

## Thông Tin cho Cha Mẹ và Người Giữ Trẻ về Thử Nghiệm Dò Tìm cho Trẻ Sơ Sinh Information for Parents and Caregivers about Newborn Screening

### Thử máu đơn giản có thể cứu mạng em bé

#### ➤ Tại sao con tôi được thử nghiệm?

Một loại thử máu đơn giản, nhanh chóng cho biết các dấu hiệu quan trọng về sức khỏe của em bé. Trẻ sơ sinh có thể trông thấy khỏe mạnh, nhưng có thể bị một chứng khuyết tật nghiêm trọng mà quý vị hoặc bác sĩ của quý vị không biết. Thử nghiệm dò tìm cho trẻ sơ sinh giúp biết được trẻ nào có thể bị một trong số những chứng rối loạn hiếm hoi này. Nếu không được điều trị, các chứng rối loạn này có thể gây khuyết tật tâm thần, mù, bị bệnh gan, hư não hoặc ngay cả thiệt mạng.

#### ➤ Tại sao phát hiện sớm lại quan trọng đến thế?

Khi phát hiện và điều trị sớm thì thông thường có thể ngừa được bệnh do những chứng rối loạn này gây ra.

#### ➤ Thử Nghiệm Dò Tìm cho Trẻ Sơ Sinh tìm được những chứng rối loạn nào?

Tại British Columbia, tất cả trẻ sơ sinh được thử nghiệm về chứng Giảm Năng Tuyến Giáp. Phenylketonuria (PKU), Galactosemia và khiếm khuyết Medium Chain Acyl-CoA dehydrogenase (MCAD). Xem mặt sau để biết thêm chi tiết về những chứng rối loạn này và cách điều trị.

#### ➤ Con tôi được thử nghiệm như thế nào?

Em bé sẽ được rút vài giọt máu ở gót chân. Mẫu máu này được dùng cho tất cả những cuộc thử nghiệm.

#### ➤ Sau khi sinh bao lâu thì em bé sẽ được thử nghiệm?

Em bé được thử nghiệm sau khi sinh từ 24 đến 48 giờ. Em bé sẽ được thử nghiệm trước khi xuất viện.

#### ➤ Còn nếu tôi về nhà trước 24 giờ sau khi sinh thì sao?

Loại thử máu tìm PKU có thể không có kết quả đúng nếu thử quá sớm sau khi sinh. Nếu em bé được thử trước 24 giờ sau khi sinh, em bé sẽ được thử lần thứ hai sau một đến hai tuần.\*

\* Chính Sách của Viện Nhi Khoa Hoa Kỳ

#### ➤ Tôi có thể chờ để cho con thử nghiệm sau hay không?

Có thể phát hiện được Chứng Giảm Năng Tuyến Giáp và Galactosemia bằng cách thử máu bất cứ lúc nào sau khi sinh. Càng phát hiện được sớm những chứng rối loạn có thể điều trị được này bao nhiêu thì càng có kết quả tốt hơn cho em bé. Em bé không nên xuất viện mà không được thử máu.

➤ **Kết quả thử máu đường có nghĩa là gì?**

Nếu kết quả thử máu là dương thì cần thử sâu rộng hơn.

➤ **Nếu kết quả cho thấy là con tôi bị một trong những chứng rối loạn này sau khi đã thử nghiệm đầy đủ thì sao?**

Em bé sẽ cần được bác sĩ chuyên về những bệnh này điều trị. Quý vị sẽ được giới thiệu đến bác sĩ chuyên khoa ngay. Sau vài ngày là có thể bắt đầu điều trị.

**Thử Nghiệm Dò Tìm cho Trẻ Sơ Sinh tại British Columbia gồm những loại thử nghiệm về các chứng rối loạn sau đây:**

➤ **Chứng Giảm Năng Tuyến Giáp?**

Trẻ sơ sinh bị chứng giảm năng tuyến giáp không sản xuất đủ kích thích tố từ tuyến giáp. Kích thích tố từ tuyến giáp giúp cơ thể em bé tăng trưởng khỏe mạnh. Nếu không có kích thích tố này thì em bé sẽ chậm tăng trưởng và bị hư não. Khi được phát hiện và điều trị sớm về kích thích tố tuyến giáp, những trẻ này sẽ tăng trưởng và có trí thông minh bình thường. Cứ 3,500 em bé sinh ra thì một em bị chứng giảm năng tuyến giáp.

➤ **Phenylketonuria hay PKU?**

Trẻ sơ sinh bị PKU là thiếu một chất men cần thiết để chuyển hóa chất amino acid phenylalanine thiết yếu trong một số loại thực phẩm. Nếu không điều trị, chất phenylalanine tích tụ trong máu em bé và gây khuyết tật tâm thần. Nếu phát hiện sớm PKU, em bé được cho ăn uống những loại thực phẩm có ít chất phenylalanine. Đa số trẻ bị PKU được điều trị sớm sẽ có trí thông minh bình thường. Cứ 15,000 em bé sinh ra thì có một em bị PKU.

➤ **Khiếm Khuyết Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase (MACD)?**

Trẻ sơ sinh bị MCAD có thể khó dùng chất mỡ trong cơ thể để biến thành năng lượng. Em bé sẽ khỏe mạnh khi ăn uống đầy đủ. Nếu em bị cảm cúm thì em có thể không dùng được những chất acid mỡ tồn trữ trong người để biến thành năng lượng. Em bé có thể bất ngờ bị thiệt mạng nếu không ngừa trước bằng cách ăn uống đặc biệt và không nhịn đói. Cứ 20,000 em bé sinh ra thì có một em bị MCAD.

➤ **Galactosemia?**

Trẻ sơ sinh bị chứng này không thể chuyển hóa được chất galactose, một chất đường sữa. Nếu không điều trị chứng galactosemia thì mắt, gan, và não của em bé có thể bị hư hại. Có thể ngừa được những vấn đề này bằng cách ăn uống đặc biệt. Cứ 60,000 em bé sinh ra thì có một em bị galactosemia.

Soạn Thảo: Ban Giáo Dục Gia Đình Hậu Sản của Bệnh Viện Phụ Nữ BC  
Chương Trình Thử Nghiệm Dò Tìm cho Trẻ Sơ Sinh tại British Columbia, C&W