

## 8 ĐIỀU MÀ CÁC CHA MẸ CẦN BIẾT VỀ CÁC THỬ NGHIỆM

*Cho Trẻ Sơ Sinh Do Các Cơ Quan Y Tế Chuyên Môn Thực Hiện*

1. Cơ quan thử nghiệm để truy tầm bệnh tật của trẻ sơ sinh của tiểu bang Texas sẽ thử nghiệm 27 tật bẩm sinh hiếm thấy ở trẻ sơ sinh. Những thử nghiệm này rất quan trọng cho sức khỏe của con chúng ta.
2. Những trẻ em mắc các tật bẩm sinh này có thể trông khỏe mạnh lúc mới sinh. Nhiều dị tật không thể thấy được.
3. Những vấn đề trầm trọng như chậm trí, bệnh tật hoặc tử vong có thể phòng ngừa nếu được phát hiện tức thì.
4. Trẻ sơ sinh trước tiên được thử nghiệm 1, 2 ngày sau khi sinh, trước khi rời bệnh viện và thử một lần nữa khi các em được 7 đến 14 ngày tại phòng mạch bác sĩ hoặc phòng khám ngoại chấn.
5. Để thực hiện các cuộc thử nghiệm, các cơ quan y tế chuyên môn sẽ lấy vài giọt máu từ gót chân em bé.
6. Bệnh viện và cơ quan y tế chuyên môn sẽ giữ bản kết quả thử nghiệm. Hãy điện thoại cho các cơ quan này nếu bạn muốn bàn luận về kết quả thử nghiệm.
7. Nhiều em bé cần thử nghiệm thêm. Bạn sẽ được thông báo trong trường hợp này. Điều rất quan trọng là bạn phải cho em bé được thử nghiệm càng sớm càng tốt.
8. Nếu bạn còn thắc mắc, bạn có thể nói chuyện với cơ quan y tế chuyên môn hoặc tiểu ban phụ trách sức khỏe cộng đồng của tiểu bang Texas – Chương trình thử nghiệm trẻ sơ sinh. Số điện thoại miễn phí là 1-800-252-8023; ext 2129

## NHỮNG ĐIỀU CHA MẸ CẦN BIẾT VỀ VIỆC THỬ NGHIỆM CHO TRẺ SƠ SINH

*Do Cơ Quan Y Tế chuyên môn về nhi đồng thực hiện*

Bộ Y Tế tiểu bang Texas  
Chương trình thử nghiệm để truy  
tầm bệnh tật trẻ sơ sinh  
Địa chỉ: 1100 West 49th Street  
Austin, Texas 78756  
Điện thoại: 1-800-252-8023, ext 2129  
Trang điện tử: [www.dshs.state.us/newborn](http://www.dshs.state.us/newborn)



*Chỉ dẫn của Cơ Quan Y Tế chuyên môn cho việc thảo luận vấn đề với cha mẹ.*



## THAM KHẢO SƠ LƯỢC VỀ VIỆC THỬ NGHIỆM NHỮNG XÁO TRỘN NƠI TRẺ SƠ SINH

**Biotinidase Deficiency (BIOT)** BIOT là chứng khiếm khuyết bẩm sinh của một loại kích thích tố trong cơ thể (thiếu chất Bio-ni-ti-dase) xảy đến cho 1/60,000 trẻ sơ sinh và có thể khiến em bé bị động kinh, bị điếc hoặc nếu nặng có thể đưa đến tử vong. Cách trị liệu rất đơn giản, chỉ cần cho em bé uống Biotin mỗi ngày.

**Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)** CAH là chứng rối loạn bẩm sinh của nang thượng thận (2 tuyến nhỏ nằm trên 2 quả thận). Tỷ lệ là 1/15,000 trẻ sơ sinh bị bệnh này. Chữa trị sớm có thể đề phòng tử vong ở các trẻ sơ sinh trai hay gái; cũng giúp phân định giới tính rõ ràng cho các bé gái. Để chữa trị, em nào mắc bệnh phải dùng kích thích tố bổ xung ngay suốt đời.

**Congenital Hypothyroidism (CH)** CH là chứng suy giáp trạng bẩm sinh xảy đến cho trẻ sơ sinh do tình trạng thiếu hụt hay khiếm khuyết hoàn toàn của kích thích tố giáp trạng. Tỷ lệ là 1/3,500 trẻ sơ sinh bị bệnh này. Nếu được phát hiện và điều trị sớm từ khi em bé được 1 tháng bằng cách bổ xung kích thích tố của tuyến giáp trạng thì có thể ngăn ngừa chứng chậm phát triển trí khôn và cơ thể.

**Galactosemia (GALT)** GALT là chứng khiếm khuyết bẩm sinh khi cơ thể em bé không tiêu hóa được chất đường Galactose trong sữa. Tỷ lệ là 1/50,000 trẻ sơ sinh bị bệnh này. Hậu quả sẽ khiến thủy tinh thể trong mắt em bé bị đục (mắt cườm), gan bị xơ, chậm trí khôn hoặc có thể chết. Để điều trị, có thể thay thế bằng sữa làm từ đậu nành hoặc sữa không có đường galactose.

**Homocystinuria (HCY)** HCY gây nên bởi sự khiếm khuyết bẩm sinh điều tố làm ngăn chặn sự tiêu hóa của chất đạm, đưa đến sự chậm trí, rỗng xương nếu không được chữa trị kịp thời. Tỷ lệ là 1/350,000 trẻ sơ sinh tại Mỹ mắc bệnh này. Để chữa trị, em bé cần phải tiết giảm các loại thực phẩm dinh dưỡng có chất Cystin hoặc dùng thuốc bổ xung.

**Maple Syrup Urine Disease (MSUD)** MSUD là sự khiếm khuyết khi cơ thể không hấp thụ được một số chất đạm, xảy ra ở 1/200,000 trẻ sơ sinh tại Mỹ. Chữa trị sớm bằng cách tiết giảm chất đạm trong khẩu phần dinh dưỡng hàng ngày có thể tránh được tử vong và chứng chậm trí khôn trầm trọng. Tỷ lệ này cao hơn ở những người gốc Mennonites.

**Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase (MCAD Deficiency)** MCAD là tình trạng phổ biến khi cơ thể không thể tiêu hóa được đường của các chất Acid béo. Nếu không phát hiện sớm, em bé có thể bị chết đột ngột. Cách trị liệu rất đơn giản là ăn uống đúng cách, và dùng đều đặn nguồn thực phẩm dinh dưỡng có chứa điều tố này. Chưa có tỷ lệ chính xác về loại bệnh này, ước đoán tỷ lệ khoảng 1 trong 15,000 trẻ sơ sinh.

**Other Family Acid Oxidation (FAO) Disorders** Ngoài chứng rối loạn MCAD, chứng rối loạn FAO cũng có thể phòng ngừa nơi trẻ sơ sinh nhờ những thử nghiệm, FAO là chứng rối loạn bẩm sinh do các loại điều tố phân hóa các acid béo, tùy thuộc vào lối cấu trúc của mỗi loại acid béo. Nếu không phát hiện sớm và điều trị kịp thời, hậu quả sẽ dẫn tới hôn mê, động kinh hoặc tử vong. Hiện nay người ta chưa rõ tỷ lệ ở trẻ sơ sinh là bao nhiêu vì chứng này chỉ mới được phát hiện gần đây.

**Phenylketonuria (PKU)** Chứng khiếm khuyết bẩm sinh của điều tố để giúp tiêu hóa chất phenyl-alanine, một loại amino acid rất cần thiết cho sự phát triển của não bộ, xảy đến cho 1/19,000 trẻ sơ sinh tại Mỹ. Nếu không phát hiện hay điều trị sớm bằng khẩu phần dinh dưỡng đặc biệt, sẽ dẫn đến tình trạng chậm trí. Nếu không điều trị kịp thời, trẻ mắc bệnh chậm trí sẽ không thể phục hồi. Bệnh này thường xuất hiện nhiều ở trẻ em thuộc các gia đình gốc Âu châu.

**Sickle Cell Disease (SCD)** SCD là bệnh thiếu máu bẩm sinh do khiếm khuyết trong sự cấu tạo hồng huyết cầu. Bệnh này gây ảnh hưởng trầm trọng trên sức khỏe tổng quát nói chung, đau nhức toàn thân. Bệnh này làm hồng huyết cầu dễ vỡ hơn bình thường và đưa đến sự tắc nghẽn mạch máu; bệnh gây đau đớn hoặc sinh ra những bệnh trầm trọng khác. Bệnh này xảy ra khá thường xuyên, tỷ lệ là 1/2500 ở trẻ sơ sinh. Những người gốc Phi châu hoặc Địa Trung Hải có tỷ lệ cao về bệnh này.

**Tyrosinemia (TYR1)** Chứng khiếm khuyết bẩm sinh của điều tố tiêu hóa chất amino acid Ty-ro-sine, là chất rất quan trọng trong việc tổng hợp protein (chất đạm) trong cơ thể. Nếu không khám phá và chữa trị kịp thời, gan và sức khỏe tổng quát của trẻ sẽ bị ảnh hưởng nặng. Để chữa trị, cần uống thuốc và dùng thức ăn với rất ít chất tyrosine. Tỷ lệ là 1/100,000 ở trẻ sơ sinh.

**Organic Acid (OA) Disorders** OAD là tật bẩm sinh do rối loạn chất biến dưỡng phân hóa các acid hữu cơ. Người ta định ra bệnh này bằng cách đo lường chất acylcarnitine trong máu và nước tiểu. Trị liệu bằng cách giảm bớt thành phần chất đạm trong dinh dưỡng hàng ngày và bổ xung thêm các loại sinh tố và chất carnitine. Bệnh này mới được khám phá do thử nghiệm gần đây nên chưa rõ tỷ lệ mắc bệnh nơi trẻ sơ sinh.

**Urea Cycle Disorders (UCD)** UCD là rối loạn bẩm sinh do thiếu điều tố để phân hóa và lọc chất u-rea trong máu. Một số rối loạn UCD có thể được phát hiện thông qua các thử nghiệm tìm bệnh ở trẻ sơ sinh. Bệnh làm cho trẻ bị động kinh, rối loạn hô hấp, hôn mê và bại xuội. Nếu không khám phá và điều trị sớm có thể đưa đến tử vong. Bệnh này mới được khám phá do thử nghiệm gần đây nên chưa rõ tỷ lệ trẻ sơ sinh mắc bệnh này.