

1. Phenylalanine là gì? Tại sao cần phải xét nghiệm Phenylalanine?

Phenylalanine (Phe) là một axit amin thiết yếu có trong sữa mẹ và nhiều thực phẩm giàu protein. Bình thường, phenylalanine được chuyển hóa thành tyrosine nhờ enzym **phenylalanine hydroxylase (PAH)**.

Khi trẻ bị thiếu hoặc mất hoạt tính enzym này, phenylalanine sẽ tích tụ trong máu và não, gây bệnh **Phenylketonuria (PKU)**.

2. Mục đích xét nghiệm

Xét nghiệm định lượng phenylalanine ở trẻ sơ sinh nhằm:

- Phát hiện sớm bệnh **Phenylketonuria (PKU)**.
- Điều trị bằng chế độ ăn hạn chế phenylalanine trước khi tổn thương não xảy ra.
- Giúp trẻ phát triển trí tuệ và thể chất bình thường nếu được phát hiện sớm.

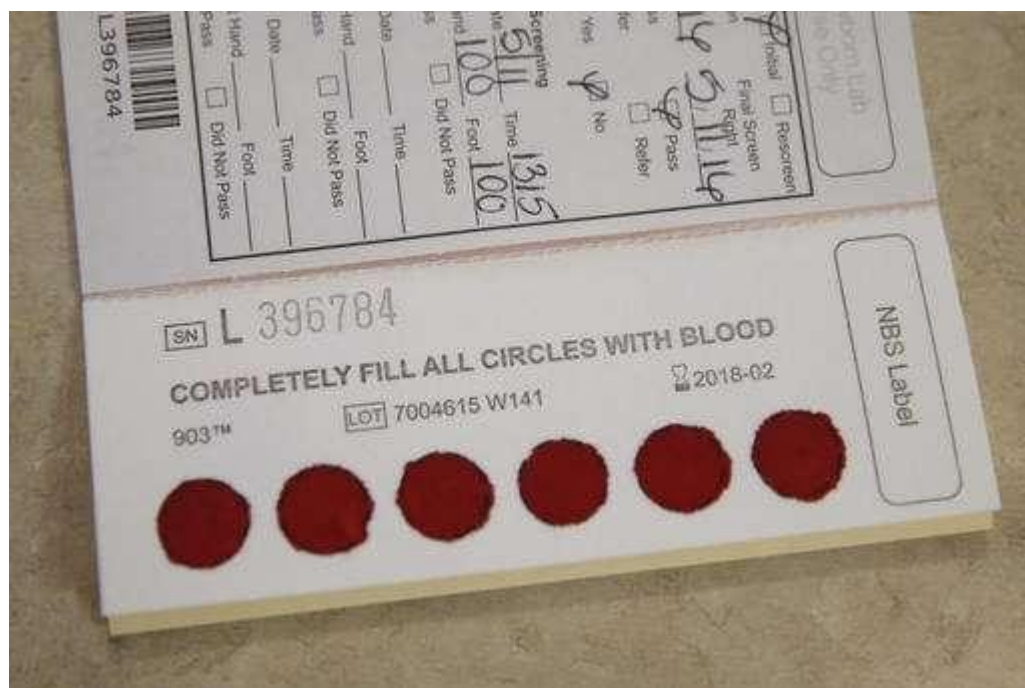
3. Thời điểm lấy mẫu

- **Tốt nhất:** từ **24-72 giờ sau sinh** và sau khi trẻ đã bú sữa.
- Nếu trẻ xuất viện sớm, cần lấy mẫu trước khi xuất viện và lấy lại nếu cần.
- Trẻ sinh non hoặc truyền máu có thể cần lấy mẫu lại theo hướng dẫn của chương trình sàng lọc sơ sinh.

4. Loại mẫu bệnh phẩm

- Máu mao mạch gót chân.
- Thấm lên giấy thấm chuyên dụng (Dried Blood Spot – DBS).

XÉT NGHIỆM PHENYLALANINE Ở TRẺ SƠ SINH



Hình ảnh mẫu máu gót chân để sàng lọc

5. Phương pháp xét nghiệm

Các chương trình sàng lọc sơ sinh hiện nay thường sử dụng:

- Khối phổ song song (Tandem Mass Spectrometry – MS/MS).
- Phương pháp huỳnh quang.
- Phương pháp enzym.

MS/MS là phương pháp được áp dụng phổ biến vì có thể định lượng nhiều rối loạn chuyển hóa cùng lúc.

6. Kết quả

Khi kết quả tăng

Phenylalanine tăng có thể gặp trong:

- Bệnh Phenylketonuria (PKU).
- Tăng phenylalanine máu (Hyperphenylalaninemia).

XÉT NGHIỆM PHENYLALANINE Ở TRẺ SƠ SINH

- Thiếu tetrahydrobiopterin (BH4 deficiency).
- Một số trường hợp sinh non, nuôi dưỡng đặc biệt hoặc lấy mẫu quá sớm có thể cho kết quả bất thường và cần xét nghiệm lại.

Xét nghiệm xác nhận

Nếu kết quả sàng lọc dương tính, trẻ sẽ được chỉ định:

- Định lượng phenylalanine huyết tương.
- Định lượng tyrosine.
- Tính tỷ lệ Phenylalanine/Tyrosine.
- Xét nghiệm gen **PAH** hoặc các gen liên quan đến chuyển hóa BH4.
- Khám chuyên khoa di truyền – chuyển hóa.

7. Điều trị

Nếu được chẩn đoán PKU:

- Áp dụng chế độ ăn hạn chế phenylalanine càng sớm càng tốt (tốt nhất trước 2 tuần tuổi).
- Theo dõi nồng độ phenylalanine định kỳ.
- Một số trường hợp đáp ứng với điều trị bằng **tetrahydrobiopterin (BH4)** theo chỉ định của bác sĩ.

8. Ý nghĩa của sàng lọc sơ sinh

Nếu không được phát hiện và điều trị sớm, trẻ mắc PKU có thể bị:

- Chậm phát triển trí tuệ.
- Co giật.
- Rối loạn hành vi.
- Tự kỷ hoặc tăng động.
- Chậm phát triển vận động.
- Tổn thương não không hồi phục.

Ngược lại, nếu được phát hiện qua **xét nghiệm sàng lọc sơ sinh** và điều trị ngay từ những tuần đầu đời, hầu hết trẻ có thể phát triển gần như bình thường về thể chất và trí tuệ.

XÉT NGHIỆM PHENYLALANINE Ở TRẺ SƠ SINH

**** Chương trình sàng lọc sơ sinh tại Bệnh viện Phụ sản Tiền Giang**

Bệnh viện Phụ sản Tiền Giang triển khai chương trình sàng lọc sơ sinh nhằm phát hiện sớm các bệnh lý bẩm sinh, trong đó có **xét nghiệm Phenylalanine**, góp phần:

- + Phát hiện bệnh trước khi xuất hiện triệu chứng.
- + Can thiệp và điều trị kịp thời.
- + Giảm nguy cơ tàn tật và nâng cao chất lượng cuộc sống cho trẻ.

Thông điệp

“Một giọt máu gót chân - Bảo vệ tương lai của trẻ.”

“Sàng lọc sơ sinh hôm nay - Cho con khởi đầu khỏe mạnh ngày mai.”

KHOA CẬN LÂM SÀNG