

Tại sao con tôi nên tham gia chương trình sàng lọc sơ sinh ?

Việc kiểm tra giọt máu khô lấy từ gót chân trẻ sơ sinh có thể giúp phát hiện các bệnh hiếm gặp nhưng gây ra những hậu quả rất nghiêm trọng cho sức khỏe của trẻ.

Khi tham gia chương trình sàng lọc sơ sinh, hầu hết trẻ được sàng lọc đều bình thường nhưng một số ít sẽ được phát hiện mắc bệnh. Nhờ đó có thể điều trị sớm cho trẻ, giúp trẻ có một cuộc sống bình thường khỏe mạnh, tránh được những biến chứng nguy hiểm có thể làm trẻ bị khuyết tật hoặc gây chết.

Trẻ sơ sinh được sàng lọc để tìm ra những bệnh nào ?

Chương trình sàng lọc hiện nay cho phép phát hiện trẻ mắc bệnh thiếu năng tuyến giáp bẩm sinh và thiếu men G6PD.

Thể nào là thiếu năng tuyến giáp bẩm sinh ?



Các trẻ mắc bệnh này do không có đủ một loại nội tiết tố của tuyến giáp nằm ở phía trước cổ có tên gọi là Thyroxin (thyroxine). Trong khoảng từ 2500 đến 5000 trẻ sơ sinh sẽ có 1 trẻ mắc bệnh này.

Trẻ mắc bệnh sẽ phát triển bất thường, trí tuệ chậm phát triển và trở thành trẻ bị khuyết tật rất nặng.

Nếu được phát hiện sớm qua sàng lọc trẻ sẽ được điều trị bằng cách bổ sung nội tiết tố Thyroxin nhờ đó trẻ sẽ không bị bệnh và sẽ phát triển bình thường như những trẻ khác.

Nếu trẻ không được phát hiện ở thời kỳ sơ sinh hoặc được phát hiện quá muộn khi đó đã quá trễ để điều trị, việc điều trị sẽ không hiệu quả và không giúp trẻ tránh được tình trạng khuyết tật.

Thể nào là thiếu men G6PD ?

Thiếu men G6PD (Glucose-6-phosphatase dehydrogenase) là một bệnh di truyền về men rất phổ biến ở người. Trên thế giới có trên 400 triệu người mắc bệnh này.



Đây là một bệnh di truyền do trẻ nhận gen bất thường nằm trên nhiễm sắc thể (NST) giới tính X từ bố (mang cặp NST giới tính XY) hoặc mẹ (mang cặp NST giới tính XX). Nếu là con trai, trẻ sẽ dễ mắc bệnh hơn do chỉ có 1 NST X. Nếu là con gái, do có 2 NST X, nên trẻ chỉ mắc bệnh khi nhận 2 gen bất thường, một từ bố và một từ mẹ vì vậy con trai mắc bệnh phổ biến hơn con gái.

Men G6PD được hồng cầu trong máu sản xuất, bình thường men này giúp bảo vệ hồng cầu khỏi bị tấn công bởi các chất oxy hóa. Khi trẻ bị thiếu men này, hồng cầu sẽ bị phá hủy do các chất oxy hóa có trong thức ăn hoặc một số thuốc gây ra tình trạng thiếu máu do tan huyết (vỡ hồng cầu). Tình trạng này sẽ làm tăng lượng bilirubin trong máu làm trẻ bị thiếu máu kèm theo vàng da, vàng mắt.



Nếu trẻ bị vàng da nặng, nhất là trong 2 tuần đầu trong thời kỳ sơ sinh, trẻ sẽ có thể bị tổn thương não gây ra bại não, chậm phát triển tâm thần.

Nếu được phát hiện sớm qua sàng lọc trẻ sẽ được theo dõi tình trạng vàng da sơ sinh và được khuyến cáo để tránh tiếp xúc hoặc sử dụng các thức ăn, dược phẩm có thể gây ra tình trạng oxy hóa mạnh gây hậu quả nặng nề cho sức khỏe.

Không ai trong gia đình tôi mắc bệnh này tại sao con tôi phải làm xét nghiệm sàng lọc ?

Bệnh thiếu năng tuyến giáp bẩm sinh có thể xảy ra ngẫu nhiên cho bất cứ trẻ nào do đó không nhất thiết phải có người trong gia đình mắc bệnh, vì vậy dù không có người thân nào mắc bệnh này trẻ vẫn cần được xét nghiệm loại trừ khả năng mắc bệnh.

Đối với bệnh thiếu men G6PD, trẻ có thể có bố mắc bệnh, mẹ bình thường hoặc cả hai bố mẹ đều bình thường nhưng mẹ có mang 1 gen bệnh (do mẹ có 2 NST X nên khi chỉ một NST X mang gen bệnh mẹ sẽ không bị bệnh) do đó dù bố mẹ và người thân không ai mắc bệnh nhưng trẻ, nhất là trẻ nam, có thể nhận 1 gen bệnh từ người mẹ bình thường nhưng mang gen bệnh và bị thiếu men G6PD vì vậy tất cả các trẻ đều cần được xét nghiệm sàng lọc để phát hiện tình trạng thiếu men G6PD.

Nhân viên y tế sẽ lấy máu để sàng lọc như thế nào ?

48 giờ sau khi sinh, nhân viên y tế sẽ dùng một kim chích đặc biệt để lấy vài giọt máu ở gót chân của trẻ thấm lên trên một tờ giấy thấm đặc biệt để gửi đến trung tâm xét nghiệm.



Việc lấy máu có thể làm trẻ khó chịu đôi chút và khóc nhưng thực tế nhân viên y tế chỉ lấy rất ít máu, không mất nhiều thời gian và trẻ sẽ không bị ảnh hưởng gì.

Trước khi lấy máu, nhân viên y tế sẽ hỏi một số thông tin liên quan đến địa chỉ, số điện thoại, tên của mẹ để điền vào phiếu lấy mẫu máu. Đây là những thông tin rất quan trọng để liên hệ với gia đình khi có kết quả xét nghiệm vì vậy nên đưa ra những thông tin chính xác hoặc yêu cầu nhân viên y tế kiểm tra lại độ chính xác của những thông tin đã ghi trên phiếu.

Tôi có thể giúp cho việc lấy máu trẻ dễ dàng hơn không?

Bạn có thể hỗ trợ nhân viên y tế khi lấy máu ở gót chân của trẻ bằng cách:

- Ôm ấp và giữ ấm cho bé.
- Dùng khăn tắm nước ấm khoảng 41- 42°C đã vắt khô để ủ gót chân của trẻ trong khoảng từ 3 – 5 phút trước khi lấy máu.



Với sự giúp đỡ này sẽ giúp cho việc lấy máu dễ dàng và thuận lợi hơn rất nhiều.

Con tôi có cần lấy máu thêm một lần nữa không?

Trong một số ít trường hợp nhân viên y tế có thể ghé nhà bạn và đề nghị lấy lại mẫu máu ở gót chân của trẻ. Điều này xảy ra khi mẫu máu được lấy lần thứ nhất không đủ hoặc kết quả không rõ ràng, trẻ sinh non hoặc đã được truyền máu trước khi lấy máu lần thứ nhất. Nhân viên y tế sẽ giải thích rõ ràng cho bạn. Bạn không nên lo lắng vì hầu hết xét nghiệm lặp lại đều cho kết quả bình thường.

Việc lấy máu để sàng lọc có phải là bắt buộc hay không?

Việc lấy máu để xét nghiệm nhằm phát hiện các bệnh bẩm sinh là hết sức cần thiết nhưng không bắt buộc và hoàn toàn tự nguyện.

Nếu bạn không muốn lấy máu của trẻ để sàng lọc bạn có thể từ chối.

Làm thế nào để tôi có thể biết được kết quả sàng lọc ?

Hầu hết trẻ đều có kết quả bình thường do đó trong vòng 7 – 10 ngày nếu không thấy nhân viên y tế liên hệ với gia đình thì chắc chắn con bạn có kết quả bình thường.

Nếu kết quả cho thấy con bạn mắc bệnh, nhân viên y tế sẽ liên hệ trực tiếp với gia đình hoặc qua điện thoại:

Nếu trẻ bị thiếu năng tuyến giáp bẩm sinh, cha mẹ sẽ được giới thiệu để đưa trẻ đến khám một bác sĩ chuyên khoa **trước khi trẻ được 3 tuần tuổi** để tiến hành xác định bệnh và điều trị.

Nếu trẻ bị thiếu men G6PD, cha mẹ cũng được giới thiệu đến một bác sĩ chuyên khoa để tiến hành xác định tình trạng thiếu men, tư vấn trong việc sử dụng thức ăn và dược phẩm để đề phòng tình trạng tan huyết.

Sau khi xét nghiệm, mẫu máu khô của con tôi sẽ được dùng làm gì ?

Sau khi sàng lọc, mẫu máu khô của trẻ sẽ được lưu giữ tối thiểu 5 năm nhằm mục đích:

- Kiểm tra lại kết quả hoặc làm một số xét nghiệm khác theo yêu cầu của bác sĩ.
- Để cải tiến chương trình sàng lọc.
- Để nghiên cứu giúp cải thiện sức khỏe của trẻ em và gia đình ở Việt nam. Những nghiên cứu này sẽ giữ bí mật thông tin của trẻ và gia đình.

Tôi có thể tìm thêm thông tin ở đâu ?

Để có thể có thêm thông tin mời bạn thăm trang web:

<http://www.ditatbamsinh.vn>

Mục đích của việc xét nghiệm sàng lọc là để phát hiện những trẻ có nhiều khả năng mắc bệnh chứ không chính xác tuyệt đối. Những trẻ có kết quả xét nghiệm sàng lọc là mắc bệnh đều sẽ được kiểm tra lại. Xét nghiệm không cho phép phát hiện tất cả các trẻ mắc những bệnh này trong cộng đồng.

ĐẠI HỌC Y DƯỢC HUẾ
TRUNG TÂM
SÀNG LỌC - CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH & SƠ SINH

SÀNG LỌC SƠ SINH ĐỂ PHÁT HIỆN BỆNH CHO CON CỦA BẠN



Sau sinh 48 giờ, chỉ cần lấy vài giọt máu ở gót chân của bé sẽ giúp phát hiện một số bệnh có thể gây ra những khuyết tật nặng nề cho bé để điều trị kịp thời.

