

Sàng lọc cho Trẻ sơ sinh bằng Thẻ chứa Vết máu Newborn Blood Spot Card Screening

Tại sao con tôi được sàng lọc?

Một vết máu nhỏ của con bạn có thể được sử dụng để lấy thông tin quan trọng về sức khỏe của bé. Một em bé sơ sinh có thể trông khỏe mạnh nhưng lại mắc một chứng rối loạn hiếm gặp và nghiêm trọng mà bạn và bác sĩ hoặc nhân viên hộ sinh của bạn có thể không biết. Việc sàng lọc trẻ sơ sinh phát hiện những em bé mà có thể mắc một trong những rối loạn hiếm gặp này. Việc phát hiện và điều trị sớm những rối loạn này sẽ ngăn ngừa hoặc giảm nhẹ các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng. Nếu không được điều trị, nhiều trong số các rối loạn này có thể gây ra tình trạng chậm phát triển nghiêm trọng, các vấn đề sức khỏe khác và thậm chí đột tử ở trẻ sơ sinh.

Ở B.C., có khoảng 60 trẻ sinh ra mỗi năm (cứ 750 trẻ thì có 1 trẻ) mắc một trong các rối loạn này.

Con tôi sẽ được sàng lọc để phát hiện bệnh gì?

Con bạn sẽ được sàng lọc để phát hiện 27 loại rối loạn có thể điều trị được. Các loại rối loạn này bao gồm:

Rối loạn chuyển hóa: Những rối loạn này xảy ra khi cơ thể con bạn không thể phân tách (chuyển hóa) một số chất nhất định trong thực phẩm như chất béo, đạm và/hoặc đường. Những chất này có thể tích tụ và gây ra các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng. Việc điều trị sớm thường có thể ngăn ngừa những vấn đề này.

Rối loạn nội tiết: Rối loạn nội tiết là nhóm tình trạng phổ biến nhất được tìm thấy thông qua bảng sàng lọc vết máu của trẻ sơ sinh. Những rối loạn này xảy ra khi tuyến giáp hoặc tuyến thượng thận của con bạn không sản xuất đủ hoặc thiếu. Việc thay thế các hormone này có thể ngăn ngừa:

- Các vấn đề về tăng trưởng
- Khuyết tật trí tuệ hoặc chậm phát triển
- Sốc
- Tử vong đột ngột

Rối loạn máu: Rối loạn máu xảy ra khi một phần của tế bào hồng cầu mang o-xi (hemoglobin) đi khắp cơ thể bị thay đổi. Hemoglobin rất quan trọng vì nó nhận o-xi trong phổi và mang đến các bộ phận khác của cơ thể. Các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng có thể được ngăn ngừa thông qua các loại thuốc và phương pháp điều trị đặc biệt.

Bệnh Xơ nang: Bệnh xơ nang (Cystic fibrosis - CF) là một rối loạn di truyền gây ra chất nhầy đặc tích tụ trong phổi và

có thể ảnh hưởng đến hệ tiêu hóa. Nếu con bạn bị CF, trẻ có thể thường xuyên bị nhiễm trùng ở ngực và gặp vấn đề trong việc tiêu hóa thức ăn. Điều này có thể dẫn đến tăng cân chậm hơn. Việc điều trị có thể giúp ích cho quá trình tăng trưởng và giảm nguy cơ nhiễm trùng phổi.

Teo Cơ Tủy sống (Spinal Muscular Atrophy - SMA):

SMA ảnh hưởng đến các dây thần kinh điều khiển chuyển động của cơ. Trẻ sơ sinh và trẻ em bị SMA có thể gặp khó khăn khi nuốt, bò, ngồi hoặc đi bộ. Việc điều trị có thể làm chậm hoặc thậm chí chấm dứt một số vấn đề này.

Suy giảm Miễn dịch Kết hợp Nghiêm trọng (Severe Combined Immunodeficiency - SCID):

SCID ảnh hưởng đến hệ miễn dịch của trẻ và khiến trẻ khó chống lại nhiễm trùng hoặc vi trùng. Việc điều trị sớm có thể cải thiện đáng kể sức khỏe tổng thể.

Để biết thêm thông tin về các rối loạn này và những lợi ích của việc phát hiện và điều trị sớm, hãy truy cập Dịch vụ Toàn sản BC (Perinatal Services BC)

www.newbornscreeningbc.ca

Con tôi được sàng lọc bằng cách nào?

Gót chân của con bạn được chích và một vài giọt máu được lấy và đặt vào một thẻ đặc biệt. Con bạn có thể khóc, nhưng việc lấy mẫu máu không gây hại cho con bạn. Bạn có thể dỗ dành bé bằng cách dùng giọng nói của bạn để xoa dịu bé và ôm ấp vỗ về bé. Trong một số trường hợp, bạn cũng có thể bế và cho bé bú mẹ trong khi người ta lấy máu.

Mẫu máu được gửi đến phòng thí nghiệm tại Bệnh viện Nhi đồng BC (BC Children's Hospital) để xét nghiệm. Cùng một mẫu máu được sử dụng để sàng lọc tất cả các rối loạn trên bảng sàng lọc.

Sau khi sinh bao lâu thì con tôi sẽ được sàng lọc?

Thời gian lý tưởng để lấy mẫu máu sàng lọc của trẻ sơ sinh là từ 24 đến 48 giờ sau khi sinh. Việc này sẽ được thực hiện trước khi em bé của bạn xuất viện, hoặc bởi nhân viên hộ sinh của bạn tại nhà nếu bạn sinh con tại nhà.

Điều gì sẽ xảy ra nếu tôi về nhà cùng con tôi khi chưa đầy 24 giờ sau khi sinh?

Mẫu máu vẫn sẽ được lấy tại bệnh viện trước khi xuất viện trừ khi đã có sự sắp xếp với nhân viên hộ sinh của bạn để lấy mẫu máu khi về nhà trong khoảng thời gian từ 24-48 giờ sau khi sinh. Việc sàng lọc phát hiện hơn 80% các rối loạn thậm chí khi trẻ chưa được 24 giờ sau khi sinh. Việc phát hiện sớm rất quan trọng nếu con bạn có một trong những rối loạn này. Bạn sẽ nhận được hướng dẫn về cách lấy lại mẫu trong vòng 2 tuần. Mục đích của mẫu thứ hai là để kiểm tra lại một số ít các rối loạn mà có thể bị bỏ sót trong lần sàng lọc đầu tiên (sớm).

Tôi có thể chờ và cho con tôi làm sàng lọc sau được không?

Những rối loạn có thể điều trị này được phát hiện càng sớm thì kết quả sẽ càng tốt hơn cho trẻ có những rối loạn này. Chúng tôi đặc biệt khuyến khích bạn nên cho con mình được lấy mẫu máu trước khi xuất viện. Nếu bạn quyết định không muốn cho con mình được lấy mẫu máu trước khi xuất viện, bạn sẽ được yêu cầu ký tên vào một biểu mẫu. Biểu mẫu này cho biết bạn hiểu các lý do của việc xét nghiệm và các kết quả có thể xảy ra với con bạn nếu con bạn được xét nghiệm quá muộn hoặc hoàn toàn không được xét nghiệm và có một trong những rối loạn này.

Tôi làm cách nào để biết kết quả sàng lọc?

Kết quả sàng lọc của con bạn được báo cáo cho bác sĩ hoặc nhân viên hộ sinh của con bạn.

Nếu sàng lọc có kết quả âm tính thì điều đó có nghĩa là gì?

Kết quả kiểm tra âm tính có nghĩa là khả năng con bạn mắc một trong các rối loạn này là rất thấp. Rất hiếm khi việc sàng lọc có thể bỏ sót một em bé mắc một trong các rối loạn này.

Nếu sàng lọc có kết quả dương tính thì điều đó có nghĩa là gì và điều gì xảy ra tiếp theo?

Kết quả kiểm tra dương tính có nghĩa là có thể có vấn đề về sức khỏe. Điều đó không có nghĩa là con bạn có một trong các rối loạn này, nhưng điều đó có thể xảy ra. Cần làm thêm các xét nghiệm để tìm ra kết quả chắc chắn. Loại xét nghiệm tiếp theo sẽ phụ thuộc vào các rối loạn

đang được kiểm tra và có thể bao gồm làm thêm xét nghiệm máu.

Nếu em bé của bạn có một trong những rối loạn này, bạn sẽ được giới thiệu đến một bác sĩ chuyên khoa có kinh nghiệm trong việc điều trị những rối loạn này.

Điều gì xảy ra với mẫu máu của con tôi (thẻ chứa giọt máu) khi quá trình sàng lọc hoàn tất?

Thẻ của con bạn cùng với máu còn sót lại sẽ được giữ trong kho bảo mật trong 10 năm. Đôi khi, các mẫu giọt máu khô có thể được sử dụng cho các mục đích khác sau khi việc sàng lọc hoàn tất. Các mục đích này bao gồm:

- Thực hiện lại xét nghiệm nếu kết quả xét nghiệm đầu tiên không rõ ràng
- Cố gắng tìm lý do cho một tình trạng sức khỏe mà phát triển sau này trong cuộc đời của trẻ hoặc cố gắng tìm nguyên nhân khiến trẻ bị bệnh hoặc tử vong không rõ nguyên do
- Kiểm tra chất lượng của việc xét nghiệm do phòng thí nghiệm thực hiện để đảm bảo kết quả là chính xác
- Phát triển các xét nghiệm mới hoặc tốt hơn để sàng lọc các rối loạn

Các mẫu cũng có thể được sử dụng cho nghiên cứu y tế nếu nghiên cứu đó đã được Hội đồng Đạo đức Nghiên cứu Lâm sàng (Clinical Research Ethics Board) phê duyệt. Trong những trường hợp này, tất cả thông tin mà có thể nhận dạng em bé sẽ bị loại bỏ.

Nếu bạn không muốn thẻ chứa giọt máu được lưu trữ của con bạn được sử dụng cho những mục đích này, bạn có thể điền vào một biểu mẫu có tên là “Yêu cầu Hủy bỏ các mẫu Máu Kiểm tra còn Thừa lại của Trẻ sơ sinh” (“Directive to Destroy Leftover Newborn Screening Blood samples”) và gửi biểu mẫu này đến Chương trình Sàng lọc Trẻ sơ sinh BC (BC Newborn Screening Program). Truy cập www.newbornscreeningbc.ca để biết thêm chi tiết.