

## SÀNG LỌC SƠ SINH

SLSS là chương trình thực hiện xét nghiệm thường quy cho tất cả các bé sơ sinh nhằm phát hiện sớm các bệnh lý nội tiết và rối loạn chuyển hóa ảnh hưởng đến sức khỏe, phát triển thể chất tâm thần của trẻ.

Các bệnh lý này thường khó phát hiện trên lâm sàng khi trẻ mới sinh, do đó cần phải xét nghiệm sàng lọc để phát hiện.

Một vài bệnh lý cần phải phát hiện sớm và điều trị ngay trong vòng 2 tuần đầu tiên sau sanh, bé mới hồi phục và phát triển bình thường.

Mục đích của chương trình SLSS: phát hiện, chẩn đoán và điều trị sớm bệnh lý được sàng lọc giúp bé phát triển bình thường.

Bệnh Viện Đa Khoa Tỉnh Ninh Thuận sẽ xã hội hóa để triển khai chương trình SLSS trong tháng 04/2018 theo chủ trương của Tỉnh và Bộ Y Tế

Gói 3 bệnh cơ bản có tỷ lệ cao ở các nước Châu Á

Thiếu men G6PD: là một bệnh mà cơ thể con bạn không tổng hợp được men G6PD như những trẻ bình thường. Men G6PD nằm trong tế bào hồng cầu. Khi thiếu men, tế bào không biến đổi các sản phẩm có hại thành sản phẩm không hại, do đó các sản phẩm có hại sẽ tích tụ trong hồng cầu làm cho hồng cầu dễ vỡ. Việc phát hiện bệnh sớm và tham vấn tránh sử dụng thuốc, theo dõi vàng da sơ sinh sẽ giúp trẻ bị thiếu men G6PD bị tán huyết cấp đưa đến thiếu máu, vàng da.

Suy giáp bẩm sinh là một bệnh lý tuyến giáp của trẻ không tự sản xuất hoặc sản xuất hormone giáp ít hơn bình thường. Hormone giáp là chất cần thiết cho não bộ và cơ thể phát triển từ lúc mới sinh cho đến lúc trưởng thành. Nếu hormone giáp bị thiếu, não và cơ thể không phát triển đưa đến trẻ ngu đần và lùn không lớn lên được. Việc phát hiện bệnh sớm và điều trị bổ sung đủ lượng hormone giáp trong vòng 2 tuần đầu sau sinh sẽ giúp trẻ phát triển bình thường.

Tăng sinh tuyến thượng thận bẩm sinh là một bệnh lý rối loạn tổng hợp nội tiết tuyến thượng thận ở trẻ sơ sinh đưa đến biểu hiện các thể bệnh khác nhau: mất muối gây tử vong và mơ hồ về giới tính ở bé gái. Việc phát hiện bệnh sớm giúp điều trị bé kịp thời

tránh tử vong, giảm thiểu tình trạng nam hoá cơ quan sinh dục ngoài gây nhầm lẫn giới tính ở trẻ gái. Trẻ gái được điều trị sớm sẽ ít bị ảnh hưởng tâm lý và giảm khả năng phải tạo hình cơ quan sinh dục ngoài khi lớn lên.

## **QUY TRÌNH THU MẪU, BẢO QUẢN MẪU VÀ GỬI MẪU XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH**

### **Thời gian thu mẫu**

- Thời gian thu mẫu tốt nhất từ **48h - 72h** tuổi sau sinh.
- Không thu mẫu trước 24h tuổi.
- Có thể thu mẫu từ sau 24h tuổi (đối với trường hợp trẻ ra viện sớm).
- Mẫu sàng lọc sơ sinh nên được thu trong vòng 7 ngày sau sinh để đảm bảo ý nghĩa phát hiện sớm bệnh cho trẻ.
- **Một số trường hợp đặc biệt:**
  - Trẻ phải truyền máu: thu mẫu trước khi trẻ truyền máu tốt nhất giai đoạn 48-72h sau sinh. Nếu truyền máu trong vòng 24-48h thì cần thu mẫu ngay trước khi truyền máu.
  - Trẻ sinh non - nhẹ cân: thu mẫu khi trẻ có cân nặng  $\geq 2500\text{gr}$  và thời gian tương đương với  $\geq 37$  tuần (tính gộp thời gian thai kỳ và thời gian sau sinh), chế độ dinh dưỡng bình thường.

### **Bảo quản mẫu**

- Mẫu cần được phơi khô 4 tiếng trước khi gửi đến phòng xét nghiệm.
- Sau khi mẫu khô, cho mẫu vào túi zipper + 1 túi chống ẩm, vuốt từ dưới lên trên đây hết không khí ra ngoài, kéo khóa miệng túi lại. Chuẩn bị cho việc gửi mẫu.
- Nếu mẫu không kịp gửi ngay trong ngày, cho mẫu vào túi zipper + 1 túi chống ẩm kéo khóa miệng túi và bảo quản ở ngăn mát tủ lạnh (nhiệt độ 4-10°C), hôm sau gửi cùng các mẫu khác.

### **Kiểm tra và lập biên bản giao mẫu**

- Lập biên bản bàn giao mẫu SLSS gửi cho Bionet (theo mẫu có sẵn) bao gồm: thông tin mã SN, tên mẹ, lựa chọn gói XN.
- Anh/Chị in thành 2 bản, Bệnh viện (nhân viên/ phòng ban phụ trách gửi mẫu) ký trước vào mục bên giao rồi gửi về Bionet kèm theo mẫu SLSS tương ứng.

- Cho tất cả các mẫu đã đóng gói trong túi zipper + biên bản giao mẫu vào phong bì thư, dán lại và gọi bưu tá đến nhận thư.

**Tiến hành gửi mẫu**

- Sử dụng dịch vụ chuyển phát nhanh, gửi mẫu về Trung tâm Sàng lọc sơ sinh Bionet theo địa chỉ: **Trung tâm Sàng lọc sơ sinh Bionet Việt Nam, tầng 2, tòa nhà GP Invest, số 170 Đê La Thành, P. Ô Chợ Dừa, Q. Đống Đa, Hà Nội. SĐT: 024 6686 1304 / 0975 067 766**

- Bionet thanh toán chi phí vận chuyển với đơn vị chuyển phát.

**BS Đặng Ngọc Liên – Trưởng khoa Nhi BV Ninh Thuận**