TÌNH HÌNH SÀNG LỌC SƠ SINH BẰNG PHƯƠNG PHÁP LẤY MÁU GÓT CHÂN TẠI BỆNH VIỆN TRUNG ƯƠNG HUẾ

Hoàng Thị Liên Châu, Trần Thị Hoàn, Hoàng Thị Bích Ngọc, Nguyễn Thị Tịnh Hiếu, Trần Thị Lệ Hà
Bệnh viện Trung ương Huế

DOI 10.46755/vjog.2019.4.57271

Tóm tắt

Mục tiêu: *Xác định tỷ lệ trẻ sơ sinh được sàng lọc và tỷ lệ các loại bệnh trong nhóm có nguy cơ cao.*

Đối tượng và phương pháp nghiên cứu: *Nghiên cứu được thực hiện trên việc sàng lọc 2958 trẻ sơ sinh trong tổng số 8906 trẻ có tuổi thai > 37 tuần và cân nặng > 2500gr được sinh tại Bệnh viên trung ương Huế từ tháng 04/2018 đến tháng 03/2019.*

Kết quả: *Kết quả cho thấy tỷ lệ trẻ sơ sinh được sàng lọc là 33,21%. Trong số 5 bệnh được sàng lọc thì nguy cơ cao với bệnh thiếu men G6PD chiếm tỷ lệ cao nhất 94,59% và hay gặp ở nam giới hơn nữ giới với tỷ lệ nam giới là 77,14% và nữ giới là 22,86%.*

Kết luận: *Xã hội ngày càng phát triển, trình độ dân trí và nhu cầu xã hội ngày càng cao, do đó nhu cầu nâng cao chất lượng dân số là vấn đề các quốc gia trên thế giới đều quan tâm. Mỗi em bé sinh ra phải đảm bảo được sự phát triển khỏe mạnh cả thể chất lẫn tinh thần, là niềm hạnh phúc của các gia đình và là nền tảng cho sự phát triển của đất nước, đây là sứ mệnh đầy tính nhân văn của Sàng lọc sơ sinh.*

Abstract

SITUATION OF NEONATAL SCREENING USING THE HEEL PRICK TEST AT HUE CENTRAL HOSPITAL

Objective: *Measure the prevalence of neonatal screening and the prevalence of high-risk diseases.*

Methods: *Among 8906 full-term newborns with birthweight over 2500 gr delivered at Hue Central Hospital from April 2018 until March 2019, 2958 of whom were recruited in this study.*

Results: *Neonatal screening were performed in 33.21% of the newborns. Among 5 diseases in the screening setting, G6PD deficiency was the most common with prevalence of 94.59%. Gender distribution was also observed as male newborns were accounted for 77.14% of G6PD deficiency cases in our study.*

Tác giả liên hệ (Corresponding author):
Hoàng Thị Liên Châu,
email: lienchauhoang@gmail.com
Ngày nhận bài (received): 03/05/2019
Ngày phản biện đánh giá bài báo (revised): 20/05/2019
Ngày bài báo được chấp nhận đăng (accepted): 20/05/2019

Conclusions: *The society is growing and the intellectual level and social needs are increasing. Therefore, the demand of improving the quality of population is an issue of concern for many countries in. Every newborn must ensure a healthy development of both physical and mental. It is the happiness of the family and the foundation for the development of the country, this is the humanity's full mission of neonatal screening.*

1. Đặt vấn đề

Một đứa trẻ khỏe mạnh sau quá trình thai nghén và chuyển dạ là mục tiêu của các nhà sản khoa. Bất cứ cha mẹ nào đều mong muốn con mình sinh ra được khỏe mạnh và lành lặn. Thống kê năm 2017 dân số của Việt Nam khoảng hơn 93 triệu người với số trẻ sinh ra khoảng 1,4 triệu. Với tỷ lệ trẻ bị dị tật bẩm sinh chiếm tỷ lệ 1/33 trẻ mới sinh ra thì mỗi năm tại Việt Nam có khoảng hơn 41.000 trẻ bị dị tật bẩm sinh, tương đương cứ 13 phút có một trẻ mắc dị tật bẩm sinh được sinh ra [1].

Sàng lọc sơ sinh là quy trình kết hợp giữa xét nghiệm sàng lọc, chẩn đoán, điều trị, hệ thống quản lý và đánh giá để phát hiện sớm các bệnh rối loạn chuyển hóa bẩm sinh thường gặp và có thể điều trị được ở trẻ sơ sinh, được thực hiện ngay trong những ngày đầu sau khi sinh. Sàng lọc sơ sinh giúp cho trẻ sinh ra phát triển bình thường và tránh được những hậu quả nặng nề do dị tật bẩm sinh, giảm thiểu số người tàn tật, thiểu năng trí tuệ trong cộng đồng, góp phần nâng cao chất lượng dân số.

Sàng lọc sơ sinh được triển khai từ những năm 1960 tại Mỹ. Sau đó, với ý nghĩa thiết thực mà sàng lọc sơ sinh mang lại, xét nghiệm này đã nhanh chóng trở thành xét nghiệm thường quy cho 100% trẻ em được sinh ra tại các nước phát triển trên thế giới như Mỹ, Anh, Đức, Canada… Số lượng bệnh và các bệnh được sàng lọc ở mỗi quốc gia là khác nhau tùy thuộc vào tỷ lệ mắc bệnh và điều kiện kinh tế. Tính đến nay, số bệnh được sàng lọc ở một số quốc gia phát triển như Mỹ đã lên tới 60 bệnh, ở Canada là 41 bệnh…[2]. Ở châu Á, Singapore là nước đầu tiên thực hiện sàng lọc sơ sinh vào năm 1965. Sau đó sàng lọc sơ sinh cũng nhanh chóng được triển khai rộng khắp các nước khác trong khu vực. Đánh giá được tầm quan trọng của sàng lọc sơ sinh, Việt Nam đã triển khai thực hiện xét nghiệm sàng lọc sơ sinh nhằm nâng cao chất lượng dân số và sức khỏe cộng đồng từ năm 1998. Tại Bệnh viện trung ương Huế, từ năm 2018 bắt đầu triển khai sàng lọc gói 5 bệnh là Suy giáp bẩm sinh, tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh, thiếu men G6PD, rối loạn chuyển hóa đường Galactose và rối loạn chuyển hóa Phenylalanin. Các bệnh được đưa vào xét nghiệm sàng lọc đều có những đặc điểm chung: Tỷ lệ mắc bệnh cao trong số các bệnh lý rối loạn nội tiết - chuyển hóa - di truyền ở trẻ sơ sinh, khó phát hiện nếu chỉ quan sát các biểu hiện lâm sàng, để lại khuyết tật về thể chất và trí tuệ cả đời nếu không được phát hiện sớm, chăm sóc, điều trị đúng cách và kịp thời, phát hiện nhanh chóng, đơn giản nhờ xét nghiệm Sàng lọc sơ sinh.

Xuất phát từ những lý do trên chúng tôi chọn đề tài: "Tình hình Sàng lọc sơ sinh bằng phương pháp lấy máu gót chân tại Bệnh viện trung ương Huế" nhằm mục tiêu: Xác định tỷ lệ trẻ sơ sinh được sàng lọc và tỷ lệ các loại bệnh trong nhóm có nguy cơ cao.

2. Đối tượng và phương pháp nghiên cứu

2.1. Đối tượng nghiên cứu:

Tất cả các trẻ sơ sinh đủ tháng được sinh tại Khoa Phụ sản và Trung tâm điều trị yêu cầu Bệnh viện trung ương Huế từ tháng 4/2018 đến tháng 3/2019. Những trẻ sơ sinh non tháng hay cân nặng dưới 2500 gr không đưa vào nhóm nghiên cứu

2.2. Phương pháp nghiên cứu

Mô tả cắt ngang

2.3. Quy trình sàng lọc sơ sinh

- Trẻ sơ sinh đủ tháng (> 37 tuần tuổi), cân nặng > 2500gr và không truyền máu trước khi thu mẫu.
- Gói sàng lọc gồm 5 bệnh: thiếu men G6PD, suy giáp bẩm sinh, tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh, bệnh Galactosemia và bệnh Phenylketonuria
- Thu mẫu máu gót chân đúng quy cách. Thời điểm tốt nhất là 48 đến 72 giờ sau sinh. Có thể thu mẫu trong vòng 7 ngày sau sinh, không thu mẫu trước 24 giờ tuổi
- Thu mẫu lần 2 nếu lần 1 cho kết quả nguy cơ cao
- Hẹn trả kết quả và tư vấn kết quả cho gia đình

3. Kết quả nghiên cứu

Bảng 1. Tuổi mẹ khi sinh

Tuổi mẹ	Số lượng	Tỷ lệ %
< 18 tuổi	17	0,19
18 - 35	8429	94,64
>35	460	5,17
Tổng số	8906	100

Tuổi mẹ < 18 có 17 trường hợp chiếm tỷ lệ 0,19%, trên 35 tuổi có 460 trường hợp chiếm tỷ lệ 5,17%.

Bảng 2. Tỷ lệ trẻ sàng lọc sơ sinh

Đơn vị	Số lượng	Số trẻ SLSS	Tỷ lệ %
TTĐTYC	2281	1220	53,49
Sản Trung ương	6625	1738	26,23
Tổng số	8906	2958	33,21

Tỷ lệ trẻ sơ sinh được sàng lọc ở Trung tâm điều trị yêu cầu là 53,49%, Sản Trung ương là 26,23% và tỷ lệ chung là 33,21%

Bảng 3. Kết quả mẫu thu

Tổng mẫu lần 1	Nguy cơ thấp	Tỷ lệ %	Nguy cơ cao	Tỷ lệ %
2958	2916	98,58	42	1,42
Tổng mẫu lần 2	Nguy cơ thấp	Tỷ lệ %	Nguy cơ cao	Tỷ lệ %
42	5	11,91	37	88,09
Tổng mẫu	Nguy cơ thấp	Tỷ lệ %	Nguy cơ cao	Tỷ lệ %
2958	2921	98,75	37	1,25

Kết quả sàng lọc lần 1 có 42 trẻ có nguy cơ cao chiếm tỷ lệ 1,42%.

Kết quả sàng lọc lần 2 có 37 trẻ nguy cơ cao chiếm tỷ lệ 88,09% tổng nguy cơ cao lần 1

Kết quả sau 2 lần thu mẫu có 1,25% trẻ có nguy cơ cao

Bảng 4. Phân bố 5 bệnh

Gói 5 bệnh	Số lượng	Tỷ lệ %
Thiếu men G6PD	35	94,59
Suy giáp bẩm sinh	2	5,41
Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh	0	0
Bệnh Phenylketonuria	0	0
Bệnh Galactosemia	0	0

Có 35 trường hợp thiếu men G6PD trong tổng số 37 trường hợp nguy cơ cao chiếm 94,59%

Bảng 5. Bệnh thiếu men G6PD

Giới tính	Số lượng	Tỷ lệ %
Nam	27	77,14
Nữ	8	22,86
Tổng số	35	100

Thiếu men G6PD gặp ở nam giới với tỷ lệ 77,14% và nữ giới là 22,86%.

4. Bàn luận

Tuổi mẹ khi sinh: Nghiên cứu của chúng tôi cho thấy dưới 18 tuổi có 17 trường hợp chiếm tỷ lệ 0,19%, trên 35 tuổi có 460 trường hợp chiếm tỷ lệ 5,17%. Theo thống kê, những phụ nữ mang thai từ 35 tuổi trở lên có nguy cơ sinh con mắc dị tật bẩm sinh cao hơn những người ít tuổi hơn với tỉ lệ 1:400, ở khoảng 40 tuổi trở lên vào khoảng 1:100 và 1:30 với những thai phụ từ 45 tuổi trở lên [3].

Kết quả sàng lọc sơ sinh:

Số trẻ được sàng lọc sơ sinh là 2958 trên 8906 trẻ sinh ra có cân nặng trên 2500gr và tuổi thai trên 37 tuần chiếm tỷ lệ 33,21%. Trong đó ở Trung tâm điều trị yêu cầu là 1220 trường hợp được sàng lọc chiếm tỷ lệ 53,49% cao hơn so với tỷ lệ 26,23% ở Sản trung ương Huế. Như vậy trình độ nhận thức, mức thu nhập có ảnh hưởng đến số lượng trẻ sơ sinh được sàng lọc. Do đó vai trò của tư vấn sàng lọc trước sinh và sau sinh là rất quan trọng để nâng cao hơn nữa tỷ lệ trẻ sơ sinh được sàng lọc.

Trong tổng số mẫu thu lần 1 có 42 mẫu cho kết quả nguy cơ cao chiếm tỷ lệ 1,42%. Những trường hợp nguy cơ cao được cho lấy máu lần 2. Trong 42 mẫu thu lần 2 có 37 mẫu tiếp tục cho kết quả nguy cơ cao chiếm tỷ lệ 88,09% tổng nguy cơ cao trong lần 1. Như vậy qua 2 lần thu mẫu có 37 mẫu nguy cơ cao trên tổng số mẫu là 2958 chiếm tỷ lệ 1,25%.

Với 37 mẫu nguy cơ cao có 35 trường hợp thiếu men G6PD chiếm tỷ lệ 94,59%, chỉ có 2 trường hợp nguy cơ cao với bệnh lý suy giáp bẩm sinh

chiếm tỷ lệ 5,41%. Điều này là phù hợp vì tỷ lệ mắc bệnh thiếu men G6PD trên thế giới là 1/3500 và tỷ lệ này là 1/4000 – 5000 trong bệnh suy giáp bẩm sinh [4]. Các bệnh tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh, Galactosemia và bệnh Phenylketonuria có tỷ lệ mắc bệnh lần lượt là 1/15000, 1/30000 -60000 và 1/125000- 200000 [2].

Xét nghiệm máu gót chân giúp phát hiện một số bệnh ít gặp nhưng lại gây nguy hiểm lớn đối với sức khỏe và sự phát triển của trẻ, để có giải pháp điều trị kịp thời, giúp giảm thiểu tối đa những biến chứng gây khuyết tật hoặc tử vong Trong số 5 bệnh được sàng lọc thì bệnh thiếu men G6PD di truyền trên nhiễm sắc thể X với tỷ lệ mắc bệnh trên thế giới là 1/3500 [5]. Trong nghiên cứu của chúng tôi trong 35 trường hợp nguy cơ cao với bệnh thiếu men G6PD thì có 27 trường hợp là nam giới chiếm tỷ lệ lên đến 77,14%. Theo thống kê trên thế giới có khoảng 400 triệu người bị thiếu men G6PD tập trung ở vùng Châu Phi,Trung đông và Nam Á, trong đó nam giới có tỷ lệ mắc bệnh nhiều hơn nữ giới [6].

Phần lớn các bệnh lý rối loạn nội tiết - chuyển hóa và di truyền trong thời kỳ sơ sinh hay một số năm đầu của đứa trẻ thường chưa bộc lộ rõ ràng, rất khó phát hiện và chẩn đoán. Đến khi có dấu hiệu lâm sàng và xét nghiệm đã được chứng minh thì đã là giai đoạn muộn, không còn khả năng hồi phục hoàn toàn, đặc biệt đối với chức năng hoạt động của hệ thần kinh trung ương, trí tuệ và tinh thần của trẻ. Chính vì vậy, hiện nay khi đến bệnh viện sinh, bố mẹ đều được tư vấn tham gia chương trình sàng lọc sơ sinh. Nếu qua sàng lọc, được phát hiện và chữa trị sớm, tỉ lệ khỏi lên đến 95%, trẻ có thể phát triển khỏe mạnh và bình thường.

5. Kết luận và kiến nghị

Kết quả sàng lọc 2958 trẻ sơ sinh trong tổng số 8906 trẻ sơ sinh đủ tháng cân nặng > 2500gr chúng tôi rút ra một số kết luận sau:

Tỷ lệ trẻ sơ sinh được sàng lọc là 33,21%

Trong số 5 bệnh được sàng lọc thì nguy cơ cao với bệnh thiếu men G6PD chiếm tỷ lệ cao nhất 94,59% và gặp ở nam giới với tỷ lệ 77,14%, nữ giới là 22,86%.

Hiện nay tỷ lệ sàng lọc sơ sinh tại Bệnh viên chúng tôi còn thấp do mới được triển khai từ năm 2018. Kiến nghị tăng cường hơn nữa công tác tư vấn sàng lọc trước sinh và sau sinh. Xã hội ngày càng phát triển, trình độ dân trí và nhu cầu xã hội ngày càng cao, do đó nhu cầu nâng cao chất lượng dân số là vấn đề các quốc gia trên thế giới đều quan tâm. Mỗi em bé sinh ra phải đảm bảo được sự phát triển khỏe mạnh cả thể chất lẫn tinh thần, là niềm hạnh phúc của các gia đình và là nền tảng cho sự phát triển của đất nước, đây là sứ mệnh đầy tính nhân văn của Sàng lọc sơ sinh.

Tài liệu tham khảo

1. Nguyễn Thị Tú Anh, Suckhoecongdong.vn, 2019.

2. Trung tâm sàng lọc sơ sinh - Công ty cổ phần công nghệ sinh học Bionet Việt nam, Tài liệu tổng quan 5 bệnh Sàng lọc sơ sinh, 2016.

3. Biomedic Dịch nguồn: https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies

4. Brown, R.S. and L.A. Demmer , "The etiology of thyroid dysgenesis – still an enigma after all these years", J Clin Endocrinol Metab 2002, 87(9),:4069.

5. Mason PJ, Bautista JM, Gilsanz F, "G6PD deficiency the genotype – phenotype association", Blood Rev 2007, 21:267.

6. Anna L. Peter, Cornelis J.F. Van Noorden, "Glucose-6-phosphate Dehydrogenase Deficiency and Malaria: Cytochemical Detection of Heterozigous G6PD Deficiency in Women", J Histochem Cytochem 2009, 57 (11): 1003 – 1011.