

Chương Trình Xét nghiệm Giọt Máu cho Trẻ Sơ Sinh ở WA

WA Newborn Bloodspot Screening Program

Xét nghiệm sơ khởi con mới sinh của quý vị

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

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

Xét nghiệm 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 để 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 rối loạn 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 bệnh này nhưng đa số các em có vẻ khỏe mạnh, không thấy có dấu hiệu sớm nào biểu hiện cho các bệnh tật tiềm ẩn. Nếu không được điều trị sớm, các tình trạng bệnh này có thể gây khuyết tật về thể chất và/hoặc trí tuệ không thể hồi phục được – ngay cả tử vong.

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

Xét nghiệm sơ khởi này được khuyến khích mạnh mẽ là nên thực hiện cho tất cả trẻ sơ sinh. Bác sĩ hoặc chuyên viên hộ sinh của quý vị sẽ yêu cầu quý vị đồng ý 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 đã là một phần của việc 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 bệnh ở WA mỗi năm.

Xét nghiệm này bao gồm các việc 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 lấy máu từ gót chân của con quý vị, lấy vài giọt để trên phiếu mẫu giấy thấm. Khi đã khô, phiếu mẫu này được gửi đi để dịch vụ bệnh lý của Tiểu bang là PathWest phân tích.

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 cho 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 mắc phải tình trạng bệnh (đa số các em cần xét nghiệm lặp lại không có tình trạng bệnh) nhưng điều quan trọng là quý vị cần thu xếp xúc tiến 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 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 sẽ được giới thiệu đến một chuyên gia. Chuyên gia này sẽ bàn thảo về kết quả với quý vị và thu xếp để thực hiện các xét nghiệm chẩn đoán bệnh.

Có phải kết quả bất thường của xét nghiệm sơ khởi có nghĩa là con tôi mắc phải tình trạng bệnh hay không?

Một kết quả bất thường không xác nhận rằng con của quý vị mắc tình trạng bệnh. Xét nghiệm giọt máu này chỉ là một xét nghiệm sơ khởi. Do đó, nó chỉ xác định được các trẻ sơ sinh có nguy cơ cao độ dễ mắc phải một tình trạng bệnh.

Sẽ cần có các xét nghiệm chẩn đoán bệnh và việc chẩn khám bởi một chuyên gia để khẳng định xem con quý vị có mắc phải tình trạng bệnh đó hay không. Các xét nghiệm thêm này cần được thực hiện càng sớm càng tốt để nếu cần đến việc điều trị, thì việc này cũng được bắt đầu càng sớm càng tốt.

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

Sau cuộc xét nghiệm, các phiếu mẫu giọt máu 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 sơ khởi của WA hoặc để phát huy các xét nghiệm mới. Trong các trường hợp này, thông tin cá nhân của con quý vị sẽ được xóa trước khi sử dụng.

Phiếu mẫu máu này không được sử dụng trong bất kỳ cách 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 sơ khởi

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

Mặc dù việc xét nghiệm giọt máu cho trẻ sơ sinh đã được chứng minh là đáng tin cậy nhưng cũng như với bất kỳ thử nghiệm nào, vẫn có thể xảy ra kết quả dương tính và âm tính không chính xác. Vì lý do này, không thể chỉ dựa vào xét nghiệm này để loại trừ việc một đứa bé có thể mắc phải tình trạng bệnh.

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 sơ khởi cho chứng xơ nang (cystic fibrosis), sẽ chỉ phát hiện được 95 phần trăm trẻ sơ sinh mắc phải tình trạng bệnh này. Xét nghiệm này cũng có thể phát hiện một số ít các bé khỏe mạnh có gen gây chứng xơ nang.

Xét nghiệm sơ khởi phát hiện được các tình trạng bệnh nào?

Có 25 tình trạng bệnh được phát hiện qua cuộc xét nghiệm sơ khởi này, các tình trạng bệnh thường thấy 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 khiếm khuyết trí năng. 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 phân 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 hậu quả tiết dịch nhầy đặc trong phổi và đường ruột. Có những phương pháp điều trị được chấp nhận 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 tình trạng bị khiếm khuyết trí năng, 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 nhịn 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.

Trong tương lai có thể có thêm các chứng rối loạn khác được thêm vào Chương trình Xét nghiệm 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



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

Nếu quý vị cần giúp đỡ phiên dịch thông tin ở các nơi này, hãy gọi Dịch vụ Thông ngôn và Phiên dịch

(Translating and Interpreting Service) qua số 131 450.

Được soạn thảo bởi WA Newborn Bloodspot Screening Program với sự giúp đỡ của Office of Population Health Genomics. © Department of Health 2021

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, như được cho phép thể theo các điều khoản của Đạo luật Bản quyền năm 1968, không có phần nào được sao chép hay sử dụng lại cho bất kỳ mục đích nào mà không có văn bản cho phép của Chính quyền Tiểu bang Tây Úc.

This document can be made available in alternative formats on request for a person with disability.

Produced by the WA Newborn Bloodspot Screening Program with assistance from the Office of Population Health Genomics. © Department of Health 2021

Copyright to this material is vested in the State of Western Australia unless otherwise indicated. Apart from any fair dealing for the purposes of private study, research, criticism or review, as permitted under the provisions of the *Copyright Act 1968*, no part may be reproduced or re-used for any purposes whatsoever without written permission of the State of Western Australia.