

KIỂM TRA DỊ TẬT BẨM SINH CỦA TRẺ SƠ SINH

(gọi tắt là Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh)

Có thể giúp cho bé sớm phát hiện được những bệnh tật bẩm sinh, nhanh chóng điều trị để có thể giảm được những tổn hại trên cơ thể và trí tuệ của bé.

Kính thưa các bậc Cha Mẹ !

Những đứa con khỏe mạnh là niềm vui của mỗi gia đình. Nếu đứa con trong quá trình sinh trưởng mà phát sinh bệnh tật, thường gây nên những ảnh hưởng ở nhiều mức độ khác nhau cho gia đình và xã hội. Cho nên, cần phải nhắc nhở cho Quý vị biết rằng, đưa con cái đi kiểm tra sức khỏe và làm các xét nghiệm liên quan sớm là một điều rất quan trọng. Thông qua việc kiểm tra sức khỏe cho trẻ sơ sinh, có thể giúp cho bé sớm phát hiện được những chứng bệnh bẩm sinh có triệu chứng không rõ rệt, sớm điều trị để có thể làm giảm mức tổn hại cho cơ thể và trí tuệ của bé đến mức thấp nhất. Để xác định các trẻ sơ sinh có bị bệnh dị tật bẩm sinh hay không, các bệnh viện nơi bé sinh ra sẽ lấy máu từ gót chân của bé sau khi sinh 48 giờ, gửi cho Trung Tâm Kiểm Tra Sức Khỏe Trẻ Sơ Sinh, Trung tâm này được chỉ định bởi Cục Tăng Cường Sức Khỏe Quốc Dân Bộ Y Tế để tiến hành các khoản kiểm tra và xét nghiệm liên quan. Hiện nay, các khoản kiểm tra sức khỏe trẻ sơ sinh được Chính phủ hỗ trợ bao gồm:

I. Chứng bệnh thiếu năng tuyến giáp trạng (bệnh hypothyroidism bẩm sinh)

Trung bình khoảng 3.000 trẻ sơ sinh thì có 1 trẻ bị mắc chứng bệnh này. Các trẻ sơ sinh hầu như không có triệu chứng gì khác thường, thông thường sau khi sinh khoảng 2-3 tháng mới từ từ xuất hiện triệu chứng bệnh; chủ yếu là do cơ thể của bé thiếu hormone tuyến giáp trạng, làm ảnh hưởng đến sự phát triển của thần kinh não bộ và cơ thể. Nếu sau 6 tháng mới tiến hành điều trị thì đa số sẽ biến thành trẻ có trí thông minh kém, cơ thể phát triển chậm nên rất lùn và nhỏ. Nhưng nếu kịp thời phát hiện sớm 1-2 tháng sau khi sanh, lập tức tiến hành điều trị tuyến giáp trạng thì có thể tạo cho bé phát triển trí thông minh và lớn lên bình thường.

II. Bệnh đái ra chất xêrôn (chứng Phenylketonuria; PKU)

Khoảng 35000 bé thì có 1 bé bị mắc bệnh này, thông thường sau khi sinh khoảng 3-4 tháng sẽ xuất hiện các triệu chứng bệnh như: phát triển sinh dục chậm, nước tiểu và mồ hôi trên cơ thể rất hôi, càng về sau sẽ xuất hiện triệu chứng trí thông minh kém nghiêm trọng. Nguyên nhân chủ yếu là do cơ thể của bé không thể hấp thụ được chất protein từ thực phẩm một cách hiệu quả. Nếu phát hiện sớm trong vòng 3 tháng sau

khi sinh, cho bé ăn uống theo chế độ đặc biệt, định kỳ theo dõi sức khỏe thì đa số những bé này trí thông minh và cơ thể được phát triển một cách bình thường.

III. Bệnh tiểu ra homocystin (bệnh homocystinuria bẩm sinh)

Cứ 10.000- 20.000 bé sẽ có 1 bé bị mắc chứng bệnh này. Chủ yếu là do cơ thể của bé không thể hấp thụ được chất protein từ thực phẩm. Nếu không điều trị kịp thời thì toàn thân của bé sẽ biến thành dị hình, chậm phát triển trí tuệ và phát sinh nhiều chứng bệnh khác như bị nghẽn mạch máu v.v... Nếu được phát hiện sớm, cho bé ăn uống theo chế độ đặc biệt và điều trị bằng cách bổ sung vitamin thì có thể phòng ngừa và điều trị chứng bệnh trí tuệ kém cho bé.

IV. Bệnh Galactosemia (GAL)

Khoảng 1.000.000 bé thì có 1 bé bị mắc chứng bệnh Galactosemia này. Chủ yếu là do cơ thể của bé không thể hấp thụ được các chất sữa và đường, thông thường xuất hiện sau khi cho bé bú, bé sẽ có hiện tượng ói và say ngủ; mắt, gan và não bộ bị tổn hại. Nếu phát hiện sớm, có thể sử dụng các loại sữa không có nhũ đường và bán nhũ đường để thay thế cho sữa mẹ hoặc sữa bột thông thường thì có thể phòng ngừa được sự nguy hại của chứng bệnh. Nếu các bà mẹ đã từng sinh bé bị mắc chứng bệnh này thì trong thời gian mang thai, tốt nhất tránh ăn những thức ăn chế biến từ sữa hoặc sữa đường như: sữa bò, sản phẩm chế biến từ sữa, nội tạng gia cầm gia súc v.v.. để tránh gây cho bé bị mắc chứng bệnh này.

V. Chứng bệnh thiếu men glucose-6-phosphate dehydrogene (bệnh thiếu men G6PD, còn gọi là Bệnh Đậu Tằm)

Mỗi 100 bé sẽ có 3 bé mắc chứng bệnh này. Đây là một chứng bệnh di truyền phổ biến nhất ở Đài Loan, chủ yếu là do trong cơ thể của bé quá trình trao đổi chất trong hồng huyết cầu phát sinh dị thường. Bé bị mắc chứng bệnh này, khi tiếp xúc với một số chất liệu thuốc như: ăn đậu nành, tiếp xúc với lông mèo, thuốc tím, và sử dụng các loại thuốc giải nhiệt, giảm đau và các loại thuốc chứa sulfa v.v..., thường gây nên bệnh thiếu máu cấp tính, nếu không kịp thời xử lý sẽ gây ra bệnh vàng da, trở ngại phát triển trí tuệ, thậm chí có nguy hại đến tính mạng. Nếu xác định sớm tình trạng sức khỏe của bé, tránh tiếp xúc những nguyên nhân gây bệnh kể trên thì có thể làm giảm tổn hại cho bé.

Ngoài ra, hiện nay các cơ quan Y tế đã ứng dụng công nghệ kiểm tra Tandem Mass, để áp dụng vào kỹ thuật kiểm tra sức khỏe cho bé sơ sinh, có thể cùng một lúc kiểm tra được nhiều chứng bệnh bẩm sinh khác thường. Nhà nước vì mục đích cung cấp các dịch vụ kiểm tra sức khỏe cho bé sơ sinh được hoàn thiện hơn, nên kể từ tháng 7

năm 2006, ngoài kiểm tra 5 bệnh tật kể trên, còn ưu tiên tăng thêm 6 khoản kiểm tra bệnh tật bẩm sinh khác, các khoản kiểm tra sức khỏe cho bé sơ sinh được hỗ trợ thêm bao gồm:

VI. Chứng bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh (bệnh Hyperplasia; CAH)

Khoảng 15.000 bé sẽ có 1 bé mắc bệnh này. Nguyên nhân thường thấy trong chứng bệnh này là tuyến thượng thận thiếu men tố 21-hydroxylase, triệu chứng lâm sàng cho thấy do thiếu men tố “21-hydroxylase” cả về chất và lượng nên mới tạo nên các dạng sau: (1) “Dạng mất muối”: Đa số các trẻ sơ sinh vì bị mất chất muối quá nhiều sẽ gây nên tình trạng nguy hiểm cấp tính, nếu chẩn đoán bệnh không cẩn thận có khả năng gây nên tử vong. (2) “Dạng đơn thuần”: Trẻ sơ sinh nữ bị loại bệnh này thì sinh lý khác thường hơn, sau khi trưởng thành không có kinh nguyệt, ngày càng nam tính hóa, không thể mang thai và phát triển sinh dục không bình thường. Nếu trẻ sơ sinh là nam bị mắc phải chứng bệnh này cũng có những vấn đề trong việc phát triển sinh dục. Nếu không được phát hiện sớm thì sau này tâm sinh lý rất khó sửa đổi và điều trị. (3) “Dạng phát triển trễ”: Triệu chứng này sau thời kỳ sơ sinh mới xuất hiện. Chứng bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh này, trừ dạng phát triển trễ ra, có thể kiểm tra và chẩn đoán trong thời kỳ đầu, để kịp thời điều trị, tránh gây tử vong cho bé sơ sinh. Bằng cách bổ sung những loại thuốc mà cơ thể của bé thiếu, thì có thể tạo cho sự phát triển sinh dục và trưởng thành của bé được bình thường.

VII. Chứng bệnh nước tiểu có mùi cây phong (chứng Maple Syrup Urine Disease; MSUD)

Tỷ lệ phát sinh bệnh này ở trong nước hiện còn trong giai đoạn đánh giá, còn những người da trắng Châu Âu thì trong khoảng 120.000 bé sẽ có 1 bé mắc chứng bệnh này, ở Mỹ khoảng 250.000 bé sẽ có 1 bé mắc bệnh này. Vì mồ hôi và nước tiểu của bệnh nhân có vị ngọt của cây phong nên gọi là bệnh Nước Tiểu Có Mùi Cây Phong. Bé bị mắc chứng bệnh này, vài ngày sau khi bắt đầu dứt bú thì bé từ từ xuất hiện các triệu chứng như ói mửa, mê ngủ, biếng ăn, hô hấp mạnh, vàng da và co giật v.v., nếu nghiêm trọng thì bé có thể bất tỉnh, thậm chí tử vong. Chứng bệnh này là chứng bệnh hiếm thấy trong việc trao đổi amino acid đặc biệt, tạo cho các “amino acid chuỗi phân nhánh” (gồm các thành phần là: leucine, isoleucine, valine), không thể tiến hành trao đổi một cách thuận lợi. Phát hiện sớm và điều trị kịp thời là rất quan trọng đối với trẻ sơ sinh, vì có thể giúp bé sinh trưởng và phát triển trí tuệ bình thường.

VIII. Chứng bệnh thiếu acid béo dehydrogenase chuỗi trung bình (MCAD)

Tỷ lệ phát sinh bệnh này ở trong nước hiện còn trong giai đoạn đánh giá, còn ở khu vực Âu Mỹ thì khoảng 15.000 bé sẽ có 1 bé bị mắc chứng bệnh này, đây là một chứng bệnh thường thấy trong quá trình giao hoán chất acid béo, thông thường trong vòng 2 năm sau khi sinh sẽ xuất hiện triệu chứng lâm sàng. Bé sơ sinh vì thiếu acid béo dehydrogenase chuỗi trung bình, cho nên việc trao đổi chất axit béo trong cơ thể không thể tiến hành một cách thuận lợi, không thể hoàn toàn phân giải chất béo tích tụ trong cơ thể mà sinh ra độc tính, gây tổn hại đến não bộ và hệ thần kinh, tạo nên các bệnh như: ói mửa, gan bị phồng to, đường trong máu quá thấp, tinh thần bất định, mê man và co giật v.v... Tuy có một số bệnh nhân không có triệu chứng này, nhưng có 25% bệnh nhân đã chết sau khi phát bệnh lần đầu, và thường bị ngộ nhận là trẻ chết yểu. Nếu được kiểm tra sớm thì có thể phòng ngừa được sự phát sinh của bệnh, trong thời kỳ cấp tính phải nhanh chóng điều trị bệnh lượng đường trong máu thấp. Nếu điều trị trong thời gian dài thì phải sử dụng những thức ăn carbohydrat trước khi đi ngủ, tránh tình trạng không ăn trong thời gian dài, mặt khác phải tích cực điều trị những bệnh truyền nhiễm hoặc viêm đường ruột dạ dày v.v.. nếu phòng ngừa được sự phát sinh của bệnh thì kết quả sẽ rất tốt.

IX. Bệnh Glutaric Acidemic loại 1 (Glutaric Acidemic Type I; GA1)

Tỷ lệ phát sinh bệnh trong nước hiện còn trong giai đoạn đánh giá, nhưng ở nước Mỹ thì khoảng 20.000 bé thì sẽ có 1 bé mắc chứng bệnh này, đây là một chứng bệnh hiếm thấy khác thường trong quá trình trao đổi amino acid. Bé sơ sinh vì thiếu chất Glutaryl CoA dehydrogenase nên không thể tiến hành phân giải hai chất Lysine và tryptophan một cách bình thường, vì vậy các độc tố (như axit glutaric.v.v...) đã tích tụ quá nhiều trong máu và mô cơ, gây cho hệ thần kinh có triệu chứng tiếm tiến và quá trình trao đổi chất bị bất thường cấp tính. Thông thường, bé trong vòng vài tháng sau khi sanh, thì không có triệu chứng gì khác thường, nhưng ở thời kỳ sau của trẻ sơ sinh, sẽ từ từ có hiện tượng cử động chậm chạp khó khăn, cơ thịt bị xơ cứng, cơ thể biến hình cung (tứ chi lật ngược ra ngoài, thân hình biến thành dạng cây cung), tê liệt.v.v..., cũng có thể bị co giật hoặc ngủ mê, hôn mê bất tỉnh cấp tính. Phát hiện và điều trị sớm là điều rất quan trọng đối với bé sơ sinh, vì sẽ giúp cho bé phát triển cơ thể và trí tuệ một cách bình thường.

X. Bệnh Isovaleric Acidemia; IVA (bệnh nhiễm axit Isovaleric trong máu)

Tỷ lệ phát sinh bệnh trong nước hiện còn trong giai đoạn đánh giá, còn ở nước ngoài thì khoảng 50.000 trẻ sơ sinh sẽ có một trẻ mắc bệnh này, đây là loại bệnh hiếm

thấy do quá trình trao đổi acid hữu cơ có sự bất thường nên phát sinh. Bé sơ sinh vì thiếu chất Isovaleryl-CoA dehydrogenase nên không thể tiến hành phân giải chất leucine một cách bình thường, các chất có độc tính Isovalerate này tích tụ quá nhiều, từ đó xâm hại đến hệ thần kinh và hệ thống tạo máu. Căn cứ theo độ nghiêm trọng của chứng bệnh và thời gian phát bệnh sớm hay muộn mà chia làm 2 loại điển hình và phi điển hình. Người bị bệnh loại điển hình, sau khi sinh có thể hoàn toàn không khác gì với các bé sơ sinh khác, nhưng từ từ sẽ có hiện tượng mệt mỏi, buồn nôn, ói mửa, say ngủ, biếng ăn và co giật.v.v... Một lượng lớn axit tích tụ trong cơ thể, thì thân thể và nước tiểu của bé sẽ có mùi rất hôi. Lúc này nếu không được chẩn đoán và điều trị một cách chính xác thì bệnh nhân sẽ từ từ hôn mê. Bệnh nhân mắc bệnh loại phi điển hình thì thời gian phát bệnh trễ hơn và bệnh tình không rõ rệt, thông thường 1 năm sau khi sinh mới được phát hiện, thậm chí đôi lúc bị ngộ nhận là các chứng bệnh tương tự khác. Nếu được kiểm tra phát hiện sớm, áp dụng chế độ ăn kiêng và theo dõi định kỳ thì sẽ có hiệu quả điều trị tốt hơn.

XI. Bệnh Methylmalonic Acidemia; MMA (nhiễm axit methylmalonyl trong máu)

Tỷ lệ phát sinh bệnh trong nước hiện còn trong giai đoạn đánh giá, đây là một chứng bệnh hiếm thấy khác thường trong quá trình trao đổi acid hữu cơ. Vì chức năng của axit methylmalonyl CoA mutase có sự bất thường, hoặc quá trình trao đổi chất cobalamine có bất thường mà dẫn đến trong cơ thể của bé tích tụ các axit hữu cơ như methylmalonic acid và propionic acid gây tổn hại đến hệ thần kinh, nếu nghiêm trọng sẽ gây ra nhiễm độc axit ketone, đường trong máu thấp, amino trong máu cao và chứng hyperglycinemia v.v.. Tỷ lệ bé sơ sinh bị tử vong rất cao nên nếu được sàng lọc phát hiện sớm thì có thể phòng ngừa phát bệnh cấp tính. Điều trị một cách thích hợp bằng cách bổ sung các dịch thể, thì có thể tránh bị nhiễm độc axit. Đối với các bệnh nhân có hiệu quả với Vitamin B12 thì nên cho điều trị bằng vitamin B12. Đối với các bệnh nhân không có hiệu quả với Vitamin B12 thì phải phối chế các sữa bột đặc biệt và thức ăn có nhiệt lượng cao, tạo cho nồng độ acid methylmalonyl trong máu và nước tiểu duy trì trong một phạm vi lý tưởng nhất.

Trước khi có kết quả kiểm tra sức khỏe xin đừng để bé tiếp xúc với long não, cũng không nên tùy ý sử dụng thuốc; nếu có vấn đề về sức khỏe xin liên lạc với bác sĩ khoa nhi. Nếu kết quả kiểm tra sức khỏe của bé là dương tính, vẫn chưa thể khẳng định là bé bị mắc các chứng bệnh này. Các bệnh viện kiểm tra lấy máu kiểm tra trong thời gian ngắn nhất sẽ giúp bé của bạn tiến hành kiểm tra xác định kỹ hơn. Kết quả kiểm tra ban đầu (hoặc kiểm tra lần 2) có thể biết được trong vòng 2 tuần sau, xin liên lạc với bệnh viện thử máu hoặc tìm

kiểm trên trang Web của Trung Tâm Kiểm Tra Sức Khỏe Trẻ Sơ Sinh Trung Tâm Bệnh Lý Đài Bắc (địa chỉ trang web: <http://www.tipn.org.tw>) ; Các vấn đề liên quan đến bệnh tật, xin liên lạc với đường dây nóng: (02) 8596-2065.

**CỤC TĂNG CƯỜNG SỨC KHỎE QUỐC DÂN BỘ Y TẾ QUAN
TÂM ĐẾN BẠN**

