

# Xét nghiệm Sàng lọc Dành cho Trẻ sơ sinh

## Newborn Screening Test

### Tại sao con tôi được sàng lọc?

Một giọt 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 xét nghiệm sàng lọc ở trẻ sơ sinh phát hiện những em bé có thể mắc một trong những chứng 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 55 trẻ sinh ra mỗi năm (cứ 1000 trẻ thì có 1 trẻ) mắc một trong các chứng rối loạn này.

### Con tôi sẽ được xét nghiệm để phát hiện điều gì?

Con bạn sẽ được xét nghiệm để phát hiện 24 chứng rối loạn hiếm gặp nhưng có thể điều trị được. Hai mươi tư chứng rối loạn này chia thành 4 loại:

- Rối loạn chuyển hóa
- Rối loạn nội tiết (hormone)
- Rối loạn máu và
- Bệnh Xơ nang

Để biết thêm thông tin về các xét nghiệm này, hãy truy cập Dịch vụ Toàn sản BC (Perinatal Services BC) [www.newbornscreeningbc.ca](http://www.newbornscreeningbc.ca).

### Con tôi được sàng lọc bằng cách nào?

Một mẫu máu nhỏ (vài giọt máu) được lấy bằng cách chích đơn giản ở gót chân, thường là trước khi xuất viện. Điều này sẽ chỉ gây ra cảm giác khó

chịu nhất thời cho con bạn. Mẫu máu được gửi đến phòng xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh của tỉnh tại Bệnh viện Nhi đồng BC (BC Children's Hospital) để làm xét nghiệm. Không nên sử dụng máu ở dây rốn vì máu này có thể bị dính máu của mẹ đẻ.

### Sau khi sinh bao lâu thì con tôi sẽ được làm xét nghiệm?

Thời gian lý tưởng để lấy mẫu máu sàng lọc trẻ sơ sinh là từ 24 đến 48 giờ sau khi sinh.

Nếu bạn đang được một nhân viên hộ sinh chăm sóc và em bé của bạn không được sinh ra trong bệnh viện thì nhân viên hộ sinh của bạn sẽ lấy mẫu máu trong một lần thăm khám tại nhà.

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

Một mẫu máu vẫn sẽ được lấy trong bệnh viện trước khi bạn ra viện. Việc sàng lọc phát hiện hơn 80% các rối loạn thậm chí khi trẻ chưa được 24 giờ sau 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 xét nghiệm 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 xét nghiệm sàng lọc âm tính có nghĩa là khả năng con bạn mắc một trong 24 rối loạn đó là rất thấp. Hiếm khi xét nghiệm này không phát hiện ra những rối loạn này ở một em bé.

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

Kết quả sàng lọc dương tính không có nghĩa là con bạn có một trong các rối loạn này, nhưng điều đó có thể xảy ra. Con bạn sẽ cần kiểm tra thêm và theo dõi để biết chắc chắn. Loại xét nghiệm tiếp theo sẽ phụ thuộc vào các rối loạn đang được điều tra và có thể bao gồm làm thêm xét nghiệm máu.

Nếu con bạn có một trong những rối loạn này, việc phát hiện sớm sẽ giúp bé nhận được điều trị hiệu quả ngay khi có thể. Bạn sẽ được chuyển tiếp đến một bác sĩ có kinh nghiệm trong việc điều trị các rối loạn này.

### **Điều gì xảy ra với mẫu máu của con tôi (thẻ chứa giọt máu) khi quá trình xét nghiệm hoàn tất?**

Chương trình Sàng lọc Trẻ sơ sinh BC (BC Newborn Screening Program) giữ thẻ chứa giọt máu của con bạn cùng với mẫu máu còn thừa lại trong 10 năm. Thẻ được giữ ở một địa điểm an toàn. Đôi khi, các mẫu giọt máu khô có thể được

sử dụng cho các mục đích khác sau khi quá trình xét nghiệm 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 “Yêu cầu Hủy bỏ các mẫu Máu Sàng lọc Trẻ sơ sinh còn Thừa lại” (“Directive to Destroy Leftover Newborn Screening Blood samples”) và gửi biểu mẫu này đến Chương trình Sàng lọc Trẻ sơ sinh BC. Truy cập [www.newbornscreeningbc.ca](http://www.newbornscreeningbc.ca) để biết thêm chi tiết.