



HƯỚNG DẪN CHA MẸ VỀ VIỆC KHÁM THĂM DÒ TRẺ SƠ SANH

CHƯƠNG TRÌNH KHÁM THĂM DÒ TRẺ SƠ SANH NEBRASKA

1 tháng Bảy, 2008

VIETNAMESE



THẾ NÀO LÀ KHÁM THĂM DÒ TRẺ SƠ SANH?

Khám thăm dò trẻ sơ sinh được thực hiện thường lệ với mọi trẻ sơ sinh ở Nebraska. Đây là tập hợp các cách thử máu để tìm vài bệnh trạng. Quý vị không thể phán đoán bằng cách nhìn con sơ sinh của mình và biết được em có bị các bệnh trạng này hay không. Cần phải thử máu để tìm bệnh.

Ai cần được khám thăm dò? Mọi trẻ sơ sinh ở Nebraska đều phải thử máu.

Cách thức khám thăm dò con tôi? Một lượng nhỏ mẫu máu được trích xuất từ gót chân của trẻ sơ sinh. Mẫu máu này được gửi tới phòng thí nghiệm để khám thăm dò cho trẻ sơ sinh và thử để dò tìm các bệnh được mô tả trong tập này.



Vì sao khám thăm dò là điều quan trọng?

Luật pháp đòi hỏi phải khám thăm dò nhằm giúp ngăn ngừa thiếu năng tâm thần và các vấn đề tổn hại khác ở trẻ em. Các căn bệnh được khám thăm dò có thể chế ngự được khi chữa trị đúng cách. Chữa trị kịp thời có thể giúp ngăn ngừa thiếu năng tâm thần, bệnh tật hay ngay cả tử vong. *(Có nhiều nguyên nhân khác gây ra thiếu năng tâm thần, bệnh lý và tử vong mà các thử nghiệm này không tìm thấy được).*



Con tôi cần được khám thăm dò vào lúc nào? Bác sĩ sẽ thu thập mẫu máu dùng cho thử nghiệm trước khi con quý vị xuất viện. Nếu quý vị và con về nhà trước khi con quý vị ra đời được 24 giờ, thì con quý vị phải lập lại vài thử nghiệm trong một tuần tuổi. Bệnh viện có thể lấy hẹn này trước lúc quý vị xuất viện. Nếu không, quý vị cần phải liên lạc với bác sĩ của mình để thử nghiệm lại.

Trẻ được sanh tại gia: Trẻ được sanh tại gia cũng được khám thăm dò cho các bệnh này. Cha mẹ hay người đứng khai sanh phải sắp xếp với bác sĩ để hoàn tất các thử nghiệm. Cần phải thu thập thử nghiệm trong vòng từ 24 giờ đến 48 giờ sau khi sanh, để mọi chữa trị cần thiết được khởi sự sớm. Nếu trẻ đã hơn một tuần thì chúng vẫn cần phải khám thăm dò. Mặc dù trễ hạn nhưng vẫn tốt cho những đứa trẻ này khi chữa trị bệnh đó.

CÁC BỆNH NÀO ĐƯỢC BAO GỒM TRONG VIỆC KHÁM THĂM DÒ THƯỜNG LỆ NEBRASKA?

Thiếu biotin

Biotinidase (BYE-o-TIN-I-days) là một căn bệnh được tìm thấy ở trẻ sơ sinh nào thiếu men biotin. Điều này có thể gây động kinh, chậm phát triển, chàm (eczema) và mất thính giác. Có thể ngăn ngừa các vấn đề bằng cách khởi sự chữa trị biotin (sinh tố) trong một vài tuần đầu tiên.



Bệnh tăng sản ở gần thận bẩm sinh

(Congenital A-DREE-nal Hyper-PLAY-zia) là bệnh gây ra bởi thiếu enzym làm cho tuyến ở gần thận sản xuất quá ít một chất hoóc môn, và quá nhiều chất kia. Một số em bé bị rối loạn này có nguy cơ bị tử vong bất thành linh. Các vấn đề này có thể phòng ngừa bằng cách chữa trị sớm bằng hóc môn.

Bệnh giảm hoạt động tuyến giáp chánh bẩm sinh

Hypothyroidism (HIGH-po-THIGH-roid-ism), hay CPH (Congenital Primary Hypothyroidism) là một bệnh do không có đủ nội tiết tố (hóc môn) tuyến giáp. Di chứng phổ biến nhất của CPH là thiếu năng tâm thần và phát triển kém. Nếu khởi sự chữa trị bằng thuốc tuyến giáp trong một vài tuần đầu tiên thì những đứa trẻ này thường phát triển bình thường.

Bệnh Cystic Fibrosis

(SIS-tic FY-bro-sis) là bệnh di truyền gây ảnh hưởng đến con người trong nhiều phương cách khác nhau. Người bị có thể bị ho không ngừng, chảy mũi hoặc hơi thở ngán ngửi, Các em có thể ăn rất ngon miệng nhưng phát triển kém, phân nhờn và rời. Với sự chữa trị sớm các em có vấn đề về lên cân có thể cải tiến sự tăng trưởng và phát triển của trẻ. Với các chẩn đoán bệnh sớm từ khám thăm dò lúc sơ sinh, một số có thể bị sốt phải nằm trong bệnh viện. Được theo dõi thường xuyên để ngăn ngừa hoặc giảm bớt nhiễm khuẩn trong phổi.



Rối loạn chuyển hóa cacbon hydrat bẩm sinh

Galactosemia (Guh-LAK-toe-SEE-me-ah) là một bệnh do một hợp chất đường đơn có tên là “galactoza” không thể tiêu hóa trong cơ thể. Galactoza có trong sữa mẹ, một vài loại sữa bột và sản phẩm từ sữa. Nếu galactoza tồn tại ở mức cao trong cơ thể nó có thể hại cho mắt, gan và não bộ của trẻ sơ sinh và có thể có nguy cơ tử vong. Nếu khởi sự kịp thời, chế độ ăn uống đặc biệt có thể ngăn ngừa các vấn đề này.

Bệnh hemoglobin

Hemoglobinopathies (He-ma-glow-bin-OP-ah-thees) là một nhóm bệnh về hồng huyết cầu kể cả thiếu tế bào máu hình liềm. Trẻ sơ sinh có bệnh này rất dễ bị thiếu máu, đau từng cơn, ngất xỉu và nhiễm trùng đe dọa gây tử vong. Chữa trị kịp thời bằng thuốc kháng sinh, chủng ngừa và giáo huấn cha mẹ có thể giúp ngăn ngừa hữu hiệu. Những biện pháp này có thể ngăn ngừa bị nhiễm trùng trầm trọng ở thời niên thiếu và giảm bớt các vấn đề về sức khỏe.



Thiếu men dehydrogenaza Acyl Co-A chuỗi trung bình (MCAD)

Medium Chain Acyl Co-A Dehydrogenase Deficiency (Medium Chain A-seal Co-A Dee-HIGH-dra-gen-AZE Deficiency - MCAD) là một bệnh về chuyển hóa axit béo. Khi trẻ sơ sinh và trẻ em có MCAD lâm bệnh hay có thời gian bỏ ăn kéo dài, lượng đường trong máu sẽ tụt xuống ở mức thấp nguy hiểm và chúng có nguy cơ bị “rối loạn chuyển hóa”. Bệnh này có thể dẫn đến động kinh, khó thở, đứng tim và tử vong, và/hoặc bị tổn hại não bộ trầm trọng. Tuy nhiên, việc Khám thăm dò có thể giúp chẩn đoán trước khi triệu chứng xảy ra. Cha mẹ phải lo liệu để tránh cho trẻ bị đói kéo dài và biết rõ lúc nào cần được chữa trị y tế kịp thời nhằm ngăn ngừa bệnh này. Có thể thêm chất bổ dưỡng đặc biệt vào chế độ ăn uống của trẻ để giúp ngăn ngừa các vấn đề. Các rối loạn khác do axit béo được dò tìm gồm có:

- Khiếm khuyết trong việc sử dụng chất carnitine
- Khiếm khuyết về Khử Hydro Hydroxyacyl Chuỗi Dài (Long Chain Hydroxyacyl-Co A Edhydrogenase Deficiency - LCHAD)
- Khiếm khuyết Chất Đạm Ba Chức Năng (Trifunctional Protein Deficiency - TFP)
- Khiếm khuyết về Khử Hydro Acyl Chuỗi Rất Dài (Very Long-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency - VLCAD)

Phenylketon-niệu (PKU)

Phenylketonuria (FEE-nil-KEE-tone-u-ree-ah), hay PKU, là một sự rối loạn về chất axit amin. Em bé bị bệnh PKU này khiến cho cơ thể không thể tiêu hóa phenylalanine hay "phe", là một axit amin có trong các thực phẩm giàu chất đạm (protein) như là: sữa, thịt, trứng và phô mai. Mức cao về phe này có thể hại dây thần kinh và tế bào não và có thể dẫn đến thiếu năng tâm thần. Nếu phát hiện sớm và trẻ sơ sinh được khởi sự chế độ ăn uống đặc biệt thì ngăn ngừa hữu hiệu thiếu năng tâm thần. Các rối loạn khác về chất axit amin được dò tìm bao gồm:



- Axit huyết Argininosuccinic (Khiếm khuyết ASA Lyase)
- Thiếu Citrulline (Citrullinemia)
- Homocystinuria
- Bệnh Nước Tiểu Có Chất Si Rô Maple (Maple Syrup Urine Disease - MSUD)
- Thiếu chất Tyrosi (Tyrosinemia)

Các Rối Loạn Chất Axít Hữu Cơ

Các tình trạng này có thể có nhiều ảnh hưởng khác nhau lên các em bé từ nhẹ tới nặng bao gồm sự khủng hoảng về chuyển hóa và các vấn đề về tim, cơ bắp, và một số bộ phận. Các em bé bị các rối loạn này có thể dễ bị bệnh nhanh chóng, bị lên cơn kinh giật, rơi vào trạng thái hôn mê và có thể tử vong nếu không điều trị.

Các Rối Loạn Chất Axít Hữu Cơ được dò tìm bao gồm:

- Khiếm khuyết về chất Beta Ketothiolase (Beta Ketothiolase Deficiency)
- Rối loạn chất axít glutaric Loại I (Glutaric Acidemia type I - GA-I)
- Rối loạn chất axít Isovaleric (Isovaleric Acidemia - IVA)
- Rối loạn chất axít Methylmalonic (Methylmalonic Acidemia - mutase)
- Rối loạn chất axít Methylmalonic (Cbl.A, B &C)
- Khiếm Khuyết Nhiều Loại Carboxylase (Multiple Carboxylase Deficiency)
- Rối loạn chất axít Propionic (Propionic Acidemia - PA)
- Khiếm khuyết Chất 3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase (3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency)
- Rối Loại Chất axít 3-Hydroxy-3 Methylglutaric trong nước tiểu (3-Hydroxy-3 Methylglutaric Aciduria - HMG)



Làm thế nào tôi biết được kết quả?

Bác sĩ của em bé quý vị sẽ nhận được kết quả từ bệnh viện nơi máu của em được thu thập. Thường là vào lúc khám "trẻ khỏe" lần đầu tiên.



Nếu kết quả khám thăm dò bất thường thì sao?

Kết quả thử nghiệm là “dương tính” hay bất thường chỉ có nghĩa là con quý vị *có thể* có một trong những bệnh ghi ở trên. Đôi khi kết quả khám dò tìm dương tính được tìm thấy nơi các em bé không bị các rối loạn. Thường *không* chẩn đoán bệnh lý qua kết quả thử thí nghiệm lần đầu tiên. Cần thử nghiệm bổ túc để xác định xem con quý vị thực sự có bệnh này hay không.

Nếu quý vị được yêu cầu cho con được thử nghiệm lại, hãy hành động ngay để có thể làm thử nghiệm lại và được kết quả cuối cùng. Nếu cần, phải khởi sự chữa trị sớm để ngăn ngừa xuất hiện triệu chứng thiếu năng tâm thần hay các vấn đề khác.

Vì sao con quý vị cần “thử nghiệm lại”?

Có nhiều yếu tố có thể gây rắc rối cho việc thử nghiệm. Khi điều này xảy ra, chúng tôi không thể hoàn toàn bảo đảm cho một số kết quả. Một số lý do mà cha mẹ nhận được yêu cầu đưa trẻ sơ sinh trở lại để thử nghiệm lại, là:

- 1) Thâu thập mẫu quá sớm (chưa được 24 giờ sau khi sanh).
- 2) Thâu thập mẫu sau khi truyền máu hoặc thu thập quá sớm sau khi truyền máu; hoặc
- 3) Phẩm chất của mẫu máu có vấn đề (thí dụ: có rắc rối lúc thâu thập và/hoặc thử nghiệm vết máu khô).

BẢO VỆ MẪU MÁU CỦA CON QUÝ VỊ

Điều quan trọng để quý vị biết là mẫu máu của con quý vị chỉ được dùng cho mục đích đã định mà thôi. Đó là để tìm dữ kiện có thể giúp cho con quý vị. Phòng thí nghiệm hiện tại phải cất giữ mẫu dùng khám thăm dò trẻ sơ sinh tối thiểu 90 ngày. Trong vòng 30 ngày sau thời hạn 90 ngày này, phòng thí nghiệm phải tiêu hủy mẫu. Tiêu hủy các vết máu là cách thức để chúng không thể kết nối với dữ kiện nhận biết danh tánh. Điều này nhằm bảo vệ dữ kiện di truyền.

Mẫu máu của con quý vị không thể được dùng cho nghiên cứu y tế công cộng nếu không có thỏa thuận trên văn bản của quý vị. Phòng thí nghiệm chỉ có thể sử dụng hoặc đưa mẫu của trẻ sơ sinh cho nghiên cứu y tế nếu họ vẫn giữ thông tin kín đáo. Nghiên cứu sử dụng bất kỳ mẫu để khám thăm dò trẻ sơ sinh nào đều phải tuân hành luật bảo vệ đối tượng tránh khỏi các nguy cơ từ cuộc nghiên cứu chiếu theo tiểu phần A của phần 46 thuộc Bộ Luật Quy Định Liên Bang 45, được ban hành ngày 1 tháng Chín, 2001.

Lấy Lại Đốm Máu của Em Bé

Như quý vị sẽ đọc nơi trang kế, thích lực của em bé quý vị cũng sẽ được thử nghiệm. Các bác sĩ chăm sóc cho các em bé "được xác nhận" là bị lãng tai có thể đề nghị làm một số thử nghiệm về di truyền. Có một thử nghiệm khác chỉ hữu dụng nếu được thực hiện trên đốm máu đã khô của trẻ sơ sinh hơn là một mẫu vật được lấy sau này. Do đó, nếu em bé của quý vị không đạt trong kỳ khám dò tìm về thính giác, điều quan trọng là đi khám thăm dò về thính lực nhiều lần và thử nghiệm chẩn đoán về thính lực học càng sớm càng tốt. Bằng cách đó nếu em bé của quý vị bị chứng lãng tai, quý vị có thể xin bác sĩ của em bé yêu cầu lấy lại các đốm máu khô để làm thử nghiệm thêm trước khi đưa đi tiêu hủy các đốm máu đó.

Một Lưu Ý Đặc Biệt:

Các thử nghiệm khám thăm dò cho trẻ sơ sinh không phải là chẩn bệnh. Đây chỉ là "sự thăm dò", được thiết trí để phát hiện xem trẻ sơ sinh nào cần được thử nghiệm thêm nhằm xác định xem các em bị bệnh gì. Thử nghiệm khám thăm dò rất công hiệu và cho các trẻ sơ sinh cơ hội tốt nhất để nhận diện bệnh trạng sớm. Tuy nhiên, cũng như hầu hết các thử nghiệm tại phòng thí nghiệm, các thử nghiệm được dùng để khám thăm dò trẻ sơ sinh không thể bảo đảm là mọi trẻ bị nhiễm sẽ được nhận diện, hoặc chỉ có trẻ sơ sinh có nguy cơ bị nhiễm cao sẽ được nhận diện. Vì thế, điều quan trọng là hiểu rằng sẽ có các kết quả "dương tính sai lầm" (false positives) (trẻ sơ sinh có kết quả dương tính hoặc bất bình thường khi khám thăm dò nhưng sau đó lại có kết quả bình thường), và có thể có kết quả "âm tính sai lầm" (false negatives) (các trẻ sơ sinh có kết quả thử nghiệm bình thường mà sau này thấy là bị một trong các tình trạng này).

KHÁM THĂM DÒ THÍNH GIÁC TRẺ SƠ SANH



Tất cả các bệnh viện đều có khám thăm dò trẻ sơ sinh khi ghi danh nhập viện hoặc bằng cách sắp xếp với một cơ sở khác sau khi sanh.

Mất thính giác nặng là một trong những khuyết tật bẩm sinh thông thường nhất. Nếu không phát hiện kịp thời, việc này sẽ có ảnh hưởng đến việc phát triển ngôn ngữ, phát triển xúc cảm trong giao tế, và thành tích về học vấn ở trẻ em. Phát hiện kịp thời việc mất thính giác cùng giúp đỡ và chữa trị sớm trước sáu (6) tháng tuổi là điều vô cùng hữu hiệu trong việc giúp phát triển ngôn ngữ, giao tiếp và giáo huấn cho trẻ.

Thử nghiệm kiểm tra thính giác là một thể thức an toàn có thể được thực hiện trong một thời gian rất ngắn. Có thể sử dụng hai phương pháp: mức phản hồi của não thính giác (auditory brainstem response, hay ABR) và/hoặc phát tín hiệu thính giác (otoacoustic emission, hay OAE). Cả hai đều được thực hiện trong lúc trẻ ngủ hoặc yên lặng. Phản hồi của trẻ đối với âm thanh truyền qua ống nghe cực nhỏ được máy điện toán ghi nhận và tính toán mức trung bình. Xin nhớ rằng có nhiều trẻ sơ sinh không qua cuộc thử nghiệm kiểm tra thính giác, và chỉ có thử nghiệm và lượng định thêm nữa về thính giác mới có thể định rõ xem trẻ nào thực sự bị mất thính giác. Do vậy, điều quan trọng là quý vị phải cho bác sĩ của trẻ thử nghiệm thêm nữa nếu kết quả thử nghiệm chỉ ghi “tham khảo” (hoặc không đủ mức độ).

Nếu con quý vị qua kỳ khám thăm dò thính giác, những vẫn có nhân tố nguy cơ bị mất thính giác, thì bác sĩ của trẻ và quý vị sẽ theo dõi em thật cẩn thận. Một số nhân tố nguy cơ bao gồm: tiểu sử gia đình có vấn đề về thính giác, cân lượng lúc sanh thấp hay tình trạng sức khỏe nào khác. Thử nghiệm kiểm tra thính giác trẻ sơ sinh sẽ không phát hiện ra việc mất thính giác do biến chứng về sau, thí dụ như do nhiễm trùng hay lâm bệnh trầm trọng.

Nếu con quý vị bị nghi ngờ hay phát hiện mất thính giác, Chương Trình Can Thiệp Sớm Nebraska (Nebraska’s Early Intervention Program) có tên là “Hệ Thống Phát Triển Sớm” (Early Development Network) có thể giúp quý vị phối hợp với các dịch vụ của hệ thống học đường địa phương và nơi cung cấp để lượng định, dùng dịch vụ can thiệp sớm và kỹ thuật hỗ trợ.



Muốn biết thêm chi tiết về KHÁM THĂM DÒ THÍNH GIÁC:

Xin tham khảo tập sách có tựa đề: “Em Bé Quý Vị Có Nghe Được Không?” (Can Your Baby Hear?), bao gồm với tập tài liệu hướng dẫn về trẻ sơ sinh. Nếu quý vị chưa nhận được tập sách nhỏ này, xin gọi cho NEEHDI tại số điện thoại dưới đây:

Nếu có thắc mắc về Chương Trình Phát Hiện và Can Thiệp Sớm Về Thính Giác Nebraska (Nebraska’s Early Hearing Detection and Intervention Program, hay NE-EHDI), xin liên lạc với Bộ Dịch Vụ Sức Khỏe và Nhân Sự Nebraska tại số: 1-402- 471-6770.

Nếu có thắc mắc về Chương Trình Can Thiệp Sớm Nebraska (Nebraska’s Early Intervention Program) xin liên lạc với “Nebraska CHILDFIND” tại số 1-888-806-6287. Hay viếng thăm www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm.

MUỐN BIẾT THÊM CHI TIẾT VỀ KHÁM THĂM DÒ (THỬ ĐỐM MÁU) TRẺ SƠ SANH

Nếu có thắc mắc về Chương Trình Khám thăm dò Trẻ Sơ Sanh Nebraska (Nebraska’s Newborn Screening Program), xin gọi số 402-471-6733 hay 402-471-0374 hoặc gửi điện thư (e-mail) đến newborn.screening@dhhs.ne.gov.. Đồng thời hãy vào trang mạng tại: www.dhhs.ne.gov/nsp/

Muốn đặt thêm các tập sách/sổ THÔNG TIN CHO CHA MẸ:

Xin gọi số 1-402-471-9731 hay gửi điện sao đến “NNSP”: điện sao (fax) 1-402-471-1863 hoặc gửi điện thư (e-mail) đến newborn.screening@hhss.ne.gov.. Xin ghi cụ thể: tập Hướng Dẫn Cha Mẹ (Parent’s Guide booklet), hoặc Tập Khám thăm dò Thính Giác (Hearing Screening Brochure). (Em Bé Quý Vị Có Nghe Được Không?" (Can Your Baby Hear?) hoặc "Em Bé Quý Vị Có Cần Khám Dò Tìm Thính Giác Một Lần Nữa Hay Không" (Your Baby Needs Another Hearing Screening). Cũng có sẵn bằng các ngôn ngữ khác.

Để xem VIDEO về Việc Khám Thăm Dò Trẻ Sơ Sanh, hãy xem Trang Mạng March of Dimes tại: www.MarchofDimes.com. Bấm vào "Newborn Screening" và quý vị sẽ thấy có nối kết cho phần Video này

Việc in ấn và phát hành tập sách thông tin cho cha mẹ này được Tựa đề V, Quỹ Phòng Ngừa Sức Khỏe Bà Mẹ và Trẻ Em tài trợ, và Chương Trình Khám Thăm Dò Trẻ Sơ Sanh & Di Truyền Nebraska hỗ trợ.



Hệ Thống Dịch Vụ Sức Khỏe và Nhân Sự Nebraska là nơi thực thi chương trình ưu đãi thiểu số/cơ hội làm việc bình đẳng và không kỳ thị trong việc cung cấp quyền lợi hay dịch vụ.