

# Chương Trình Xét nghiệm Sàng lọc Giọt Máu cho Trẻ Sơ sinh ở WA

## WA Newborn Bloodspot Screening Program

### Xét nghiệm -sàng lọc trẻ mới sinh của quý vị

Mọi em bé đều được kiểm tra lúc mới sinh để xem các em được khỏe mạnh và xét nghiệm sàng lọc giọt máu của trẻ sơ sinh là một phần của các kiểm tra sức khỏe thường lệ này.

#### Tại sao Xét nghiệm sàng lọc Giọt Máu cho Trẻ Sơ sinh quan trọng như vậy?

Xét nghiệm sàng lọc Giọt Máu – thường được gọi là xét nghiệm “Guthrie” hoặc “trích máu ở gót chân” – là một kiểm tra sức khỏe quan trọng cho con quý vị nhằm giúp phát hiện các tình trạng bệnh di truyền nghiêm trọng có thể không biểu hiện rõ rệt lúc mới sinh.

Xét nghiệm này có thể phát hiện các tình trạng sức khỏe trong cơ thể của con quý vị **trước khi** bé bị bệnh và trong khi vẫn còn thời gian điều trị để tạo một thay đổi.

Cứ khoảng 1000 trẻ sơ sinh sẽ có một em bị một trong các tình trạng sức khỏe này nhưng đa số các em có vẻ khỏe mạnh, không thấy có dấu hiệu sớm nào biểu hiện cho các bệnh tiềm ẩn. Nếu không được điều trị sớm, các tình trạng sức khỏe này có thể gây khuyết tật về thể chất và/hoặc trí tuệ không thể hồi phục được – thậm chí là tử vong.

Không nhất thiết là gia đình quý vị phải có tiền sử bị các tình trạng sức khỏe này mới gây nguy cơ cho con quý vị – đa số trẻ sơ sinh mắc các tình trạng sức khỏe này xuất phát từ các gia đình không có tiền sử bệnh.

Xét nghiệm sàng lọc này được khuyến khích mạnh mẽ là nên thực hiện cho tất cả trẻ sơ sinh. Bác sĩ hoặc chuyên viên hộ sinh sẽ yêu cầu sự đồng ý của quý vị cho việc xét nghiệm này và họ có thể trả lời thêm các câu hỏi của quý vị về chương trình này.

Xét nghiệm này được cung cấp miễn phí và nằm trong chương trình chăm sóc thường lệ cho trẻ sơ sinh ở Úc trong hơn 50 năm qua. Xét nghiệm này hiện thời giúp phát hiện khoảng 35 trẻ sơ sinh có một tình trạng sức khỏe ở WA mỗi năm.

#### Xét nghiệm này bao gồm những gì?

Xét nghiệm này là một thủ thuật đơn giản thường được thực hiện sau khi con quý vị được sinh ra khoảng 48 đến 72 giờ. Chuyên viên hộ sinh hay y tá sẽ trích máu từ gót chân của con quý vị, để vài giọt máu trên phiếu mẫu bằng giấy thấm. Khi đã khô, phiếu mẫu này sẽ được gửi phân tích tại dịch vụ bệnh lý của Tiểu bang là PathWest.

Nếu quý vị sinh con tại nhà hay rời bệnh viện sớm, quý vị sẽ cần thu xếp với chuyên viên hộ sinh của mình để con quý vị được xét nghiệm.

## Tại sao con tôi có thể cần một xét nghiệm lặp lại?

Việc cần một xét nghiệm lặp lại thường là do có vấn đề nào đó trong khi lấy mẫu máu lần đầu hoặc việc xét nghiệm đã không cho kết quả rõ rệt.

Yêu cầu thực hiện một xét nghiệm lặp lại không có nghĩa là con của quý vị có một tình trạng sức khỏe (đa số các em cần xét nghiệm lặp lại đều không có tình trạng sức khỏe) nhưng điều quan trọng là quý vị cần thu xếp cho xét nghiệm lặp lại càng sớm càng tốt.

## Khi nào tôi sẽ biết kết quả?

Nếu kết quả của xét nghiệm là bình thường, quý vị sẽ **không** được thông báo về kết quả, nhưng các kết quả này sẽ được gửi cho chuyên viên hộ sinh hay bệnh viện nơi quý vị sinh con.

Nếu xét nghiệm cho thấy kết quả bất thường, quý vị sẽ được liên lạc ngay sau đó, và quý vị và con quý vị sẽ được giới thiệu đến một bác sĩ chuyên khoa. Vị bác sĩ chuyên khoa này sẽ thảo luận về kết quả với quý vị và thu xếp để làm các xét nghiệm chẩn đoán bệnh.

## Có phải kết quả bất thường của xét nghiệm sàng lọc có nghĩa là con tôi có một tình trạng sức khỏe hay không?

Một kết quả bất thường không xác nhận rằng con của quý vị có một tình trạng sức khỏe. Xét nghiệm giọt máu chỉ là một xét nghiệm sàng lọc. Theo đó, xét nghiệm chỉ xác định được các trẻ sơ sinh có nguy cơ cao có một tình trạng sức khỏe.

Sẽ cần có xét nghiệm chẩn đoán bệnh và việc chẩn đoán bởi một bác sĩ chuyên khoa để khẳng định xem con quý vị có tình trạng sức khỏe đó hay không. Xét nghiệm thêm này cần được thực hiện càng sớm càng tốt để nếu cần đến việc điều trị, thì việc này cũng có thể được bắt đầu càng sớm càng tốt.

## Phiếu mẫu giọt máu sẽ được xử lý như thế nào?

Sau xét nghiệm, các phiếu mẫu giọt máu sẽ được lưu trữ an toàn tại cơ sở ở Nedlands của PathWest cho đến hai năm trước khi được tiêu hủy. Quý vị có thể xin lấy lại phiếu mẫu máu của con mình bằng cách gửi thư yêu cầu đến PathWest.

Trong khi được lưu trữ, phiếu mẫu máu có thể được dùng để kiểm tra lại kết quả xét nghiệm của con quý vị hoặc thực hiện thêm các xét nghiệm nếu con quý vị bị bệnh. Phiếu này cũng có thể được dùng để cải thiện chương trình xét nghiệm sàng lọc của WA hoặc để phát triển các xét nghiệm mới. Trong các trường hợp này, thông tin cá nhân của con quý vị sẽ được loại bỏ trước khi sử dụng.

Phiếu mẫu máu này không được sử dụng trong bất kỳ trường hợp nào khác mà không có thỏa thuận bằng văn bản của quý vị, người giám hộ của con quý vị hoặc cơ quan có thẩm quyền hợp pháp chẳng hạn như tòa án. Luật Liên bang về Quyền Riêng tư và các chính sách của Bệnh viện và PathWest bảo mật mọi thông tin về các trẻ sơ sinh và kết quả xét nghiệm của các em.

## Các giới hạn của xét nghiệm sàng lọc

Các cơ chế bảo đảm chất lượng được áp dụng để bảo đảm rằng qua Chương trình Xét nghiệm Sàng lọc Giọt Máu cho Trẻ Sơ sinh ở WA, tất cả trẻ sơ sinh ở Tây Úc đều được xét nghiệm giọt máu và các kết quả đều hợp lệ.

Mặc dù việc xét nghiệm sàng lọc giọt máu cho trẻ sơ sinh đã được cho thấy là đáng tin cậy nhưng cũng như với bất kỳ xét nghiệm trong phòng thí nghiệm nào, vẫn có thể xảy ra các kết quả dương tính và âm tính không chính xác. Vì lý do này, không thể chỉ dựa vào một mình xét nghiệm sàng lọc này để loại trừ khả năng đứa bé có thể có một tình trạng sức khỏe.

Nếu quý vị có bất kỳ nghi ngờ nào là con mình có thể bị một tình trạng sức khỏe nào đó, quý vị nên tiến hành việc điều tra thêm lập tức.

Ví dụ như, xét nghiệm sàng lọc cho chứng xơ nang (cystic fibrosis), sẽ chỉ phát hiện được 95 phần trăm trẻ sơ sinh có tình trạng sức khỏe này. Xét nghiệm này cũng có thể phát hiện một số ít các bé khỏe mạnh có gen gây chứng xơ nang.

## Xét nghiệm sàng lọc phát hiện được các tình trạng sức khỏe nào?

Có một số tình trạng sức khỏe được phát hiện qua xét nghiệm sàng lọc, các tình trạng sức khỏe được phát hiện phổ biến nhất là:

**Giảm năng Tuyến Giáp Bẩm sinh**, gây ra do thiếu kích thích tố tuyến giáp, có thể dẫn đến tình trạng kém phát triển và thiếu năng trí tuệ. Nếu được phát hiện sớm và điều trị với thuốc trị tuyến giáp, đứa bé sẽ tăng trưởng và phát triển bình thường.

**Rối loạn chuyển hóa đường sữa** xảy ra khi cơ thể trẻ sơ sinh không chuyển hóa được phần đường trong sữa, thường gọi là đường sữa. Rối loạn này có thể gây tổn thương cho não và gan đe dọa đến tính mạng trong vòng một tuần sau khi sinh. Một chế độ ăn uống đặc biệt không có sữa sẽ giúp ngăn chặn những vấn đề này.

**Xơ Nang** do một gen bị khiếm khuyết gây ra dịch nhầy đặc trong phổi và đường ruột. Có những phương pháp điều trị được chấp thuận để giúp ngăn ngừa việc kém phát triển, nhiễm trùng ngực và giảm tuổi thọ.

**Rối loạn chuyển hóa Axít Amin** (như phenylketonuria) gây ra do cơ thể trẻ sơ sinh không thể chuyển hóa axít amin. Trị liệu với chế độ ăn uống đặc biệt và chất bổ sung có thể giúp tránh thiếu năng trí tuệ, co giật, tổn thương nội tạng và các biến chứng đe dọa đến tính mạng.

**Rối loạn Ôxi hóa Axít Béo** gây ra do cơ thể trẻ sơ sinh không thể chuyển hóa chất béo thành năng lượng. Điều trị bằng một chế độ ăn uống ít chất béo, chất bổ sung dinh dưỡng, và tránh nhện ăn có thể giúp ngăn ngừa tình trạng đường huyết thấp và các biến chứng đe dọa đến tính mạng.

**Rối loạn chuyển hóa Axít Hữu cơ** gây ra do cơ thể trẻ sơ sinh không thể chuyển hóa axít amin thành năng lượng. Điều trị bằng một chế độ ăn uống ít chất đạm với chất bổ sung dinh dưỡng có thể giúp tránh tình trạng bị nôn mửa, co giật và các biến chứng đe dọa đến tính mạng.

**Tăng sản Tuyến Thượng thận Bẩm sinh (CAH)** gây ra khi cơ thể trẻ sơ sinh không thể tạo ra đủ một kích thích tố gọi là cortisol hầu giúp kiểm soát cách trẻ sơ sinh phản ứng với áp lực bình thường. Một kích thích tố khác nhằm giúp kiểm soát sự cân bằng giữa nước và muối cũng có thể bị giảm trong cơ thể các trẻ sơ sinh có tình trạng sức khỏe này và có thể dẫn đến các biến chứng đe dọa đến tính mạng. Điều trị sớm với việc thay thế kích thích tố là quan trọng để điều chỉnh mức độ kích thích tố và ngăn ngừa các biến chứng.

**Teo Cơ Tủy sống (SMA)** là một tình trạng sức khỏe gây gián đoạn hoạt động của tế bào thần kinh trong cột tủy sống có chức năng điều khiển cơ bắp. Các cơ bắp trở nên rất yếu và trẻ sơ sinh bị tình trạng sức khỏe này gặp khó khăn trong việc tập lẫy, ngồi, bò, đi và thở. Các trị liệu mới có thể giúp bảo tồn được các tế bào thần kinh này và giúp giữ cho các cơ bắp tiếp tục hoạt động nếu bệnh được chẩn đoán sớm.

**Suy giảm Miễn dịch Kết hợp Trầm trọng (SCID)** gây ra khi cơ thể trẻ sơ sinh không thể tạo ra các tế bào miễn dịch quan trọng gọi là tế bào bạch cầu. Không có các tế bào bạch cầu trẻ sơ sinh có nguy cơ bị các bệnh nhiễm trùng đe dọa đến tính mạng. Điều trị sớm với thuốc kháng vi sinh có thể ngăn ngừa các bệnh nhiễm trùng cho đến khi việc điều trị lâu dài hơn có thể bắt đầu.

Trong tương lai có thể có thêm các tình trạng sức khỏe khác được thêm vào Chương trình Xét nghiệm Sàng lọc Giọt Máu cho Trẻ Sơ sinh ở WA.

Hãy lấy thêm thông tin về xét nghiệm giọt máu cho trẻ sơ sinh từ:

- [HealthyWA website](#)
- Bác sĩ hoặc chuyên viên hộ sinh của quý vị
- WA Newborn Bloodspot Screening Program  
PathWest Laboratory Medicine WA  
PP Block, QEII Medical Centre  
Verdun Street  
NEDLANDS WA 6009  
Điện thoại: (08) 6383 4171  
Email: wanbs@health.wa.gov.au



**WA Newborn Screening Program**

Để lấy bản dịch của tập tài liệu hãy truy cập vào [HealthyWA website](#)

Nếu quý vị cần giúp đỡ về thông tin dịch thuật ở các nơi này, hãy gọi cho Dịch vụ Biên dịch và Thông dịch (Translating and Interpreting Service) qua số 131 450.

Được WA Newborn Bloodspot Screening Program soạn thảo với sự giúp đỡ của Office of Population Health Genomics. © Department of Health 2023

Bản quyền của tài liệu này thuộc về Chính quyền Tiểu bang Tây Úc trừ khi có ghi nhận nào khác. Ngoại trừ bất kỳ giao dịch công bằng nào cho các mục đích riêng tư về học tập, nghiên cứu, phê bình hay đánh giá, khi được cho phép thể theo các điều khoản của Đạo luật Bản quyền năm 1968, không được sao chép hay sử dụng lại phần nào trong tài liệu này cho bất kỳ mục đích nào mà không có văn bản cho phép của Chính quyền Tiểu bang Tây Úc.