

XÉT NGHIỆM TÂM SOÁT *Trẻ Sơ Sinh*



Thông Tin Quan Trọng về **Xét Nghiệm Tâm Soát Trẻ Sơ Sinh**
dành cho Cha Mẹ ở Tiểu bang Washington



www.doh.wa.gov/NBS

DOH 304-007 July 2020 Vietnamese



Newborn Screening Program

Newborn Screening Program (Chương Trình Tầm Soát Trẻ Sơ Sinh) được đặt tại các Washington State Public Health Laboratories (Phòng Xét Nghiệm Y Tế Công Cộng Tiểu Bang Washington) ở Shoreline, Washington. Mỗi năm, chương trình xét nghiệm khoảng 175,000 mẫu máu để phát hiện các tình trạng bệnh lý nghiêm trọng sớm và giúp trẻ em Washington có một khởi đầu khỏe mạnh.



Xin chúc mừng

sự ra đời của con quý vị!

Khi quý vị bắt đầu cuộc sống với con mình, có rất nhiều thứ cần cân nhắc. Xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh là một cách quan trọng để quý vị có thể đảm bảo rằng em bé của quý vị có sự khởi đầu khỏe mạnh nhất có thể.

Tầm soát trẻ sơ sinh là gì?

Tầm soát trẻ sơ sinh có thể ngăn ngừa các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng hoặc thậm chí cứu mạng em bé của quý vị. Tầm soát trẻ sơ sinh giúp phát hiện một số tình trạng sức khỏe hiếm có và nghiêm trọng ngay sau khi sinh. Với thông tin này trong tay, cha mẹ và bác sĩ có thể bắt đầu bất kỳ biện pháp điều trị cần thiết nào trước khi những hậu quả nguy hại xảy ra.



Cứ mỗi 480 trẻ sơ sinh thì có một em gặp tình trạng nghiêm trọng và được hưởng lợi ích từ việc chẩn đoán và điều trị sớm nhờ vào quá trình tầm soát trẻ sơ sinh.





Tầm Soát Trẻ Sơ Sinh Được Thực Hiện Như Thế Nào?

Nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe thu thập một vài giọt máu từ gót chân của bé vào giấy lọc đặc biệt, được gọi là thẻ tầm soát trẻ sơ sinh. Đây là một thủ thuật an toàn và định kỳ, có thể được thực hiện tại bệnh viện, phòng khám, phòng thí nghiệm, trung tâm hộ sinh hoặc ở nhà với một nữ hộ sinh. Khi máu khô, thẻ sẽ được gửi đến Newborn Screening Program tại các State Public Health Laboratories để xét nghiệm.

Tại Sao Cần Xét Nghiệm Tầm Soát Trẻ Sơ Sinh?

Các bé nhìn có vẻ khỏe mạnh khi sinh và đến từ những gia đình khỏe mạnh vẫn có thể gặp các tình trạng sức khỏe nghiêm trọng. Quá trình tầm soát trẻ sơ sinh xác định những rối loạn này và giúp đảm bảo rằng trẻ sơ sinh được điều trị ngay lập tức để bé có thể phát triển khỏe mạnh nhất có thể. Nếu những rối loạn này không được phát hiện sớm, chúng có thể gây ra các vấn đề sức khỏe đe dọa đến tính mạng khi em bé lớn lên.



Tất Cả Trẻ Em Tại Washington Đều Được Tầm Soát

Xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh là cách nhanh nhất để phát hiện các tình trạng hiếm gặp này trước khi em bé bị bệnh. Để đảm bảo trẻ sơ sinh tại Washington khỏe mạnh nhất có thể, luật tiểu bang quy định rằng tất cả các em bé sinh ra trong tiểu bang đều được sàng lọc trước khi các em được hai ngày tuổi. Điều này cho phép bé nhận biện pháp điều trị cần thiết càng sớm càng tốt.

Em bé nên được tầm soát hai lần.



Mẫu máu nhỏ **đầu tiên** được thu thập ngay sau khi sinh, khi bé được khoảng một đến hai ngày tuổi. **Lần tầm soát này rất quan trọng để phát hiện các dạng tình trạng bệnh lý nghiêm trọng.**



Mẫu **thứ hai** thường được thu thập tại một lần thăm khám sức khỏe trẻ em, khi bé được khoảng một đến hai tuần tuổi. **Lần tầm soát này sẽ giúp phát hiện những tình trạng bệnh lý không thể phát hiện được ngay sau khi sinh.**





Làm Thế Nào Để Tôi Biết Kết Quả Xét Nghiệm Tầm Soát Của Con Tôi?

Hãy hỏi nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của con quý vị để biết kết quả xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh. Bệnh viện, phòng khám, phòng thí nghiệm hoặc nữ hộ sinh người gửi mẫu xét nghiệm tầm soát của con quý vị sẽ được thông báo về kết quả trong vòng khoảng một tuần. Newborn Screening Program sẽ liên lạc với nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của con quý vị sớm hơn nếu có những quan ngại tức thì.

Kết Quả Xét Nghiệm Tầm Soát Trẻ Sơ Sinh Sẽ Biết Những Gì?

Hầu hết các kết quả xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh đều bình thường. Kết quả **dương tính, bất thường** hoặc **không xác định** chỉ có nghĩa là em bé của quý vị có thể gặp một trong số các tình trạng bệnh lý. Sẽ cần có các xét nghiệm bổ sung để đưa ra quyết định cuối cùng. Newborn Screening Program sẽ làm việc với quý vị, nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bé và các bác sĩ chuyên khoa điều trị những tình trạng bệnh lý này để đảm bảo em bé của quý vị được chăm sóc tốt nhất.

Các xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh rất chính xác, nhưng không có xét nghiệm sàng lọc nào là hoàn hảo. Nếu em bé của quý vị không cảm thấy khỏe hoặc quý vị có câu hỏi về kết quả tầm soát trẻ sơ sinh của bé, vui lòng liên hệ với nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bé.

Những Rối Loạn Này Được Điều Trị Như Thế Nào?

Mỗi rối loạn đều khác nhau. Một số rối loạn được điều trị bằng chế độ ăn đặc biệt và một số khác được điều trị bằng thuốc hoặc các dịch vụ y tế khác, chẳng hạn như vật lý trị liệu hoặc phẫu thuật. Điều trị ngay từ nhỏ sẽ cho phép em bé của quý vị có cơ hội tăng trưởng và phát triển khỏe mạnh tốt nhất.



Chi Phí Xét Nghiệm Tầm Soát Là Bao Nhiêu?

Đây là một khoản phí trả luôn một lần cho xét nghiệm tầm soát được thực hiện tại Tiểu bang Washington. Thông thường, khoản phí này được bao gồm trong các khoản phí đỡ đẻ hoặc phí hộ sinh khác tại bệnh viện. Tuy nhiên, một số cơ sở y tế có thể tính thêm phí thu thập mẫu máu. Các khoản phí này thường được bảo hiểm chi trả.

Hãy truy cập trang web của Newborn Screening Program để biết mức phí hiện tại và biết thêm thông tin: doh.wa.gov/NBS/ScreeningCost

Điều Gì Xảy Ra với Các Mẫu Máu?

Theo luật tiểu bang, các thẻ tầm soát trẻ sơ sinh được lưu giữ bảo quản trong 21 năm và sau đó được hủy bỏ. Phòng thí nghiệm có thể sử dụng các mẫu máu để cải thiện dịch vụ xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh. Thông tin nhận dạng sẽ không được sử dụng nếu không có sự chấp thuận bằng văn bản của cha mẹ hoặc người giám hộ. Quý vị có thể yêu cầu hủy bỏ mẫu máu của con quý vị bất cứ lúc nào sau khi hoàn thành xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh.

Hãy truy cập trang web của Newborn Screening Program để biết thêm thông tin về chính sách về quyền riêng tư: doh.wa.gov/NBS/PrivacyPolicies

Tôi Có Thể Từ Chối Làm Xét Nghiệm Tầm Soát Trẻ Sơ Sinh Cho Con Mình Không?

Do tầm quan trọng của việc ngăn ngừa các hậu quả nguy hại của các tình trạng bệnh lý này, cha mẹ chỉ có thể từ chối xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh cho con họ nếu việc này mâu thuẫn với niềm tin hoặc thực hành tôn giáo của họ. Để từ chối xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh vì những lý do đó, cha mẹ hoặc người giám hộ phải ký vào phần từ chối ở mặt sau của thẻ tầm soát và gửi đến Newborn Screening Program tại các Washington State Public Health Laboratories.





Xét Nghiệm Tầm Soát Trẻ Sơ Sinh Phát Hiện Những Rối Loạn Gì?

Các xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh giúp phát hiện các tình trạng sau đây.

Quý vị có thể tìm hiểu thêm tại doh.wa.gov/NBS/disorders

Các Chứng Rối Loạn Axit Amin

1 TRONG 10,000 TRẺ SINH RA

Những rối loạn này ảnh hưởng đến khả năng của cơ thể trong việc sử dụng một số chất nhất định có trong thức ăn được gọi là axit amin cho quá trình tăng trưởng và tạo năng lượng. Điều này gây ra các chất tích tụ trong cơ thể và tác động nghiêm trọng đến sức khỏe, tăng trưởng và học tập, và đôi khi có thể dẫn đến tử vong.

- Argininosuccinic acidemia (ASA, (Không chuyển hóa được Nitrogen ở dạng chất ammonia sang urea)
- Citrullinemia (CIT, Rối loạn gây tổn động dư lượng ammonia)
- Homocystinuria (HCY, Rối loạn chuyển hóa protein trong cơ thể do thiếu enzyme xúc tác cystathionine betasynthase)
- Maple syrup urine disease (MSUD, Bệnh si rô niệu)
- Phenylketonuria (PKU, Rối loạn chuyển hóa amino acid cần thiết phenylalanine)
- Tyrosinemia type I (TYR-I, Tổn động dư lượng amino acid tyrosine do thiếu enzyme xúc tác chuyển hóa dạng I)

Các Chứng Rối Loạn Axit Béo

1 TRONG 11,000 TRẺ SINH RA

Trẻ sơ sinh bị rối loạn oxy hóa axit béo không thể sử dụng chất béo trong cơ thể để tạo năng lượng. Điều này có thể gây tổn thương nghiêm trọng cho tim, gan và các cơ quan khác. Nếu không được điều trị, điều này sẽ dẫn đến các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng và đôi khi tử vong.

- Carnitine uptake deficiency (CUD, Giảm thiểu lượng hấp thu chất Carnitine)
- Long-chain L-3-hydroxy acyl-CoA dehydrogenase deficiency (LCHAD, Bệnh thiếu hụt enzyme xúc tác hydroxyacyl-CoA dehydrogenase chuỗi dài)
- Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCAD, Bệnh thiếu hụt enzyme xúc tác acyl-CoA dehydrogenase chuỗi trung bình)
- Trifunctional protein deficiency (TFP, Bệnh thiếu hụt trifunctional protein)
- Very-long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (VLCAD, Bệnh thiếu hụt enzyme acyl-CoA dehydrogenase chuỗi rất dài)

Các Chứng Rối Loạn Axit Hữu Cơ

1 TRONG 29,000 TRẺ SINH RA

Trẻ sơ sinh bị rối loạn axit hữu cơ không thể tiêu hóa một số phần protein nhất định trong thực phẩm. Các chất độc hại có thể tích tụ trong cơ thể và có tác động nghiêm trọng đến sức khỏe, tăng trưởng và học tập, và có thể dẫn đến tử vong.

- 3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria (HMG, Bệnh thiếu hụt enzyme 3-Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase)
- Beta-ketothiolase deficiency (BKT, Bệnh thiếu hụt Beta-ketothiolase)
- Glutaric acidemia type I (GA-1, Bệnh rối loạn chuyển hóa axit Glutaric loại I)
- Isovaleric acidemia (IVA, Bệnh rối loạn chuyển hóa axit Isovaleric)
- Methylmalonic acidemias (Cbl A, B và MUT, Bệnh thiếu hụt đồng yếu tố Cobalamin A,B và Bệnh thiếu hụt enzyme Methylmalonyl-CoA mutase)
- Multiple carboxylase deficiency (MCD, Bệnh thiếu hụt carboxylase đa nguyên)
- Propionic Acidemia (PROP, Bệnh rối loạn chuyển hóa axit Propionic)

Các Chứng Rối Loạn Lưu Trữ Lysosome (Tiêu Thể)

1 TRONG 32,000 TRẺ SINH RA

Trẻ sơ sinh bị rối loạn lưu trữ lysosome không thể phân hủy đường và chất béo từ thức ăn. Điều này có thể dẫn đến sự tích tụ độc tố trong cơ thể, có thể gây ra vấn đề với não, xương, cơ hoặc tim của bé.

- Mucopolysaccharidosis type I (MPS-I, Bệnh Mucopolysaccharidosis loại I)
- Glycogen storage disease type II (Pompe, Bệnh rối loạn lưu trữ Glycogen)

RỐI LOẠN NỘI TIẾT

Congenital hypothyroidism (CH, Bệnh suy giáp bẩm sinh)

1 TRONG 950 TRẺ SINH RA

Trẻ bị suy giáp bẩm sinh không sản xuất đủ hooc-môn tuyến giáp để tăng trưởng và phát triển khỏe mạnh. Nếu không được điều trị, nó gây ra các vấn đề về khuyết tật trí tuệ và tăng trưởng nghiêm trọng.

Congenital adrenal hyperplasia (CAH, Bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh)

1 TRONG 14,000 TRẺ SINH RA

Trẻ sơ sinh bị tăng sản thượng thận bẩm sinh không thể tạo đủ hooc-môn cần thiết cho cơ thể hoạt động khỏe mạnh. Những trẻ này có thể có những cơn mất nước và hôn mê đe dọa tới tính mạng. Các bé gái có thể có cơ quan sinh dục bất thường.

Các Chứng Rối Loạn Khác

Sickle cell and Hemoglobinopathies (HGB, Bệnh hồng cầu hình liềm và Bệnh rối loạn Hemoglobin)

1 TRONG 4,700 TRẺ SINH RA

Trẻ mắc bệnh hồng cầu hình liềm hoặc các bệnh rối loạn hemoglobin khác có các hồng cầu bất thường. Các tế bào máu không thể mang oxy đi khắp cơ thể một cách hiệu quả. Những rối loạn này có thể gây nhiễm trùng thường xuyên, đau dữ dội, thiếu máu và các biến chứng khác.

Cystic fibrosis (CF, Bệnh xơ nang)

1 TRONG 5,500 TRẺ SINH RA

Trẻ bị xơ nang phát triển chức năng phổi kém và phải vật lộn với suy dinh dưỡng. Điều này dẫn đến các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng và tuổi thọ ngắn.

Biotinidase deficiency (BIO, Bệnh thiếu men Biotinidase)

1 TRONG 86,000 TRẺ SINH RA

Trẻ bị thiếu hụt biotinidase không thể sử dụng một loại vitamin quan trọng gọi là biotin. Nếu không được điều trị, điều này có thể gây phát ban, mất thính giác, co giật và chậm phát triển.



Galactosemia (GALT, Bệnh rối loạn chuyển hóa đường Galactose)

1 TRONG 11,000 TRẺ SINH RA

Em bé bị rối loạn chuyển hóa galactose không thể tiêu hóa galactose, một loại đường có trong sữa. Khi trẻ uống sữa, kể cả sữa mẹ, galactose tích tụ trong cơ thể và có thể gây mù lòa, tổn thương não hoặc tử vong.

Severe combined immunodeficiency (SCID, Hội chứng suy giảm miễn nhiễm tổng hợp nghiêm trọng)

1 TRONG 88,000 TRẺ SINH RA

Trẻ sơ sinh bị suy giảm miễn nhiễm tổng hợp nghiêm trọng được sinh ra mà không có hệ miễn dịch hoạt động. Trẻ không thể chống lại các vi trùng gây bệnh và thậm chí các bệnh nhiễm trùng phổ biến nhất cũng có thể đe dọa tính mạng.

Teo cơ tủy sống (SMA)

1 TRONG 15,000 TRẺ SINH RA

Trẻ mắc teo cơ tủy sống bị mất các tế bào thần kinh vận động trong tủy sống. Các cơ sẽ không thể hoạt động được khi tế bào thần kinh không gửi tín hiệu đến các cơ. SMA có thể ở dạng nhẹ hoặc nghiêm trọng. Nếu không được điều trị, SMA có thể khiến trẻ không thể đạt được các cột mốc vận động, gây khó thở hoặc khó ăn uống hay thậm chí là tử vong.

X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD, Bệnh loạn dưỡng não chất trắng thượng thận)

1 TRONG 17,000 TRẺ SINH RA

Trẻ bị X-ALD không thể phân giải một số chất béo trong cơ thể. Những chất này tích tụ và gây tổn thương dây thần kinh, dẫn đến các vấn đề về học tập, yếu cơ, hôn mê và thậm chí tử vong. X-ALD chủ yếu ảnh hưởng đến nam giới, nhưng nữ giới có thể có triệu chứng ở tuổi trưởng thành và có thể truyền X-ALD cho con cái họ.



Xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh đã cứu mạng tôi.

“ Khi tôi được sinh ra, công nghệ này đã phát hiện một rối loạn chuyển hóa bẩm sinh gọi là suy giáp. Tôi đến với thế giới này mà không có gì báo trước bất thường này, đây có thể là thảm họa đối với quá trình tăng trưởng và phát triển của tôi nếu tôi không được chẩn đoán và điều trị trong vòng vài giờ sau khi sinh. Nếu không có xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh, tôi sẽ không bao giờ phát triển cao lớn được như bây giờ, sẽ không bao giờ đi học đại học, và sẽ không thi đấu như một vận động viên. Tôi khuyến khích mọi gia đình hãy tận dụng xét nghiệm đơn giản, kịp thời, cứu mạng này và cảm ơn các nhân viên tuyệt vời tại bệnh viện và Public Health Laboratories, những người đang thực hiện quy trình tầm soát trẻ sơ sinh. Tôi mãi biết ơn các công việc mà những con người này đang làm. ”

—Aidan, được phát hiện mắc suy giáp bẩm sinh thông qua Tầm Soát Trẻ Sơ Sinh tiểu bang Washington vào năm 1998





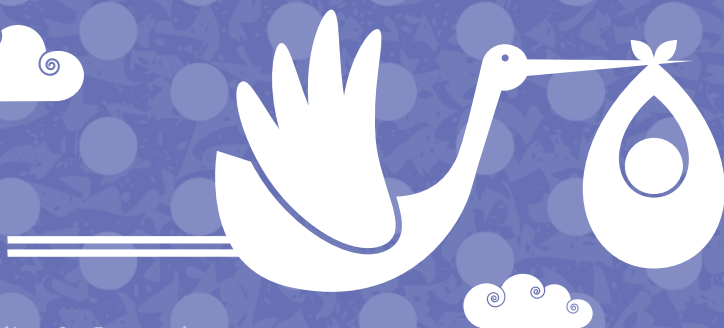
Bảng Kiểm Xét Nghiệm Tầm Soát Trẻ Sơ Sinh

- Đảm bảo mẫu máu dành cho việc xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh được thu thập sau khi sinh.
- Kiểm tra xem bệnh viện hoặc nữ hộ sinh của quý vị có số điện thoại và địa chỉ đúng để liên lạc với quý vị không.
- Chọn một nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe cho việc chăm sóc nhi khoa cho con quý vị và cung cấp thông tin của họ cho bệnh viện hoặc nữ hộ sinh của quý vị.
- Đưa em bé tới khi bé được một đến hai tuần tuổi để thăm khám sức khỏe nhi khoa và thực hiện lấy mẫu xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh lần hai.
- Hãy hỏi nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của con quý vị để biết kết quả xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh.
- Tuân theo mọi hướng dẫn để thực hiện thêm các xét nghiệm, cuộc hẹn hoặc bước chăm sóc tiếp theo.

Các Tầm Soát Khác Có Sẵn Cho Con Quý Vị

Có những vấn đề sức khỏe khác mà em bé của quý vị có thể được tầm soát, chẳng hạn như dị tật tim bẩm sinh nguy kịch và mất thính giác. Để biết thêm thông tin về tầm soát các dị tật tim, hãy liên hệ với nhà cung cấp dịch vụ y tế của quý vị, để biết thông tin về tầm soát thính giác, hãy truy cập doh.wa.gov/earlyhearingloss.





Newborn Screening Program
P.O. Box 55729
1610 NE 150th Street
Shoreline, WA 98155-0729

Điện Thoại: (206) 418-5410
Số Điện Thoại Miễn Phí: (866) 660-9050
Fax: (206) 363-16100
Email: NBS.Prog@doh.wa.gov
Trang web: www.doh.wa.gov/NBS

Có sẵn trên trang web của chúng tôi bằng những ngôn ngữ sau:
አማርኛ – Amharic – Tiếng Amharic | العربية – Arabic – Tiếng Ả Rập |
中文 – Chinese – Tiếng Trung | 日本語 – Japanese – Tiếng Nhật |
អង្គរខ្មែរ – Cambodian (Khmer) – Tiếng Cambodian (Tiếng Khmer)
| 한국어 – Korean – Tiếng Hàn | ਪੰਜਾਬੀ – Punjabi – Tiếng Punjabi
| Русский – Russian – Tiếng Nga | Af-soomaali – Somali – Tiếng
Somali | Español – Spanish – Tiếng Tây Ban Nha | Tagalog –
Tagalog – Tiếng Tagalog | Українська – Ukrainian – Tiếng Ukraina
| Tiếng Việt – Vietnamese

Để yêu cầu tài liệu này ở các định dạng khác, hãy gọi 1-800-525-0127. Khách hàng bị khiếm thính hoặc khó nghe, vui lòng gọi 711 (Washington Relay) hoặc gửi email đến Civil.rights@doh.wa.gov.

Chương trình này được hỗ trợ bởi Association of Public Health Laboratories (Hiệp Hội Các Phòng Xét Nghiệm Y Tế Công Cộng) thông qua Health Resources and Services Administration (HRSA, Cơ Quan Quản Trị Dịch Vụ và Nguồn Lực Y Tế) thuộc U.S. Department of Health and Human Services (HHS, Bộ Y Tế và Dịch Vụ Nhân Sinh Hoa Kỳ) theo giấy phép số # UG9MC30369 New Disorders Implementation Project (Dự Án Thực Hiện Các Chứng Rối Loạn Mới) với số tiền \$4,000,000. Thông tin hoặc nội dung và các kết luận này là của tác giả và không nên được hiểu là quan điểm hay chính sách chính thức của, và cũng như không có bất kỳ xác nhận nào được suy ra bởi HRSA, HHS hoặc Chính Phủ Hoa Kỳ.