

## THÔNG TIN THÊM VỀ VIỆC XÉT NGHIỆM

### SỰ AN TOÀN CỦA TIẾN TRÌNH XÉT NGHIỆM

Việc xét nghiệm nhanh chóng và an toàn. Bởi vì việc trích máu gót chân làm cho xước da, có chút ít nguy cơ nhiễm trùng. Y tá hoặc nữ hộ sinh sẽ dùng găng tay khi thực hiện thủ thuật này và làm sạch gót chân của bé trước khi trích máu. Quý vị có thể cho bé bú sữa mẹ hoặc ôm giữ bé trong lúc xét nghiệm vì việc trích máu gót chân có thể gây khó chịu chút đỉnh cho bé.

### Tiến trình xét nghiệm giọt máu gót chân đối với trẻ sơ sinh



### KẾT QUẢ ÂM TÍNH LÀ GÌ?

Kết quả âm tính có nghĩa là trẻ không có một trong các bệnh trạng đã được xét nghiệm. Trong các trường hợp rất hiếm, kết quả âm tính sai có thể xảy ra khi trẻ được xét nghiệm là bình thường nhưng sau đó phát khởi triệu chứng bệnh trạng. Việc này xảy ra với xác suất khoảng một trong 100.000 trẻ.

### KẾT QUẢ DƯƠNG TÍNH LÀ GÌ?

Kết quả dương tính không nhất thiết có nghĩa là trẻ có một bệnh trạng nào đó. Việc xét nghiệm trẻ sơ sinh nhằm nhận ra các trẻ nào có gia tăng 'nguy cơ' về một bệnh trạng nào đó. Cần có các xét nghiệm thêm để khẳng định kết quả. Các em bé có kết quả dương tính sẽ cần được lấy mẫu máu thêm. Nếu việc xét nghiệm sau đó cũng cho kết quả dương tính, quý vị sẽ được giới thiệu để đưa bé đến gặp một bác sĩ chuyên khoa.

### XÉT NGHIỆM DNA

Việc xét nghiệm giọt máu gót chân nơi trẻ sơ sinh gồm có xét nghiệm sinh hóa chứ không phải DNA. Tuy nhiên, chỉ khoảng một phần trăm số trẻ em qua cuộc thử nghiệm sinh hóa cho thấy nguy cơ xơ nang hoặc rối loạn ô-xy hóa axit béo thì sau đó sẽ được xét nghiệm DNA. Không có xét nghiệm DNA được thực hiện trên bất cứ các mẫu nào khác.

### XÉT NGHIỆM TRỄ

Nếu quý vị quyết định không cho trẻ được xét nghiệm và sau đó đổi ý, hãy thảo luận với bác sĩ gia đình. Bác sĩ sẽ thu xếp để trẻ có các xét nghiệm thích hợp.



### THÔNG TIN THÊM

Muốn biết thêm thông tin về Chương trình Xét nghiệm Trẻ Sơ sinh NSW, viếng trang mạng của chương trình và xem vi-đê-ô tại <https://www.schn.health.nsw.gov.au/find-a-service/laboratory-services/newborn-screening>

Hoặc trang mạng của Hệ thống Bệnh viện Nhi đồng Sydney, <https://www.schn.health.nsw.gov.au/>

Chọn chữ 'Find a service', và xem mục 'NSW Newborn Screening Program'.

### CHƯƠNG TRÌNH XÉT NGHIỆM GIỌT MÁU GÓT CHÂN TRẺ SƠ SINH

Địa chỉ: Locked Bag 4001, Wentworthville, NSW 2145

ĐT: 61-2-98453659

Email: NSWH-newbornscreening@health.nsw.gov.au

**QUAN TRỌNG** Vui lòng giữ thông tin này trong ba tháng sau khi bé chào đời. Quý vị có thể nhận được yêu cầu đưa trẻ đi xét nghiệm lại hoặc bác sĩ/nữ hộ sinh có thể cần theo dõi kết quả xét nghiệm của trẻ để xem xét thêm.

**ĐẶT THÊM CÁC TẬP HƯỚNG DẪN VỀ CHƯƠNG TRÌNH XÉT NGHIỆM GIỌT MÁU GÓT CHÂN TRẺ SƠ SINH** từ hệ thống đặt giao đơn và các tập hướng dẫn của NSW.

Phụ trách xuất bản:

73 Miller Street, North Sydney, NSW 2060

Locked Mail Bag 961, North Sydney 2059

ĐT: 61-2-9391 9000

[www.health.nsw.gov.au](http://www.health.nsw.gov.au)

SHPN 180316 April 2018

## XÉT NGHIỆM GIỌT MÁU GÓT CHÂN TRẺ SƠ SINH



**CÁC XÉT NGHIỆM ĐỂ BẢO VỆ CON EM QUÝ VỊ**

**VIỆC CHẨN ĐOÁN SỚM LÀ QUAN TRỌNG ĐỐI VỚI SỨC KHỎE VÀ SỰ AN LÀNH SAU NÀY CỦA CON EM QUÝ VỊ**



Vietnamese



## TẠI SAO VIỆC XÉT NGHIỆM LÀ QUAN TRỌNG

**Xét nghiệm giọt máu gót chân trẻ sơ sinh là việc thử máu miễn phí được đề nghị cho tất cả trẻ sơ sinh tại NSW và ACT. Việc thử máu này là để kiểm tra xem con của quý vị có bệnh trạng bẩm sinh hay không.**

Nếu trẻ không được xét nghiệm lúc sơ sinh và có một trong các bệnh trạng nào đó thuộc loại được xét nghiệm, sự phát triển của trẻ có thể bị ảnh hưởng rồi ngay cả trước khi các triệu chứng xuất hiện. Trong khi trẻ sẽ được chữa trị khi các triệu chứng xuất hiện, sự tăng trưởng và phát triển của trẻ có thể đã bị ảnh hưởng rồi. Một số bệnh trạng cần xét nghiệm sàng lọc và có thể gây nguy hại đến tính mạng nếu chậm trễ chữa trị. **Xét nghiệm và phát hiện sớm có nghĩa là việc chữa trị có thể được bắt đầu sớm.**



### Khi việc Xét nghiệm Xảy ra

Khi bé sơ sinh được khoảng từ hai đến ba ngày tuổi (trong khoảng 48 đến 72 giờ sau khi chào đời), bé sẽ được xét nghiệm. Y tá hoặc nữ hộ sinh sẽ dùng kim nhỏ loại đặc biệt để trích vài giọt máu nơi gót chân của bé và để lên một thẻ xét nghiệm. Sau đó thẻ này được gửi tới phòng xét nghiệm trung ương để được xử lý.

### CHẤP THUẬN VIỆC XÉT NGHIỆM

Trước khi nhân viên lấy mẫu máu, quý vị cần ký chấp thuận cho Bộ Y tế NSW biết rằng quý vị đồng ý việc xét nghiệm. Trên thẻ xét nghiệm có mục yêu cầu quý vị ký chấp thuận (xem bên dưới) nếu quý vị đồng ý cho xét nghiệm.

### Chấp thuận trên thẻ xét nghiệm

**NSW NEWBORN SCREENING PROGRAMME**

**Consent for Collection and Testing of Sample**  
I have received and understood the information in the NSW Newborn Screening pamphlet.  
I consent to my baby having blood collected and tested Yes [ ] No [ ]

**Storage of screening card for greater than 2 years**  
I consent to the storage of the screening card for longer than 2 years Yes [ ] No [ ]  
I understand that blood from screening cards may be used for de-identified health research.  
I agree to make my baby's blood sample available for this purpose Yes [ ] No [ ]  
*Cards without consent will not be used for research*

Parents signature: \_\_\_\_\_

Ký vào đây

Quý vị có thể đánh dấu 'YES' (Có) cho câu đầu tiên và NO (Không) đối với 2 câu sau nếu muốn.

Đánh dấu chữ 'Yes' (Có) hoặc 'No' (Không):

1. Chấp thuận để con của quý vị được xét nghiệm.
2. Chấp thuận để thẻ xét nghiệm được cất giữ hơn 2 năm.
3. Chấp thuận để thẻ được sử dụng cho mục đích nghiên cứu y tế, nếu chi tiết cá nhân được xóa bỏ.

### Nếu quý vị quyết định không cho trẻ được xét nghiệm

Nếu không muốn con mình được xét nghiệm, quý vị cần ký vào mẫu đơn riêng rẽ để từ chối việc xét nghiệm. Thẻ xét nghiệm của trẻ vẫn sẽ được gửi tới phòng xét nghiệm cùng với đơn từ chối này. **Nếu không muốn con mình được xét nghiệm, quý vị nên cho bác sĩ gia đình và y tá sức khỏe trẻ em/gia đình biết rằng con em của quý vị chưa được xét nghiệm.**

### SAU CUỘC XÉT NGHIỆM

**Nếu kết quả xét nghiệm bình thường, nhân viên sẽ không liên lạc quý vị.**

Nếu cần lập lại việc xét nghiệm, nữ hộ sinh hoặc y tá sức khỏe trẻ em/gia đình sẽ thu xếp việc này. Có một số lý do mà họ cần liên lạc quý vị:

1. phòng xét nghiệm có thể cần lấy mẫu máu một lần nữa
2. nếu họ thông báo rằng con của quý vị có kết quả xét nghiệm bất thường, sẽ cần đến việc lấy thêm mẫu máu để xét nghiệm.

Nếu sau cuộc xét nghiệm thêm, và mẫu máu của con em quý vị vẫn có kết quả dương tính đối với bệnh trạng nào đó, quý vị sẽ được giới thiệu đến gặp bác sĩ chuyên khoa.

### VIỆC CẤT GIỮ CÁC THẺ XÉT NGHIỆM

Các thẻ xét nghiệm được giữ trong khu vực an toàn, khóa kín vào mọi lúc. Việc sử dụng các thẻ này được kiểm soát chặt chẽ và được luật pháp tiểu bang bảo vệ.

Phòng xét nghiệm sẽ giữ thẻ xét nghiệm của con em quý vị trong vòng hai năm cho mục đích kiểm toán và đảm bảo chất lượng dịch vụ. Sau hai năm, quý vị có thể yêu cầu thẻ này được trả về cho quý vị hoặc hủy bỏ nếu quý vị không muốn thẻ được cất giữ. Nếu quý vị vui lòng để phòng xét nghiệm tiếp tục cất giữ, họ sẽ giữ thẻ trong 18 năm. Tuổi pháp lý đối với việc chấp thuận là 18 tuổi, do đó một khi con của quý vị lên 18 tuổi thì thẻ sẽ được hủy bỏ vì con em quý vị đã không chấp thuận việc xét nghiệm đó.

### AI Có thể Sử dụng Thẻ

Thẻ xét nghiệm của trẻ chỉ được sử dụng:

- nếu có đề nghị việc thử nghiệm lâm sàng thêm nữa cho trẻ
- bởi phòng xét nghiệm nhằm mục đích kiểm toán và kiểm soát chất lượng
- cho nghiên cứu y tế đã được chuẩn nhận về mặt đạo đức, khi mà tất cả chi tiết cá nhân đã được xóa bỏ để không thể nhận ra danh tính của trẻ
- bởi án lệnh Tòa
- bởi Viên chức Pháp y.

### XÉT NGHIỆM ĐỐI VỚI CÁC BỆNH TRẠNG RIÊNG BIỆT

Chương trình xét nghiệm trích giọt máu gót chân nơi trẻ sơ sinh đã xét nghiệm khoảng 100.000 trẻ sơ sinh mỗi năm đối với 25 bệnh trạng. Qua thời gian, các chứng rối loạn thêm nữa sẽ được thêm vào hoặc loại bỏ khỏi chương trình xét nghiệm. Các bệnh trạng được chẩn đoán thường gặp nhất là các bệnh sau đây:

#### Rối loạn nội tiết tuyến giáp bẩm sinh

- Sự thiếu vắng hoặc bất thường về cấu tạo hoặc chức năng của tuyến giáp ảnh hưởng đến sự tăng trưởng và gây ra khuyết tật trí tuệ nếu không được chữa trị.
- Mỗi năm có khoảng 40 em bé được chẩn đoán có bệnh này.
- Cách chữa trị là dùng thuốc có kích thích tố tuyến giáp (thyroid hormone).

#### Xơ nang

- Một gen di truyền bị loạn chức năng dẫn đến việc có màng nhầy nơi các bộ phận khác nhau khắp cơ thể, dẫn tới nhiễm trùng phổi trầm trọng và làm cơ thể khó khỏe mạnh nếu không được chữa trị.
- Mỗi năm có khoảng 30 em bé được chẩn đoán có bệnh này.
- Những người bị xơ nang có thể cải thiện sức khỏe rất nhiều nếu bắt đầu chữa trị sớm.

#### Rối loạn chuyển hóa phenylalanine (Phenylketonuria - PKU)

- Cơ thể không thể chuyển hóa được chất amino acid phenylalanine thiết yếu và có thể dẫn tới khuyết tật trí tuệ trầm trọng nếu không được chữa trị.
- Mỗi năm có khoảng 10 em bé được chẩn đoán có bệnh này.
- Cách chữa trị đối với bệnh PKU là chế độ dinh dưỡng có mức phenylalanine thấp trong hai đến ba tuần lễ đầu sau khi chào đời.

#### Bệnh thiếu hụt enzyme Acyl CoA Dehydrogenase Chuỗi Trung bình (MCAD):

- Cơ thể không thể chuyển hóa hết chất béo. Nếu không chữa trị, chứng này có thể nguy hiểm đến tính mạng qua các bệnh thông thường nơi trẻ nhỏ.
- Mỗi năm khoảng 6-8 em bé được chẩn đoán có bệnh này.
- Chữa trị bao gồm việc đề phòng thêm nữa trong thời kỳ đau yếu, nhằm đảm bảo cơ thể trẻ nhận được mức năng lượng đầy đủ.

#### Bệnh Tăng sản Thượng thận Bẩm sinh

- Là sự biến đổi năng lực của tuyến thượng thận trong việc sản xuất nội tiết tố (hormones) mà có thể ảnh hưởng đến sự biến dưỡng của em bé, sự đáp ứng đối với nhiễm trùng, khả năng điều hòa các mức muối và các đặc điểm phái tính.
- Có khoảng 6-7 em bé mỗi năm được chẩn đoán có bệnh này.
- Chữa trị bằng thuốc men chẳng hạn như trị liệu thay thế nội tiết tố (hormone replacement) và thay thế muối.

#### Các rối loạn hiếm khác

- Có các chứng rối loạn hiếm khác mà có thể ảnh hưởng đến em bé: khoảng 20 bé mỗi năm được chẩn đoán bởi chương trình Xét nghiệm Trẻ sơ sinh NSW.

