

Các căn bệnh được khám dò tìm
Thiếu hụt chất biotinidase
Bệnh khó dung nạp chất galactose cổ điển (GALT)
Tăng Sản Hoóc Môn Thượng Thận Bẩm Sinh (CAH)
Bệnh cường năng tuyến giáp chính yếu bẩm sinh (CH)
Xơ nang (CF)
Các Bệnh Rối Loạn về A-xít A-min
 Bệnh thiếu chất arginase (ARG, thiếu chất arginase)
 Argininosuccinate acidemia (ASA, argininosuccinase)
 Chứng rối loạn tích tụ amonia loại I (CIT-I, argininosuccinate synthetase)
 Chứng rối loạn tích tụ amonia loại II (CIT-II, chứng thiếu citrin)
 Các dị tật về tổng hợp sinh học đồng yếu tố bioppterin (BIOPT-BS)
 Các dị tật về tái tạo đồng yếu tố bioppterin (BIOPT-RG)
 Homocystinuria (HCY, cystathionine beta synthase)
 Hyperphenylalaninemia (H-PHE)
 Hypermethioninemia (MET)
 Bệnh nước tiểu có màu vàng sậm đặc (MSUD, branched-chain ketoacid dehydrogenase)
 Phenylketonuria (PKU, phenylalanine hydroxylase)
 Tyrosinemia type I (TYR-1, fumarylacetoacetate hydrolase)*
 Tyrosinemia type II (TYR-II, tyrosine aminotransferase)
 Tyrosinemia type III (TYR-III, hydroxyphenylpyruvate dioxygenase)
Các Chứng Bệnh Rối Loạn A-xít Béo
 Thiếu hụt carnitine acylcarnitine translocase (CACT)
 Dị tật hấp thụ carnitine (CUD, dị tật vận chuyển chất carnitine)*
 Thiếu hụt carnitine palmitoyl transferase I (CPT-1a)
 Thiếu hụt carnitine palmitoyl transferase II (CPT-II)
 Thiếu hụt dienoyl-CoA reductase (DE-RED)
 Glutaric acidemia type II (GA-II, thiếu acyl-CoA dehydrogenase đa nguyên)
 Thiếu hụt hydroxyacyl-CoA dehydrogenase chuỗi dài (LCHAD)
 Thiếu hụt acyl-CoA dehydrogenase chuỗi trung bình (MCAD)

Thiếu hụt ketoacyl-CoA thiolase chuỗi trung bình (MCKAT)
 Thiếu hụt L-3-hydroxy acyl-CoA dehydrogenase chuỗi trung bình/chuỗi ngắn (M/SCHAD)
 Thiếu hụt acyl-CoA dehydrogenase chuỗi ngắn (SCAD)
 Thiếu hụt trifunctional protein (TFP)
 Thiếu hụt acyl-CoA dehydrogenase chuỗi rất dài (VLCAD)
Các Chứng Bệnh Rối Loạn A-xít Hữu Cơ
 2-Methyl-3-hydroxybutyric aciduria (2M3HBA)
 Thiếu hụt 2-Methylbutyryl-CoA dehydrogenase (2MBG, SBCAD)
 3-Hydroxy 3-methylglutaric aciduria (HMG, 3-Hydrox 3-methylglutaryl-CoA lyase)
 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency (3-MCC)
 3-Methylglutaconic aciduria (3MGA, thiếu hụt loại I)
 Beta ketothiolase (BKT, mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase, short-chain ketoacyl thiolase)
 Glutaric acidemia type I (GA-I, glutaryl-CoA dehydrogenase)
 Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency (IBG)
 Isovaleric acidemia (IVA, Isovaleryl-CoA dehydrogenase)
 Malonic acidemia (MAL, malonyl-CoA decarboxylase)
 Methylmalonic acidemia (CBL A,B; các chứng bệnh rối loạn sinh tố B12)
 Methylmalonic acidemia (CBL C,D)
 Methylmalonic acidemia (MUT, methylmalonyl-CoA mutase)
 Multiple carboxylase deficiency (MCD, holocarboxylase synthetase)
 Propionic acidemia (PROP, propionyl-CoA carboxylase)
Hemoglobinopathies
 Bệnh tế bào hình liềm (Hb S/S)
 Bệnh hemoglobin-C hình liềm (Hb S/C)
 Bệnh sickle beta zero thalassemia
 Bệnh beta plus thalassemia hình liềm
 Bệnh hemoglobin-D hình liềm
 Bệnh hemoglobin-E hình liềm
 Bệnh hemoglobin-O-Arab hình liềm
 Bệnh hemoglobin Lepore Boston hình liềm
 Bệnh rối loạn HPFH hình liềm
 Hình liềm "Không nhận biết được"

Hemoglobinopathies (tiếp tục)
 Bệnh hemoglobin-C beta zero thalassemia
 Bệnh hemoglobin-C beta plus thalassemia
 Bệnh hemoglobin-E beta zero thalassemia
 Bệnh hemoglobin-E beta plus thalassemia
 Bệnh hemoglobin-H
 Bệnh homozygous beta zero thalassemia
 Bệnh homozygous-C
 Bệnh homozygous-E
 Bệnh double heterozygous beta thalassemia
Bệnh khác
 Thính giác

*Ít có khả năng phát hiện ra căn bệnh này hơn trong giai đoạn ngay trước khi em bé chào đời.

Kết quả khám bình thường **KHÔNG** có nghĩa là bệnh di truyền/bệnh về cơ chế chuyển hóa tiềm ẩn không có khả năng xảy ra.



Quý vị có thể giúp đỡ!

Mục tiêu của Chương Trình Khám Dò Tim Bệnh cho Trẻ Sơ Sinh của Sở Y Tế và Dịch Vụ Người Cao Niên là ngăn ngừa các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng qua khám dò tìm bệnh cho trẻ sơ sinh. Quý vị có thể giúp đỡ!

- ♥ Để lại số điện thoại (của quý vị, họ hàng thân thích, hàng xóm, hoặc một người bạn) với nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe và bệnh viện của quý vị, để bảo đảm họ có thể liên lạc với quý vị về kết quả khám.
- ♥ Cho bệnh viện biết tên của nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của con quý vị.
- ♥ Bảo đảm là con quý vị được khám kiểm tra trước khi quý vị rời bệnh viện.

Để biết thêm thông tin về vấn đề khám dò tìm bệnh cho trẻ sơ sinh, xin gọi MDHSS tại số 1-800-877-6246.

Khám Kiểm Tra Thính Giác Cho Trẻ Sơ Sinh

Bắt đầu có hiệu lực từ ngày 1 tháng Một, 2002, luật pháp tiểu bang Missouri yêu cầu các em bé sinh ra tại tiểu bang này phải được khám kiểm tra thính giác trước khi xuất viện. Để biết thêm thông tin về các yêu cầu khám thính giác cho trẻ sơ sinh, hãy nói chuyện với nhà cung cấp dịch vụ của con quý vị, bệnh viện hoặc gọi Sở Y Tế và Dịch Vụ Người Cao Niên tiểu bang Missouri tại số 1-800-877-6246.

Khám dò tìm bệnh cho trẻ sơ sinh tại tiểu bang Missouri



Sở Y Tế và Dịch Vụ Nhân Sự
 Ban Sức Khỏe Công Cộng và Cộng Đồng
 PO Box 570
 Jefferson City, MO 65102
 Điện thoại: 1-800-877-6246
 Fax: 1-573-751-6185
 http://www.dhss.mo.gov

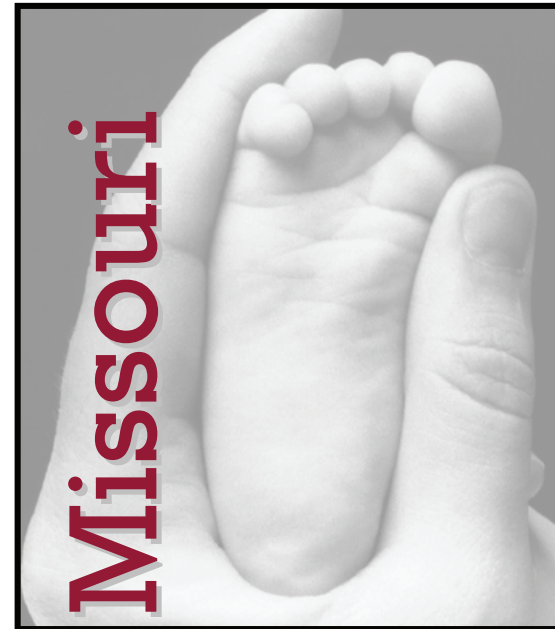
CƠ HỘI CÔNG BẰNG/
 HÃNG SỞ KHÔNG PHÂN BIỆT ĐỐI XỬ
 Các dịch vụ được cung cấp mà không phân biệt đối xử.

Ấn phẩm này có thể được cung cấp dưới các dạng khác như chữ nổi Braille, bản in khổ lớn và băng thu thanh. Xin liên lạc với văn phòng để hỏi. Những người sử dụng TDD có thể gọi số điện thoại nói trên qua 1-800-735-2966.

Để biết thêm thông tin về Các Dịch Vụ Bảo Vệ Sức Khỏe cho Bà Mẹ và Trẻ Em khác, xin gọi: 1-800-TEL-LINK (1-800-835-5465)



Khám dò tìm bệnh cho trẻ sơ sinh



Bảo vệ Đứa Con Sơ Sinh của quý vị

Khám Dò Tìm Bệnh cho Trẻ Sơ Sinh là gì?

Khám dò tìm bệnh cho trẻ sơ sinh là nói tới các thủ tục khám dò tìm bệnh được thực hiện đối với trẻ sơ sinh ngay sau khi các em chào đời để bảo vệ các em tránh các ảnh hưởng nguy hiểm của những căn bệnh có thể không được phát hiện trong nhiều ngày, tháng hoặc thậm chí nhiều năm.

Luật pháp tiểu bang Missouri qui định tất cả các em bé sinh ra tại tiểu bang này đều phải được khám dò tìm một số căn bệnh hiếm gặp, nhưng nghiêm trọng. Người ta sẽ lấy một chút máu từ gót chân của em bé ngay sau khi em chào đời và sau đó gửi cho Phòng Xét Nghiệm Sức Khỏe Cộng Đồng của Tiểu Bang thuộc Sở Y Tế và Dịch Vụ Người Cao Niên Tiểu Bang Missouri. Máu này sẽ được kiểm tra để dò tìm 67 căn bệnh ghi trong tờ thông tin này.

Kết quả xét nghiệm máu dò tìm bệnh của con quý vị sẽ được cung cấp cho nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của con quý vị và bệnh viện nơi con quý vị chào đời. Đôi khi, cần phải thực hiện hơn một thủ tục khám dò tìm bệnh cho trẻ sơ sinh, quý vị sẽ được nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của con quý vị, bệnh viện hoặc nhân viên của Sở Y Tế và Dịch Vụ Người Cao Niên thông báo. Nếu vậy, điều rất quan trọng là quý vị phải đưa con quý vị trở lại để tiến hành lại một buổi khám dò tìm bệnh cho trẻ sơ sinh càng sớm càng tốt.

Tại Sao Con Tôi Nên Được Khám Dò Tìm Bệnh cho Trẻ Sơ Sinh?

Những căn bệnh mà con quý vị sẽ được khám dò tìm là rất hiếm. Tuy nhiên, chúng rất nghiêm trọng và có thể gây ra tình trạng chậm phát triển trí tuệ và/hoặc thậm chí tử vong nếu không được chữa trị. Khám dò tìm bệnh cho trẻ sơ sinh giúp xác định các em bé cần chẩn đoán và điều trị, ví dụ như thuốc men hoặc chế độ ăn kiêng đặc biệt. Vì các triệu chứng thường không nhận thấy được khi em chào đời, nên cách duy nhất để tìm ra những căn bệnh này trước khi bệnh gây tổn hại vĩnh viễn là khám dò tìm bệnh cho trẻ sơ sinh. Việc chữa trị sớm sẽ giúp con quý vị phát triển khỏe mạnh nhất ở mức có thể được.

Thủ Tục Khám Dò Tìm Bệnh cho Trẻ Sơ Sinh Dò Tìm Những Căn Bệnh nào?

Các Bệnh Rối Loại về A-xít A-min
Các bệnh này là gì? Đây là một nhóm bệnh khiến cơ thể của em bé không thể phân hủy một số chất thải trong máu, ví dụ như phenylalanine, các loại a-xít a-min khác, hoặc ammonia.

Bệnh này xảy ra thường xuyên như thế nào? 1 trên 8,000 em bé sơ sinh.

Các triệu chứng là gì? Kém phát triển, chậm phát triển trí tuệ, các vấn đề về da hoặc mắt, suy gan, co giật, nhào cơ, hôn mê hoặc tử vong nếu không được phát hiện và không được chữa trị.

Biện pháp điều trị là gì? Biện pháp điều trị cả đời với thuốc men và chế độ ăn kiêng đặc biệt hoặc có thể cấy ghép gan. Việc chăm sóc chữa trị thường xuyên qua chuyên gia y tế là cần thiết.

Thiếu Chất Biotinidase
Bệnh này là gì? Tình trạng thiếu chất enzyme xảy ra khi em bé không có chất enzyme biotinidase cần thiết để bình phục và tái sử dụng sinh tố biotin.

Bệnh này xảy ra thường xuyên như thế nào? Cứ 112,000 em bé sơ sinh thì có 1 em mắc bệnh này.

Các triệu chứng là gì? Các vấn đề về da, thường xuyên nhiễm trùng, các vấn đề về thính giác, co giật, và tổn thương não.

Biện pháp điều trị là gì? Điều trị cả đời với thuốc sinh tố biotin dùng theo liều hàng ngày.

Tăng Sản Hoóc Môn Thượng Thận Bẩm Sinh (CAH)

Bệnh này là gì? Thiếu một số loại hoóc môn tuyến thượng thận (cortisol, aldosterone, và androgens)

Bệnh này xảy ra thường xuyên như thế nào? 1 trên 13,000 em bé sơ sinh.

Các triệu chứng là gì? Sốc hoặc tử vong ở trẻ sơ sinh và các em bé gái bị ảnh hưởng có thể bị nghĩ nhầm là bé trai do các phát triển bất thường về hệ sinh dục.

Biện pháp điều trị là gì? Điều trị cả đời bằng các loại thuốc hoóc môn để tránh các biến chứng thêm, kể cả tử vong. Việc chăm sóc chữa trị thường xuyên qua chuyên gia y tế là cần thiết.

Bệnh Cường Năng Tuyến Giáp Bẩm Sinh

Bệnh này là gì? Bệnh này là do không có đủ lượng hoóc môn trong tuyến giáp.

Bệnh này xảy ra thường xuyên như thế nào? 1 trên 3,000 em bé sơ sinh.

Các triệu chứng là gì? Các vấn đề về ăn uống, chậm phát triển trí tuệ, và phát triển còi cọc.

Biện pháp điều trị là gì? Điều trị cả đời bằng hoóc môn tuyến giáp dùng theo liều hàng ngày. Việc chăm sóc chữa trị thường xuyên qua chuyên gia y tế là cần thiết.

Xơ nang

Bệnh này là gì? Một chứng bệnh rối loạn khiến màng nhầy dính và dày tích tụ trong phổi, hệ tiêu hóa và các cơ quan khác của cơ thể.

Bệnh này xảy ra thường xuyên như thế nào? 1 trên 4,000 em bé sơ sinh.

Các triệu chứng là gì? Viêm phổi, khó tiêu hóa thức ăn và các chất dinh dưỡng, và phát triển kém.

Biện pháp điều trị là gì? Điều trị cả đời bằng các loại thuốc bổ có enzyme dùng khi ăn và các biện pháp điều trị hô hấp để hô hấp. Việc chăm sóc chữa trị thường xuyên qua chuyên gia y tế là cần thiết.

Các Chứng Bệnh Ô-xít Hóa A-xít Béo
Các bệnh này là gì? Một nhóm bệnh khiến em bé khó sử dụng chất béo làm năng lượng.

Bệnh này xảy ra thường xuyên như thế nào? 1 trên 10,000 em bé sơ sinh.

Các triệu chứng là gì? Ói mửa, buồn ngủ, lượng đường trong máu thấp, suy gan, các vấn đề về cơ, co giật, hoặc các vấn đề nghiêm trọng hơn ví dụ như hôn mê hoặc tử vong nếu không được chữa trị.

Biện pháp điều trị là gì? Tùy thuộc vào căn bệnh nên có thể bao gồm thuốc men và chế độ ăn uống đặc biệt cần thiết trong cả đời. Việc chăm sóc chữa trị thường xuyên qua chuyên gia y tế là cần thiết.

Không tiêu hóa galactose (Cổ điển)

Bệnh này là gì? Em bé không thể tiêu hóa một trong các loại đường (galactose) trong sữa mẹ và sữa bò.

Bệnh này xảy ra thường xuyên như thế nào? Cứ 50,000 em bé sơ sinh thì có 1 em mắc bệnh này.

Các triệu chứng là gì? Tổn thương gan, đục thủy tinh thể, chậm phát triển trí tuệ và có thể tử vong.

Biện pháp điều trị là gì? Chế độ ăn kiêng đặc biệt để loại bỏ galactose, một loại đường có trong sữa và các sản phẩm làm từ sữa, ra khỏi chế độ ăn uống của em bé, là chế độ mà em sẽ áp dụng trong cả đời. Việc chăm sóc chữa trị thường xuyên qua chuyên gia y tế là cần thiết.

Hình ảnh minh họa bệnh thiếu máu do tế bào hình liềm

Bệnh Tế Bào Hình Liềm và Các Chứng Bệnh Rối Loạn Hemoglobin khác

Các bệnh này là gì? Một nhóm bệnh di truyền liên quan tới rối loạn hồng huyết cầu do các bất thường về hemoglobin. Hemoglobin mang ô-xy từ phổi tới tất cả các bộ phận trong cơ thể. Bệnh tế bào hình liềm là dạng bệnh thường gặp nhất trong các chứng bệnh rối loạn hemoglobin.

Bệnh này xảy ra thường xuyên như thế nào? Bệnh tế bào hình liềm xảy ra ở 1 trên 400 người Mỹ gốc Phi Châu; 1 trên 3,000 đối với thành phần dân số nói chung. Tỷ lệ mắc bệnh kết hợp của tất cả các trường hợp mắc bệnh Rối Loạn Hemoglobin là 1 trên 1,700 đối với thành phần dân số nói chung.

Các triệu chứng là gì? Đối với các bệnh tế bào hình liềm, các triệu chứng là đau, thiếu máu, suy nhược, viêm nhiễm thường xuyên/nghiêm trọng, sưng bàn tay và bàn chân, thờ đốc, và chậm phát triển.

Biện pháp điều trị là gì? Việc điều trị các chứng bệnh tế bào hình liềm là dùng thuốc trụ sinh theo liều hàng ngày. Việc chăm sóc chữa trị thường xuyên qua chuyên gia y tế là cần thiết.

Hình ảnh minh họa bệnh thiếu máu do tế bào hình liềm

Bệnh Thiếu Máu Do Tế Bào Hình Liềm
♥ Bệnh này chủ yếu gặp ở người Mỹ gốc Phi Châu và những người gốc Vùng Địa Trung Hải.

♥ Trong trường hợp mắc bệnh thiếu máu do tế bào hình liềm, các hồng huyết cầu biến đổi từ hình dạng tròn bình thường sang hình dạng liềm bất thường. Các tế bào hình liềm này có thể làm tắc các mạch máu vì vậy không thể chuyển đủ lượng ô-xy tới cơ thể.

♥ Điều quan trọng là các trẻ em bị bệnh phải được chữa trị qua một nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe ngay khi chào đời để dùng thuốc và áp dụng các biện pháp điều trị khác.

Hình ảnh minh họa bệnh thiếu máu do tế bào hình liềm

Các Chứng Bệnh Rối Loạn A-xít Hữu Cơ
Các bệnh này là gì? Một nhóm bệnh khiến cơ thể của em bé không thể loại bỏ một số chất thải có đạm và các chất khác ra khỏi máu.

Bệnh này xảy ra thường xuyên như thế nào? 1 trên 25,000 em bé sơ sinh.

Các triệu chứng là gì? Ói mửa, kém ăn, lượng đường trong máu thấp, buồn ngủ, hoặc các vấn đề nghiêm trọng hơn như hôn mê và tử vong nếu không được chữa trị.

Biện pháp điều trị là gì? Tùy thuộc vào căn bệnh nhưng có thể là thường xuyên ăn, chế độ ăn uống đặc biệt (ít chất đạm) và dùng các loại thuốc cần thiết trong cả đời. Việc chăm sóc chữa trị thường xuyên qua chuyên gia y tế là cần thiết.

Hình ảnh minh họa bệnh thiếu máu do tế bào hình liềm

Hình ảnh minh họa bệnh thiếu máu do tế bào hình liềm

Hình ảnh minh họa bệnh thiếu máu do tế bào hình liềm

Hình ảnh minh họa bệnh thiếu máu do tế bào hình liềm

Hình ảnh minh họa bệnh thiếu máu do tế bào hình liềm

Hình ảnh minh họa bệnh thiếu máu do tế bào hình liềm

Hình ảnh minh họa bệnh thiếu máu do tế bào hình liềm

Hình ảnh minh họa bệnh thiếu máu do tế bào hình liềm

Chương Trình Khám Dò Tìm Bệnh cho Trẻ Sơ Sinh của Tiểu Bang Missouri hiện khám dò tìm tất cả 29 căn bệnh chính yếu theo khuyến cáo của American College of Medical Genetics và March of Dimes.

^[1] Khám dò tìm bệnh cho trẻ sơ sinh là nói tới các