với các thử nghiệm đặc biệt, chương trình có thể tìm ra trẻ sơ sinh nào có thể có một trong các bệnh này và báo cho bác sĩ biết là em có thể cần chăm sóc đặc biệt. Thường thường có thể làm được điều này trước khi em bé bắt đầu ngã bệnh.

Nhưng trẻ em trong gia đình chúng tôi chưa bao giờ có các vấn đề sức khỏe đó.

Phụ huynh nào đã từng có con khỏe mạnh thường không nghĩ rằng sẽ có vấn đề gì và thường thường họ nghĩ đúng. Các bệnh này rất hiếm có và có thể con quý vị sẽ không có bệnh nào cả.

Con tôi sẽ được thử nghiệm như thế nào?

Tất cả các thử nghiệm được thực hiện từ một mẫu máu rất nhỏ lấy bằng cách châm gót chân em bé. Mẫu thường thường được lấy vào ngày em vé được cho xuất viện. Máu được để cho khô trên một tấm giấy lọc.

Tôi có được cho biết kết quả không?

Bác sĩ em bé hoặc phòng mạch sẽ được cho kết quả và sẽ liên lạc ngay với quý vị nếu có vấn đề gì. Nhưng, là phụ huynh có trách nhiệm, quý vị nên xin kết quả khi mang em bé đến bác sĩ hoặc phòng mạch khám lần đầu tiên. Mẫu máu hồng mà y tá trao cho quý vị sẽ cho biết cách xin kết quả từ bác sĩ của mình.

Nếu tất cả các thử nghiệm đều bình thường, đó có nghĩa là em bé sẽ được khỏe mạnh phải không?

Chương Trình Thủ Nghiệm Trẻ Sơ Sinh chỉ thử một vài thứ trong nhiều thử bệnh em bé có thể có. Thêm nữa, có thể không tìm ra bệnh cho một số em bé có các bệnh này vì sự khác biệt của cách lấy máu hoặc lối thử nghiệm. Quý vị nên mang em bé đến bác sĩ hoặc phòng mạch thường xuyên để được chăm sóc. Luôn luôn xem chừng em bé có những thái độ khác thường và gọi bác sĩ ngay nếu thấy điều gì có vẻ không bình thường.

Khám lại có nghĩa là con tôi có thể bị bệnh phải không?

Không nhất thiết là như vậy. Có thể cần khám lại vì một số lý do. Thông thường nhất là mẫu đầu tiên có quá ít máu để hoàn tất mười một thử nghiệm. Điều này không có nghĩa là con của tôi bị một bệnh nào. Đây chỉ có nghĩa là phải lấy mẫu khác để có thể làm tất cả các thử nghiệm.

Thường thường, khi kết quả thử nghiệm đầu cho biết là có vấn đề gì, kết quả không được xem là tối hậu cho đến khi được thử nghiệm lại. Điều này buộc phải có mẫu máu mới. Nói chung, bác sĩ sẽ cho biết là cần phải khám thêm khi nào thử nghiệm cho em bé bị khác lạ lần thứ nhì. Trong trường hợp rất hiếm có, vì bệnh có thể rất nghiêm trọng, bác sĩ sẽ chữa trị em bé ngay trong khi đợi kết quả thử nghiệm lần thứ nhì. Nếu được yêu cầu cho con bạn khám lại, xin làm ngay, để có thể thử nghiệm lại ngay tức thì.

Chuyện gì xảy ra nếu em bé có thể một trong các bệnh này? Có thể trị dứt được không?

Không có thể trị dứt bất cứ bệnh nào trong các bệnh này. Tuy nhiên, có thể giảm bớt tầm nghiêm trọng – và thường thường ngăn chặn hoàn toàn – nếu bắt đầu chế độ ăn uống đặc biệt hoặc có chữa trị y tế khác sớm. Đa số chữa trị cho các bệnh này rất phức tạp và nên phối hợp chữa trị với một chuyên viên về bệnh đó.

Trong trường hợp Sida, ít hơn mươi phần trăm các em bé có Sida khi thử nghiệm, thực sự bị nhiễm và sẽ cần chữa trị.

Nếu em bé của tôi có bệnh, các con khác của tôi sẽ có bệnh này trong tương lai không?

Điều đó tùy theo bệnh. Một vài bệnh là di truyền và các con thừa bị từ phụ huynh. Nhiều gia đình tìm vấn về di truyền để hiểu hơn về cách con bị bệnh và xem xác suất rủi ro cho các con trong tương lai và người khác trong gia đình ra sao. Các bệnh khác, như bệnh giảm tuyến giáp (hypothyroidism) và Sida, không phải là di truyền. Bệnh giảm tuyến giáp có nhiều nguyên nhân. Và Sida là do một siêu vi khuẩn gây ra, không phải là gen.

Tại sao bé cần thử nghiệm Sida?

Sida có thể truyền từ một người phụ nữ nhiễm qua em bé của bà ta trước khi em bé ra đời, trong khi sanh hoặc lúc cho bú sữa mẹ. Nếu em bé có kháng thể Sida, đó có nghĩa là mẹ có siêu vi. Ở Tiểu Bang Nữu Ước, đa số các phụ nữ có thai được thử nghiệm Sida trong khi chăm sóc tiền sản. Những ai chưa thử, sẽ được thử nghiệm ngay trước khi chuyển bụng và sanh con. Thủ nghiệm trẻ sơ sinh được coi là lối an toàn cho những ai chưa được thử nghiệm để, nếu bị nhiễm Sida, cả mẹ lẫn em bé có thể được giới thiệu đi thử nghiệm và chăm sóc thêm.

Tốt nhất là người mẹ nên được cho thuốc để ngăn truyền nhiễm Sida trong khi mang thai và khi chuyển bụng, và em bé được cho thuốc ngay sau khi sanh. Nếu không chữa trị, một trong bốn em bé có mẹ bị nhiễm Sida sẽ bị nhiễm. Nếu có thuốc, nguy cơ em bé bị nhiễm sẽ giảm xuống thành một trên mười hai em.

Kết quả thử nghiệm Sida được giữ kín. Muốn biết thêm thông tin về Sida, gọi số 1-800-541-AIDS (Anh ngữ) hoặc 1-800-233-SIDA (tiếng Tây Ban Nha).

Tôi sẽ phải trả bao nhiêu tiền cho các thử nghiệm này?

Không phải trả đồng nào. Phí tổn thử nghiệm được trả bằng quỹ đặc biệt của Tiểu Bang Nữu Ước và chính phủ Liên Bang.

Tôi có thể làm gì để bác sĩ dễ giúp em bé của tôi hơn?

Nếu bác sĩ yêu cầu mang em bé vào để thử nghiệm lại, thì phải làm càng sớm càng tốt. Nếu con có bệnh, hành động nhanh chóng là rất quan trọng.

Nếu không có điện thoại, cho bác sĩ biết số điện thoại của người nào có thể liên lạc mình được. Nếu dọn nhà ngày sau khi em bé chào đời, báo cho bác sĩ phòng mạch biết địa chỉ và số điện thoại mới ngay tức thì. Làm vậy thì bác sĩ sẽ biết chỗ để liên lạc nếu con cần thử nghiệm lại.

Nên nhớ rằng, thời giờ là rất quan trọng. Là phụ huynh, quý vị có thể giúp Chương Trình Thủ Nghiệm Trẻ Sơ Sinh lo cho con quý vị càng được khỏe mạnh càng tốt bằng cách bảo đảm là bác sĩ biết cách liên lạc quý vị.

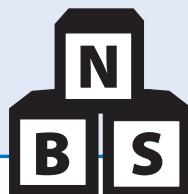
Các Chứng Bệnh Được Xác Định bởi Chương Trình Khám Kiểm Tra Trẻ Sơ Sinh của Tiểu Bang New York

Nhóm	Căn bệnh
Nội tiết	Chứng cường năng tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH) Chứng thiếu năng tuyến giáp bẩm sinh (CH)
Huyết học, Rối loạn hemoglobin trong máu	Bệnh Hb SS (Bệnh thiếu máu tế bào hình liềm) Bệnh Hb SC Bệnh Hb CC Các bệnh rối loạn hemoglobin trong máu khác
Các bệnh viêm nhiễm	Nhiễm HIV-1 (HIV-1)
Chứng rối loạn A-xít Amin	Bệnh rối loạn homocystine (HCY) Bệnh rối loạn a-xít a-min (HMET) Bệnh rối loạn nước tiểu ngọt (MSUD) Bệnh phenylketone niệu (PKU) và bệnh phenylalanine trong máu cao (HyperPhe) Bệnh tyrosine trong máu cao (TYR-I, TYR-II, TYR-III) Bệnh rối loạn chuyển hóa carnitine-acylcarnitine (CAT) Các bệnh thiếu Carnitine palmitoyltransferase I(CPT-I) và II (CPT-II) Dị tật rối loạn hấp thụ carnitine (CUD) Bệnh thiếu chất xúc tác giảm 2,4-Dienoyl-CoA (2,4Di) Bệnh thiếu 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase chuỗi dài (LCHAD) Bệnh thiếu acyl-CoA dehydrogenase chuỗi trung bình (MCAD) Bệnh thiếu ketoacyl-CoA thiolase chỗi trung bình (MCKAT) Bệnh thiếu hydroxyacyl-CoA dehydrogenase chuỗi ngắn/trung bình (M/SCHAD) Bệnh thiếu mitochondrial trifunctional protein (TFP) Bệnh thiếu acyl-CoA dehydrogenase (MADD) (hay còn được gọi là bệnh nhiễm a-xít glutaric loại II (GA-II) Bệnh thiếu acyl-CoA dehydrogenase chuỗi ngắn (SCAD) Bệnh thiếu acyl-CoA dehydrogenase chuỗi rất dài (VLCAD)
Chứng rối loạn Ô-xy hóa a-xít béo	Bệnh nhiễm a-xít glutaric loại I (GA-I) Bệnh thiếu 3-Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase (HMG) Bệnh thiếu Isobutyryl-CoA dehydrogenase (IBCD) Bệnh nhiễm a-xít isovaleric (IVA) Bệnh nhiễm a-xít malonic (MA) Bệnh thiếu 2-Methylbutyryl-CoA dehydrogenase (2-MBCD) Bệnh thiếu 2-Methylbutyryl-CoA carboxylase (3-MCC) Bệnh nhiễm a-xít 3-Methylbutyryl (3-MGA) Bệnh thiếu 2-Methyl-3-hydroxybutyryl-Co-A dehydrogenase (MHBD) Bệnh thiếu Methylmalonyl-CoA mutase (MUT), các bệnh thiếu yếu tố phụ Cobalamin A, B (Cbl A, B) và Cobalamin C, D (Cbl C, D) và các bệnh nhiễm a-xít methylmalonic (MMA) khác Bệnh thiếu mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase (bệnh thiếu beta-ketothiolase)(BKT) Bệnh thiếu đa carboxylase (MCD) Bệnh nhiễm a-xít propionic (PA)
Chứng rối loạn A-xít hữu cơ	Bệnh thiếu a-xít arginase (ARG) Bệnh thiếu argininosuccinic (ASA) Bệnh thiếu argininosuccinic acid synthetase (CIT)
Chứng rối loạn Chu kỳ Urê	
Các bệnh di truyền khác	Bệnh thiếu Biotinidase (BIOT) Bệnh xơ nang (CF) Bệnh galactosa huyết (GALT) Bệnh nhiễm độc tế bào thần kinh (Krabbe Disease) Bệnh suy giảm miễn dịch kết hợp dạng nghiêm trọng (SCID)

Để biết thêm chi tiết về Chương Trình Khám Kiểm Tra Trẻ Sơ Sinh của Tiểu Bang New York và các bệnh trong bảng, xin tới trang mạng điện toán của chúng tôi tại www.wadsworth.org/newborn.index.htm

*Chương Trình Thủ Nghiệm Trẻ Sơ Sinh của Tiểu Bang Nữu
Ước là một dịch vụ Ban Y Tế Tiểu Bang cung cấp cho các gia
đình có trẻ em mới sinh. Chúng tôi luôn chào đón các ý kiến
cho tập sách này. Xin biên thư về:*

Newborn Screening Program
Wadsworth Center
New York State Department of Health
P.O. Box 509
Albany, NY 12201-0509
[www.wadsworth.org/
newborn/index.htm](http://www.wadsworth.org/newborn/index.htm)



Kính gửi quý vị phụ huynh,

(Các) mẫu xét nghiệm của con quý vị sẽ được Newborn Screening Program lưu giữ trong tới 27 năm, trong các điều kiện bảo đảm an toàn và hạn chế tiếp cận. Sau này nếu cần, (các) mẫu này có thể được sử dụng để chẩn đoán bệnh cho con quý vị với sự cho phép chấp thuận thích hợp. Một phần của mẫu xét nghiệm cũng sẽ được loại bỏ tất cả các thông tin có thể nhận dạng con quý vị và có thể được sử dụng trong hoạt động nghiên cứu sức khỏe công cộng đã được xem xét phê chuẩn bởi một Ủy Ban có trách nhiệm quản lý việc chấp hành mọi điều luật và qui chế đạo đức hiện hành. Quý vị có thể thu xếp yêu cầu hủy (các) mẫu xét nghiệm của con quý vị hoặc không cho phép sử dụng trong hoạt động nghiên cứu sức khỏe công cộng bằng cách gọi số (518) 473-7552.

