

## TẦM SOÁT VÀ CHẨN ĐOÁN SƠ SINH CÓ THỂ PHÁT HIỆN SỚM NHIỀU BỆNH TRONG ĐÓ CÓ BỆNH TIM BẨM SINH, KHIẾM THÍNH BẨM SINH

### Bệnh tim bẩm sinh:

Là những dị dạng ở tim xảy ra từ khi còn trong bào thai. Do cấu trúc tim bị khiếm khuyết khiến chức năng và hoạt động của tim bị ảnh hưởng, tuần hoàn máu trong cơ thể hoạt động bất thường.

**Biểu hiện của bệnh:** Trẻ có thể xuất hiện tím tái, không đủ sức để bú sữa, chậm phát triển thể chất, nặng hơn là khó thở và thở nhanh, trẻ có nguy cơ bị suy tim. Một số trẻ lớn lên mới xuất hiện các triệu chứng bệnh.



### Khiếm thính bẩm sinh:

Di truyền là một trong các nguyên nhân thường gặp gây khiếm thính (nghe kém) bẩm sinh. Khiếm thính bẩm sinh thường rất nặng nề gây ảnh hưởng lớn đến phát triển ngôn ngữ cũng như khả năng học tập sau này. Tầm soát, chẩn đoán khiếm thính bẩm sinh có thể giúp phát hiện và can thiệp sớm trẻ khiếm thính giúp trẻ có thể hòa nhập cộng đồng để nâng cao chất lượng cuộc sống.

**Biểu hiện của bệnh:** Trẻ nghe kém không đáp ứng với tiếng động, chảy mủ tai hoặc đau trong tai.

## VỚI ĐỘ CHÍNH XÁC VÀ ĐỘ AN TOÀN CAO, TẦM SOÁT VÀ CHẨN ĐOÁN SƠ SINH ĐƯỢC KHUYẾN KHÍCH THỰC HIỆN CHO MỌI TRẺ SƠ SINH



Thời điểm lý tưởng nhất để xét nghiệm là sau sinh từ 3-7 ngày. Nếu lấy máu trước 24 giờ thì dễ dương tính giả do còn ảnh hưởng chuyển hóa từ cơ thể mẹ. Tầm soát quá muộn thì không còn ý nghĩa vì lúc ấy bệnh có thể biểu hiện ra và trẻ dễ bị tử vong hoặc di chứng.

### Địa chỉ cung cấp dịch vụ tư vấn về tầm soát, chẩn đoán sơ sinh:

Hiện nay có các Trung tâm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh, sơ sinh khu vực.

#### MIỀN BẮC:

- + Bệnh viện Phụ sản Trung ương
- + Trường Đại học Y Hà Nội
- + Bệnh viện Nhi Trung ương
- + Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương

#### MIỀN TRUNG:

- + Trường Đại học Y Dược Huế
- + Bệnh viện Sản - Nhi Nghệ An

#### MIỀN NAM:

- + Bệnh viện Từ Dũ
- + Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ



TỔNG CỤC DÂN SỐ - KHCĐ

## TẦM SOÁT, CHẨN ĐOÁN VÀ ĐIỀU TRỊ SƠ SINH



Hà Nội  
năm 2021



HÃY TẦM SOÁT, CHẨN ĐOÁN VÀ ĐIỀU TRỊ SƠ SINH  
VÌ TƯƠNG LAI GIỐNG NÒI



## CÁC KHÁI NIỆM CƠ BẢN

● Tầm soát sơ sinh (còn gọi là sàng lọc sơ sinh) là việc sử dụng các kỹ thuật để phát hiện trẻ sơ sinh có nguy cơ mắc các bất thường bẩm sinh, các bệnh lý liên quan đến rối loạn nội tiết, chuyển hóa, di truyền nhưng chưa có biểu hiện trên lâm sàng ở giai đoạn sơ sinh.



● Chẩn đoán sơ sinh là việc sử dụng các kỹ thuật đặc hiệu trong giai đoạn sơ sinh để chẩn đoán những trường hợp nguy cơ mắc các bất thường bẩm sinh, các bệnh lý liên quan đến rối loạn nội tiết, chuyển hóa, di truyền được phát hiện qua tầm soát sơ sinh.

## LỢI ÍCH CỦA TẦM SOÁT, CHẨN ĐOÁN VÀ ĐIỀU TRỊ SƠ SINH



01

Phát hiện, chẩn đoán và điều trị sớm các bệnh, tật, các rối loạn chuyển hóa, di truyền, nội tiết của trẻ sơ sinh.

Tránh được những hậu quả nặng nề về thể lực và trí tuệ, giảm thiểu số người bệnh tật, thiếu năng trí tuệ trong cộng đồng.

02



03

Góp phần giúp con bạn phát triển bình thường, khỏe mạnh.

Giảm chi phí cho gia đình và xã hội.

04



05

Góp phần nâng cao chất lượng dân số.

## TẦM SOÁT SƠ SINH BAO GỒM NHỮNG XÉT NGHIỆM NÀO?

48 GIỜ

sau sinh, trẻ sẽ được lấy vài giọt máu ở gót chân để thực hiện xét nghiệm bệnh suy giáp bẩm sinh, thiếu men G6PD, tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh...



Ngoài ra, hiện nay trong giai đoạn sơ sinh còn chẩn đoán sớm một số bệnh về rối loạn chuyển hóa và di truyền, nhưng chỉ thực hiện trên những trẻ có nguy cơ, có tiền sử gia đình hoặc có biểu hiện triệu chứng bệnh, tật.



## TẦM SOÁT VÀ CHẨN ĐOÁN SƠ SINH CÓ THỂ PHÁT HIỆN MỘT SỐ BỆNH SAU:

### Bệnh suy tuyến giáp (TSH):

Là bệnh lý xảy ra do tuyến giáp không sản xuất đủ hormone đáp ứng đủ nhu cầu cần thiết của cơ thể.

**Biểu hiện của bệnh:** khó cho bú, ngủ nhiều, táo bón, vàng da, mí mắt sưng húp, lưỡi to bè, thường hay có thoát vị, nhất là thoát vị rốn, chậm lên cân, tay chân lạnh.

### Bệnh thiếu men G6PD:

Là bệnh di truyền liên kết nhiễm sắc thể X, cơ thể mất khả năng tổng hợp men này.

**Biểu hiện của bệnh:** Trẻ bị vàng da trong vòng 3-8 ngày sau khi sinh. Nếu nặng, thời gian này sẽ kéo dài hơn và dẫn đến bệnh lý về não (có thể gây tử vong) hay biến chứng thần kinh, chậm phát triển tâm thần, vận động.

### Bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh (17-OHP):

Là bệnh di truyền do rối loạn tổng hợp hormone vỏ thượng thận, gây ảnh hưởng tới sự phát triển cơ quan sinh dục hoặc quá trình dậy thì của trẻ.

**Biểu hiện của bệnh:** Khoảng 1-4 tuần đầu sau sinh, trẻ thường bị nôn trớ, tiêu chảy kéo dài, chậm lên cân; Rối loạn nội tiết gây nam hóa ở trẻ gái; Dậy thì sớm cả ở nam và nữ.

TẦM SOÁT, CHẨN ĐOÁN VÀ ĐIỀU TRỊ SƠ SINH GIÚP CHO TRẺ CÓ TƯƠNG LAI TƯƠI SÁNG

