ĐÁNH GIÁ KẾT QUẢ SÀNG LỌC SƠ SINH BẰNG PHƯƠNG PHÁP LẤY MÁU GÓT CHÂN TẠI BỆNH VIỆN SẢN NHI NGHỆ AN TỪ 01/1/2022 – 30/6/2022

Tăng Xuân Hải, Nguyễn Thị Vân, Nguyễn Thị Thơ Mây

Bệnh viện Sản Nhi Nghệ An

Chịu trách nhiệm: Tăng Xuân Hải
Email: bstangxuanhai@gmail.com
ĐT: 0912379583
Bệnh viện Sản Nhi Nghệ An
Ngày nhận: / /2022
Ngày phản biện: / /2022
Ngày duyệt bài: / /2022

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Sàng lọc sơ sinh là chương trình thực hiện xét nghiệm giúp phát hiện sớm các rối loạn bẩm sinh liên quan đến chuyển hóa – nội tiết, di truyền thường gặp và có thể điều trị hoặc phòng tránh được ở trẻ sơ sinh. Phát hiện thông qua bộ kít xét nghiệm sàng lọc 5 bệnh: bệnh thiếu men G6PD, bệnh suy giáp trạng bẩm sinh, bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh, bệnh Galactosemia, bệnh Phenylketone niệu.

***Mục tiêu*:** Xác định tỷ lệ các bé sơ sinh nguy cơ cao 5 bệnh và mối liên quan với các yếu tố dịch tễ.

***Đối tượng và phương pháp nghiên cứu*:** Sử dụng phương pháp mô tả cắt ngang đối với các bé sơ sinh đủ 24-72 giờ tuổi được sinh tại Bệnh viện sản Nhi Nghệ An từ tháng 1/2022 – 6/2022.

***Kết quả*:** Qua nghiên cứu khảo sát 3147 mẫu gót chân ở trẻ sơ sinh, chúng tôi nhận thấy tỷ lệ bất thường của các xét nghiệm sàng lọc sơ sinh chiếm như sau: Thiếu men G6PD chiếm 0,86 %, trong đó, nam chiếm 70,37%, trẻ gái chiếm 29,63%. Bệnh suy giáp trạng bẩm sinh là 0,22%. Bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh là 0,13%. Bệnh Phenylketone niệu là 0,1% và không có trẻ nào thuộc nhóm nguy cơ cao mắc bệnh Galactosemia.

Kết luận: 5 bệnh sàng lọc sơ sinh nếu được phát hiện sớm có thể dự phòng và điều trị để trẻ có một cuộc sống hoàn toàn khỏe mạnh. Vì vậy cần tăng cường công tác tư vấn sàng lọc nhằm nâng cao chất lượng dân số, cải thiện đời sống.

ABSTRACT

ASSESSMENT OF THE RESULTS OF NEWBORN SCREENING BY HEALTH BLOOD LETS AT NGHỆ AN OBSTETRICS AND PEDIATRICS HOSPITAL FROM JANUARY TO JUNE 2022

Background: Newborn Screening is a screening program that helps to detect common and treatable or preventable congenital metabolic-endocrine and genetic disorders in newborn babies. Detected through a screening test kit for 5 diseases: G6PD deficiency, congenital hypothyroidism, congenital adrenal hyperplasia, Galactosemia, Phenylketonuria

Objectives: Determine the rate of newborns at high risk of 5 diseases and the relationship with epidemiological factors.

Methods: Using cross-sectional descriptive method for newborns full 24-72 hours old born at Nghe An Obstetrics and Pediatrics Hospital from January 2022 to June 2022.

Results: Through surveying 3147 samples of heel in newborns, we found that the abnormal rate of newborn screening tests accounted for the following: G6PD deficiency accounted for 0,86%, of which, male accounted for 70,37%, girls account for 29.63%. Congenital hypothyroidism is 0.22%. Congenital adrenal hyperplasia is 0,13%. Phenylketonuria was 0,1% and none of the children were in the high-risk group for galactosemia.

Conclusions:. 5 newborn screening diseases, if detected early, can be prevented and treated so that children can have a completely healthy life. Therefore, it is necessary to strengthen screening counseling to improve population quality and improve living standards.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Sàng lọc sơ sinh là quá trình ~~trẻ được~~ sàng lọc ~~ngay sau sinh~~ một số bệnh lý cho trẻ ngay sau khi sinh~~có thể gây tình trạng bệnh nặng hoặc tử vong nếu không được phát hiện và điều trị sớ~~, nhằm chủ động phát hiện, chẩn đoán, can thiệp và điều trị sớm các bệnh lý về di truyền, nội tiết, rối loạn chuyển hóa, rối loạn chức năng ảnh hưởng đến sức khỏe và sự phát triển thể chất, tâm thần của trẻ. Sàng lọc sơ sinh bắt đầu từ những năm 1960 khi Robert Guthrie thực hiện sàng lọc bệnh phenylketon niệu sử dụng thử nghiệm ức chế vi khuẩn [8511~~3~~].

~~Ngày nay xã hội phát triển, trình độ dân trí 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.~~ Tại Việt Nam, ước tính mỗi năm có khoảng 1,5 triệu trẻ chào đời, trong đó có từ 2- 3% bị bệnh lý di truyền, dị tật bẩm sinh như~~:~~ m~~M~~ắc bệnh Down (chậm phát triển trí tuệ), dị tật ống thần kinh, thiếu men G6PD, tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh, thalassemia (tan máu bẩm sinh)... Điều

Formatted: Indent: First line: 1 cm

Formatted: Font: 13 pt, Font color: Auto, Condensed by 0,2 pt

Formatted: Font: 13 pt, Font color: Auto, Vietnamese, Condensed by 0,2 pt

Formatted: Font: 13 pt, Font color: Auto, Vietnamese, Condensed by 0,2 pt

Formatted: Font: 13 pt, Font color: Auto, Vietnamese, Condensed by 0,2 pt

Formatted: Font: 13 pt, Font color: Auto, Vietnamese, Condensed by 0,2 pt

này ảnh hưởng nghiêm trọng đến chất lượng giống nòi cũng như sự phát triển bền vững của đất nước. Riêng tại TP.HCM, theo thống kê của Bệnh viện Từ Dũ giai đoạn từ năm 2007 – 2011, trong 23.408 thai phụ sàng lọc trước sinh, có tới 4.867 trường hợp phải chấm dứt thai kỳ vì phát hiện những bất thường lớn về cấu trúc thai nhi. Trong 114.244 trẻ được sàng lọc sơ sinh, có 1.693 trẻ thiếu men G6PD, 19 trẻ suy giáp bẩm sinh[3]. ~~Dị tật bẩm sinh có thể gặp phải gồm những dị tật do rối loạn di truyền và dị tật hình thái gây ảnh hưởng lớn đến cơ thể và sự phát triển của thai, cả tương lai sau này nếu trẻ được sinh ra. Vì thế, sàng lọc thai nhi bị rối loạn về di truyền và hình thái trước sinh là việc làm quan trọng hàng đầu, đặc biệt là những thai nhi có nguy cơ cao. Sàng lọc trước sinh giúp phát hiện sớm các bất thường bẩm sinh; giúp trẻ được chẩn đoán và điều trị sớm bệnh của trẻ từ giai đoạn thai còn nằm trong bụng mẹ.~~

Bệnh viên Sản Nhi Nghệ An là cơ sở đầu tiên của tỉnh Nghệ An triển khai chương trình ~~s~~Sàng lọc sơ sinh theo đề án "*Nâng cao chất lượng dân số thông qua xây dựng và mở rộng hệ thống sàng lọc trước sinh và sơ sinh tại các tỉnh Bắc Trung Bộ*". Nhằm góp phần đánh giá kết quả tầm soát, chẩn đoán các di tật di truyền ở trẻ sơ sinh, nâng cao chất lượng hệ thống sàng lọc sơ sinh, chúng tôi tiến hành lựa chọn đề tài: "*Đánh giá kết quả sàng lọc sơ sinh bằng phương pháp lấy máu gót chân tại bệnh viện Sản Nhi Nghệ An từ 01/01/2022- 30/6/2022*"

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

1. Đối tượng nghiên cứu: Trẻ sơ sinh đủ từ 24 đến 72 giờ tuổi được sinh tại bệnh viện Sản Nhi Nghệ An từ tháng 1/2022 – 6/2022.

2. Tiêu chuẩn lựa chọn: Chọn tất cả trẻ sơ sinh có chỉ định sàng lọc của bác sĩ nhằm thực hiện sàng lọc sơ sinh tại Bệnh viện Sản Nhi Nghệ An từ tháng 1/2022 – 6/2022 sẽ được lấy máu gót chân trên giấy thấm khô. Số mẫu được chọn nghiên cứu là 3147 mẫu.

3. Tiêu chuẩn loại trừ: - Gia đình không đồng ý tham gia nghiên cứu.
- Mẫu lấy không đạt yêu cầu.
- Mẫu không đủ thông tin.

4. Phương pháp nghiên cứu

Thiết kế nghiên cứu: Mô tả cắt ngang

***Cỡ mẫu*:** Tất cả các trẻ sơ sinh tham gia tầm soát từ tháng 1/2022 – 6/2022.

Formatted: Font: 13 pt, Font color: Auto, Vietnamese, Condensed by 0,2 pt
Formatted: Font: 13 pt, Font color: Auto, Vietnamese, Condensed by 0,4 pt
Formatted: Font: 13 pt, Font color: Auto, Vietnamese, Condensed by 0,4 pt
Formatted: Font: 13 pt, Font color: Auto, Vietnamese, Condensed by 0,4 pt
Commented [n1]: Viết lại đoạn này, vì đây là mục đích của sàng lọc thai nhi, còn luận văn của mình là sàng lọc sơ sinh. Nên cần nói rõ mục đích của sàng lọc sơ sinh.
Formatted: Font: 13 pt, Font color: Auto, Condensed by 0,4 pt
Formatted: Font: 13 pt, Vietnamese, Condensed by 0,4 pt
Formatted: Condensed by 0,4 pt
Formatted: Font: 13 pt, Vietnamese, Condensed by 0,4 pt
Formatted: Font: 13 pt, Condensed by 0,4 pt
Formatted: Font: 13 pt, Vietnamese, Condensed by 0,4 pt
Formatted: Font: 13 pt, Condensed by 0,4 pt
Formatted: Font: 13 pt, Italic, Vietnamese, Condensed by 0,4 pt
Formatted: Font: Italic, Condensed by 0,4 pt
Formatted: Font: 13 pt, Italic, Vietnamese, Condensed by 0,4 pt
Formatted: Font: 13 pt, Condensed by 0,4 pt
Formatted: Font: 13 pt, Vietnamese, Condensed by 0,4 pt
Formatted: Font: 13 pt, Italic, Vietnamese, Condensed by 0,4 pt
Formatted: Font: 13 pt, Vietnamese, Condensed by 0,4 pt

***Phương pháp thực hiện*:** Sử dụng bộ kít xét nghiệm sàng lọc 5 bệnh: G6PD, hTSH, 17-OHP, GALT, PKU và thực hiện trên hệ thống sàng lọc sơ sinh của hãng Perkinelmer. Các ngưỡng cut out được thiết lập tại Lab như sau: G6PD (U/gHb) >2.6; TSH (microU/mL) <18; 17- OHP (nmol/L) <30;PKU (mg/dL) <2.1; GAL (U/gHb) >3.5

III. KẾT QUẢ

1. Đặc điểm chung của mẫu tầm soát

Bảng 1: **Phân bố giới tính của trẻ sơ sinh**

Giới tính	Trẻ tham gia sàng lọc n=3147		Nhóm trẻ nguy cơ cao n= 41	
	Số lượng	**Tỷ lệ %**	**Số lượng**	**Tỷ lệ %**
Nam	1771	56,28	26	63,73
Nữ	1376	43,72	15	36,27
Tổng	3147	100	41	100

Đối tượng tham gia tầm soát có tỷ lệ bé nam chiếm 56,28%, bé nữ chiếm 43,72%, trong đó đối tượng trẻ nguy cơ cao có tỷ lệ nam chiếm 63,73%, bé nữ chiếm 36,27%

Bảng 2: Đặc điểm địa dư bố mẹ của đối tượng nghiên cứu

Địa dư	Nhóm tham gia sàng lọc n=3147		Nhóm trẻ nguy cơ cao n=41	
	Số lượng	**Tỷ lệ %**	**Số lượng**	**Tỷ lệ %**
Nông thôn	1918	60,96	31	75,6
Thành thị	1229	39,04	10	24,4
Tổng	3147	100	41	100

Bảng 2 thể hiện nhóm trẻ tham gia nghiên cứu có gia đình sống chủ yếu vùng nông thôn chiếm 60,96%, 39,04% trẻ thuộc vùng thành thị. Trong nhóm trẻ nguy cơ cao, được sinh ra ở vùng nông thôn chiếm 75,6%, nhóm vùng thành thị chiếm 24,4%.

2. Đặc điểm cận lâm sàng

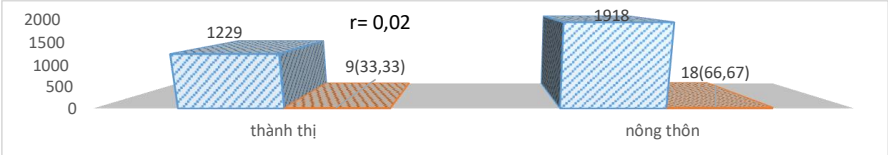
Tỷ lệ trẻ sơ sinh có nguy cơ cao thiếu men G6PD

Bảng 3: Tỷ lệ trẻ sơ sinh có nguy cơ thiếu men G6PD

Kết quả xét nghiệm men G6PD		Số lượng		Tỷ lệ	
Nguy cơ cao	Nam	19	27	70,37	0,86

G6PD < 2,6 IU/g Hb	Nữ	8		29,63	
Nguy cơ thấp G6PD > 2,6 IU/g Hb		3147		99,14	

Kết quả khảo sát 3147 mẫu máu gót chân ở trẻ sơ sinh qua bảng 3 cho thấy tỷ lệ trẻ thuộc nhóm nguy cơ cao bệnh thiếu men G6PD là 27 trẻ chiếm 0,86%, trong đó, nam chiếm 70,37%, nữ chiếm 29,63%, nhóm nguy cơ thấp là 3120 trẻ chiếm 99,14%.



	thành thị	nông thôn
Nhóm trẻ tham gia sàng lọc n=3147	1229	1918
Nhóm trẻ nguy cơ cao G6PD n=27	9	18

OR = 0.64 95% CI (0,08- 1.79)

Biểu đồ 1: Tương quan nguy cơ cao G6PD với địa dư

Qua biểu đồ 1, tỷ lệ nhóm trẻ nguy cơ cao bệnh thiếu men G6PD thuộc vùng nông thôn chiếm đa số 66,67%, thuộc vùng thành thi chiếm 33,33%%. Phân vùng địa dư có mối tương quan thuận yếu với tỷ lệ nguy cơ cao bệnh thiếu men G6PD, với giá trị r = 0,1, và OR=0,64 thể hiện vùng nông thôn có nguy cơ cao cao hơn vùng thành thị với 95% CI(0,08-1,79).

Tỷ lệ trẻ sơ sinh có nguy cơ cao suy giáp bẩm sinh

Bảng 4: Tỷ lệ trẻ sơ sinh có nguy cơ cao suy giáp trạng bẩm sinh

Kết quả xét nghiệm TSH	Số lượng	Tỷ lệ
Nguy cơ cao (TSH > 18 microU/mL)	7	0,22
Nguy cơ thấp (TSH < 18 microU/mL)	3140	99,88

Trong 3147 trẻ khảo sát có 7 trẻ thuộc nhóm nguy cơ cao, chiếm 0,22%.

Tỷ lệ trẻ sơ sinh có nguy cơ cao bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh

Bảng 5: Tỷ lệ trẻ sơ sinh có nguy cơ cao tăng sản tuyến thượng thận

Kết quả xét nghiệm 17 - OHP	Số lượng	Tỷ lệ %
Trẻ nguy cơ cao (17-OHP > 30 ng/mL)	4	0,13
Trẻ nguy cơ thấp (17-OHP < 30 ng/mL)	3143	99,87

Trong 3147 trẻ khảo sát có 4 trẻ nguy cơ cao tăng sản tuyến thương thân chiếm 0,13%

Formatted: Font: 13 pt, Font color: Text 1, Vietnamese, Condensed by 0,3 pt

Formatted: Font: 13 pt, Font color: Text 1, Vietnamese, Condensed by 0,3 pt

Formatted: Font: 13 pt, Font color: Text 1, Vietnamese, Condensed by 0,3 pt

Formatted: Font: 13 pt, Font color: Text 1, Vietnamese, Condensed by 0,3 pt

Formatted: Font: 13 pt, Font color: Text 1, Vietnamese, Condensed by 0,3 pt

Formatted: Font: 13 pt, Font color: Text 1, Vietnamese, Condensed by 0,3 pt

Formatted: Font: 13 pt, Font color: Text 1, Vietnamese, Condensed by 0,3 pt

Formatted: Font: 13 pt, Font color: Text 1, Vietnamese, Condensed by 0,3 pt

Tỷ lệ trẻ sơ sinh có nguy cơ cao bệnh phenylketone niệu

Bảng 6: Tỷ lệ bé sơ sinh nguy cơ cao Phenylketone niệu

Kết quả xét nghiệm PKU	Số lượng	Tỷ lệ %
Nguy cơ cao PKU > 2,1 mg/dL	3	0,1
Nguy cơ thấp PKU < 2,1 mg/dL	3144	99,9

Có 3 trẻ thuộc nhóm bệnh Phenylketone niệu nguy cơ cao, chiếm 0,1%,

Tỷ lệ trẻ sơ sinh có nguy cơ cao bệnh Galactosemia

Bảng 7: Tỷ lệ trẻ sơ sinh có nguy cơ cao Galactosemia

Kết quả xét nghiệm GALT	Số lượng	Tỷ lệ %
GALT < 3,5 U/gHb Nguy cơ cao	0	0
GALT > 3,5 U/gHb Nguy cơ thấp	3147	100

Tầm soát 3147 trẻ, không có trẻ nào nguy cơ cao bệnh thiếu hụt men Galactosemia.

IV. BÀN LUẬN

Kết quả khảo sát 3147 mẫu sơ sinh trên giấy thấm khô giúp phát hiện ra các bệnh hiếm gặp nhưng gây ra những hậu quả nghiêm trọng cho sức khỏe của trẻ.

Tỷ lệ trẻ bị thiếu men G6PD chiếm 0.86%, trong đó giới tính nam chiếm 70,37%, giới tính nữ chiếm 29.63%. Trong tổng số 27 trẻ thuộc nhóm nguy cơ cao, qua khẳng định lượng men G6PD< 6.97 U/gHb, có 25 trẻ khẳng định dương tính chiếm 92,6% tỷ lệ trẻ mặc bệnh.

Thiếu hụt Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) là một tình trạng di truyền do khiếm khuyết cấu trúc trong G6PD[7], là tình trạng thiếu hụt enzym phổ biến nhất ở người, ảnh hưởng đến khoảng 400 triệu người trên toàn thế giới, với tỷ lệ lưu hành cao ở những người gốc Phi, Châu Á và Địa Trung Hải[5]. Nguyên nhân nền tảng của bệnh thiếu men G6PD là di truyền theo thể lặn trên NST X, điều này khiến cho tỷ lệ mắc bệnh ở nam giới cao hơn rất nhiều so với nữ giới vì ở nam giới, chỉ có 1 NST X được nhận từ người mẹ. Phù hợp với tỷ lệ bé nam (70,37%) so với nữ (29,63%).

Có mối quan hệ chặt chẽ giữa bệnh sốt rét và bệnh thiếu men G6PD, bởi vì ký sinh trùng sốt rét cần hồng cầu để ký sinh và sinh sản, nhưng khi ký sinh vào hồng cầu của người thiếu men G6PD, do đặc tính dễ vỡ của hồng cầu của nhóm người này sẽ cản trở sự

sinh sản của chúng, khiến cho người thiếu men G6PD có sức đề kháng tự nhiên với bệnh sốt rét. Trong một số nghiên cứu dịch tễ học, người ta đã chỉ ra rằng sự phân bố của bệnh sốt rét gần giống với sự phân bố của bệnh thiếu men G6PD[4][1], vì vậy ở nghiên cứu này tỷ lệ thiếu men G6PD ở vùng nông thôn xuất hiện nhiều hơn ở vùng thành thị là phù hợp.

Theo thống kê của tổ chức Y tế Thế Giới (WHO, 2006), tỉ lệ mắc bệnh suy giáp Bẩm sinh là 1/3000-1/4000 trẻ, nghĩa là cứ 3000-4000 trẻ sinh ra mỗi năm thì có 1 trẻ bị suy giáp bẩm sinh.Ở các nước Âu, Mỹ là 1/4000. Tại Việt Nam, trung bình từ 2.500 – 5.000 trẻ sơ sinh sẽ có một trẻ mắc bệnh CH. Bệnh này thường phổ biến ở nữ hơn nam. Năm 2010, Trung tâm bệnh viện phụ sản Trung ương thực hiện sàng lọc 106.625 ca. Số trẻ được phát hiện bị mắc bệnh CH là 29 trẻ, tần suất là 1/6265 trẻ sinh sống. Tại Trung tâm Bệnh viện Từ Dũ phát hiện tần suất trẻ mắc CH có tần suất là 1/5877 trẻ sinh sống [2].

Trong 3147 trẻ khảo sát có 7 trẻ thuộc nhóm nguy cơ cao suy giáp bẩm sinh chiếm 0,22%. Trong cơ thể hormone tuyến giáp có tác dụng điều hoà quá trình chuyển hóa, sự tăng trưởng và phát triển của cơ thể, đặc biệt là sự phát triển của não bộ, cho nên thiếu hụt hormone tuyến giáp sẽ gây ra quá trình chậm phát triển tâm thần (đần độn), tùy thuộc vào lượng hormone thiếu hụt, và thời gian phát hiện bệnh. Nếu bệnh phát hiện muộn, các bé sẽ bị thấp, nhẹ cân và sẽ bị lùn khi trưởng thành. Nếu bệnh suy giáp bẩm sinh được phát hiện và điều trị sớm, não sẽ không bị tổn thương, trí tuệ sẽ ít bị ảnh hưởng. Do đó, thực hiện sàng lọc nguy cơ mắc bệnh suy giáp là hoàn toàn cần thiết.

Tăng sản thượng thận bẩm sinh (CAH) là một rối loạn di truyền của tuyến thượng thận có thể ảnh hưởng đến cả bé trai và bé gái. Tỷ lệ trẻ có nguy cơ tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh ở khảo sát này là 0,13%.

Bệnh Galactosemia là bệnh di truyền gen lặn trên nhiễm sắc thể thường hiếm gặp, ảnh hưởng đến khả năng chuyển hóa galactose của cơ thể thành glucose. Khảo sát 3147 các trẻ sơ sinh, kết quả không có trẻ nào thuộc nhóm nguy cơ cao bệnh thiếu hut men Galactosemia. Tần suất mắc Galactosemia theo Y văn Thế giới là 1:40000 – 1:60000/trẻ sơ sinh[6].

Phenylketone niệu (PKU) là một rối loạn chuyển hóa axit amin gây ra hội chứng lâm sàng về trí tuệ với những bất thường về nhận thức và hành vi do phenylalanine huyết thanh tăng cao. Tần suất trong nghiên cứu này chiếm 0,1%.

V. KẾT LUẬN

Qua nghiên cứu khảo sát 3147 mẫu máu gót chân trên giấy thấm khô, chúng tôi nhận thấy tỷ lệ bất thường của các xét nghiệm sàng lọc chiếm như sau: Thiếu men G6PD chiếm 0,86% trong đó nam chiếm 70,37%, nữ chiếm 29,63%, Suy giáp bẩm sinh chiếm 0,22%, tăng sản thượng thận chiếm 0,13%, Phenylketone niệu chiếm 0,1%, không có ca nào nguy cơ thiếu hụt men Galactosemia.

Bất thường di truyền và rối loạn chuyển hóa ở trẻ sơ sinh không chỉ gây ảnh hưởng đến quá trình phát triển thể chất, tinh thần, trí tuệ của trẻ mà còn là gánh nặng cho gia đình và xã hội. Tuy nhiên, các bệnh bất thường di truyền bẩm sinh hoàn toàn có thể chẩn đoán, sàng lọc sớm ngay từ những tháng đầu mang thai và ngay sau khi sinh thông qua các phương pháp sàng lọc trước sinh và sơ sinh. Vì vậy cần tăng cường công tác tư vấn tiền hôn nhân, khuyến khích các bà mẹ sàng lọc trước sinh và sơ sinh nhằm tránh được những trường hợp sinh con mắc bệnh hoặc có thể dự phòng điều trị sớm ngay khi sinh để trẻ có thể có cuộc sống hoàn toàn khoẻ mạnh.

VI. TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Ngô Thị Bình Minh, Phạm Thanh Long và cộng sự, " Nghiên cứu khảo sát tỷ lệ bất thường của xét nghiệm sàng lọc sơ sinh tại bệnh viện Đại học y dược Thành Phố Hồ Chí Minh", nghiên cứu y học, 2021,25,2.
2. Nguyễn Thu Nhạn, "Sàng lọc sơ sinh biện pháp để phát hiện sớm bệnh lý rối loạn nội tiết – chuyển hóa và di truyền", tạp chí nhi khoa,2010,10,6.
3. Nguyễn Thị Nhiên, " Đề án tầm soát, chẩn đoán, điều trị một số bệnh, tật trước sinh và sơ sinh: Giảm gánh nặng bệnh tật bẩm sinh, nâng cao chất lượng dân số", bộ y tế, 2010.
4. Adill M.Allahverdi yev, Malahat Bagirova et al, " glucose-6-phosphat Dehydrogenase. Deficiency and malaria: Amethod to detect primaquine – Induced Hemolysis in vitro",2012.
5. Ella T Nkhoma, Charles poole et al, " the global prevalence of glucose-6-phosphate

dehydrogenase deficiency : asystematic review and meta – analysis", Blood cells, Molecules &Diseases,2009,42(3):267-78.

6. Gerard berry, MD, "Galactosemia", Boston children's Hospital,2012.

7. Guideto G6PD deficiency rapid diagnostic testing to support p.vivax radical cure", world Health organization, global Malaria programme,2018.

8. Valaree Don Francecci, " Newborn Screening: History, Future and awareness month", 2021.