

Mẫu số 02

Quy trình sàng lọc: Trẻ sơ sinh ngủ sâu trong phòng cách âm, kỹ thuật viên lắp núm tai vào đầu đo, nhẹ nhàng đưa núm tai vào ống tai ngoài của trẻ, bật máy đo, máy tự động đo.



Kết quả đo không đạt tức trẻ nghỉ ngơi nghe kém, cho 1 tai hoặc cả 2 tai, trẻ sẽ được hẹn đo lại sau 1 tháng. Nếu không đạt **trẻ cần được chuyển đến chuyên khoa làm chẩn đoán thính giác chuyên sâu** để có thể trả lời chính xác. Việc chẩn đoán thính lực cần được đo trước 3 tháng tuổi. Nếu trẻ nghe kém, cần can thiệp trước 6 tháng tuổi.

Bệnh tim bẩm sinh:

Đối tượng: Trẻ sơ sinh có độ tuổi từ 24 giờ đến 48 giờ hoặc ngay sau khi xuất viện trước 24 giờ sau sinh.

Phương pháp: Đo độ bão hòa oxy máu qua da. Trẻ sơ sinh được đo ở tay phải và bàn chân (phải hoặc trái) của trẻ, nhằm mục đích đánh giá SpO2 trước ống động mạch và sau ống động mạch, đánh giá tình trạng tăng áp động mạch phổi dai dẳng ở trẻ sơ sinh.

+ **Phương pháp đo độ bão hòa oxy máu qua da** trong sàng lọc bệnh tim bẩm sinh nhằm đánh giá SpO2 trước và sau ống động mạch, đánh giá tình trạng tăng áp động mạch phổi dai dẳng ở trẻ sơ sinh. Phương pháp đo độ bão hòa oxy máu qua da kết hợp thăm khám lâm sàng giúp định hướng trong chẩn đoán:

+ Bệnh tim bẩm sinh có tim.
+ Bệnh tim bẩm sinh tuần hoàn hệ thống phụ thuộc ống.
+ Bệnh tim bẩm sinh cần xử trí cấp cứu (do tình trạng tim thích nghi khó phát hiện bằng mắt thường).



Quy trình sàng lọc: Phải sử dụng loại sensor dùng được trong sàng lọc dị tật tim bẩm sinh trẻ sơ sinh (do Bộ Y tế cấp phép). Vị trí do là bàn tay phải và bàn chân (phải hoặc trái) của trẻ.

Vị trí đặt đầu đo để đo độ bão hòa oxy trên bàn tay và bàn chân trẻ.



CHẨN ĐOÁN SƠ SINH

+ Các trường hợp kết quả sàng lọc có nguy cơ cao phải được các cơ sở sàng lọc sơ sinh tư vấn và giới thiệu đến các cơ sở khám, chữa bệnh có khả năng chẩn đoán theo quy định của Bộ Y tế, các cơ sở khám chữa bệnh chuyên khoa sâu có đủ điều kiện và được phép thực hiện.

+ **Đối với nhóm sàng lọc bằng kỹ thuật xét nghiệm máu khô**

Chuyên gia dựa trên việc thăm khám lâm sàng toàn diện và các kết quả xét nghiệm của mỗi nhóm bệnh, các xét nghiệm chẩn đoán hình ảnh để chẩn đoán trẻ mắc bệnh hay không mắc bệnh. Bệnh nhi đã được chẩn đoán xác định mắc bệnh sẽ được quản lý và điều trị tại các cơ sở chuyên khoa có đủ điều kiện về chuyên môn, kỹ thuật.

"Tai liệu này thuộc Dự án 7. Chăm sóc sức khỏe nhân dân, nâng cao thể trạng, tâm vóc người dân tộc thiểu số; phòng chống suy dinh dưỡng trẻ em"



BỘ Y TẾ
CỤC DÂN SỐ

SÀNG LỌC SƠ SINH



Sàng lọc sơ sinh (còn gọi là tầm soát sơ sinh) là việc sử dụng các kỹ thuật để phát hiện trẻ sơ sinh có nguy cơ mắc các bệnh bất thường bẩm sinh, các bệnh lý liên quan đến rối loạn nội tiết - chuyển hóa - di truyền nhưng chưa có biểu hiện lâm sàng ở giai đoạn sơ sinh. Chương trình sàng lọc sơ sinh được thực hiện nhằm mục đích cung cấp cho các gia đình những thông tin cần thiết về nguy cơ trẻ mắc các tật, bệnh bẩm sinh. Vì vậy, tất cả các trẻ sơ sinh đều cần được sàng lọc sơ sinh.

"Sàng lọc, chẩn đoán và điều trị sơ sinh sớm là góp phần nâng cao chất lượng dân số"



SÀNG LỌC SƠ SINH CÓ THỂ PHÁT HIỆN SỚM NHÓM BỆNH LÝ

CÁC BỆNH ĐƯỢC SÀNG LỌC

Khiếm thính bẩm sinh

Tăng sản thượng thận bẩm sinh

Suy giáp trạng bẩm sinh

Thiếu men G6PD



Bệnh tim bẩm sinh

Một số rối loạn chuyển hóa bẩm sinh của axit amin, axit hữu cơ, oxy hóa axit béo, các bệnh dự trữ thể tiêu bào và các bệnh di truyền khác.

Khiếm thính bẩm sinh: Giúp phát hiện, theo dõi và can thiệp cho trẻ bị suy giảm thính lực từ rất sớm để hỗ trợ cho sự phát triển khả năng nghe, nói của trẻ.



Bệnh tim bẩm sinh: Giúp phát hiện sớm các tật bẩm sinh nặng trong vài ngày đầu sau sinh, nhằm giảm tỷ lệ nặng trong vài ngày đầu sau sinh nhằm giảm tỷ lệ bệnh tật cũng như đột tử do nguyên nhân tim mạch trong giai đoạn sơ sinh do bị bỏ sót chẩn đoán.



Thiếu men G6PD: Bệnh di truyền lặn liên kết X. Trẻ bị bệnh này khi sử dụng một số thực phẩm, thuốc có thể vỡ hồng cầu gây thiếu máu, vàng da và các biến chứng khác, thậm chí tổn thương não. Nếu phát hiện sớm, bố mẹ trẻ sẽ được khuyến cáo biện pháp phòng ngừa biến chứng.



Vàng da sơ sinh

Suy giáp trạng bẩm sinh: Chủ yếu do bất thường trong quá trình phát triển của tuyến giáp ở thời kỳ bào thai và không di truyền. Trẻ mắc bệnh này, tuyến giáp không cung cấp đủ hormone thyroxin cần thiết cho sự phát triển của trẻ. Nếu không phát hiện sớm và điều trị, trẻ sẽ chậm phát triển tâm thần, vận động, không có khả năng học tập.



Tăng sản thượng thận bẩm sinh:

Tuyến thượng thận



Bệnh lý do rối loạn hoạt động của tuyến thượng thận ở trẻ sơ sinh. Bệnh di truyền theo phương thức lặn nhiễm sắc thể thường. Ở trẻ nam trong giai đoạn sơ sinh, bệnh có thể gây ra tình trạng mất muối, mất nước nghiêm trọng gây tử vong. Bệnh làm cơ quan sinh dục và các đặc tính sinh dục nam khác phát triển bất thường. Ở trẻ nữ có thể gây tình trạng nam hóa bộ phận sinh dục.

NHÓM SÀNG LỌC SƠ SINH BẰNG KỸ THUẬT XÉT NGHIỆM TRÊN MẪU MÁU KHÔ

Đối tượng: Trẻ sơ sinh có tuổi từ 24 giờ đến 72 giờ. Thời điểm lấy mẫu trẻ sơ sinh tốt nhất là 48 giờ sau sinh. Những trẻ sơ sinh rời cơ sở sản khoa sớm hơn 24 giờ sau sinh, cần lấy mẫu máu trước khi rời cơ sở sản khoa. Nếu trẻ cần truyền máu, mẫu máu sàng lọc cần lấy trước khi truyền máu.

Sàng lọc sơ sinh cho con có khởi đầu trọn vẹn!

Phương pháp: Nhân viên y tế sẽ dùng kim chọc vào gót chân của trẻ để lấy **khoảng 3 đến 5 giọt máu lên trên giấy thấm chuyên dụng** (đạt chuẩn, có hạn sử dụng) để xét nghiệm. Việc lấy máu này không ảnh hưởng tới sức khỏe của trẻ.



Quy trình sàng lọc: Sau khi thực hiện lấy mẫu máu, điền đầy đủ thông tin trẻ in sẵn trên thẻ (ghi rõ địa chỉ, số điện thoại gia đình của trẻ). Bảo quản, vận chuyển mẫu máu khô đến cơ sở sàng lọc sơ sinh. **Kết quả sàng lọc** sẽ có sau từ **3 đến 4 ngày** và cho ra kết quả sàng lọc các bệnh (thiếu năng tuyến giáp bẩm sinh, tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh, thiếu men G6PD, một số rối loạn chuyển hóa bẩm sinh của axit amin, axit hữu cơ, oxy hóa axit béo, các bệnh dự trữ thể tiêu bào và các bệnh di truyền khác).

NHÓM SÀNG LỌC SỬ DỤNG CÁC KỸ THUẬT KHÁC

Bệnh khiếm thính bẩm sinh

Đối tượng: Trẻ sơ sinh có tuổi từ 24 giờ đến 48 giờ hoặc ngay trước khi xuất viện nếu xuất viện trước 24 giờ sau sinh.

Phương pháp: Sàng lọc bằng kỹ thuật đo âm ốc tai (OAE: Otoacoustic Emission) tự động - AOAE (có 2 loại máy OAE tự động là TE OAE hoặc DP OAE) hoặc đo đáp ứng thính giác thân não (ABR: Auditory Brainstem Response) tự động - AABR.



BIỆN PHÁP SÀNG LỌC BẰNG XÉT NGHIỆM ADN

XÉT NGHIỆM ADN CỦA THAI NHI LƯU HÀNH TRONG MÁU MẸ (kỹ thuật sàng lọc trước sinh không xâm lấn - NIPT) là lấy mẫu máu của người mẹ để phân tích ADN tự do của **thai nhi**, nhằm sàng lọc **hội chứng Down**, **hội chứng Edwards**, **hội chứng Patau**, một số bất thường nhiễm sắc thể khác. Tuần thai để thực hiện NIPT nên từ **tuần thứ 10** trở đi sau khi có kết quả siêu âm thai và đánh giá tiền sử mẹ để có quyết định phù hợp.

XÉT NGHIỆM ADN có thể thay thế **xét nghiệm PAPP-A** và **free beta hCG** (3 tháng đầu thai kỳ); hay có thể thay thế xét nghiệm bộ ba **Triple test (AFP, uE3 và beta hCG)** (3 tháng giữa thai kỳ) hoặc bổ sung cho các xét nghiệm trên tùy theo trường hợp bác sĩ tư vấn.

GIẢI ĐOẠN 3 THÁNG CUỐI THAI KỲ



Siêu âm thai sản trong thời kỳ này để đánh giá tình trạng phát triển của thai nhi và tiên lượng cho cuộc đẻ. Các biện pháp sàng lọc khác không còn ý nghĩa vì việc chẩn đoán, điều trị cũng đã muộn.

Hãy đến cơ sở y tế và bệnh viện được Bộ Y tế cấp phép để sàng lọc trước sinh trước khi quá muộn!

CẦN PHẢI LÀM GÌ KHI KẾT QUẢ SÀNG LỌC TRƯỚC SINH CHO THẤY TĂNG NGUY CƠ

Tăng nguy cơ không có nghĩa là thai nhi đã chắc chắn mắc bất thường nhiễm sắc thể, mà chỉ có nghĩa là thai nhi có nguy cơ cao so với nhóm bình thường.

Với kết quả sàng lọc ở cả 3 tháng đầu thai kỳ, 3 tháng giữa thai kỳ:

+ Nếu kết quả sàng lọc nguy cơ thấp (kết quả **siêu âm** thai, kết quả xét nghiệm các chất **PAPP-A** và **free beta hCG**, kết quả xét nghiệm bộ ba hoặc bộ bốn hoặc kết quả **NIPT**), hướng dẫn thai phụ **tiếp tục khám thai theo định kỳ**.

+ Nếu kết quả sàng lọc nguy cơ cao, cần được tư vấn để chẩn đoán trước sinh hoặc tư vấn phụ nữ mang thai chỉ có xét nghiệm các chất **PAPP-A** và **free beta hCG**, bộ ba hoặc xét nghiệm bộ bốn nguy cơ cao làm xét nghiệm **sàng lọc bằng ADN** của thai nhi lưu hành trong máu mẹ (để tăng hiệu quả của sàng lọc) trước khi quyết định thực hiện chẩn đoán trước sinh. **Trường hợp có chỉ định xét nghiệm gen**, chuyên gia tư vấn di truyền sẽ tư vấn cần cứ vào kết quả xét nghiệm.



+ Nếu phát hiện bất thường nhiễm sắc thể hoặc dị tật ống thần kinh, cần **hội chẩn** và **tư vấn** thai phụ để có quyết định phù hợp.

Tài liệu này thuộc Dự án 7. Chăm sóc sức khỏe nhân dân, nâng cao thể trạng, tầm vóc người dân tộc thiểu số; phòng chống suy dinh dưỡng trẻ em



BỘ Y TẾ
CỤC DÂN SỐ

SÀNG LỌC TRƯỚC SINH



Sàng lọc trước sinh (con gọi là tầm soát trước sinh) là việc sử dụng kỹ thuật trong thời gian mang thai để phát hiện nguy cơ dị tật bào thai. Sàng lọc trước sinh có ý nghĩa rất lớn, không chỉ phát hiện dị tật bẩm sinh mà còn giúp cải thiện sức khỏe đời sau. Khi phát hiện các tình trạng bất thường, chuyên gia có thể xem xét, đưa ra tư vấn thai phụ thực hiện những xét nghiệm tiên tiến hơn để tiếp tục chẩn đoán, trước khi can thiệp điều trị.

SÀNG LỌC TRƯỚC SINH ĐƯỢC THỰC HIỆN CHO TẤT CẢ CÁC THAI PHỤ Ở MỌI LÚA TUỔI.

SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN BỆNH TAN MÁU BẨM SINH THALASSEMIA



- Là bệnh máu di truyền.
- Biểu hiện nổi bật: **THIẾU** máu và **Ứ SẮT**

TẠI SAO CẦN XÉT NGHIỆM GEN GÂY BỆNH THALASSEMIA



CÁC BƯỚC SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN

- + Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi với chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi;
- + Xét nghiệm thành phần **huyết sắc tố** của phụ nữ mang thai, chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi có nguy cơ cao;
- + Xét nghiệm **gen globin** của phụ nữ mang thai và chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi;
- + Xét nghiệm di truyền từ **gai rau** khi thai **11 tuần đến 14 tuần** hoặc tế bào dịch ối khi thai từ **16 tuần**;
- + Chẩn đoán gen bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia của thai nhi.

Bệnh **Thalassemia** có thể dẫn đến thai phụ, thường từ vòng trước hoặc ngay sau sinh: lách, gan to; chậm phát triển; biến dạng xương; suy nội tiết; xơ, suy gan; bệnh tim bẩm sinh.

Cần bệnh Thalassemia là gánh nặng cả về vật chất và tinh thần cho những gia đình có con mắc bệnh.

SÀNG LỌC MỘT SỐ BỆNH BẤT THƯỜNG VỀ SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ VÀ HÌNH THÁI

GIẢI ĐOẠN 3 THÁNG ĐẦU THAI KỲ

+ **SỬ DỤNG SIÊU ÂM** để xác định một số bất thường hình thái của thai nhi, xác định tuổi thai tương ứng **tuần 11 đến 13 tuần 6 ngày**, khảo sát cấu trúc của thai, do **khoảng sáng sau gáy (độ mờ da gáy)**, **xương mũi** và các dấu hiệu khác.

Kết quả đo độ mờ da gáy giúp bác sĩ dự đoán được nguy cơ mắc hội chứng Down cũng như một số bất thường nhiễm sắc thể khác.



Tất cả những thai nhi khỏe mạnh đều có lớp dịch ở sau gáy, tuy nhiên những thai nhi bình thường sẽ có

lượng chất lỏng dưới da ở mặt sau có ít hơn so với những thai nhi có khả năng mắc hội chứng Down. Độ mờ da gáy càng dày thì nguy cơ bị dị tật càng cao.

+ **XÉT NGHIỆM MÁU MẸ** 2 chỉ số **PAPP-A** và **free beta hCG** để sàng lọc các bất thường nhiễm sắc thể



Kết hợp các phương pháp này, ở **tuổi thai 11 – 13 tuần 6 ngày**, cho phép sàng lọc khoảng **90%** các trường hợp thai nhi mắc hội chứng **Down**, hội chứng **Edwards** và hội chứng **Patau**.

GIẢI ĐOẠN 3 THÁNG GIỮA THAI KỲ

Tiếp tục sàng lọc, chẩn đoán bệnh tan máu bẩm sinh **Thalassemia** đối với **đối tượng chưa sàng lọc 3 tháng đầu**.

SỬ DỤNG SIÊU ÂM: để phát hiện một số bất thường hình thái của thai nhi.

XÉT NGHIỆM MÁU MẸ: nếu chưa sàng lọc **PAPP-A** và **free beta hCG** ở 3 tháng đầu thai kỳ sẽ sử dụng xét nghiệm 3 chất **AFP**, **hCG** hoặc **beta hCG**, **uE3** (xét nghiệm bộ ba: triple test), có thể thêm **inhibin A** (xét nghiệm bộ bốn: quadruple test) để sàng lọc thai nhi có nguy cơ cao mắc **hội chứng Down** (ba nhiễm sắc thể 21)

hội chứng Edwards (ba nhiễm sắc thể 18), **hội chứng Patau** (ba nhiễm sắc thể 13) và dị tật ống thần kinh từ tuần thai **15 đến 22 tuần**, tốt nhất là từ tuần thai **16 đến 18 tuần**.



Down (ba nhiễm sắc thể 21): Trẻ bị chậm phát triển tâm thần ở mức độ khác nhau, có thể kèm theo các dị tật của tim, ruột, bất thường trong khả năng nghe, nhìn...



Edwards (ba nhiễm sắc thể 18): Trẻ thường có khuyết tật nghiêm trọng, đa số sẽ chết trước, trong hoặc ngay sau khi sinh...



Patau (ba nhiễm sắc thể 13): Trẻ bị chậm phát triển tâm thần và mắc nhiều dị dạng như đầu nhỏ, thừa ngón tay chân, bất thường của tim, thành bụng...