SỞ Y TẾ THÀNH PHỐ CẦN THƠ
BỆNH VIỆN PHỤ SẢN TP. CẦN THƠ

CỘNG HÒA XÃ HỘI CHỦ NGHĨA VIỆT NAM
Độc lập – Tự do – Hạnh phúc

Số: 76/QĐ-BVPS

Cần Thơ, ngày 15 tháng 01 năm 2024

QUYẾT ĐỊNH
Về việc ban hành Quy trình "Sàng lọc các bệnh lý sơ sinh trên mẫu máu khô"

GIÁM ĐỐC BỆNH VIỆN PHỤ SẢN THÀNH PHỐ CẦN THƠ

Căn cứ Quy định số 2950/QĐ-SYT ngày 31 tháng 12 năm 2021 của Sở Y tế về việc Quy định chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn và cơ cấu tổ chức của Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ;

Căn cứ Quyết định số 306/QĐ-BVPS ngày 14 tháng 02 năm 2023 của Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ về việc thành lập Hội đồng Khoa học công nghệ cơ sở;

Căn cứ Biên bản họp ngày 08 tháng 01 năm 2024 của Hội đồng Khoa học công nghệ Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ về việc thông qua quy trình "Sàng lọc các bệnh lý sơ sinh trên mẫu máu khô";

Xét đề nghị của Hội đồng Khoa học công nghệ ngày 10 tháng 01 năm 2024.

QUYẾT ĐỊNH:

Điều 1. Nay ban hành kèm theo quyết định này Quy trình "Sàng lọc các bệnh lý sơ sinh trên mẫu máu khô" của Trung tâm Sàng lọc-Chẩn đoán trước sinh và sơ sinh Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ.

Điều 2. Hội đồng Khoa học công nghệ, Trưởng phòng Kế hoạch tổng hợp, Trưởng các khoa, phòng và viên chức, người lao động Bệnh viện Phụ sản chịu trách nhiệm thi hành quyết định này từ ngày ký./.

Nơi nhận:
- Như Điều 2;
- Lưu: VT, KHTH.

KT. GIÁM ĐỐC
PHÓ GIÁM ĐỐC

SỞ Y TẾ THÀNH PHỐ CẦN THƠ
BỆNH VIỆN PHỤ SẢN THÀNH PHỐ CẦN THƠ

Nguyễn Thụy Thúy Ái

BẢN GỐC

QUY TRÌNH ĐANG HIỆU LỰC

	TRUNG TÂM SÀNG LỌC – CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH VÀ SƠ SINH CẦN THƠ	Mã tài liệu	CM-TTSL-03
	QUY TRÌNH SÀNG LỌC CÁC BỆNH LÝ SƠ SINH TRÊN MẪU MÁU KHÔ	Phiên bản	9.0
		Ngày hiệu lực	15 -01- 2024
		Số trang	13

	Họ tên	Chức vụ	Ký tên	Ngày
Biên soạn	THS.BS. LÊ HỒNG THỊNH	Trưởng khoa Xét nghiệm – Di truyền học		02/01/2024
	BS. CKII. PHẠM THỊ LINH	Phó Giám đốc TTSL		04/01/2024
Xem xét	BS. CKII. NGUYỄN XUÂN THẢO	Giám đốc TTSL		10/01/2024
Phê duyệt	BS.CKII. NGUYỄN THỤY THÚY ÁI	Phó Giám đốc Bệnh viện	BỆNH VIỆN PHỤ SẢN THÀNH PHỐ CẦN THƠ	10.01.2024

THEO DÕI SỬA ĐỔI TÀI LIỆU

Số phiên bản	Vị trí sửa đổi	Nội dung sửa đổi	Ngày sửa đổi	Người sửa đổi

1. Mục đích

Quy trình này hướng dẫn cách tư vấn, chỉ định, lấy mẫu, bảo quản, vận chuyển mẫu, trả và tư vấn kết quả, theo dõi điều trị các bệnh lý cho trẻ sơ sinh bằng phương pháp xét nghiệm trên mẫu máu khô của trẻ sơ sinh.

Các bệnh lý được sàng lọc trong quy trình bao gồm:

- Thiếu men G6PD (Định lượng G6PD)
- Suy giáp bẩm sinh (Định lượng TSH)
- Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (Định lượng 17-OHP)
- Thiếu men Biotinidase (Định lượng BTD)
- Bệnh Galactosemia (Định lượng GALT)
- Bệnh Xơ nang (Định lượng IRT)
- Các bệnh rối loạn chuyển hóa bẩm sinh (định lượng acid amin, acid béo, acid hữu cơ)

Xét nghiệm sàng lọc các bệnh lý trên giúp phát hiện, chẩn đoán và điều trị sớm cho trẻ làm giảm tỷ lệ tử vong, hạn chế các biến chứng đồng thời tư vấn di truyền cho các lần mang thai sau giúp phòng ngừa tốt hơn.

2. Phạm vi áp dụng

Các khoa, phòng thuộc Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ (BVPSTPCT).

Các đơn vị có tham gia gửi mẫu sàng lọc sơ sinh đến BVPSTPCT.

Quy trình này áp dụng thay thế cho 2 quy trình sau đây:

- Quy trình sàng lọc sơ sinh 03 bệnh (Thiếu men G6PD, Suy giáp bẩm sinh và Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh), mã số CM-TTSL-02, phiên bản 3.0, ngày hiệu lực: 21/9/2018.
- Quy trình sàng lọc 33 bệnh rối loạn chuyển hóa bẩm sinh, mã số XN-QTKT-SL-06, phiên bản 1.0, ngày hiệu lực: 08/08/2017

3. Trách nhiệm

- Ban Giám đốc Trung tâm Sàng lọc - Chẩn đoán Trước sinh & Sơ sinh Cần Thơ (TTSL-CĐTS&SSCT): Chỉ đạo, quản lý, giám sát thực hiện.
- Các khoa phụ trách tư vấn, lấy mẫu: Khoa có trẻ sơ sinh.
- Khoa phụ trách xét nghiệm: khoa Xét nghiệm - Di truyền học (XN-DTH).

- Khoa phụ trách tư vấn kết quả và theo dõi điều trị: khoa Sàng lọc sơ sinh và khoa Nhi-Sơ sinh,
- Các đơn vị có gửi mẫu đến BVPSTPCT tuân thủ theo quy trình này.

4. Định nghĩa, thuật ngữ và chữ viết tắt

4.1. Định nghĩa:

Trẻ sơ sinh đủ tháng: là khi tuổi thai lúc sinh từ 37 đến 42 tuần (tính từ ngày đầu của kỳ kinh cuối/siêu âm lần đầu tiên trong ba tháng đầu thai kỳ). Nếu tuổi thai khi sanh dưới 37 tuần là trẻ non tháng, còn nếu trên 42 tuần là trẻ già tháng.

4.2. Thuật ngữ:

– Sàng lọc sơ sinh: là việc sử dụng các kỹ thuật để phát hiện trẻ sơ sinh có nguy cơ mắc các bất thường bẩm sinh, các bệnh lý liên quan đến rối loạn nội tiết – chuyển hóa – di truyền nhưng chưa có biểu hiện trên lâm sàng ở giai đoạn sơ sinh.

– Chẩn đoán sơ sinh: là việc sử dụng các kỹ thuật đặc hiệu trong giai đoạn sơ sinh để chẩn đoán những trường hợp nguy cơ mắc các bất thường bẩm sinh, các bệnh lý liên quan đến rối loạn nội tiết – chuyển hóa – di truyền được phát hiện qua sàng lọc sơ sinh.

4.3. Chữ viết tắt:

Từ viết tắt	Tiếng Việt
BVPSTPCT	Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ
NICU	Neonatal intensive care unit (Đơn vị chăm sóc tích cực sau sinh)
RLCHBS	Rối loạn chuyển hóa bẩm sinh
XN-DTH	Xét nghiệm - Di truyền học
TTSL-CĐTS&SSCT	Trung tâm Sàng lọc - Chẩn đoán Trước sinh & Sơ sinh Cần Thơ

5. Nội dung quy trình

5.1. Tư vấn trước sàng lọc sơ sinh

- Mục đích: Giúp ba, mẹ hoặc người giám hộ hợp pháp của trẻ sơ sinh hiểu được lợi ích và tự nguyện cho trẻ tham gia sàng lọc, chẩn đoán sơ sinh để phát hiện sớm các bệnh lý rối loạn nội tiết - chuyển hóa - di truyền bẩm sinh nhằm tránh tử vong hoặc hạn chế tối đa những hậu quả do bệnh lý gây ra.

- Nội dung tư vấn:

+ Trình bày trình tự các bước thực hiện sàng lọc, chẩn đoán sơ sinh từ bước lấy mẫu máu gót chân hoặc mẫu máu tĩnh mạch trẻ sơ sinh, gửi mẫu máu về Trung tâm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh Cần Thơ để xét nghiệm, thông báo kết quả đối với những trường hợp nghi ngờ mắc bệnh, tư vấn xét nghiệm chẩn đoán xác định bệnh.

+ Giải thích ý nghĩa, những lợi ích cũng như những rủi ro có thể xảy ra khi tiến hành các xét nghiệm sàng lọc, chẩn đoán sơ sinh;

5.2. Thời điểm lấy mẫu sàng lọc sơ sinh

- Thời điểm lấy mẫu tốt nhất là **sau 48 - 72 giờ sau sinh**.

- Trường hợp đặc biệt: Nếu trẻ xuất viện sớm, tiền căn gia đình có bệnh lý liên quan hoặc biểu hiện lâm sàng của trẻ nghi ngờ các bệnh lý được sàng lọc, có thể lấy máu **sau sinh 24 giờ.**

- Nếu trẻ làm xét nghiệm sàng lọc RLCHBS cần bú ít nhất 8 cử sữa trước khi lấy mẫu (điều kiện cần để trẻ diễn ra phản ứng chuyển hóa đạm, đường, mỡ). Tuy nhiên nếu trẻ có tiền căn gia đình (cha, mẹ, anh, chị, em) có bệnh lý liên quan RLCHBS, có thể lấy mẫu sớm, không cần đợi đủ 8 cử sữa.

- Cần lưu ý đối với trẻ có truyền đạm (acid amin) với lượng lớn hơn so với bú sữa mẹ có thể gây dương tính giả khi phân tích kết quả. Tuy nhiên đây không phải là lý do cần phải trì hoãn việc sàng lọc RLCHBS cho trẻ sau 72 giờ, nếu được nên lấy mẫu sớm cho trẻ trước khi phải tăng lượng đạm cần truyền.

- Các nội dung chi tiết tham khảo "*Lưu đồ 5.8.1. Lựa chọn thời điểm lấy mẫu máu khô sàng lọc sơ sinh*".

5.3. Kỹ thuật lấy mẫu, bảo quản, gửi mẫu sàng lọc sơ sinh

- Nhân viên y tế lấy mẫu: phải được đào tạo về kỹ thuật lấy mẫu sàng lọc sơ sinh.

- Loại mẫu: máu gót chân hoặc máu tĩnh mạch lên giấy thấm chuyên dụng.

+ Lấy máu gót chân: ưu tiên sử dụng vì ít gây mất máu cho trẻ.

+ Lấy máu tĩnh mạch: được thực hiện kết hợp khi trẻ có chỉ định làm các xét nghiệm khác cần lấy máu tĩnh mạch. Lưu ý: không lấy máu có chứa chất kháng đông/dùng ống mao quản. Kim luồn cánh bướm (nếu có dùng) nên được rút ngắn chiều dài dây dẫn máu để máu ra nhanh và ít tạo cục máu đông hơn.

- Số vòng tròn (ô máu) đạt chuẩn cần lấy cho mỗi trẻ sơ sinh:

+ Đối với Gói 2 bệnh (G6PD, TSH): lấy máu chỉ 2 vòng tròn đều có đường kính 1cm, máu thấm đều hai mặt giấy.

+ Đối với Gói 3 bệnh (G6PD, TSH, 17-OHP): lấy máu 2 đến 3 vòng tròn đều có đường kính 1cm, máu thấm đều hai mặt giấy.

+ Đối với Gói bệnh RLCHBS: lấy máu 3 vòng tròn đều có đường kính 1cm, máu thấm đều hai mặt giấy.

+ Nếu làm chung cả 56 bệnh trên 1 giấy thấm: Lấy 5 vòng tròn đều có đường kính 1cm, máu thấm đều hai mặt giấy.

- Bảo quản

+ Sau khi lấy mẫu, để khô tự nhiên ở nhiệt độ phòng (20^0C - 26^0C) ít nhất 4 giờ trên bề mặt phẳng và không thấm nước; không được tiếp xúc tực tiếp với nguồn nhiệt/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 dùng máy sấy, quạt gió. Không chạm vào và làm bẩn các giọt máu trên giấy thấm.

+ Mẫu sau khi khô hoàn toàn có **màu nâu sậm**, có thể gửi ngay đến phòng xét nghiệm hoặc lưu mẫu lâu hơn với thời gian bảo quản như sau:

Thời gian bảo quản	Điều kiện bảo quản	Đóng gói (*)
< 24 giờ	Ngăn mát tủ lạnh ($2\text{-}8^0$C)	Cho mẫu vào hộp/túi giấy hoặc túi zip, **có chất hút ẩm** bên trong. Nếu có nhiều mẫu thì xếp xoay ngược chiều nhau.
24 giờ đến 7 ngày	Ngăn đông tủ lạnh (âm 30^0C đến âm 20^0C)	

- Đóng gói mẫu:

+ Cách 1: Đóng gói tiêu chuẩn: xem **(*)**.

+ Cách 2 (tốt nhất): **cho túi đựng mẫu có chất hút ẩm** vào thùng xốp có gel đá khô để giữ lạnh khi vận chuyển mẫu thì càng đảm bảo chất lượng gửi mẫu hơn.

+ Khi đóng gói, vui lòng ghi rõ: Thông tin nơi gửi mẫu, in kèm danh sách tên trẻ + số lượng mẫu, nơi gửi mẫu, người gửi, số điện thoại người gửi mẫu để liên hệ khi cần.

- Vận chuyển mẫu và nhập liệu thông tin mẫu (trực tuyến):

+ Gửi mẫu đến PXN bằng dịch vụ chuyển phát nhanh (VNPost, Viettel Post,…). Các dịch vụ trên đều đến nhận mẫu tại nhà/Bệnh viện trên tất cả tỉnh thành Việt Nam.

+ Đồng thời: **nhập liệu trực tuyến** thông tin trên giấy thấm của từng mẫu vào google form biểu mẫu "**BIỂU MẪU NHẬP LIỆU SÀNG LỌC SƠ SINH**" do khoa XN-DTH/TTSL cung cấp và hướng dẫn (đường dẫn nhập liệu được gửi từ email **trungtamsangloc@gmail.com hoặc sangloccantho@gmail.com**). Việc nhập liệu có thể thực hiện trên máy vi tính (gmail) hoặc qua zalo trên điện thoại (trước hoặc sau khi lấy mẫu).

+ Các đơn vị ở gần có thể đem mẫu trực tiếp đến Khoa XN-DTH, BVPSTPCT.

5.4. Nhận mẫu và từ chối mẫu

- Đối với các đơn vị gửi mẫu trực tiếp đến khoa XN-DTH:

+ Nhận mẫu tại khoa XN-DTH

- Thứ Hai đến thứ Sáu: 7-11 giờ, 13-17 giờ;
- Thứ Bảy, Chủ nhật và ngày lễ, tết: từ 13-14 giờ.

+ Khi gửi mẫu phải ký vào 2 sổ giao - nhận mẫu (của khoa gửi mẫu và của khoa XN-DTH).

+ Khi nhận mẫu phải kiểm tra chất lượng mẫu, nếu mẫu không đạt chất lượng phải ghi vào sổ từ chối mẫu, lưu mẫu không đạt tại khoa XN-DTH và yêu cầu lấy mẫu lại.

- Đối với các đơn vị gửi mẫu qua đường bưu điện:

+ Khoa XN-DTH, BVPSTPCT nhận mẫu bưu điện tất cả mọi ngày từ 7 đến 17 giờ, kể cả ngày thứ bảy, chủ nhật, lễ, tết.

+ Địa chỉ nơi nhận mẫu:

Khoa XÉT NGHIỆM – DI TRUYỀN HỌC
Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ
Số 106 Cách mạng tháng tám, Cái Khế, Ninh Kiều, TP. Cần Thơ
SĐT: 02923.760.706 (văn phòng TTSL)

- Mẫu sẽ bị từ chối nếu không đạt yêu cầu về chất lượng, thông tin về mẫu không đạt chất lượng được nêu rõ trong "*Quy trình lấy, bảo quản, vận chuyển mẫu máu gót chân sàng lọc sơ sinh*" (CM-TTSL-04).

5.5. Thông báo kết quả

- Hình thức thông báo kết quả:

+ Bản giấy có chữ ký hoặc bản điện tử không có chữ ký (pdf) tùy theo yêu cầu của đơn vị gửi mẫu.

+ Gia đình trẻ có thể xem kết quả trên webssite http://trungtamsangloc.vn bằng cách: nhân viên lấy mẫu cung cấp cho gia đình liên 2 của giấy thấm lấy mẫu (có 11 mã số xét nghiệm) để tra cứu kết quả sàng lọc sơ sinh 3 bệnh trong vòng 14 ngày sau khi nhận mẫu.

- Thời gian thông báo kết quả cho khoa/đơn vị gửi mẫu

Đối tượng	Thời gian	Ghi chú
Gói 3 bệnh (G6PD, TSH, 17-OHP)	7 ngày làm việc	+ Kể từ khi nhận mẫu tại PXN + Không tính ngày thứ bảy, chủ nhật, lễ, tết.
Gói các bệnh RLCHBS	14 ngày làm việc	

- **Thông báo kết quả cho gia đình trẻ:**

Đối tượng	NGUY CƠ CAO	NGUY CƠ THẤP
Trẻ được lấy mẫu tại BV Phụ sản Cần Thơ	BS khoa Nhi-Sơ sinh liên hệ qua điện thoại để hẹn tư vấn kết quả (tất cả các bệnh).	BS nơi gửi mẫu thông báo và tư vấn kết quả cho gia đình trẻ.
Trẻ được lấy mẫu tại các đơn vị khác	BS tại đơn vị gửi mẫu tư vấn gia đình đưa trẻ đến TTSL thuộc Bệnh viện Phụ sản TP Cần Thơ để được thực hiện xét nghiệm chẩn đoán và điều trị.	

5.6. Quản lý và trao đổi thông tin

- Mỗi đơn vị ký hợp đồng gửi mẫu sàng lọc sơ sinh có quyền yêu cầu TTSL cung cấp 1 tài khoản để tải file danh sách sàng lọc và thống kê số liệu từ website http://www.trungtamsangloc.vn
- Ngoài ra các đơn vị có thể liên hệ văn phòng TTSL cung cấp danh sách thống kê sàng lọc sơ sinh của Đơn vị mình khi cần thiết qua email.

- Thông tin liên hệ khi cần trao đổi về ký hợp đồng gửi mẫu, thủ tục thanh toán, giao nhận bộ dụng cụ lấy mẫu, hướng dẫn, quy trình gửi mẫu…: Số điện thoại văn phòng TTSL: **02923.760.706.** Email: **trungtamsangloc@gmail.com.**

5.7. Tư vấn kết quả NGUY CƠ CAO

5.7.1. Đối với Thiếu men G6PD (G6PD), Suy giáp bẩm sinh (TSH) và Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (17-OHP)

- Tư vấn thực hiện các xét nghiệm chẩn đoán (sinh hóa máu) như sau:

Thiếu men G6PD	**Suy giáp bẩm sinh**	**Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh**
1. Tổng phân tích tế bào máu ngoại vi 2. Định lượng men G6PD (giảm)	1. FT3 (giảm) 2. FT4 (giảm) 3. TSH (tăng) Nếu kết quả XN bất thường, chỉ định: Siêu âm tuyến giáp	1. 17-OHP (tăng) 2. Testosterol (tăng) 3. K+ (tăng) 4. Na+ (giảm) 5. Aldosterol (giảm) 6. Cortisol (giảm)
2mL máu tĩnh mạch, ống EDTA	2mL máu tĩnh mạch, ống SERUM	2mL máu tĩnh mạch, ống SERUM Cortisol cần lấy mẫu lúc 8-10 giờ sáng.

- Kết quả chẩn đoán sinh hóa máu bất thường: BS khoa Nhi – Sơ sinh của BVPSTPCT tư vấn, theo dõi điều trị.

5.7.2. Đối với nhóm Rối loạn chuyển hóa bẩm sinh

- BS khoa Nhi – Sơ sinh của BVPSTPCT phụ trách tư vấn, theo dõi, lưu hồ sơ các trẻ nghi ngờ bệnh lý

- Với trẻ có kết quả sàng lọc RLCHBS bất thường, lâm sàng chưa có biểu hiện rõ ràng, tùy theo nồng độ bất thường của các chất để có hướng chỉ định XN hỗ trợ chẩn đoán phù hợp.

- XN chuyên biệt hỗ trợ chẩn đoán RLCHBS bao gồm:

XN chẩn đoán	Cách lấy, bảo quản và gửi mẫu
+ Định lượng acid amin máu (nhóm RLCH acid amin)	+ 2-3mL máu tĩnh mạch, dùng ống Heparin 3 hoặc 5mL + Ly tâm lấy huyết tương (3000 vòng/phút): Nên tách huyết tương trong vòng một giờ sau khi lấy máu để tránh đường máu giảm, kali có thể từ hồng cầu ra làm tăng kali máu. + Hút huyết tương cho vào ống Eppedolf, V = 500microL/ống + Gửi mẫu: Càng sớm càng tốt, mẫu được bảo quản trong đá khô khi gửi. Nếu không thể gửi sớm, cho mẫu vào ngăn đá tủ lạnh để bảo quản. Lấy ra và gửi kèm đá khô không giải đông.
+ Định lượng acid hữu cơ niệu (nhóm RLCH Acid hữu cơ)	+ Lấy 5 mL nước tiểu vào lọ sạch (không cần tiệt trùng), ưu tiên sau khi ngủ dậy để nước tiểu cô đặc hơn. + Gửi mẫu càng sớm càng tốt, mẫu được bảo quản trong thùng đá khô khi gửi, nếu chưa gửi liền thì bảo quản trong ngăn đá tủ lạnh.
+ Giải trình tự gene (NGS): gói G4500	+ Cho các trường hợp khó chẩn đoán hoặc các xét nghiệm khác không rõ ràng + Chỉ cho biết có mang gene bệnh, không biết mức độ bệnh. + Tầm soát việc mang gene di truyền cho cả cha, mẹ, thai nếu lo lắng nguy cơ xảy ra cho lần sinh sau.

- XN sinh hóa máu hỗ trợ chẩn đoán và theo dõi mức độ ảnh hưởng cơ quan:

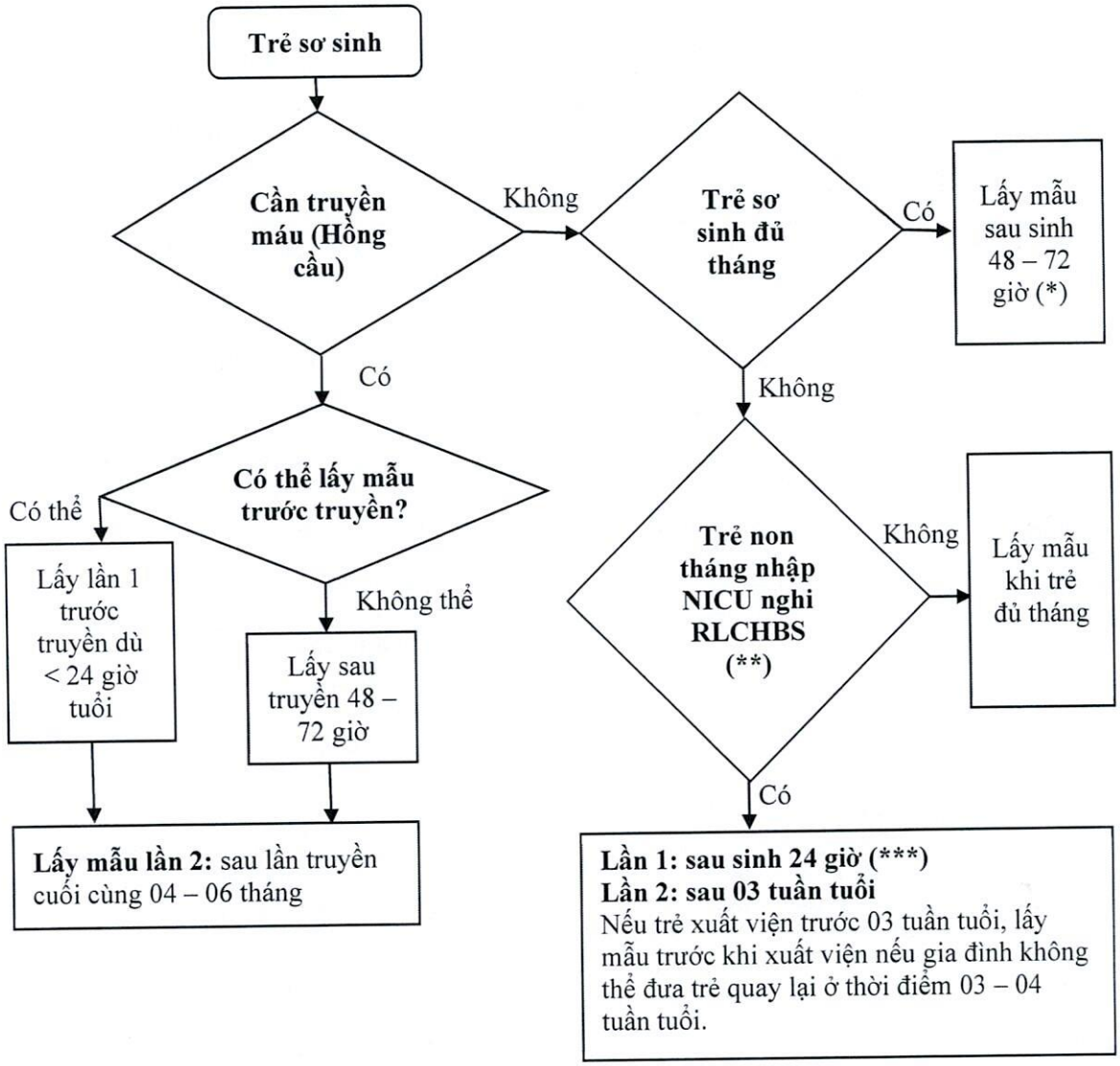
XN Sinh hóa (máu tĩnh mạch)	Cách lấy mẫu
1. Ure, Creatinin, Glucose 2. AST, ALT, LDH, CK 3. Bilirubin 4. Lactat	Ống Heparin
5. Tổng phân tích tế bào máu ngoại vi 6. NH3 máu Tĩnh mạch	Ống EDTA (Lấy mẫu NH3 xong phải cho vào xô đá lạnh ngay, sau đó gửi đến PXN ngay trong vòng 20-30 phút, trước khi lấy mẫu báo trước cho PXN khoảng 30 phút để chuẩn bị hóa chất)
7. Khí máu động mạch	Máu động mạch (nghi toan chuyển hóa)

- Bệnh RLCHBS có thể biểu hiện rất sớm hoặc khá trễ (6 – 24 tháng), diễn tiến phức tạp, do đó việc theo theo dõi, chẩn đoán bệnh có thể cần thời gian. Trong lâm sàng nhân viên y tế có thể tham khảo hướng tiếp cận trẻ nghi RLCHBS như sau:

	Tiếp cận RLCHBS/ NICU	**Vấn đề lưu ý?**
Triệu chứng biểu hiện	Thở nhanh bất thường? (Tarchypnea)	Toan chuyển hóa ? (Metabolic acidosis)
	Giảm trương lực cơ (Hypotonia)? Tăng trương lực cơ? Co giật? (convultion) Hôn mê? (coma)	Thiếu hụt năng lượng? (Energy deficiency) Tăng NH3 máu/Lactat?
Tiếp cận thăm khám thường quy	Keton niệu (Ketonuria) NH3 máu (amoniac) Glucose máu Khí máu ĐM – Toan chuyển hóa Suy gan Khác	Toan chuyển hóa? Tăng NH3 máu? Giảm đường huyết? Anion gap? AST, ALT, LDH, CK? Lactat máu?
Xét nghiệm chuyên biệt	Mẫu máu (tươi, giấy thấm khô)	Acid béo – acylcarnitines (MS/MS) Giải trình tự gen (NGS) XN sinh hóa khác
	Nước tiểu (tươi)	Acid hữu cơ – organic aciduria (GC/MS)

5.8. Lưu đồ

5.8.1. Lưu đồ lựa chọn thời điểm lấy mẫu máu khô sàng lọc sơ sinh



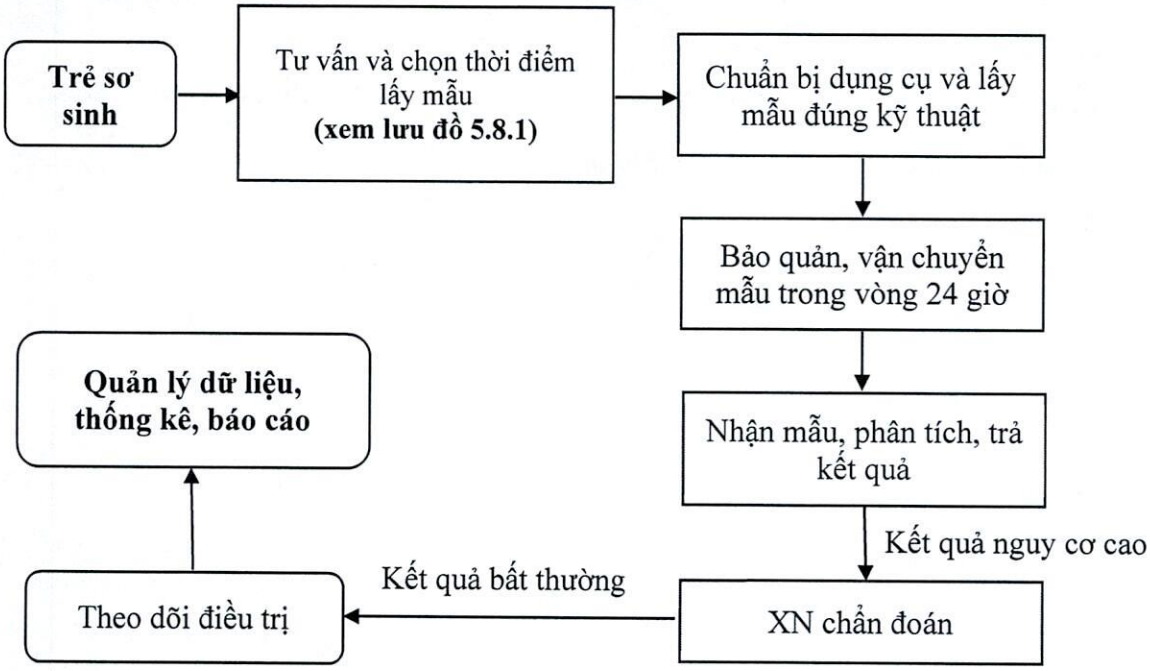
Ghi chú:

(*): Nếu trẻ xuất viện trước 48 giờ/tiền căn gia đình có mắc bệnh liên quan, có thể lấy mẫu sau sinh 24 giờ (và phải bú ≥ 8 cử sữa nếu có xét nghiệm sàng lọc RLCHBS).

(**): Các dấu hiệu nghi RLCHBS: Thở nhanh bất thường, giảm/tăng trương lực cơ, bú kím + nôn ói, nôn ói tái diễn, co giật, động kinh, hôn mê, mùi đặc trưng (nước tiểu/mồ hôi mùi đường khét), dấu hiệu giống nhiễm trùng huyết, cân nặng thấp so với tuổi của trẻ, tăng NH3 máu, giảm đường máu, nhiễm toan máu không rõ nguyên nhân, xét nghiệm men gan tăng, mẹ có sử dụng thuốc điều trị nội tiết (hiếm muộn) trong ba tháng đầu thai kỳ…

(***): **Trẻ sơ sinh ≤ 33 tuần hoặc cân nặng <1500g** sẽ tăng nguy cơ ÂM TÍNH GIẢ đối với TSH.

5.8.2. Lưu đồ tóm tắt quy trình sàng lọc sơ sinh trên mẫu máu gót chân



6. Lưu hồ sơ: Không áp dụng

7. Tài liệu liên quan

Stt	Tên tài liệu	Mã số	Nơi lưu trữ
1	Quy trình lấy, bảo quản, vận chuyển mẫu máu gót chân sàng lọc sơ sinh	CM-TTSL-04	TTSL

8. Tài liệu tham khảo

- Quyết định số 573QĐ-BYT, ngày 11/02/2010 của Bộ trưởng Bộ Y tế, Quyết định về việc ban hành quy trình sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh.

- Quyết định số 5530/QĐ-BYT, ngày 25/12/2015 của Bộ trưởng Bộ Y tế, Quyết định ban hành hướng dẫn xây dựng quy trình thực hành chuẩn trong quản lý chất lượng xét nghiệm.

- Thông tư số 34/2017/TT-BYT ban hành ngày 18/08/2017 về việc hướng dẫn tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh

- Quyết định số 1807/BYT-TCDS của Bộ Y tế ngày 21 tháng 04 năm 2020 về việc ban hành Hướng dẫn về chuyên môn kỹ thuật trong sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh

- Newborrn Screening Ontario (2018), “Newborrn screening manual: A guide forr newborrn care providers”, edition 2.1.

- CLSI (2009), "CLSI: NBS03-A: Newborn Screening for Preterm, Low Birth Weight, and sick newborns", Approved Guideline.