Các xét nghiệm tầm soát

Các chứng rối loạn Amino acid

argininosuccinic acidemia (ASA) *citrullinemia* (CIT)
homocystinuria (HCY)
maple syrup urine disease (MSUD, bệnh si rô niệu)
phenylketonuria (PKU, bệnh phenylketonuria niệu)
tyrosinemia type 1 (TYR-I, bệnh tyrosin I)

Các chứng rối loạn acid béo

carnitine uptake deficiency (CUD, *Giảm thiểu lượng hấp thu chất Carnitine*)
long-chain L-3-hydroxy acyl-CoA dehydrogenase deficiency (LCHAD, *Bệnh thiếu enzyme xúc tác LCHAD*)
medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCAD, *Bệnh thiếu enzyme xúc tác MCAD*)
trifunctional protein (TFP)
very-long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (VLCAD, *Bệnh thiếu enzyme xúc tác VLCAD*)

Các chứng rối loạn acid hữu cơ

3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria (HMG)
beta-ketothiolase deficiency (BKT, Bệnh thiếu enzyme xúc tác BKT)
glutaric acidemia type 1 (GA-I)
isovaleric acidemia (IVA)
methylmalonic acidemias (CblA,B và MUT)
multiple carboxylase deficiency (MCD, Bệnh thiếu nhiều enzyme xúc tác carboxylase)
propionic acidemia (PROP)

Các chứng rối loạn khác

biotinidase deficiency (BIOT, Bệnh thiếu enzyme xúc tác Biotinidase)
congenital adrenal hyperplasia (CAH)
congenital hypothyroidism (CH)
cystic fibrosis (CF, u xơ nang hóa)
galactosemia (GALT)
hemoglobinopathies (Hb)
severe combined immunodeficiency (SCID, Hội chứng suy giảm miễn nhiễm tổng hợp nghiêm trọng)

Con của tôi có được tầm soát các chứng rối loạn khác không?

Có. Mặc dù phòng xét nghiệm của chúng tôi chỉ thực hiện tầm soát các chứng rối loạn kể trên, còn có các chứng rối loạn nguy hiểm khác có thể được phát hiện trong giai đoạn sơ sinh như critical congenital heart disease (CCHD, bệnh tim nghiêm trọng bẩm sinh). Ngoài ra, việc phát hiện sớm biểu hiện suy giảm thính giác có thể dẫn đến cải thiện khả năng nói và ngôn ngữ về sau. Tất cả các bệnh viện phụ sản đều có loại tầm soát này cho trẻ sơ sinh. Để biết thêm thông tin, hãy trao đổi với nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bé.

Các thực hành quyền riêng tư

Department of Health (Bộ Y Tế) theo yêu cầu của luật pháp phải bảo vệ quyền riêng tư của trẻ sơ sinh và gia đình các bé và đảm bảo phải bảo vệ tất cả các mẫu xét nghiệm/mẫu thông tin được nộp khi tiến hành tầm soát tránh khỏi việc truy cập và sử dụng không đúng mục đích. Tóm tắt yêu cầu của luật được trình bày dưới đây. Các yêu cầu cụ thể được mô tả trong Section 246-650-050 WAC.

Các bản sao được cung cấp theo yêu cầu hay qua trang web của chúng tôi www.doh.wa.gov/nbs. Các mẫu xét nghiệm dành cho tầm soát trẻ sơ sinh được cất giữ an toàn tại State Public Health Laboratories (Phòng Xét Nghiệm Y Tế Công Cộng Tiểu Bang) trong 21 năm theo quy định của Chapter 70.41.190 RCW. Sau thời gian đó, các mẫu vật sẽ bị hủy. Department of Health sẽ hủy mẫu xét nghiệm trước thời hạn 21 năm khi nhận được yêu cầu bằng văn bản của cha/mẹ hay người giám hộ và sau khi đã thực hiện tất cả các xét nghiệm bắt buộc.

Việc tiếp cận các mẫu xét nghiệm của trẻ sơ sinh chỉ dành cho nhân viên của Department of Health và các cá nhân được cho phép, và những người này phải đồng ý với các yêu cầu ngặt nghèo về bảo mật. Phải có giấy đồng ý của cha mẹ để thực hiện bất kỳ nghiên cứu nào có liên quan đến thông tin định danh. Việc cung cấp mẫu xét nghiệm hay tiết lộ thông tin khác phải tuân thủ State's Uniform Health Information Act (Đạo Luật Thông Tin Y Tế Nhất Quán của Tiểu Bang) (Chapter 70.02 RCW) và các quy định về quyền riêng tư và bảo mật thông tin của WAC Chapter 246-650 Newborn Screening (Tầm Soát Trẻ Sơ Sinh).

Cẩm nang này có sẵn bằng tiếng: Cam pu chia, Trung, Hàn, Lào, Nga, Somali, Tây Ban Nha và Việt Nam.

Với những người khuyết tật, cẩm nang này có sẵn ở các định dạng khác theo yêu cầu. Để yêu cầu, vui lòng gọi đến số 1-866-660-9050.

Xét Nghiệm Tầm Soát Trẻ Sơ Sinh và Bé Của Quý Vị

Newborn Screening Program
(Chương Trình Tầm Soát Trẻ Sơ Sinh)
P.O. Box 55729
1610 NE 150th Street
Shoreline, WA 98155-0729
Điện thoại: (206) 418-5410
1-866-660-9050
Fax: (206) 418 5415
Email: NBS.Prog@doh.wa.gov
Trang web: www.doh.wa.gov/nbs

Washington State Department of Health

DOH 304-007
Mar 2016
Vietnamese

Tầm soát trẻ sơ sinh là gì?

Tầm soát trẻ sơ sinh là một cách để xác định những bé có nguy cơ mắc các chứng rối loạn nghiêm trọng có thể chữa trị, nhưng không có biểu hiện rõ ràng khi mới sinh. Luật pháp tiểu bang quy định phải thu thập mẫu xét nghiệm đốm máu từ mọi trẻ em sinh ra tại Washington trong vòng 48 giờ kể từ khi sinh. Mẫu này dùng để xét nghiệm các chứng rối loạn nguy hiểm đến tính mạng. (Chapter 70.83 RCW và 246-650 WAC)

Tai sao việc tầm soát lại quan trọng?

Tầm soát này nhận biết các chứng rối loạn mà nếu không được phát hiện và điều trị sớm, có thể dẫn đến các vấn đề chậm phát triển, bệnh nghiêm trọng hay thậm chí tử vong. Một trẻ sơ sinh trông hoàn toàn khỏe mạnh nhưng vẫn có thể mắc một chứng rối loạn nghiêm trọng. Việc phát hiện và điều trị sớm các vấn đề đó có thể ngăn ngừa nhiều tai biến nghiêm trọng. Rất may là chúng ta hiện đã có các giải pháp điều trị để ngăn ngừa hay làm giảm đáng kể các ảnh hưởng của những rối loạn này.

Xét nghiệm tầm soát trẻ sơ sinh là một phương pháp quan trọng để chăm sóc y tế tốt nhất cho bé của quý vị. Một xét nghiệm máu đơn giản có thể cung cấp cho quý vị và nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bé những thông tin về bé mà quý vị sẽ không biết nếu không xét nghiệm.

Tầm soát được thực hiện như thế nào?

Tất cả các xét nghiệm được thực hiện từ một vài giọt máu lấy từ gót chân của bé. Máu được giữ trên một tấm giấy thấm đặc biệt và được gửi tới Newborn Screening Program thuộc State Public Health Laboratories tại Shoreline để tiến hành xét nghiệm. Bệnh viện hay nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe, người đã gửi mẫu xét nghiệm, sẽ được thông báo kết quả trong vòng vài ngày.

Khi nào thì nên thực hiện tầm soát?

Thông thường, nên lấy mẫu xét nghiệm đầu tiên sau khi bé lọt lòng từ 18 đến 48 giờ. Việc này cho phép trẻ sơ sinh mắc bệnh có thể được điều trị sớm nhất có thể. Mẫu xét nghiệm thông thường thứ hai nên được lấy khi bé đã được từ 7 đến 14 ngày tuổi, nhưng vẫn hữu ích cho các bé lớn hơn. Cần thực hiện những xét nghiệm bổ sung khi được nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bé yêu cầu.

Tại sao lại khuyến nghị lấy hai mẫu xét nghiệm?

Hầu hết các chứng rối loạn sẽ được phát hiện trên mẫu xét nghiệm đầu tiên, ngay cả khi lấy mẫu này vào ngày sinh của bé. Mẫu xét nghiệm thứ hai được khuyến nghị là vì một số chứng rối loạn có thể không được phát hiện cho đến khi bé lớn hơn một chút.

Đôi khi có thể cần đến nhiều hơn hai mẫu xét nghiệm. Điều này không có nghĩa là bé của quý vị bị một trong những chứng rối loạn kể trên. Lý do thường gặp nhất để yêu cầu thêm mẫu xét nghiệm là vì kết quả xét nghiệm trước đây không rõ ràng.

Chỉ tính phí tầm soát một lần duy nhất cho mỗi bé. Các mẫu bổ sung sẽ được xét nghiệm miễn phí. Tuy nhiên nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của quý vị có thể tính phí lấy mẫu xét nghiệm. Xét nghiệm chẩn đoán, nếu cần thiết, sẽ phát sinh thêm chi phí.

Những chứng rối loạn nào được phát hiện?

Để xem danh sách đầy đủ các chứng bệnh, hãy lật xem mặt sau của cẩm nang này.

Điều gì xảy ra nếu có nghi ngờ về một chứng rối loạn?

Nếu xét nghiệm tầm soát của một trẻ sơ sinh cho thấy một vấn đề tiềm ẩn, nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bé sẽ được liên lạc ngay lập tức. Xét nghiệm chẩn đoán sẽ được khuyến nghị để có thể bắt đầu điều trị ngay nếu bé của quý vị mắc một trong những chứng rối loạn kể trên.

Tôi biết kết quả xét nghiệm bằng cách nào?

Nếu quý vị có các câu hỏi về kết quả của xét nghiệm tầm soát của bé, hãy liên hệ với nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của quý vị. Nếu nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe quý vị không có kết quả, họ cần liên hệ với Newborn Screening Program để lấy bản sao kết quả.

Là cha mẹ, tôi có thể từ chối làm xét nghiệm tầm soát cho con mình không?

Luật pháp chỉ cho cha mẹ quyền từ chối xét nghiệm tầm soát cho con của mình nếu việc xét nghiệm này mâu thuẫn với niềm tin hay thực hành tôn giáo của họ. Nếu quý vị ở trong trường hợp này, hãy đảm bảo rằng quý vị thông báo điều đó với nhân viên bệnh viện hay nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của quý vị.

Tôi tìm thêm thông tin về tầm soát trẻ sơ sinh ở đâu?

Để biết thêm thông tin, hãy trao đổi với nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của quý vị hay liên hệ với Newborn Screening Program bằng cách sử dụng các thông tin ở mặt trước của cẩm nang này.