Phenylketon-niệu (Phenylketonuria, hay PKU), Tirosin-huyết Loại I, II và III (Tyrosinemia Type I, II and III).

Bệnh nội tiết

Tăng Sản Thận Bẩm Sinh (Congenital Adrenal Hyperplasia, hay CAH) là bệnh ảnh hưởng đến tuyến thượng thận (tuyến ứng suất). Nguyên nhân là vì thiếu cân bằng ở các hocmon do những tuyến này tạo ra. Dạng nặng có thể gây các vấn đề mất nước, huyết áp thấp, hay ngay cả tử vong. Thuốc có thể phòng ngừa những vấn đề tăng trưởng và chậm tâm thần.

Giảm năng tuyến giáp bẩm sinh (Congenital Hypothyroidism) là khi cơ thể của trẻ nhỏ không tạo đủ hocmon tuyến giáp giúp trẻ lớn lên. Thuốc có thể phòng ngừa các vấn đề tăng trưởng và chậm tâm thần.

Bệnh axit béo

Nhóm này bao gồm tình trạng cản trở khả năng của cơ thể chuyển chất béo thành năng lượng. Điều này sẽ gây bệnh động kinh, yếu ớt, và các vấn đề về tim và hô hấp. Chế độ ăn uống đặc biệt, ăn thường xuyên, và thuốc có thể phòng ngừa được triệu chứng. Chương trình của Ohio khám dò tìm: Thiếu Chuyển Dịch Cacnitin/Acylcacnitin (Caritine/Acylcarnitine Translocase Deficiency), thiếu Cacnitin Palmitoyl Transferaza Loại II (Carnitine Palmitoyl Transferase Deficiency Type II), Carnitine UptakeDefect, Axit-huyết Glutaric Loại II (Glutaric Acidemia Type II), thiếu Hydroxyacyl CoA Dehidrogenaza Chuỗi Dài (Long Chain Hydroxyacyl CoA Dehydrogenase Deficiency), thiếu Acyl-CoA Dehidrogenaza Chuỗi Trung Bình (Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, hay MCAD), thiếu Acyl-CoA Dehidrogenaza Chuỗi Ngắn (Short Chain Acyl-Coa Dehydrogenase Deficiency), thiếu Đạm Ba Chức Năng (Trifunctional Protein Deficiency), thiếu Acyl-CoA Dehidrogenaza Chuỗi Rất Dài (Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency).

Bệnh axit hữu cơ

Trẻ nhỏ bị một trong những bệnh này không thể lấy chất thải ra khỏi máu. Bệnh này sẽ làm cho trẻ bị ói mửa, đường huyết thấp, hôn mê hay tử vong. Chữa trị bao gồm theo chế độ ăn uống đặc biệt và thuốc men. Thử nghiệm dò tìm trẻ sơ sinh Ohio để tìm: Thiếu 2-Methylbutyryl-CoA Dehidrogenaza, thiếu 3-Hydroxy- 3-Methylglutaryl-CoA Lyaza, thiếu 3-Ketothiolaza, thiếu 3-Methylcrotonyl-CoA Cacboxylaza, Axit-huyết Glutaric Loại I, Thiếu Isobutyryl-CoA Dehidrogenaza, Axit-huyết Isovaleric, Axit-huyết Methylmalonic, thiếu nhiều CoA Cacboxylaza, Axit-huyết Propionic.

Khám dò tìm các bệnh khác:

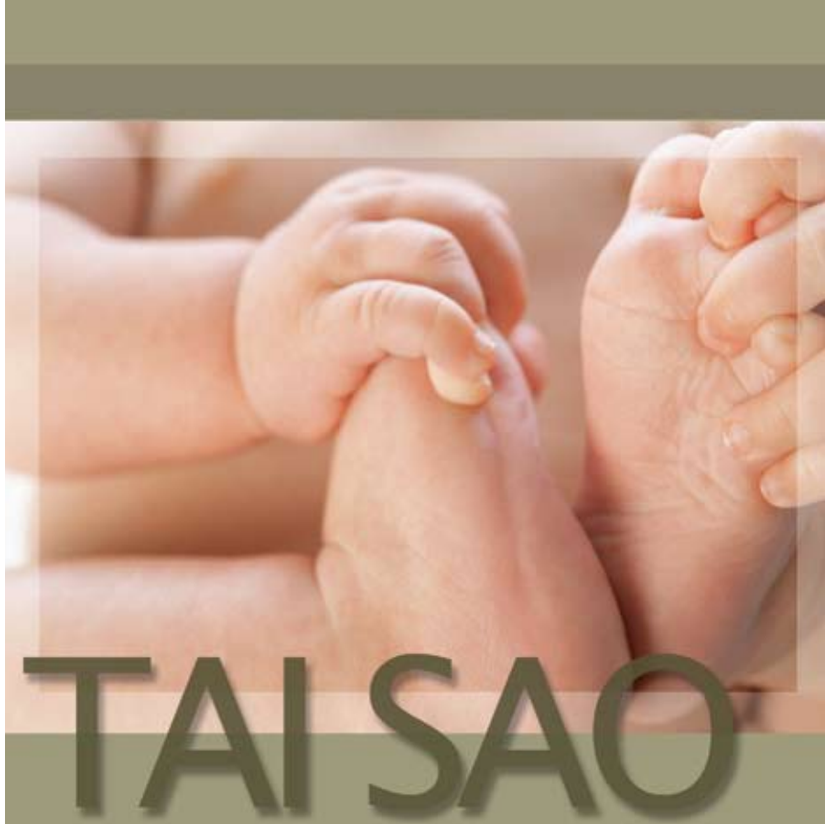
Thiếu biotin (Biotin Deficiency) là khi trẻ nhỏ không thể dùng sinh tố biotin thích hợp. Có thể phòng ngừa các vấn đề về nổi mề đay, động kinh, mất lực hay chậm tâm thần bằng cách thêm biotin vào chế độ ăn uống.

Bệnh loạn năng các tuyến ngoại tiết (Cystic Fibrosis) là bệnh di truyền về phổi và hệ tiêu hóa có thể gây nhiễm trùng ngực tái phát và suy dinh dưỡng. Phát hiện sớm có thể cải tiến tăng trưởng và giảm nguy cơ nhiễm trùng.

Galactoza huyết (Galactosemia) là khi cơ thể trẻ nhỏ không thể phân hóa một phần đường trong sữa (galactoza). Chế độ ăn uống đặc biệt không có đường trong sữa có thể phòng ngừa hư hại cho não và gan.

Bệnh hồng cầu liềm và các bệnh hemoglobin khác (Sickle Cell Disease and other Hemoglobinopathies) là bệnh ảnh hưởng đến hồng huyết cầu. Một trong những bệnh này có thể gây đau nặng, nhiễm trùng thường xuyên, các vấn đề sức khỏe nghiêm trọng khác hay ngay cả tử vong. Dùng thuốc kháng sinh hàng ngày làm giảm nguy cơ nhiễm trùng và các vấn đề khác.

Ban Sức Khỏe Ohio
Các Phòng Lab Sức Khỏe Công Cộng
(888) ODH-LABS (634-5227)



TẠI SAO

phải khám dò tìm cho trẻ nhỏ?

Chương Trình Khám Dò Tìm Trẻ Sơ Sinh của Ohio

Thử nghiệm có thể cứu lấy tánh mạng của trẻ!

Tại sao trẻ cần khám dò tìm sơ sinh?

- Khám dò tìm sơ sinh phát hiện sớm một số vấn đề về sức khỏe.
- Trẻ nhỏ bị các vấn đề về sức khỏe hiếm gặp có thể trông khỏe mạnh lúc mới sinh.
- Nếu phát hiện thì chữa trị sớm có thể ngăn ngừa các vấn đề nghiêm trọng như chậm tâm thần hay tử vong.
- Luật pháp Ohio đòi hỏi phải khám dò tìm sơ sinh cho tất cả những trẻ sơ sinh trong tiểu bang.

Thử nghiệm cho trẻ khi nào và ra sao?

- Trước khi quý vị xuất viện, trẻ sẽ được lấy một vài giọt máu nơi gót chân của trẻ.
- Mẫu máu sẽ được gởi đến phòng lab dò tìm sơ sinh của Ohio.
- Cần khám dò tìm sơ sinh ít nhất 24 giờ sau khi sinh và trước khi trẻ được năm ngày.
- Nếu con quý vị không sinh tại bệnh viện thì sao? Liên lạc nữ hộ sinh, bác sĩ, hay ban sức khỏe địa phương để được giúp đỡ sắp xếp khám dò tìm sơ sinh.

Làm thế nào biết được kết quả của trẻ?

- Kết quả thử nghiệm dò tìm sơ sinh của trẻ sẽ được gởi đến bệnh viện nơi quý vị sinh con và chuyên gia sức khỏe của trẻ.
- Nhớ đưa cho bệnh viện và chuyên gia sức khỏe địa chỉ và số điện thoại chính xác của quý vị để họ liên lạc nếu cần thiết.
- Quý vị nên hỏi về những kết quả này khi đưa trẻ đến kiểm tra sức khỏe lần đầu.

Nếu trẻ cần được thử nghiệm thêm thì sao?

- Con quý vị cần được thử nghiệm lại nếu quý vị xuất viện trước 24 giờ.
- Một số trẻ cần được thử nghiệm lại vì có vấn đề với mẫu máu của bé.
- Một số trẻ cần được thử nghiệm lại vì thử nghiệm đầu tiên cho thấy có vấn đề sức khỏe.
- Chuyên gia sức khỏe của trẻ sẽ liên lạc với quý vị nếu trẻ cần được thử nghiệm thêm.
- Họ sẽ cho quý vị biết vì sao trẻ cần được thử nghiệm lại và những điều cần làm kế tiếp.
- **NẾU TRẺ CẦN ĐƯỢC THỬ NGHIỆM THÊM, THÌ NÊN LÀM NGAY.**

Ohio khám dò tìm bao nhiêu vấn đề về sức khỏe?

- Ohio sẽ khám dò tìm ba mươi lăm vấn đề về sức khỏe khác nhau. (Nêu rõ ở mặt sau)
- Ohio khám dò tìm tất cả các vấn đề về sức khỏe do chương trình March of Dimes đề nghị.

Trẻ có thể được khám dò tìm các vấn đề sức khỏe khác không?

Có các thử nghiệm dò tìm sơ sinh khác bên cạnh những thử nghiệm đòi hỏi tại Ohio. Muốn biết thêm thông tin, xin liên lạc: Trung Tâm Khám Dò Tìm Sơ Sinh và Tài Nguyên Di Truyền Quốc Gia (National Newborn Screening and Genetics Resource Center) theo số (512) 454-6419 hay www.genes-r-us.uthscsa.edu.

Nếu có thắc mắc?

- Hỏi chuyên gia sức khỏe của trẻ nếu quý vị có thắc mắc hay lo lắng.
- Xem mạng lưới của chúng tôi: www.odh.ohio.gov/odhPrograms/phl/newbrn/nbrn1.aspx.

Các bệnh được khám dò tìm tại Ohio

Bệnh axit amin

Tình trạng này là do vấn đề của cơ thể không dùng axit amin thích hợp trong thức ăn. Hóa chất độc hại tích tụ trong cơ thể ngay sau khi sinh ra và có thể làm hư hại não và các cơ quan khác. Có thể bị chậm tâm thần và các vấn đề sức khỏe khác. Chế độ ăn uống đặc biệt hay thuốc bổ có thể chữa trị vấn đề này. Chương trình của Ohio khám dò tìm: Argininemia, Axit-huyết Argininosuccinic, Citrullinemia, Homocystinuria, Hypermethioninemia, Bệnh Xirô-niệu (Maple Syrup Urine Disease),