**HƯỚNG DẪN CHUYÊN MÔN KỸ THUẬT TRONG SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN VÀ ĐIỀU TRỊ SƠ SINH**

1. Đại cương

Sàng lọc sơ sinh là các phương pháp xét nghiệm, phương pháp thăm dò được thực hiện ở trẻ sơ sinh nhằm phát hiện, can thiệp và điều trị sớm những bệnh, tật, các rối loạn chuyển hóa, di truyền giúp cho trẻ phát triển bình thường và tránh những hậu quả nặng nề về thể chất và trí tuệ, giảm thiểu số người tàn tật, thiểu năng trí tuệ trong cộng đồng, góp phần nâng cao chất lượng dân số.

Các nhóm bệnh được sàng lọc cho trẻ sơ sinh gồm: Nhóm bệnh được sàng lọc bằng kỹ thuật xét nghiệm trên mẫu máu khô, sàng lọc khiếm thính bẩm sinh, sàng lọc tim bẩm sinh.

2. Nhóm bệnh được sàng lọc bằng kỹ thuật xét nghiệm trên mẫu máu khô:

2.1. Đối tượng:

* Sơ sinh có tuổi từ 24 tới 72 giờ. Tốt nhất là 48 giờ sau sinh.
* Nếu trẻ rời cơ sở sản khoa trước 24h giờ, cần lấy mẫu trước khi trẻ rời cơ sở.
* Nếu trẻ cần truyền máu, cần lấy mẫu trước truyền máu.

2.2. Phương pháp:

- Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh lấy mẫu máu ở trẻ sơ sinh vào giấy thấm chuyên dụng, bảo quản và vận chuyển tới cơ sở khám bệnh, chữa bệnh có cung cấp dịch vụ xét nghiệm sàng lọc sơ sinh (sau đây gọi tắt là cơ sở sàng lọc sơ sinh)

- Cơ sở sàng lọc sơ sinh sử dụng kỹ thuật xét nghiệm mẫu máu khô để sàng lọc các bệnh (suy giáp trạng bẩm sinh, tăng sản thượng thận bẩm sinh, thiếu men G6PD, một số bệnh rối loạn chuyển hóa bẩm sinh acid amin, acid hữu cơ, oxy hóa acid béo, các bệnh dự trữ thể tiêu bào và các bệnh di truyền khác)

2.3. Quy trình thực hiện sàng lọc

- Lấy mẫu máu khô gót chân trẻ sơ sinh.

+ Sử dụng mẫu giấy thấm chuyên dụng đạt chuẩn, có hạn sử dụng.

+ Điền đầy đủ các thông tin in sẵn trên thẻ trước khi lấy mẫu máu (đặc biệt phải ghi rõ địa chỉ và số điện thoại để liên lạc với gia đình khi cần thông báo kết quả xét nghiệm sàng lọc).

- Bảo quản và vận chuyển mẫu máu khô đến cơ sở sàng lọc sơ sinh.

+ Sau khi lấy mẫu máu sơ sinh, thẻ thấm máu phải được để khô tự nhiên ở nhiệt độ phòng ít nhất 4 giờ trên bề mặt phẳng và không thấm nước; không được tiếp xúc với nguồn nhiệt và tiếp xúc trực tiếp với ánh sáng mặt trời; tránh để gần bất kỳ chất nào có mùi như sơn, véc-ni, các loại bình phun hoặc thuốc xịt côn trùng; không chạm vào và làm bẩn các giọt máu trên giấy thấm.

+ Thẻ thấm máu được xếp so le đảm bảo các ô máu khô trong các mẫu liền kề không tiếp xúc với nhau và đặt trong phong bì chống ẩm.

+ Thẻ thấm máu nên được gửi đi để làm xét nghiệm sàng lọc trong vòng 24 giờ kể từ khi lấy mẫu máu.

+ Vận chuyển thẻ thấm máu khô đến cơ sở sàng lọc sơ sinh theo đường bưu điện hoặc các phương tiện khác.

- Xét nghiệm sàng lọc

Các bệnh được sàng lọc sơ sinh hiện nay và các xét nghiệm sử dụng trong sàng lọc:

+ Suy giáp trạng bẩm sinh: xét nghiệm định lượng TSH (Thyroid Stimulating Hormone) trong thẻ thấm máu khô để sàng lọc.

+ Tăng sản thượng thận bẩm sinh: xét nghiệm định lượng 17-OHP (17- Hydroxyprogesterone) trong thẻ thấm máu khô để sàng lọc.

+ Thiếu men G6PD (enzym Glucose 6-Phosphate Dehydrogenase): đo hoạt độ men G6PD trong thẻ thấm máu khô để sàng lọc.

+ 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.

- Thông báo kết quả sàng lọc

+ Trường hợp có kết quả xét nghiệm sàng lọc nguy cơ thấp, hàng tháng cơ sở sàng lọc sơ sinh thông báo kết quả xét nghiệm cho cơ quan quản lý, đồng thời thông báo kết quả xét nghiệm cho cơ sở khám bệnh, chữa bệnh lấy mẫu máu của trẻ sơ sinh để trả lời cho cha mẹ hoặc người giám hộ của trẻ. Trong trường hợp cha mẹ hoặc người giám hộ của trẻ được sàng lọc có yêu cầu, cơ sở sàng lọc sơ sinh có trách nhiệm trả lời trực tiếp.

+ Trường hợp có kết quả xét nghiệm sàng lọc nguy cơ cao, cơ sở sàng lọc sơ sinh phải thông báo, tư vấn ngay kết quả xét nghiệm cho cha mẹ hoặc người giám hộ của trẻ để chẩn đoán theo quy định; đồng thời thông báo cho cơ quan quản lý và cơ sở khám bệnh, chữa bệnh lấy mẫu máu của trẻ sơ sinh để phối hợp giải quyết.

**Sơ đồ 1: Sàng lọc, chẩn đoán sơ sinh nhóm bệnh sàng lọc bằng kỹ thuật trên mẫu** **máu khô**

Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh lấy mẫu

Lấy mẫu

Mẫu máu khô

Gửi trực tiếp hoặc gửi bằng đường bưu điện

Xét nghiệm sàng lọc các bệnh

Nguy cơ thấp

Nguy cơ cao

Thông báo tư vấn kết quả ngay cho: Cha mẹ hoặc người giám hộ của trẻ, cơ quan quản lý khám bệnh, chữa bệnh lấy mẫu

Gửi kết quả hàng tháng cho cơ quan quản lý, khám bệnh, chữa bệnh gửi mẫu

Tư vấn

Tư vấn chẩn đoán xác định

Không mắc bệnh

Mắc bệnh

Theo dõi và điều trị tại các cơ sở chuyên khoa có đủ điều kiện, theo dõi và quản lý tại cộng đồng

3. Nhóm bệnh sàng lọc sử dụng các kỹ thuật khác

3.1. Sàng lọc khiếm thính bẩm sinh

a) 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.

b) Phương pháp: Sàng lọc bằng kỹ thuật đo âm ốc tai (OAE: Otoacoustis 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.

c) Quy trình thực hiện sàng lọc

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

Phiên giải kết quả:

- Kết quả là P (Pass) - “Đạt”: hiện tại, kết quả sàng lọc trẻ không nghi ngờ nghe kém (độ đặc hiệu > 95%).

- Nếu kết quả đo lần thứ nhất là R (Refer) - “Không đạt” (Refer lần 1) cho 1 tai hoặc cả 2 tai, cần hẹn bệnh nhân đo lại lần thứ hai sau 1 tháng.

Nếu sàng lọc lần thứ nhất bằng OAE thì tái sàng lọc lần thứ hai bằng OAE và ABR.

Nếu sàng lọc lần thứ nhất bằng ABR thì tái sàng lọc lần thứ hai bằng OAE và ABR.

- Nếu đo lại lần thứ hai, kết quả là “Đạt” thì giống như trên trẻ không nghi ngờ nghe kém (độ đặc hiệu > 95%).

- Nếu kết quả đo lại lần thứ hai là “Không đạt” (Refer lần 2): trẻ nghi ngờ nghe kém, cho 1 tai hoặc cả 2 tai. Trẻ cần được chuyển tới khoa tai mũi họng thuộc các bệnh viện có đủ khả năng làm các test thính giác chuyên sâu như đo ABR, ASSR để có thể trả lời chính xác là trẻ có bị nghe kém hay không, mức độ nghe kém và hướng can thiệp. Việc chẩn đoán thính lực (test ABR, ASSR) cần được đo trước 03 tháng tuổi. Nếu trẻ bị nghe kém cần can thiệp trước 06 tháng tuổi.

**Sơ đồ 2: Sàng lọc bệnh khiếm thính bẩm sinh.**

Đạt (P)

Dừng sàng lọc

Đo OEA lần 1

Không đạt (R)

Đạt (P)

Đo OEA lần 2

Dừng sàng lọc

Không đạt (R)

Test ABR

Test ASSR

Trước 3 tháng tuổi

Tìm yếu tố nguy cơ

Can thiệp

(Trước 6 tháng tuổi)

*Ghi chú:Pass (trẻ không nghe kém)- Đạt. R: Refer (nghi ngờ nghe kém) - Không đạt. OAE: Oto Acoustis Emission (Âm ốc tai).*

*ABR: Auditory Brainstem Response (Điện thính giác thân não). ASSR: Auditory Steady State Response (Điện thính giác ổn định)*

3.2. Sàng lọc bệnh tim bẩm sinh

a) 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.

b) Phương pháp: đo độ bão hòa oxy máu qua da.

Sử dụng phương pháp đo độ bão hòa oxy máu qua da trong sàng lọc bệnh tim bẩm sinh, trẻ sơ sinh được đo ở tay bàn phải và bàn chân (phải hoặc trái) của trẻ nhằm mục đích: (1) đánh giá SpO2 trước ống động mạch và sau ống động mạch; (2) 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 với thăm khám lâm sàng giúp định hướng trong chẩn đoán: (a) bệnh tim bẩm sinh có tím; (b) bệnh tim bẩm sinh tuần hoàn hệ thống phụ thuộc ống và (c) trường hợp bệnh tim bẩm sinh cần xử trí cấp cứu nhưng do tình trạng tím thích nghi khó phát hiện bằng mắt thường.

c) Quy trình thực hiện sàng lọc

Trẻ sơ sinh có tuổi từ 24 giờ đến 48 giờ được sàng lọc bệnh tim bẩm sinh sẽ được đo bão hòa oxy máu qua da bằng máy đo bão hòa oxy. Vị trí đo là bàn tay phải và bàn chân (phải hoặc trái) của trẻ. Máy đo bão hòa oxy được Bộ Y tế cho phép dùng trong cơ sở khám bệnh, chữa bệnh và phải sử dụng loại sensor dùng được trong sàng lọc dị tật tim bẩm sinh trẻ sơ sinh (do hãng sản xuất xác nhận).

Kết quả đo độ bão hòa oxy máu qua da được phân loại và xét phương án xử trí như sau:

- Kết quả đạt: nếu độ bão hòa oxy ≥ 95% ở bàn tay phải và bàn chân (phải hoặc trái) và độ chênh lệch độ bão hòa giữa 2 vị trí đo ≥ 3%, ở bất cứ lần đo nào của quá trình sàng lọc. Dừng sàng lọc.

- Kết quả chưa đạt:

Trường hợp chưa đạt A: độ bão hòa oxy ở bàn tay phải và bàn chân (phải hoặc trái) < 90% ở bất cứ lần đo nào của quá trình sàng lọc. Chuyển khám bác sĩ nhi tim mạch sớm.

Trường hợp chưa đạt B: độ bão hòa oxy < 95% ở bàn tay phải và bàn chân (phải hoặc trái) hoặc mức chênh lệch độ bão hòa giữa 2 vị trí > 3%, ở bất cứ lần đo nào của quá trình sàng lọc.

+ Nếu trẻ có kết quả chưa đạt như trường hợp B, trong lần sàng lọc đầu tiên, tiếp tục đo lần thứ hai sau lần đo thứ nhất một giờ.

+ Nếu kết quả sàng lọc lần thứ hai có kết quả chưa đạt như trường hợp B, tiếp tục đo lần thứ ba sau lần đo thứ hai một giờ.

+ Nếu kết quả sàng lọc lần thứ ba có kết quả chưa đạt như trường hợp B, trẻ cần được chuyển khám bác sĩ nhi tim mạch sớm.

Trong quá trình sàng lọc cần lưu ý tình trạng lâm sàng của trẻ, nếu nghe tim có tiếng bất thường (tiếng thổi) cần chuyển khám bác sĩ nhi tim mạch sớm.

**Sơ đồ 3: Sàng lọc bệnh tim bẩm sinh bằng kỹ thuật đo độ bão hòa oxy máu qua da.**

Nếu nghe tim có tiếng bất thường(tiếng thổi)

Trường hợp chưa đạt A

Trường hợp chưa đạt A

Trường hợp chưa đạt B: Nếu độ bão hòa oxy ≤ 95% ở bàn tay phải và bàn chân (trái hoặc phải) và độ chênh lệch về độ bão hòa giữa 2 vị trí ≥ 3%

Trường hợp chưa đạt A: Nếu độ bão hòa oxy ở bàn tay phải và bàn chân (trái hoặc phải) < 90%

Trường hợp chưa đạt B

Trường hợp chưa đạt B

Dừng sàng lọc

Đạt

Đạt

Cần chuyển khám bác sỹ nhi tim mạch sớm

Đạt: Nếu độ bão hòa oxy ≥ 95% ở bàn tay phải và bàn chân (trái hoặc phải) và độ chênh lệch về độ bão hòa giữa 2 vị trí ≤ 3%

Đo lần thứ ba

(lần thứ bas au lần thứ hai 1 giờ)

Đo lần thứ hai

(lần thứ hai sau lần thứ nhất 1 giờ)

Đo bão hòa oxy qua da

(lần thứ nhất)

Trẻ sơ sinh có tuổi từ 24 đến 48 giờ