

# **Xét nghiệm sàng lọc bệnh rối loạn chuyển hóa bẩm sinh của trẻ sơ sinh** (gọi tắt là xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh).

- Có thể giúp trẻ sớm phát hiện bệnh rối loạn chuyển hóa bẩm sinh, sớm tiếp nhận điều trị thỏa đáng, giảm thiểu tổn hại của bệnh tật gây ra cho cơ thể và trí tuệ.

## **Các Bố, mẹ thân yêu :**

Con cái khỏe mạnh, là nguồn vui của gia đình. Nếu con đau đớn bệnh tật trong quá trình phát triển, thường sẽ mang đến những mức độ ảnh hưởng khác nhau cho gia đình và xã hội. Do đó, nhân đây nhắc nhở bạn rằng, việc cho trẻ sơ sinh tiếp nhận xét nghiệm sàng lọc sơ sinh và các dịch vụ kiểm tra sức khỏe liên quan càng sớm càng tốt là vô cùng quan trọng. Thông qua xét nghiệm sàng lọc sơ sinh, có thể giúp trẻ phát hiện sớm bệnh rối loạn chuyển hóa bẩm sinh với các triệu chứng không rõ rệt trong giai đoạn đầu, và sớm cung cấp chẩn đoán điều trị thỏa đáng trong thời gian điều trị vàng, giảm thiểu tối đa tác hại của bệnh đối với cơ thể hoặc trí tuệ. Để xác định con của bạn có mắc bệnh rối loạn chuyển hóa bẩm sinh hay không, sẽ do bệnh viện lấy một lượng máu nhỏ ở gót chân của trẻ sơ sinh sau 48 giờ tiếng chào đời, gửi đến Trung tâm xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh do Sở sức khỏe công dân Bộ Phúc Lợi Y tế chỉ định để tiến hành xét nghiệm liên quan . Hiện tại, các hạng mục xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh mà chính phủ trợ cấp như sau:

### **1. Bệnh rối loạn chức năng tuyến giáp bẩm sinh**

Trong khoảng 3000 đứa trẻ sẽ có một bé mắc bệnh này. Trẻ vừa mới sinh ra dường như không có bệnh tật bất thường, thông thường sau khi sinh khoảng 2-3 tháng sẽ dần dần xuất hiện triệu chứng ; chủ yếu là trong cơ thể bé thiếu hụt hormone tuyến giáp, ảnh hưởng đến sự tăng trưởng và phát triển của thần kinh não và cơ thể. Nếu sau 6 tháng mới điều trị, hầu hết sẽ trở thành rối loạn trí tuệ, chậm phát triển và cơ thể thấp bé. Nhưng nếu có thể sớm phát hiện, trong vòng 1-2 tháng sau khi sinh điều trị tuyến giáp, có thể khiến em bé của bạn phát triển trí tuệ và cơ thể bình thường.

### **2. Bệnh Phenylketone niệu**

Cứ khoảng 35000 đứa trẻ sẽ có một trẻ bị mắc bệnh này. Thông thường sẽ xuất hiện triệu chứng vào khoảng 3-4 tháng sau khi sinh, như: chậm phát triển, nước tiểu và trên có thể có mùi mốc, sau đó sẽ xuất hiện thiếu hụt trí tuệ nghiêm trọng; chủ yếu là do trong cơ thể trẻ không thể chuyển hóa hiệu quả protein trong thức ăn. Phát hiện sớm trong vòng 3 tháng sau khi sinh, thực hiện ăn uống đặc biệt, theo dõi định kỳ, phần lớn trẻ nhỏ có thể phát triển trí tuệ bình thường.

### **3. Bệnh homocystin niệu**

Cứ khoảng 10-20 vạn đứa trẻ sẽ có một trẻ bị mắc bệnh này. Chủ yếu là trong cơ thể trẻ không thể chuyển hóa hiệu quả protein trong thức ăn. Nếu không tăng cường điều trị, sẽ xuất hiện các biến chứng như: dị dạng xương toàn thân, thiếu hụt trí tuệ, hình thành huyết khối... Phát hiện sớm, thực hiện ăn uống đặc biệt và điều trị vitamin, có thể ngăn chặn xảy ra thiếu hụt trí tuệ ở trẻ.

### **4. Bệnh Galactosemia**

Khoảng 1 triệu trẻ em sẽ có một trẻ mắc bệnh galactosemia điển hình. Chủ yếu là trong cơ thể trẻ không thể chuyển hóa lactose bình thường, thường xuất hiện hiện tượng nôn mửa, ngủ lịm sau khi bú sữa, tổn thương mắt, gan và não bộ. Phát hiện sớm, dùng chế phẩm từ sữa không chứa lactose và galactose để thay thế sữa mẹ hoặc sữa bột trẻ nhỏ thông thường, có thể phòng ngừa nguy hại của bệnh. Những người mẹ từng sinh ra đứa trẻ mắc bệnh này, trong thời gian mang thai tốt nhất tránh hấp thụ thực phẩm chứa chế phẩm từ sữa hoặc lactose, như: sữa bò, chế phẩm từ sữa, nội tạng... để tránh gây ra những tổn thương có thể cho trẻ mắc bệnh này.

### **5. Bệnh Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase deficiency (bệnh thiếu G-6-PD, thường gọi là bệnh đậu răng ngựa)**

Cứ 100 đứa trẻ thì có 3 trẻ mắc bệnh, là bệnh mang tính di truyền phổ biến tại khu vực Đà Loan, chủ yếu là do chuyển hóa bất thường glucose của hồng cầu trong cơ thể trẻ. Khi em bé mắc bệnh này tiếp xúc với một số loại thuốc, chẳng hạn như: ăn đậu răng ngựa, tiếp xúc thuốc naphthalene (thuốc thơm), lau nước thuốc màu tím, uống thuốc sulfonamides và thuốc giảm đau hạ sốt, v.v. , thường dễ gây thiếu máu tán huyết cấp tính. Nếu không được điều trị kịp thời sẽ dẫn đến vàng da, thiếu năng trí tuệ và thậm chí nguy hiểm tính mạng. Sớm xác nhận tình trạng sức khỏe của trẻ, tránh tiếp xúc các nhân tố gây bệnh nêu trên có thể làm giảm thiểu thiệt hại cho trẻ.

Ngoài ra, hiện nay các tổ chức điều trị y tế du nhập máy đo khối phổ liên tiếp Tandem Mass, vận dụng kỹ thuật kiểm nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh mới, có thể đồng thời xét nghiệm sàng lọc nhiều loại bệnh rối loạn chuyển hóa bẩm sinh; Chính phủ nhằm cung cấp dịch vụ xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh hoàn thiện hơn, bắt đầu từ tháng 7 năm 2006, ngoài 5 hạng mục xét nghiệm sàng lọc bệnh nói trên, ưu tiên tăng 6 hạng mục xét nghiệm sàng lọc bệnh rối loạn chuyển hóa bẩm sinh có sử dụng máy đo khối phổ liên tiếp. Hạng mục xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh bổ sung hỗ trợ như sau:

### **6. Bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh**

Cứ khoảng 15000 đứa trẻ sẽ có 1 trẻ mắc bệnh này. Nhân tố thường gặp nhất của căn bệnh này là thiếu hụt 21-hydroxylase tuyến thượng thận, biểu hiện lâm sàng xuất hiện tùy theo sự khác biệt về lượng và chất của việc thiếu hụt 21-hydroxylase: (1) "Loại mất natri" đa số trong thời kỳ sơ sinh vì mất quá nhiều muối sẽ gây ra tình trạng nguy hiểm khẩn cấp, nếu bỏ qua chẩn đoán, rất có khả năng dẫn tới tử vong. (2) "Loại đơn thuần", những bé gái như vậy sẽ có đặc điểm giới tính bất thường, không có kinh nguyệt, nam tính quá mức, vô sinh và phát triển bất thường sau khi trưởng thành, bé trai mắc bệnh này cũng có vấn đề về phát dục. Nếu không phát hiện sớm, việc chữa trị sinh lý và tâm lý vô cùng khó khăn. (3) "Phát tác muộn", bệnh nhân sau giai đoạn sơ sinh mới xuất hiện triệu chứng. Tăng sản thượng thận bẩm sinh, ngoại trừ loại phát tác muộn, còn lại có thể được chẩn đoán sớm thông qua khám sàng lọc, điều trị sớm có thể tránh được nguy hiểm tính mạng của trẻ sơ sinh, bổ sung lượng thuốc thích hợp tùy theo mức độ thiếu hụt của trẻ, có thể giúp trẻ phát triển và tăng trưởng bình thường.

## **7. Bệnh siro niệu**

Tỷ lệ mắc bệnh trong nước đang được đánh giá, người da trắng châu Âu cứ khoảng 12 vạn trẻ em thì có 1 trẻ bị mắc bệnh này, tại Mỹ con số này là 25 vạn trẻ em thì có 1 trẻ mắc bệnh. Do dịch cơ thể và nước tiểu của bệnh nhân sẽ có vị ngọt của siro cây phong nên vì thế được gọi là bệnh siro phong. Trẻ sơ sinh mắc bệnh điển hình, vào mấy ngày sau khi bắt đầu cho ăn, sẽ dần dần có hiện tượng như nôn mửa, buồn ngủ, chán ăn, thờ ơ, vàng da, co giật... Trường hợp nghiêm trọng sẽ nhận thức kém, hôn mê thậm chí tử vong. Bệnh này là bệnh hiếm gặp rối loạn chuyển hóa axit amin chuỗi nhánh đặc biệt, khiến cho việc chuyển hóa axit amin chuỗi nhánh (proline, leucine và isoleucine) không thể tiến hành thuận lợi. Việc phát hiện và điều trị sớm là vô cùng quan trọng đối với trẻ sơ sinh, có thể khiến trẻ sinh trưởng và phát triển trí tuệ bình thường.

## **8. Bệnh thiếu hụt Dehydrogenase acyl-CoA chuỗi trung bình (MCAD)**

Tỷ lệ mắc bệnh trong nước đang được đánh giá, khu vực châu Âu cứ khoảng 15000 trẻ em thì có 1 trẻ bị mắc bệnh này, là 1 loại bệnh chuyển hóa axit béo phổ biến nhất, thông thường sẽ xuất hiện triệu chứng lâm sàng vào 2 năm đầu sau khi sinh. Trẻ sẽ vì thiếu hụt Dehydrogenase acyl-CoA chuỗi trung bình, khiến cho chuyển hóa chất béo không thể tiến hành thuận lợi, chất béo không phân hủy hoàn toàn sẽ tích tụ trong cơ thể sản sinh ra độc tính, gây tổn thương cho hệ thống đại não và thần kinh, gây ra hiện tượng như nôn mửa, sưng gan, đường huyết thấp vì Ketone huyết thấp, nhận thức kém, hôn mê và co giật... Mặc dù có một số bệnh nhân không có triệu chứng, có 25% trường hợp mắc bệnh này tử vong trong thời kỳ phát tác lần thứ 1, cũng thường bị chẩn đoán nhầm là bệnh đột tử ở trẻ sơ sinh. Xét nghiệm sàng lọc sớm có thể phòng ngừa bệnh phát tác, nhanh chóng điều trị bệnh đường huyết thấp trong thời kỳ cấp tính, điều trị trong thời gian dài cần cung cấp đồ ăn nhẹ Carbohydrate trước khi đi ngủ, tránh nhịn ăn trong thời gian dài, và tích cực điều trị

triệu chứng đột phát như nhiễm trùng hoặc viêm dạ dày đường ruột. Nếu có thể phòng ngừa thỏa đáng những tổn thương xảy ra, thì những tiên lượng cuối cùng là tương đối tốt.

### **9. Bệnh Glutaric aciduria tuýp 1 (GA 1)**

Tỷ lệ mắc bệnh trong nước đang được đánh giá, tại Mỹ cứ khoảng 20000 trẻ em thì có 1 trẻ bị mắc bệnh này, là 1 loại bệnh rối loạn chuyển hóa axit amin hiếm gặp. Trẻ vì thiếu hụt glutaryl CoA dehydrogenase không thể phân hủy bình thường lysine và tryptophan, sản phẩm độc hại (như axit glutaric) được tích lũy quá mức trong máu và các mô, gây ra các triệu chứng thần kinh tiêm tiến và bất thường chuyển hóa cấp tính. Thông thường, trẻ không bất thường hoặc chỉ có não to không triệu chứng trong vòng mấy tháng sinh ra, nhưng dần dần xuất hiện các triệu chứng như khó vận động, rối loạn vận động chậm, giảm trương lực cơ đến cứng khớp, tê liệt và thể người uốn cong (các chi bị hướng ra ngoài, cơ thể bị cong) ở giai đoạn cuối của thời kỳ sơ sinh, cũng có thể phát tác cấp tính các cơn động kinh hoặc ngưng hô hấp. Phát hiện và điều trị sớm là rất quan trọng đối với trẻ sơ sinh, cho phép trẻ tăng trưởng và phát triển trí tuệ bình thường.

### **10. Bệnh rối loạn chuyển hóa a-xít Isovaleric (IVA)**

Tỷ lệ mắc bệnh trong nước đang được đánh giá, tại nước ngoài cứ khoảng 50000 trẻ em thì có 1 trẻ bị mắc bệnh này, là 1 loại bệnh rối loạn chuyển hóa axit hữu cơ hiếm gặp. Trẻ vì thiếu hụt isovaleryl-CoA dehydrogenase, không thể phân hủy bình thường leucine, sản phẩm độc hại axit Isovaleric tích tụ quá nhiều, tiến tới tấn công vào thần kinh và hệ thống tạo máu. Tùy theo mức độ nghiêm trọng của triệu chứng và việc phát bệnh sớm hay muộn mà chia làm hai loại là loại điển hình và không điển hình. Bệnh nhân điển hình là sau khi sinh có thể không khác với trẻ bình thường, nhưng dần dần xuất hiện các triệu chứng như: mệt mỏi, buồn nôn, nôn mửa, buồn ngủ, kém ăn và chuột rút, tích tụ lượng lớn axit Isovaleric trong cơ thể, thì cơ thể và nước tiểu của trẻ có mùi mồ hôi chân rõ rệt. Vào lúc này nếu không chẩn đoán điều trị chính xác, bệnh nhân sẽ dần dần hôn mê. Bệnh nhân không điển hình có thời gian phát bệnh tương đối muộn và triệu chứng nhẹ không rõ rệt, vào 1 năm sau khi sinh mới có thể được chẩn đoán ra bệnh, có lúc sẽ bị chẩn đoán nhầm là loại bệnh tương tự khác. Sau khi xét nghiệm sàng lọc sớm phát hiện ra bệnh, tận dụng kiểm soát ăn uống và định kỳ theo dõi, có hiệu quả điều trị tốt.

### **11. Bệnh axit methylmalonic trong máu**

Tỷ lệ mắc bệnh trong nước đang được đánh giá, là 1 loại bệnh rối loạn chuyển hóa axit hữu cơ hiếm gặp. Trẻ vì rối loạn chức năng Methylmalonyl Coenzyme-A mutase hoặc rối loạn chuyển hóa vitamin B12, dẫn đến sự tích tụ các axit hữu cơ như axit methylmalonic và axit propionic trong cơ thể, gây tổn thương cho hệ thần kinh, khi nghiêm trọng gây ra nhiễm Ketoacidosis, hạ đường huyết,

amoniac máu cao, axit glycine cao. Tỷ lệ tử vong ở trẻ sơ sinh, trẻ nhỏ rất cao, sàng lọc phát hiện sớm có thể phòng ngừa phát bệnh cấp tính, bổ sung kịp thời chất lỏng, tránh nhiễm toan. Đối với những bệnh nhân tác dụng với Vitamin B12, cần cung cấp vitamin B12 điều trị. Đối với những bệnh nhân có không tác dụng với Vitamin B12, cung cấp sữa bột công thức đặc biệt và chế độ ăn nhiều calo, có thể duy trì nồng độ axit methylmalonic trong máu và nước tiểu ở phạm vi lý tưởng.

**Nhằm nâng cao chất lượng chăm sóc trẻ sơ sinh, ngoài 11 hạng mục xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh nói trên, những hạng mục xét nghiệm đồng thời bằng máy đo khối phổ liên tiếp chưa được Bộ Phúc Lợi Y tế thông báo khác, do xem xét đến hiệu quả xét nghiệm có đủ để đánh giá lâm sàng, kiểm tra độ chính xác, chẩn đoán sự phát triển tiếp theo và phương pháp điều trị hiệu quả hay không, v.v., qua nghiên cứu dự án tiên phong xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh 10 năm của Sở sức khỏe công dân, đồng thời dựa trên 10 “nguyên tắc” chính xét nghiệm sàng lọc bệnh toàn diện của Tổ chức Y tế Thế giới (WHO), xem xét có thể gộp với các hạng mục xét nghiệm sàng lọc bằng máy đo khối phổ liên tiếp, bắt đầu từ ngày 1 tháng 10 năm 2019 tăng thêm 10 hạng mục. Các hạng mục xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh mới được bổ sung là như sau:**

## **12. Bệnh Citrullinemia tuýp I**

Citrullinemia tuýp I là một trong những bệnh rối loạn tuần hoàn u rê; Bệnh nhân vì không thể chuyển hóa amoniac máu gây ra bệnh amoniac máu cao. Phát bệnh trong thời kỳ trẻ sơ sinh, triệu chứng thông thường thời kỳ đầu là chán ăn, nôn mửa, ngủ lịm, bồn chồn, thở gấp... Bệnh tình của các trẻ thông thường nhanh chóng thay đổi, biểu hiện ra vấn đề thần kinh học và thần kinh tự chủ nghiêm trọng hơn. Nếu không có điều trị thích đáng, phần lớn bệnh nhân đều sẽ tử vong hoặc xảy ra biến chứng. Điều trị trong thời gian dài, bệnh nhân cần hạn chế hấp thụ protein, sử dụng sữa bột đặc biệt bổ sung nhu cầu tăng trưởng phát triển, đồng thời sử dụng thuốc đặc biệt để hỗ trợ thải amoniac máu, đồng thời định kỳ đo chỉ số amoniac máu.

## **13. Bệnh citrullinemia tuýp 2**

Citrullinemia tuýp 2 gây ra bởi thiếu hụt chức năng protein Citrin. Bệnh nhân phát bệnh trong thời kỳ sơ sinh sẽ bị vàng da ú mật, chức năng gan không bình thường, xuất hiện nhiều loại triệu chứng như axit amin cao trong máu, Galactosemia và gan nhiễm mỡ trong 1-5 tháng sau sinh. Người nghiêm trọng sẽ dẫn đến chậm tăng trưởng, chảy máu bất thường hoặc thiếu máu, đường huyết thấp, sưng gan, thậm chí gan suy kiệt. Điều trị bao gồm bổ sung vitamin tan trong chất béo, cố gắng duy trì chế độ ăn uống giàu protein và chất béo cao.

#### **14. Bệnh 3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria**

Rối loạn chuyển hóa leucine là bệnh di truyền bẩm sinh, thuộc một loại bệnh máu hữu cơ. Bệnh nhân do trong cơ thể không thể tổng hợp các enzyme để phá vỡ leucine, dẫn tới trong cơ thể tích tụ các axit hữu cơ có hại và làm cho chỉ số amoniac trong máu tăng lên. Trẻ sẽ bị chậm phát triển trí tuệ hoặc thậm chí tử vong do nhiễm toan và amoniac máu quá cao. Ngoài việc không có khả năng chuyển hóa leucine, nhược điểm sinh lý thứ hai là không có khả năng sản xuất các thể ketone, để đáp ứng với cơn đói kinh niên. Nếu có thể sớm hạn chế hấp thụ protein, phối hợp sữa bột công thức đặc biệt, và tránh bị đói trong thời gian dài, thì sự phát triển thể chất và tinh thần của bệnh nhân vẫn có xu hướng bình thường.

#### **15. Bệnh thiếu hụt men holocarboxylase synthetase**

Vì thiếu hụt chức năng của carboxylase sử dụng biotin làm coenzyme, trẻ thường xuất hiện triệu chứng như: khó ăn, khó thở, nổi mẩn, rụng tóc và buồn ngủ; trong quá trình trao đổi chất, bệnh nhân có thể bị nhiễm toan lactic, máu axit hữu cơ (nước tiểu) và bệnh Amoniaco cao trong máu. Bổ sung kịp thời biotin có thể ngăn ngừa nhiều biến chứng xảy ra; Nhưng nếu không được điều trị, bệnh này có thể gây ra phát triển, co giật và hôn mê và thậm chí có thể gây nguy hiểm đến tính mạng.

#### **16. Bệnh thiếu acyl-CoA dehydrogenase chuỗi rất dài**

Bệnh này sẽ dẫn tới cơ thể không thể chuyển đổi chất béo chỉ định thành năng lượng, đặc biệt là trạng thái nhịn ăn. Các triệu chứng điển hình xuất hiện ở giai đoạn đầu của trẻ sơ sinh hoặc trẻ nhỏ, bao gồm hạ đường huyết, ngủ lịm và yếu cơ. Bệnh nhân có thể sẽ phát sinh vấn đề về gan hoặc các vấn đề về tim nguy hại đến tính mạng. Nếu các triệu chứng bắt đầu ở tuổi thiếu niên hoặc trưởng thành, thường đau cơ và tiêu cơ vân. Khi mô cơ bị phá hủy sẽ giải phóng ra protein có tên gọi là myoglobin, nó đi qua thận vào nước tiểu để biến nước tiểu thành màu đỏ hoặc nâu. Trong chế độ ăn uống, chủ yếu là ăn ít nhưng nhiều bữa tránh bị đói, hạn chế hấp thụ axit béo chuỗi dài và bổ sung Carnitine là nguyên tắc điều trị chính.

#### **17. Bệnh thiếu hụt Carnitine nguyên phát**

Hay còn gọi là rối loạn vận chuyển Carnitine, tỷ lệ mắc bệnh trong nước khoảng 1/30000, tỷ lệ mắc bệnh tại Nhật là khoảng 1/40000. Carnitine (hay gọi là Carnitine) chịu trách nhiệm vận chuyển axit béo đến ty thể, để thực hiện Ô xy hóa sản sinh ra năng lượng. Khi bệnh nhân phát bệnh thiếu hụt Carnitine, vào lúc trước 1 tuổi có thể gây ra biến chứng não tăng amoniaco máu, sau 1 tuổi xảy ra biến chứng cơ tim. Chỉ cần có thể chẩn đoán sớm, định kỳ uống carnitine là có thể tránh phát bệnh.

## **18. Bệnh thiếu Carnitine palmitoyltransferase tuýp 1**

Bệnh này sẽ gây trở ngại cho cơ thể sử dụng axit béo sản sinh ra năng lượng, đặc biệt là khi thiếu hụt hấp thụ thức ăn. Mức độ nghiêm trọng của triệu chứng tùy theo cơ thể mỗi người, thông thường phát bệnh thời kỳ đầu thời thơ ấu, bệnh nhân do không thể sử dụng hiệu quả axit béo để sản sinh năng lượng, mà dẫn tới đường huyết thấp axit ketone thấp, cũng thường kèm theo triệu chứng sưng gan, rối loạn chức năng gan..., đồng thời tồn tại rủi ro như hệ thống thần kinh bị tổn thương, gan suy kiệt, động kinh, hôn mê và đột tử. Phòng ngừa đường huyết thấp có thể giảm bớt nguy hiểm tổn thương thần kinh. Để phòng ngừa đường huyết thấp, vào ban ngày trẻ nhỏ cần tăng cường tần suất cho ăn, buổi tối thì tiếp tục bổ sung bột ngô. Khi bệnh nhân đang bị bệnh hoặc tiếp nhận điều trị y tế đặc biệt như phẫu thuật...không thể quá 12 tiếng không được ăn uống gì; Bệnh nhân là người thành niên cần lấy thực phẩm đường cao ít chất béo làm nguyên tắc ăn uống, để đảm bảo cơ thể lấy đường làm nguồn năng lượng chủ yếu.

## **19. Bệnh thiếu Carnitine palmitoyltransferase tuýp 2**

Bệnh này sẽ ngăn cản cơ thể con người sử dụng axit béo sản sinh năng lượng, đặc biệt là khi hấp thụ không đủ thực phẩm. Trẻ sơ sinh mắc bệnh nghiêm trọng nhất gây tử vong trong thời gian ngắn sau khi chào đời lập tức có thể phát bệnh, triệu chứng liên quan bao gồm suy hô hấp, động kinh, suy gan, biến chứng cơ tim, rối loạn nhịp tim và đường huyết thấp axit ketone thấp. Loại phát tác muộn thì có thể đến tuổi thiếu nhi mới phát bệnh. Điều trị chủ yếu giảm thiểu hấp thụ axit béo chuỗi dài, ngăn chặn cơn đói, tránh đường huyết thấp, đồng thời giúp bệnh nhân khi cần thiết bổ sung nhiều đường để sản sinh năng lượng.

## **20. Bệnh Glutaric aciduria tuýp 2 (GA 2)**

Nguyên nhân hình thành bệnh chủ yếu là do thiếu hụt multiple acyl-CoA dehydrogenase gây ra, vì thế gây ra chuyển hóa axit béo và axit amin chuỗi nhánh có vấn đề. Trẻ sơ sinh có thể xuất hiện đường huyết thấp, bệnh nhiễm toan máu, yếu cơ, sưng tấy gan... Ngoài ra, lòng bàn chân có mùi hôi.

Trường hợp phát tác muộn có thể đến thời kỳ vị thành niên mới phát bệnh. Điều trị có thể bổ sung riboflavin và Carnitine, và chủ yếu là carbohydrate cao, ít béo ít protein, ngăn chặn cơn đói, tránh đường huyết thấp, đồng thời để bệnh nhân khi cần thiết bổ sung nhiều đường để sản sinh năng lượng.

## **21. Bệnh propionic acidemia**

Trẻ sơ sinh mắc bệnh nghiêm trọng nhất lập tức phát sinh triệu chứng chỉ trong mấy tuần sau khi

sinh, tình trạng bú kém, xuất hiện triệu chứng nôn mửa, động kinh, trương lực cơ thấp, mắt nước, buồn ngủ, đờ đẫn và biến chứng não.... Loại phát tác muện tương đối hiếm gặp. Bệnh nhân mắc căn bệnh này cần hạn chế hấp thụ protein, đặc biệt là axit amin sẽ tạo ra axit formic, vì thế ngoài chế độ ăn uống thông thường với lượng ít ra, có thể cung cấp riêng sữa bột công thức đặc biệt để cung cấp đủ protein và nhiệt lượng cần thiết cho sự sinh trưởng.

Trước khi chưa biết kết quả xét nghiệm sàng lọc, xin hãy không nên cho trẻ tiếp xúc với thuốc naphthalene (thường gọi là thuốc thơm), cũng không thể tùy tiện cho uống thuốc; Nếu có vấn đề về sức khỏe, xin hãy bắt buộc phải hỏi bác sỹ khoa nhi của bạn. Nếu kết quả xét nghiệm sàng lọc của trẻ (nghe) là dương tính, không có nghĩa là trẻ đã xác định mắc căn bệnh đó, bệnh viện lấy mẫu hoặc bệnh viện kiểm tra xác nhận, sẽ trong thời gian ngắn nhất hỗ trợ bé của bạn thực hiện kiểm tra xác nhận sâu hơn. Kết quả xét nghiệm sàng lọc lần đầu (lại), có thể được biết trong khoảng 2 tuần sau khi lấy máu, xin hãy hỏi bệnh viện lấy mẫu, hoặc tra tìm trang web **Trung tâm xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh** (website: [http://www.nhs.uk](#)); Xin hãy vui lòng gọi đến đường dây tư vấn giáo dục chăm sóc sức khỏe:....để tìm hiểu những vấn đề liên quan đến bệnh tật.



**Sở sức khỏe công dân Bộ Phúc lợi Y tế quan tâm bạn !**