

LỢI ÍCH CỦA VIỆC XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH Ở TRẺ - TRIỂN KHAI XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH TẠI ĐƠN VỊ

Sàng lọc sơ sinh nhằm chủ động phát hiện, can thiệp và điều trị sớm các bệnh tật, rối loạn chuyển hóa, di truyền ngay trong giai đoạn bào thai và sơ sinh. Qua đó lợi ích của sàng lọc sơ sinh là giúp trẻ sinh ra phát triển bình thường, giảm số người tàn tật, thiếu năng trí tuệ.

***Sàng lọc sơ sinh mang lại lợi ích gì?**

Cho đến nay, khoa học đã xác định được 500 rối loạn chuyển hóa liên quan đến nội tiết và di truyền có thể được xét nghiệm sàng lọc ngay trong vòng 48 giờ đầu, khoảng từ 2-7 ngày sau sinh. Xét nghiệm máu này hoàn toàn không ảnh hưởng gì đến sức khỏe hay sự phát triển của trẻ nhưng có thể giúp phát hiện sớm bệnh lý bẩm sinh để điều trị kịp thời, tránh để bệnh tiến triển, khó điều trị cũng như giảm chi phí cho những đợt trị liệu sau này hay trở thành gánh nặng cho gia đình và xã hội.

***Biện pháp nào được thực hiện trong sàng lọc sơ sinh?**

Lấy máu gót chân: Trẻ sẽ được lấy 5 giọt máu ở gót chân cho vào giấy thấm, để khô, sau đó mẫu máu sẽ được gửi tới trung tâm tiến hành xét nghiệm. Sau 24 -72 giờ sẽ có kết quả. Với trẻ sinh đủ tháng và cân nặng sẽ được lấy máu trong vòng 48 giờ sau sinh, đối với bé sinh non, nhẹ cân thì lấy máu gót chân trước ngày thứ 20. Xét nghiệm máu gót chân giúp phát hiện một số bệnh ít gặp nhưng lại gây nguy hiểm lớn đối với sức khỏe và sự phát triển của trẻ để có giải pháp điều trị kịp thời, giúp giảm thiểu tối đa những biến chứng gây khuyết tật hoặc tử vong.

LỢI ÍCH CỦA VIỆC XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH Ở TRẺ - TRIỂN KHAI XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH TẠI ĐƠN VỊ



Hình ảnh trẻ sơ sinh được lấy mẫu và làm xét nghiệm sàng lọc sơ sinh

***Những bệnh lý nào có thể được phát hiện khi thực hiện sàng lọc?**

Thiếu men G6PD (G6PD): Đây là một loại bệnh di truyền gây tình trạng vàng da sơ sinh, nếu kéo dài có thể tăng nguy cơ tử vong do bệnh lý về não hay gây ra các biến chứng nguy hiểm như chậm phát triển trí tuệ, vận động, thần kinh... Nguyên nhân do người bệnh thiếu men G6PD có hồng cầu kém ổn định và dễ bị tổn thương bởi các tác nhân ôxy hóa mà cơ thể hấp thụ được từ thức ăn, thuốc... Tỷ lệ bệnh lý này gặp trên lâm sàng là 2/100.

Suy giáp bẩm sinh (CH): Khi mắc bệnh lý này, tuyến giáp của trẻ không thể tự sản xuất hoặc sản xuất hormone tuyến giáp rất ít, nếu không được điều trị kịp thời thì trẻ sẽ bị lùn và đần độn do hormone tuyến giáp cần cho sự phát triển của não bộ và cơ thể suốt cuộc đời. Ngoài ra, bệnh còn có thể gây ra một số vấn đề như vàng da, hình dáng khuôn mặt đặc biệt (lưỡi dày, mắt to, má phệ, mũi tẹt), thoát vị rốn, thân hình lùn thiếu cân đối, chậm tăng trưởng về cân nặng...

Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH): Đây là một bệnh di truyền, thường gặp ở trẻ gái, xuất hiện khi chức năng sản xuất hormone tuyến thượng thận bị rối loạn. Với những trẻ mắc bệnh lý này thường dậy thì sớm, trẻ gái sẽ có bộ phận sinh dục dần phát triển nam tính do tuyến thượng thận sản sinh ra androgen. Chính vì vậy, cần thực hiện lấy máu gót chân cho trẻ trong vòng 24-72 giờ sau khi sinh nhằm kiểm tra trẻ có mắc bệnh hay không trước khi có triệu chứng biểu hiện ra bên ngoài.

LỢI ÍCH CỦA VIỆC XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH Ở TRẺ - TRIỂN KHAI XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH TẠI ĐƠN VỊ

Tan máu bẩm sinh (Thalassemia): Đây là bệnh thiếu máu do tan máu di truyền có ở cả nam và nữ. Bệnh có hai biểu hiện chính là thiếu máu và ứ sắt trong cơ thể. Theo Tổ chức Y tế Thế giới, hiện có 7% người dân trên toàn cầu mang gene bệnh máu bẩm sinh Thalassemia, 1,1% các cặp vợ chồng có nguy cơ sinh con mang bệnh hoặc mang gene bệnh Thalassemia. Ở Việt Nam có tới 12 triệu người mang gene Thalassemia, mỗi năm có trên 8.000 trẻ sinh ra bị bệnh, trong đó có hơn 2.000 trẻ mắc bệnh ở mức độ nặng cần được điều trị cả đời. Đây là một căn bệnh khó chữa, nhưng lại dễ phòng ngừa thông qua xét nghiệm sàng lọc sơ sinh.

Rối loạn chuyển hóa galactose: là một bệnh lý hiếm gặp, khoảng 1/50.000 trẻ sơ sinh mắc bệnh lý này. Bệnh liên quan đến [rối loạn NST](#), di truyền gen lặn trên NST thường. Galactose trong sữa (sữa mẹ, sữa công thức) khi vào cơ thể trẻ bị rối loạn nên không thể chuyển thành Glucose để cung cấp năng lượng cho trẻ. Điều này làm cho Galactose trong máu của trẻ tăng dần theo thời gian cho đến khi biểu hiện triệu chứng ở các cơ quan.

Ngoài ra, sàng lọc sơ sinh còn có thể giúp phát hiện một số bệnh lý khác như bệnh rối loạn chuyển hóa acid amin phenylalanine, bệnh rối loạn chuyển hóa galactose...

Trong thời gian tới Bệnh viện Phụ sản Tiền Giang sẽ triển khai làm xét nghiệm sàng lọc sơ sinh cho bé tại đơn vị, tại đây sau khi sinh được 24 giờ, đủ số tuần và đạt cân nặng theo quy định trẻ sơ sinh sẽ được lấy máu gót chân để xét nghiệm sàng lọc, mẫu sau khi lấy sẽ được thực hiện tại khoa xét nghiệm của bệnh viện. Việc thực hiện tại đơn vị giúp rút ngắn thời gian trả kết quả, giảm thời gian chờ đợi cho bệnh nhân, giúp phát hiện sớm và điều trị kịp thời cho trẻ trong giai đoạn vàng./.

KHOA XÉT NGHIỆM

Tài liệu tham khảo: <https://moh.gov.vn/sang-loc-so-sinh-mang-lai-loi-ich-gi>