

SÀNG LỌC SỚM PHÁT HIỆN RỐI LOẠN CHUYỂN HOÁ Ở TRẺ SƠ SINH

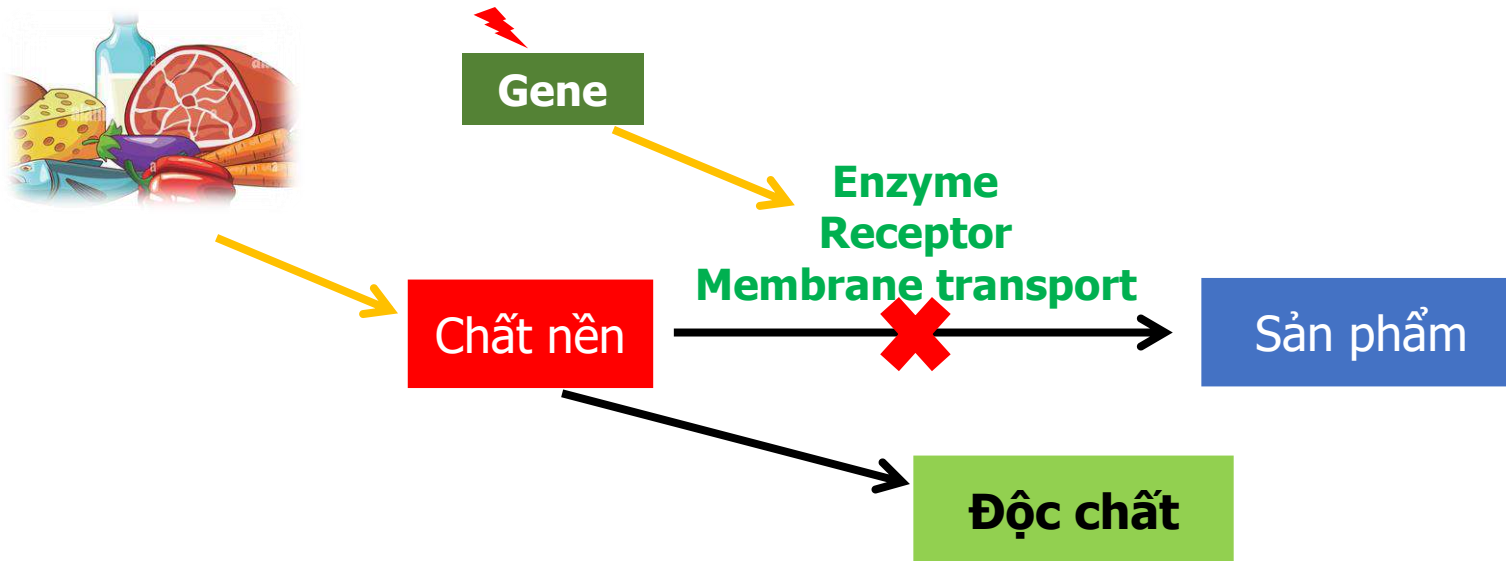
TS. BS. Nguyễn Khắc Hân Hoan - Ths. Nguyễn Trần Uyên Phương
Khoa Xét nghiệm Di Truyền Y Học – BV Từ Dũ



RỐI LOẠN CHUYỂN HOÁ BẨM SINH

→ Inborn Errors of Metabolism (IEMs)

→ nhóm lớn gồm các **bệnh lý di truyền** do đột biến gen mã hóa các **protein** liên quan đến **quá trình chuyển hóa các chất trong cơ thể**



→ tích tụ các chất chuyển hóa cụ thể trong mô, cơ quan và máu, dẫn đến **nhễm độc thần kinh** và **nhễm độc cơ thể** → gây **tử vong sớm** ở trẻ sơ sinh, hoặc **bất thường thể chất, tâm thần** ở trẻ

RỐI LOẠN CHUYỂN HOÁ BẨM SINH

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)

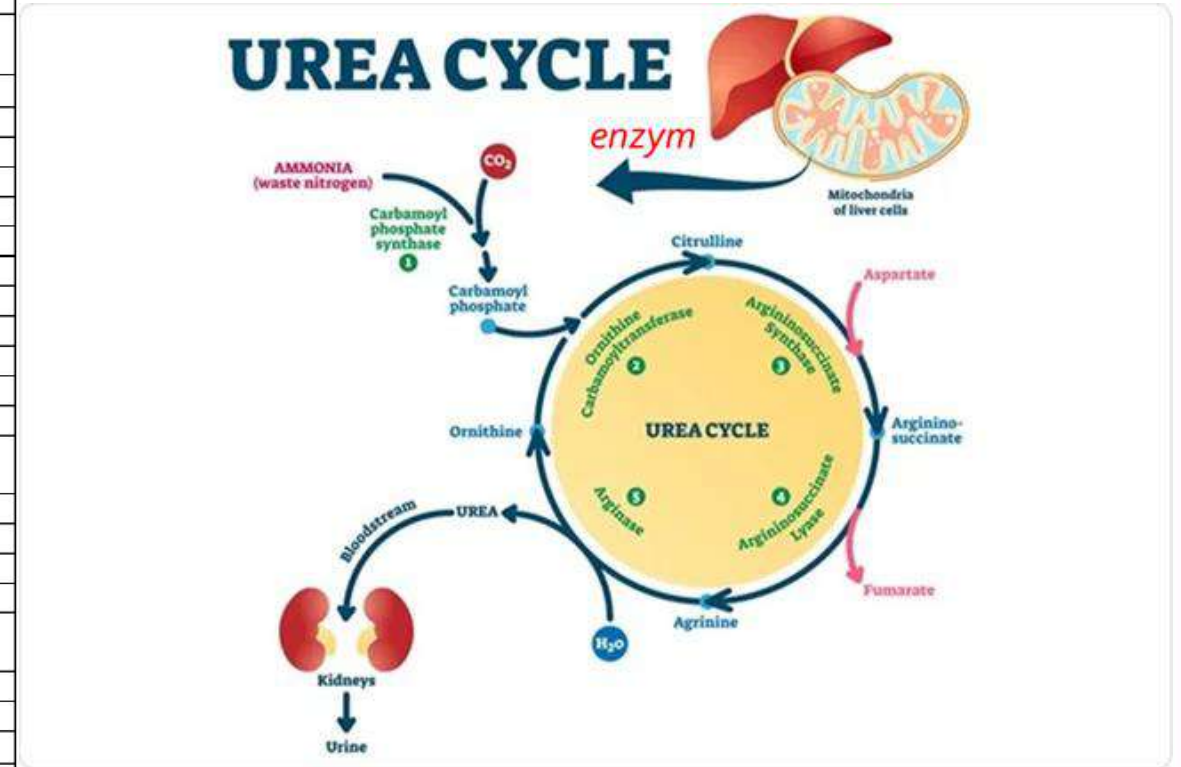


1. Amino acid and peptide metabolism
2. Carbohydrate metabolism
3. Fatty acid and ketone body
4. Energy metabolism
5. Metabolism of purines, pyrimidines and nucleotides
6. Metabolism of sterols
7. Porphyrin and haem metabolism
8. Lipid and lipoprotein metabolism
9. Congenital disorders of glycosylation and other disorders of protein modification
10. Lysosomal disorders
11. Peroxisomal disorders
12. Disorders of neurotransmitter metabolism
13. Disorders in the metabolism of vitamins and (non-protein) cofactors
14. Disorders in the metabolism of trace elements and metals
15. Disorders and variants in the metabolism of xenobiotics

RỐI LOẠN CHUYỂN HOÁ BẨM SINH

SSIEM classification of Inborn Errors of Metabolism 2011

Disease group / disease	ICD10	OMIM
1. Disorders of amino acid and peptide metabolism		
1.1. Urea cycle disorders and inherited hyperammonaemias		
1.1.1. Carbamoylphosphate synthetase I deficiency		237300
1.1.2. N-Acetylglutamate synthetase deficiency		237310
1.1.3. Ornithine transcarbamylase deficiency		311250
S Ornithine carbamoyltransferase deficiency		
1.1.4. Citrullinaemia type1		215700
S Argininosuccinate synthetase deficiency		
1.1.5. Argininosuccinic aciduria		207900
S Argininosuccinate lyase deficiency		
1.1.6. Argininaemia		207800
S Arginase I deficiency		
1.1.7. HHH syndrome		238970
S Hyperammonaemia-hyperornithinaemia-homocitrullinuria syndrome		
S Mitochondrial ornithine transporter (ORNT1) deficiency		
1.1.8. Citrullinemia Type 2		603859
S Aspartate glutamate carrier deficiency (SLC25A13)		
S Citrin deficiency		
1.1.9. Hyperinsulinemic hypoglycemia and hyperammonemia caused by activating mutations in the GLUD1 gene		138130
1.1.10. Other disorders of the urea cycle		238970
1.1.11. Unspecified hyperammonaemia		238970
1.2. Organic acidurias		
1.2.1. Glutaric aciduria		
1.2.1.1. Glutaric aciduria type I		231670
S Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency		
1.2.1.2. Glutaric aciduria type III		231690
1.2.2. Propionic aciduria	E711	232000
S Propionyl-CoA-Carboxylase deficiency		
1.2.3. Methylmalonic aciduria	E711	251000





Browse disorder categories

- Select a top category
- 1. Disorders of amino acid metabolism
- 2. Disorder
- 3. Disorder
- 4. Disorder
- 5. Disorder

1. DISORDERS OF AMINO ACID METABOLISM

- Select a sub category
- XX. VIEW ALL SUB CATEGORIES
- 1.1 Urea cycle disorders and inherited hyperammonemias
- 1.2 Organic acidurias
- 1.3 Disorders of branched-chain amino acid metabolism
- 1.4 Disorders of phenylalanine and tyrosine metabolism

1. DISORDERS OF AMINO ACID METABOLISM									
1.1 Urea cycle disorders and inherited hyperammonemias									
#	ICIAM Name	ICIAM Synonym	Product Name	Gene	OMIM	ORPHA Code	VMH Disease ID	VMH Gene Link	IEMBASE Link
1	N-acetylglutamate synthase deficiency		N-acetylglutamate synthase	NAGS	608300	927	LINK	LINK	LINK
2	Carbamoyl phosphate synthetase 1 deficiency		Carbamoyl phosphate synthetase 1	CPS1	608307	147	LINK	LINK	LINK
3	Ornithine transcarbamylase deficiency		Ornithine transcarbamylase	OTC	300461	664	LINK	LINK	LINK
4	Argininosuccinate synthetase deficiency	Citrullinemia type 1	Argininosuccinate synthetase	ASS1	603470	247525	LINK	LINK	LINK

RỐI LOẠN CHUYỂN HOÁ BẨM SINH

RLCHBS

RLCH CẤP TÍNH
(Acute metabolic crisis)

"THÂM LẶNG"
(Silent disorders)

SUY THOÁI THẦN KINH
(Progressive neurological deterioration)

RỐI LOẠN CHUYỂN HOÁ BẨM SINH

RLCH CẤP TÍNH (*Acute metabolic crisis*)

- **Triệu chứng xuất hiện sớm** (từ 24 giờ đến vài ngày sau khi sinh, thường là sau khi cho bú/ nạp protein)
- Bỏ ăn, bú kém
- Nôn mửa
- Hôn mê
- Co giật
- Giảm trương lực cơ
- Gan to
- Các bất thường về hô hấp
- Phù nề trong não
- Tử vong

RỐI LOẠN CHUYỂN HOÁ BẨM SINH

“THÂM LẶNG” (*Silent disorders*)

- Thường không có biểu hiện ở giai đoạn sơ sinh
- Nếu không được phát hiện và can thiệp sớm → triệu chứng có thể xuất hiện sau khi dùng một loại thực phẩm, thuốc men nào đó, hoặc khi cơ thể ở trạng thái dị hoá cao như nhiễm trùng cấp tính, nhịn đói kéo dài, gắng sức... bao gồm:
 - + Động kinh, hôn mê
 - + Chán ăn, đau bụng, nôn, nước tiểu, hơi thở, mồ hôi, hoặc nước bọt có mùi bất thường
 - + Sụt cân, không tăng cân
 - + Chậm phát triển tinh thần
 - + Vàng da kéo dài, gan to

RỐI LOẠN CHUYỂN HOÁ BẨM SINH

SUY THOÁI THẦN KINH (*Progressive neurological deterioration*)

- **Thường không có biểu hiện ở giai đoạn sơ sinh**
- Nếu không được phát hiện và can thiệp sớm → Triệu chứng có thể xuất hiện từ 3-6 tháng tuổi hoặc trễ hơn.
 - + Phản ứng giật mình quá mức khi em bé nghe thấy tiếng động lớn
 - + Đốm "đỏ anh đào" trong mắt
 - + Mất kỹ năng vận động
 - + Yếu cơ
 - + Co giật
 - + Mất thị lực
 - + Nghe kém
 - + Các vấn đề khi nói và nuốt
 - + Rối loạn tâm thần
 - + Đôi khi mất chức năng tâm thần

VÌ SAO PHẢI THỰC HIỆN SÀNG LỌC RLCHBS?



- Tỷ lệ IEMs do mọi nguyên nhân trên toàn cầu là **50,9/100.000** trẻ
 - **23 529** trường hợp tử vong do IEM mỗi năm trên toàn cầu → chiếm **0,4%** tổng số trẻ em tử vong trên toàn thế giới
 - RLCHBS → một **nguyên nhân quan trọng gây ra bệnh tật và tử vong ở trẻ em toàn cầu**
 - **sự cần thiết của các xét nghiệm sàng lọc và chẩn đoán → phát hiện và can thiệp sớm**
- Phát hiện sớm và can thiệp kịp thời**
- giúp giảm đáng kể tỷ lệ tử vong và biến chứng nghiêm trọng

VÌ SAO PHẢI THỰC HIỆN SÀNG LỌC RLCHBS?

HOMOCYSTINURIA

- RLCH methionine
- 1/200-335,000
- Cystathionine β -synthetase (chromosome 21q)
- SLSS: Tăng methionine
- Triệu chứng có thể xuất hiện trong 10 năm đầu
- Điều trị sớm: pyridoxine (B6), B12 và folic acid. Hạn chế dung nạp methionine



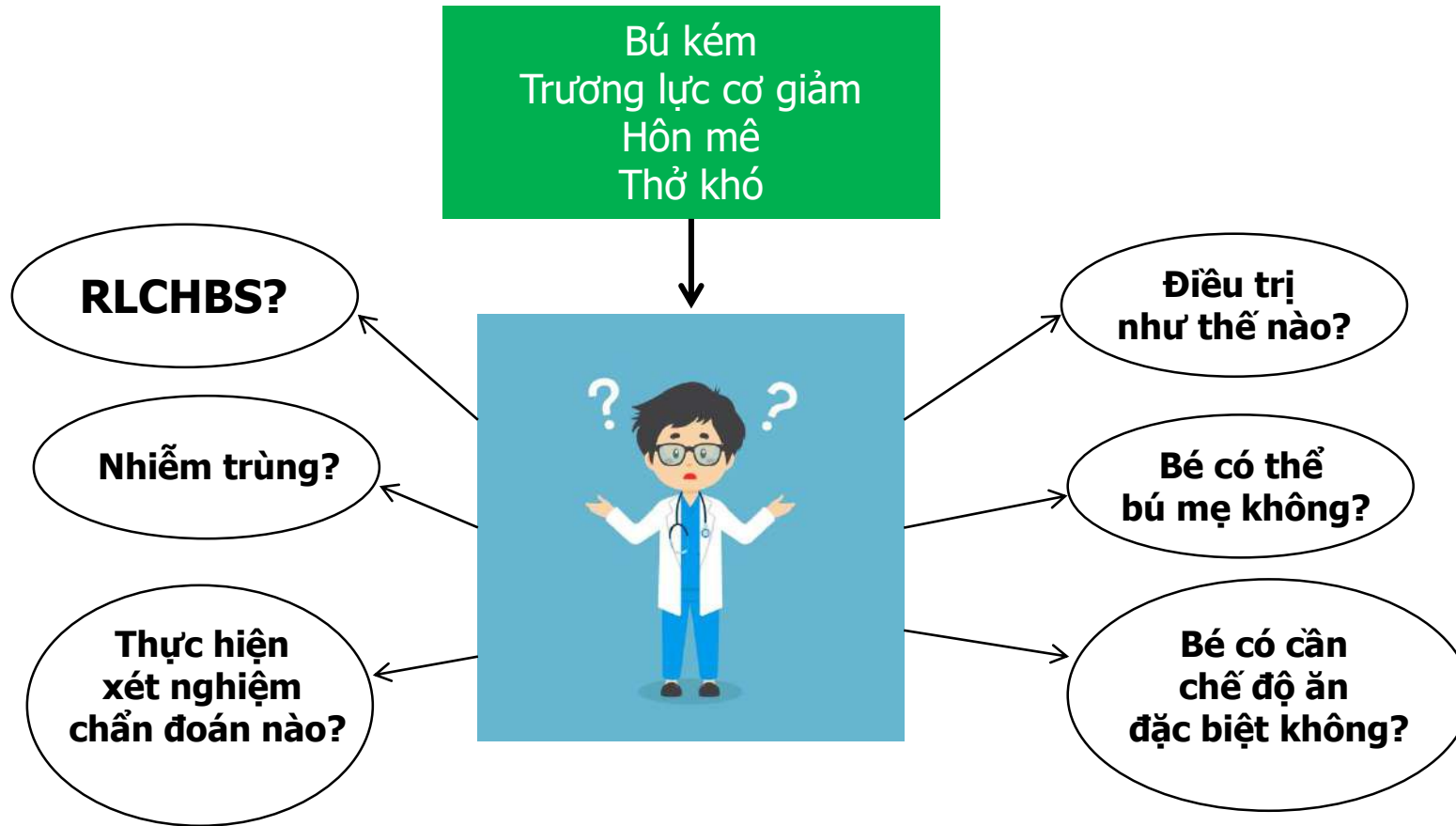
→ Giảm các biến chứng xấu → trí tuệ phát triển bình thường

VÌ SAO PHẢI THỰC HIỆN SÀNG LỌC RLCHBS?

ARGININEMIA

- RLCH arginine
 - 1 / 300.000
 - SLSS: Tăng arginine, tỉ số Arg/Orn tăng
 - Triệu chứng xuất hiện muộn nếu không được can thiệp kịp thời
 - Điều trị: Chế độ ăn ít protein
- **Với điều trị nhanh chóng và suốt đời, trẻ bị thiếu hụt arginase có thể sống khoẻ mạnh, trí tuệ phát triển bình thường**

VÌ SAO PHẢI THỰC HIỆN SÀNG LỌC RLCHBS?



Các triệu chứng lâm sàng thường giống nhau → rất khó phân biệt

Hỗ trợ các bác sĩ lâm sàng đưa ra hướng xử trí kịp thời

VÌ SAO PHẢI THỰC HIỆN SÀNG LỌC RLCHBS?

Xét nghiệm trước khi sinh → nâng cao chất lượng dân số



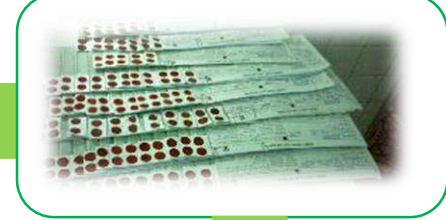
- Bé gái
- Có chị gái mất vì RLCHBS (tăng citrulline máu)
- Được xét nghiệm chẩn đoán trước sinh bằng cách đo nồng độ enzyme và citrulline trong tế bào ối
- Được kiểm soát nồng độ amoniac máu từ khi sinh

Xét nghiệm trước khi sinh được thực hiện bằng cách phân tích enzym trong tế bào ối

SÀNG LỌC RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ



48 giờ sau sinh



3.2 mm

KHOA VIỆN TƯ DẠ
ĐƯỜNG CUNG CẤP, QUẬN TÂY HỒ
ĐƯỜNG SỐ 100, QUẬN TÂY HỒ
VIỆT NAM - HÀ NỘI

KHOA YẾU NHÂN DẠ TRUYỀN HỌC
ĐƯỜNG SỐ 100, QUẬN TÂY HỒ
VIỆT NAM - HÀ NỘI

PHIẾU KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM
SÀNG LỌC SƠ SINH RỐI LOẠN CHUYÊN HÓA BẨM SINH

Mã số: **CH LỄ THỊ HỒNG (MARN) RLCHBS 2 LA 0000782** Ngày sinh: Nữ
Mã số sinh: **100** Mã số bệnh: **000000007**
Địa chỉ: **KP PHUỆ SÁM, TT. BẾN THƯỢNG, H. ĐÔNG SƠN, T. THANH HÓA**
Số gọi: **KHOA SẢN H - LẤU K** Mã số gọi: **07694**

Mã	CHC2	CHC3	ĐƠN VỊ	ĐƠN VỊ	TANG
07	CHC3B	CHC3B	4.68	4.23 - 5.12	TANG
08	CHC3C	CHC3C	1.74	1.19 - 2.02	Đánh bằng
09	CHC3D	CHC3D	1.76	1.02 - 1.84	Đánh bằng
10	CHC3E	CHC3E	0.09	0.43 - 0.96	Đánh bằng
11	CHC3F	CHC3F	1.25	0.62 - 1.14	Đánh bằng

Ghi chú:
- Kết quả chỉ áp dụng với nghiên cứu phân di truyền sơ sinh.
- Kết quả là để làm sàng lọc sơ sinh, để sàng lọc vào lúc 4-5 tháng.
- Mọi thắc mắc xin liên hệ: Phòng Sơ sinh, Khoa Sản Phụ Khoa, Bệnh Viện Từ Dũ, Hà Nội.
Mã số phân tích: **TĐ - Sản Phụ Khoa Từ Dũ**

THHCM, ngày 24 tháng 9 năm 2023
Ngày ký

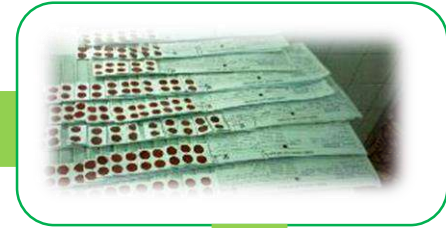
Signature Valid
Ký tên: NGUYỄN THỊ HỒNG
Mã số: 000000007 | 100 10



SÀNG LỌC RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ



48h sau sinh




3.2 mm

KHOA VIỆN TƯ DẠ
ĐƯỜNG CỘNG HÒA, QUẬN TÂY HỒ
ĐƯỜNG SỐ 100, QUẬN TÂY HỒ
MÃ SỐ: 343010101

KHOA YẾU NHIỆM GI TRUYỀN HỌC
ĐƯỜNG SỐ 100, QUẬN TÂY HỒ
MÃ SỐ: 343010101

PHIẾU KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM
SÀNG LỌC SƠ SINH RỐI LOẠN CHUYÊN HÓA BÀM SINH

Mã đơn: **CH LỄ THỊ HỒNG (MARN) RLCHBS 2 LA 00007820** Mã phiếu: **002**
Mã đơn: **004** Mã đơn: **004** Mã đơn: **002010007**
Địa chỉ: **KP PHUỆ SÁM, TT. BUNG THƯỜNG, H. ĐÔNG SƠN, T. THANH HÓA**
Số phiếu: **KHOA SẢN H - LẤU K** Mã đơn: **01001**

Mã	CHC2	CHC3	CHC4	CHC5	CHC6
01	CHC2	CHC3	CHC4	CHC5	CHC6
02	CHC2	CHC3	CHC4	CHC5	CHC6
03	CHC2	CHC3	CHC4	CHC5	CHC6
04	CHC2	CHC3	CHC4	CHC5	CHC6
05	CHC2	CHC3	CHC4	CHC5	CHC6
06	CHC2	CHC3	CHC4	CHC5	CHC6
07	CHC2	CHC3	CHC4	CHC5	CHC6
08	CHC2	CHC3	CHC4	CHC5	CHC6
09	CHC2	CHC3	CHC4	CHC5	CHC6
10	CHC2	CHC3	CHC4	CHC5	CHC6

Ghi chú:
- Kết quả chỉ áp dụng với nghiên cứu phân di truyền sơ sinh.
- Kết quả chỉ áp dụng cho người trưởng thành, để sàng lọc cho trẻ cần có chỉ định.
- Mẫu sàng lọc phải được lưu trữ trong tủ lạnh ngay sau khi lấy mẫu.
Mã Phiếu Xét Nghiệm: **TỔNG TRÊN TỰ ĐỘNG**

THÀNH NGÀY 24 THÁNG 9 NĂM 2023
Ngày xét nghiệm

Signature Valid
Ký tên: NGUYỄN VĂN
HÀNG
Mã đơn: 004/2023/100/14



SÀNG LỌC RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ

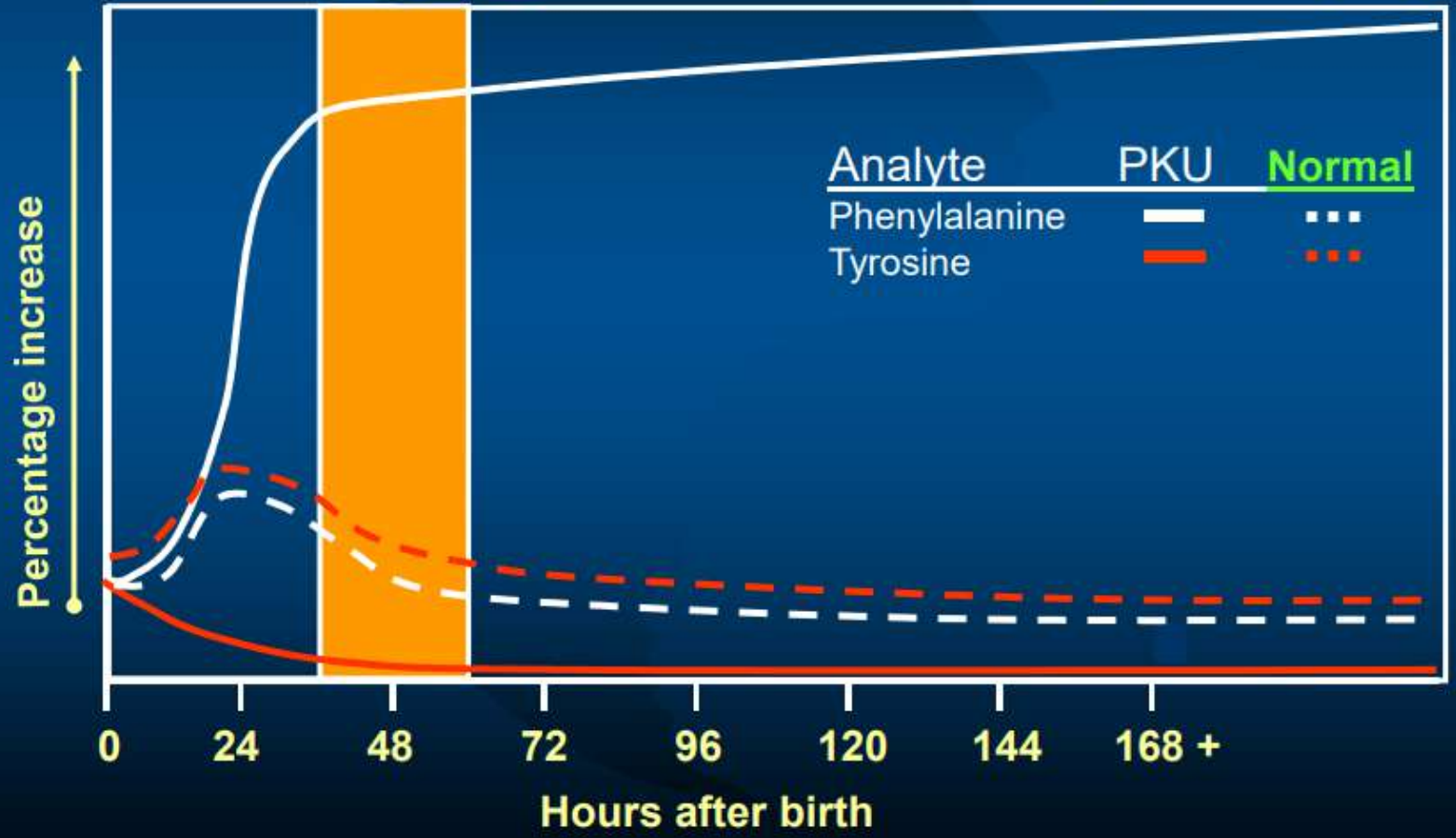


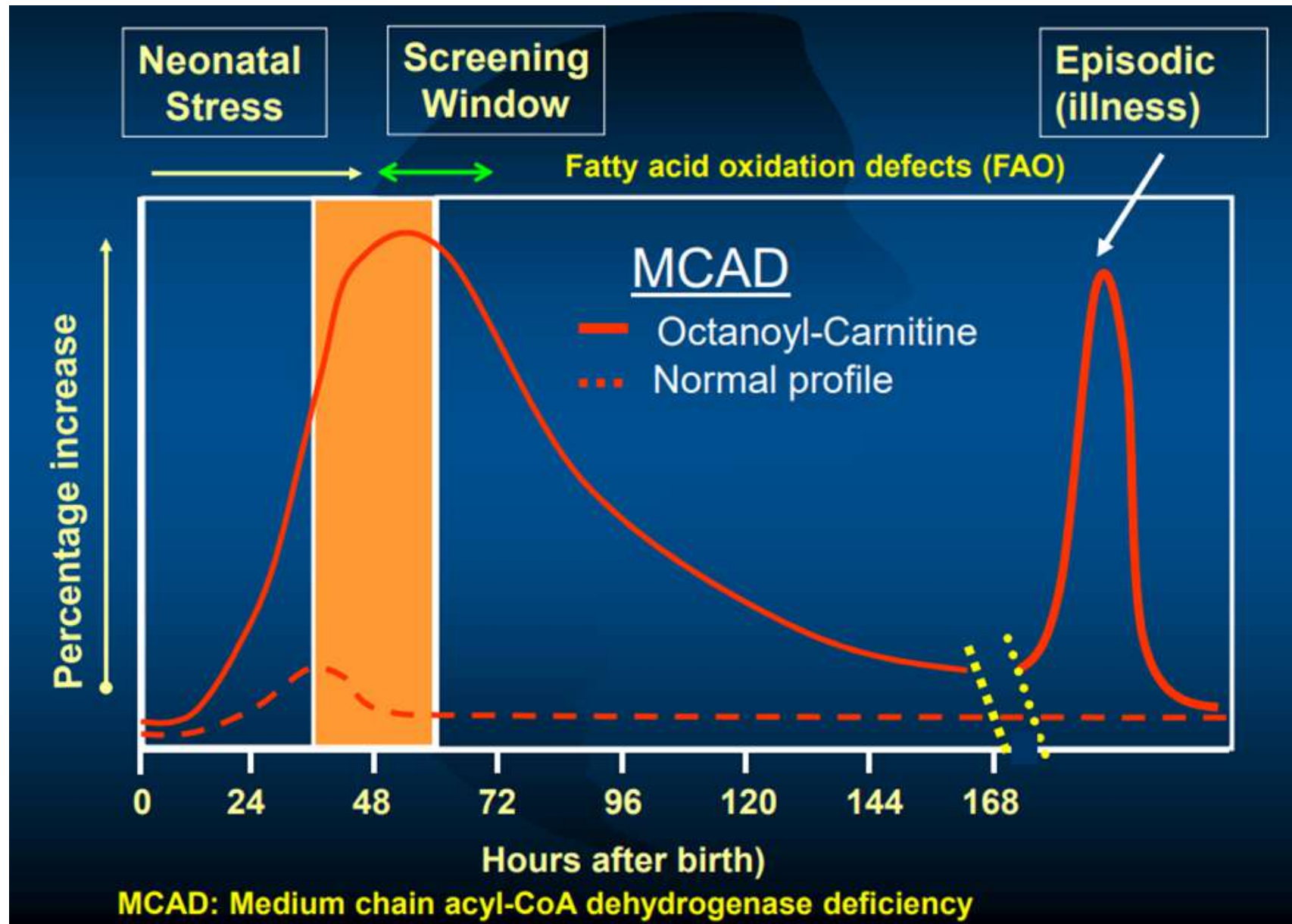
- **Loại mẫu:** Máu khô trên giấy thấm chuyên dụng
(*máu gót chân/ máu tĩnh mạch mu bàn tay*)
- **Thời điểm lấy mẫu tốt nhất: 48h** sau sinh
 - + Cơ thể trẻ thích ứng với môi trường ngoài tử cung (quá trình dị hóa bình thường – normal catabolism)
 - + Giảm thiểu dương tính giả (chất nền cao/ dùng thuốc...)
 - + Phát hiện trước triệu chứng

Neonatal Stress

Screening Window

Aminoacidurias: Phenylketonuria (PKU)

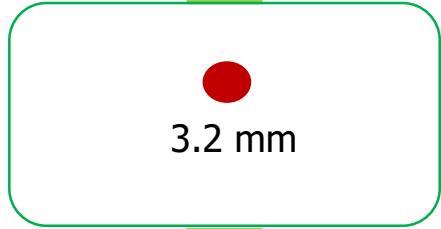
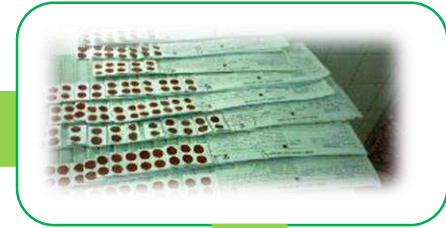




SÀNG LỌC RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ



48h sau sinh



KHOA VIỆN TƯ DẠ
 65, ĐƯỜNG CUNG THƯỢNG, QUẬN TÂY HỒ
 ĐIỆN THOẠI: 028 3510 1111
 Website: kvtu.edu.vn

KHOA YẾP NHIỆM GIỚI THIỆU Y HỌC
 028 3510 1111
 028 3510 1111

PHIẾU KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM
SÀNG LỌC SƠ SINH RỐI LOẠN CHUYÊN HÓA BÀM SINH

Mã đơn: **CH LỄ THỊ HỒNG (HANG) MCHC 2-LA-0000782** Ngày phát: **02/05/2023**
 Mã đơn: **004** Mã đơn: **000000007**
 Địa chỉ: **KP PHUỆ SÁM, TT. BUNG THƯỜNG, H. ĐÔNG SƠN, T. THẠNH HỒ**
 Mã gói: **KHOA SẢN H - LẤU K** Mã gói: **0100**

Mã	CHC2	CHC2	ĐƠN VỊ	ĐƠN VỊ	TƯƠNG
07	CHC2	CHC2	4.43	4.23 - 4.62	TƯƠNG
08	CHC2/CH	CHC2/CH	1.74	1.19 - 2.02	Đánh bằng
09	CHC2/CHC10	CHC2/CHC10	1.76	1.02 - 1.84	Đánh bằng
10	CHC2/CH	CHC2/CH	0.09	0.03 - 0.06	Đánh bằng
11	CHC2/CHC10	CHC2/CHC10	1.25	0.62 - 1.14	Đánh bằng

Ghi chú:
 - Kết quả chỉ áp dụng với nghiên cứu phân di truyền như trên.
 - Kết quả là để làm sàng lọc sơ sinh, để sàng lọc vào lúc 4-5 tháng.
 - Nếu sàng lọc được âm tính, không có nguy cơ mắc các bệnh Sốt bại liệt, Tay chân Y Hại.
 Mã gói khác: TS, Sản phẩm Trẻ Tự Phát.

THHCM, ngày 24 tháng 5 năm 2023
 Ngày in

Signature Valid
 TS. NGUYỄN THỊ HỒNG
 Mã gói: 0100 0001 1 000 14





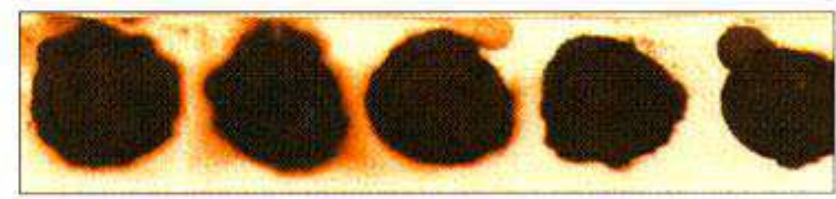
Mẫu máu đạt tiêu chuẩn



Quá ít



Có vòng huyết thanh do nặn máu



Mẫu máu vấy bẩn

SÀNG LỌC RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ



48 giờ sau sinh



3.2 mm

KHOA VIỆN TƯ DẠ
 65, Đường Nguyễn Huệ, Quận 1, TP. HCM
 Điện thoại: 08.3530.3333
 Website: kvtu.edu.vn

KHOA YẾU MÔN DẠ TRUYỀN HỌC
 Km. 9, Lộ 1
 Quận 9, TP. HCM
 Điện thoại: 08.224.6467

PHIẾU KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM
SÀNG LỌC SƠ SINH RỐI LOẠN CHUYÊN HÓA BẨM SINH

Mã đơn: **CH LỄ THỊ HỒNG (MARN) RICH 2-LA-0000782** Mã đơn: **00**
 Mã bệnh: **000** Mã đơn: **0000000000**
 Địa chỉ: **KP KHUẾ SÁM, TT. BUNG THƯỜNG, H. ĐÔNG SƠN, T. THẠNH LỘ**
 Mã phòng: **KHOA SẢN H - LẤU K** Mã đơn: **0000000000**

Mã	CMC2	CMC2	CMC2	CMC2	TẢNG
01	CHC/CH	CHC/CH	1.40	0.25 - 1.40	TẢNG
02	CHC/CH	CHC/CH	1.29	0.19 - 1.02	Đỉnh bình
03	CHC/CH	CHC/CH	1.28	1.02 - 1.03	Đỉnh bình
04	CHC/CH	CHC/CH	0.00	0.00 - 0.00	Đỉnh bình
05	CHC/CH	CHC/CH	1.25	0.02 - 1.24	Đỉnh bình

Ghi chú:
 - Kết quả chỉ áp dụng với nghiên cứu phân di truyền.
 - Kết quả chỉ áp dụng cho người trưởng thành, để sàng lọc cho trẻ cần có chỉ định.
 - Mẫu sàng lọc phải được lưu trữ trong tủ lạnh hoặc tủ đông.

Mã phòng: **TS. Nguyễn Triệu Phương**

THHCM, ngày 24 tháng 9 năm 2023
 Ngày xét

Signature Valid
 TS. NGUYỄN TRIỆU PHƯƠNG
 Mã đơn: 0000000000



SÀNG LỌC RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ



Qsight 210MD Mass spectrophotometer - PerkinElmer

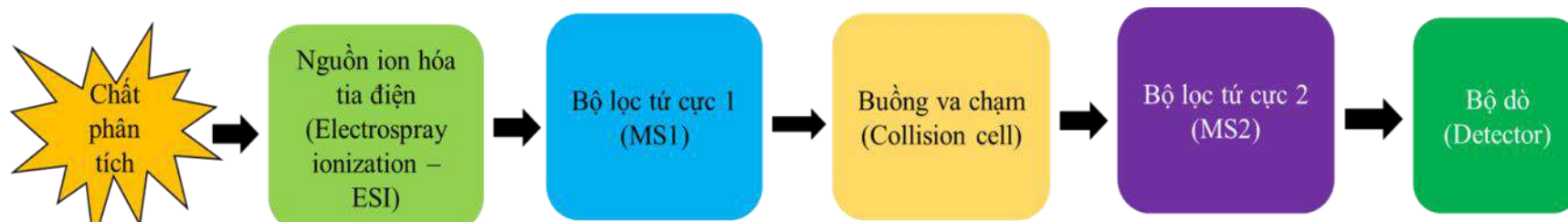


**NeoBase 2 kit không dẫn xuất hóa
(Non_Derivatized)**

SÀNG LỌC RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ



- Điều khiển bằng phần mềm tự động
- Nạp mẫu tự động
- Thiết kế giảm thiểu tần suất bảo trì và sửa chữa
- Phần mềm phân tích kết quả nhanh chóng và dễ dàng
- Công suất > 1000 mẫu mỗi ngày



Độ nhạy: 99,9%

Độ đặc hiệu: 99,9% - 99,99%

SÀNG LỌC RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ

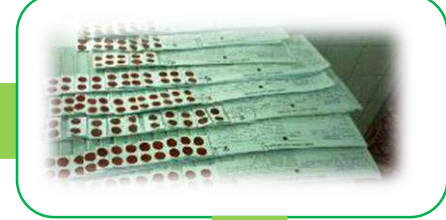


- Chứng nhận **CE IVD**
- Định lượng axit amin, succinylacetone, carnitine, nucleoside và lysophospholipid từ 1 mẫu máu duy nhất
- Kiểm soát chất lượng mẫu máu khô với nồng độ chất phân tích được điều chỉnh ở mức có ý nghĩa lâm sàng
- Quy trình thực hiện xét nghiệm nhanh chóng

SÀNG LỌC RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ



48h sau sinh



3.2 mm

BỆNH VIỆN TỪ DŨ
 01. ĐƯỜNG CUNG QUANG, QUẬN TÂY HỒ
 01. CHI NHÁNH QUẬN TÂY HỒ
 01. CHI NHÁNH QUẬN TÂY HỒ

TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y DƯỢC TỪ DŨ
 01. CHI NHÁNH QUẬN TÂY HỒ
 01. CHI NHÁNH QUẬN TÂY HỒ

PHIẾU KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM
SÀNG LỌC SƠ SINH RỐI LOẠN CHUYÊN HÓA BÀM SINH

Mã đơn: **CH LỄ THỊ HỒNG (HANG) MCHC 2-LA-0000782** Mã đơn: **001**
 Mã đơn: **001** Mã đơn: **001**
 Địa chỉ: **KP PHUỆ SÁM, TT. BUNG THƯỜNG, H. ĐÔNG SƠN, T. THANH HÓA** Mã đơn: **001**
 Mã đơn: **KHOA SẢN H - LẤU K** Mã đơn: **001**

Mã	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2
01	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2
02	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2
03	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2
04	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2
05	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2
06	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2
07	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2
08	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2
09	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2
10	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2
11	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2
12	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2	CHC2

Ghi chú:
 - Kết quả chỉ áp dụng với nghiên cứu phân di truyền.
 - Kết quả chỉ áp dụng cho người trưởng thành, để sàng lọc cho trẻ cần có chỉ định.
 - Mẫu sàng lọc phải được lưu trữ trong tủ lạnh để bảo quản chất lượng.
 Mã đơn: **TS. Nguyễn Thị Uyên Phương**

THHCM, ngày 24 tháng 9 năm 2023
 Ngày xét nghiệm

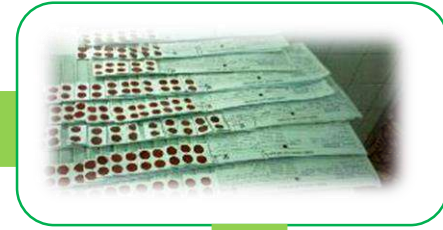
Signature Valid
 TS. NGUYỄN THỊ
 Uyên Phương
 Mã đơn: 001/2023/1/001/001



SÀNG LỌC RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ



48h sau sinh



3.2 mm



KHOA VIỆN TỬ ĐÀNG
ĐƯỜNG CỘNG HÒA, QUẬN 12, TP. HCM
ĐT: 028 3501 1117
Website: khvttdang.vn

KHOA YẾT NHI KHOA ĐI TRUYỀN Y HỌC
Số 4, Trưng Vương, Quận 3, TP. HCM
ĐT: 028 3536 2822

PHIẾU KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM
SÀNG LỌC SƠ SINH RỐI LOẠN CHUYÊN HÓA BÀM SINH

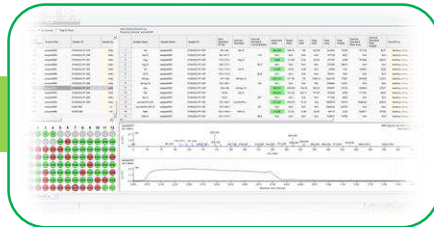
Mã đơn: **CN LỄ THỊ HỒNG (HANG) RICH 2 L A 000782** Mã đơn: **NI**
Mã đơn: **004** Mã đơn: **000214407**
Địa chỉ: **KP KHUÊ SÁM, TT. BUNG THƯỜNG, H. ĐÔNG SƠN, T. THẠM LĨNH**
Số gọi: **KHOA SẢN H - LẦU 4** Số gọi: **028 67694**

Mã	CMC1	CMC2	Đơn vị	Giá trị	Từ
07	CMC1/CMC2	CMC1/CMC2	1.43	1.23 - 1.42	Tăng
08	CMC1/CMC2	CMC1/CMC2	1.74	1.19 - 1.81	Đỉnh bình thường
09	CMC1/CMC2	CMC1/CMC2	1.76	1.92 - 1.84	Đỉnh bình thường
10	CMC1/CMC2	CMC1/CMC2	0.43	0.43 - 0.46	Đỉnh bình thường
11	CMC1/CMC2	CMC1/CMC2	1.23	0.42 - 1.24	Đỉnh bình thường




Ghi chú:
- Kết quả chỉ áp dụng với nghiên cứu phân tử nhân tạo
- Kết quả là để làm tài liệu tham khảo, để quyết định vào lúc cần thiết
- Mọi thắc mắc xin liên hệ: Phòng Xét Nghiệm Khoa Sản Phụ Khoa, Bệnh Viện Từ Dũ, 12 Trưng Vương, TP. HCM
Số gọi: **028 3501 1117**

TRUNG, ngày 24 tháng 9 năm 2021
Ngày xét nghiệm

Signature Valid
TS. NGUYỄN THỊ HỒNG
Số gọi: 028 3501 1117



SÀNG LỌC RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ

PHIẾU KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM
SÀNG LỌC SƠ SINH RỐI LOẠN CHUYỂN HÓA BẨM SINH

Mẫu mã: B044 Nucleon 2 + 1 bộ máy phân tử 750 MB (750k/kit) Mã GP: QTEN-0750L-11
 Phương pháp: Kỹ thuật MS/MS

Bệnh nhân: **TANG Als** (Mã BHYT: P0-001.Phi; Vu; C1; C5.1; C.6.10H5; C12; C14.20H; C1; Mã: C1/ C2; C3/ C14)

Kỹ thuật: **Màn lọc ngắn ion propionitraximide (C2) và một số chỉ số vận chuyển**
 Bộ máy phân tử đầu tiên, phân tử 2-chloro-4-phenyl-5-norbornene

Dự kiến: **Thăm vấn kết quả xét nghiệm**

STT	Số chỉ	Kj hiệu	Kj quá	Thang Bann chỉ số	Rk hiệu	Đơn vị
1	Alanine	Ala	366	887-3328	↑	U/L
2	Aspartate	Asp	378	597-7430	↑	U/L
3	Creatinine	Cr	21,9	6,00-14,3	↑	mg/dL
4	Glutamate/Pyruvate	GGP/Py	211	157-190,12	↑	U/L
5	Glutamate oxalo	GLO	2,90	13,87-162,32	↑	U/L
6	Glucose	Glucose	77,7	70,7-171,07	↑	mg/dL
7	Gamma/Glutamyltransferase	GGT/Py-Cr	382	73,24-124	↑	U/L
8	Malonate	Mal	26,9	12,57-42,08	↑	U/L
9	Oxalate	Ox	124	45,4-144,26	↑	mg/dL
10	Phenylalanine	Phe	186	31,08-96,14	↑	mg/dL
11	Pyruvate	Py	289	84,13-273,00	↑	U/L
12	Tyrosine	Tyr	1,18	54,11-159,27	↑	mg/dL
13	Valine	Val	1,90	55,07-183,20	↑	mg/dL
14	Acetylcholinesterase	Ach	6,75	0,06-0,41	↑	U/L
15	Creatinine	Kj hiệu	Kj quá	Thang Bann chỉ số	Rk hiệu	Đơn vị
16	Free carnitine	C3	12,3	6,60-42,57	↑	mg/dL
16	Acetylcholinesterase	C7	20,8	1,61-49,57	↑	U/L
17	Propionylcholinesterase	C8	65,7	6,65-1,66	↑	U/L

Tang Als





PHIẾU KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM
SÀNG LỌC SƠ SINH RỐI LOẠN CHUYỂN HÓA BẨM SINH

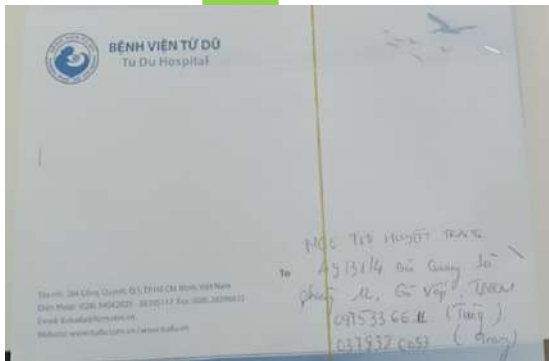
Mã	CHC2	CHC3	CHC4	CHC5	CHC6
06	CHC2	CHC3	CHC4	CHC5	CHC6
07	CHC7	CHC8	CHC9	CHC10	CHC11
08	CHC12	CHC13	CHC14	CHC15	CHC16
09	CHC17	CHC18	CHC19	CHC20	CHC21
10	CHC22	CHC23	CHC24	CHC25	CHC26
11	CHC27	CHC28	CHC29	CHC30	CHC31
12	CHC32	CHC33	CHC34	CHC35	CHC36

Ghi chú: **Kết quả chỉ áp dụng với nghiệm phân tử ngắn hạn**
Kết quả chỉ áp dụng với nghiệm phân tử ngắn hạn
Mẫu bệnh phẩm được lưu 7 ngày kể từ ngày nhận mẫu tại Khoa Xét Nghiệm Di Truyền Y Học
 Người làm báo: **Thúc Nguyễn Tuấn Xuân Phạm**

Ngày: **19 tháng 9 năm 2021**
 Ngày: **Nguyen Anja**

Signature Valid
 Ký bởi: **NGUYỄN ANJA**
 Số ngày: **14/09/2021 10:54**

Tang Als



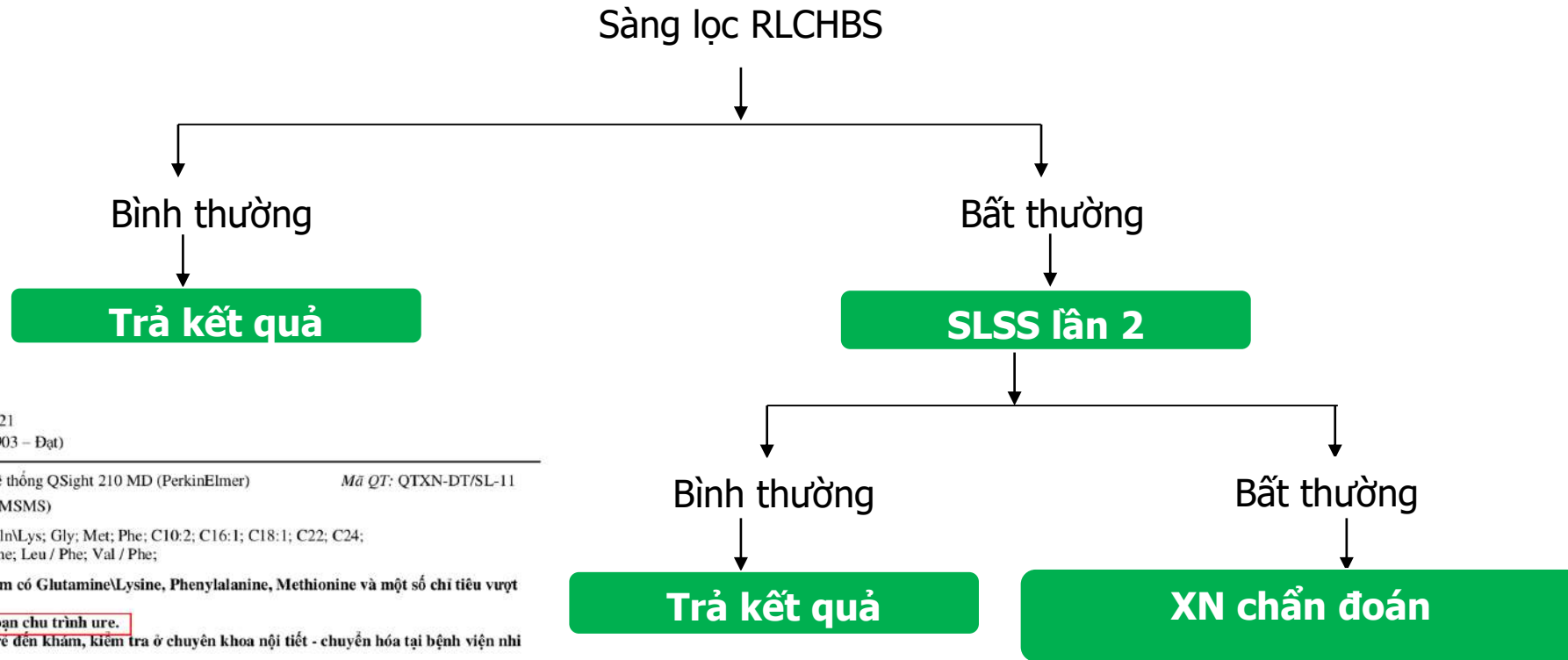
Gửi thư

Tìm kiếm kết quả sàng lọc sơ sinh.
 Số lưu trữ hoặc Mã số xét nghiệm: Ví dụ: 12345 hoặc AA123456
 Tên mẹ: Ví dụ: HUONG
 Ngày tháng năm sinh bé: Ví dụ: 01/02/2020

Vui lòng nhập vào chuỗi hiển thị bên trên

Xem file ký số trên web

SÀNG LỌC RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ



Ngày xét nghiệm: 11/10/2021

Loại mẫu: Máu khô (Whatman 903 – Đạt)

Thiết bị: Bộ kit NeoBase 2 và hệ thống QSight 210 MD (PerkinElmer)

Mã QT: QTXN-DT/SL-11

Phương pháp: Khối phổ kép (MSMS)

Kết quả: TĂNG: Ala; GlnLys; Gly; Met; Phe; C10:2; C16:1; C18:1; C22; C24;
GIẢM: Cit / Phe; Leu / Phe; Val / Phe;

Kết luận: Mẫu xét nghiệm có GlutamineLysine, Phenylalanine, Methionine và một số chỉ tiêu vượt ngoài ngưỡng.

Theo dõi rối loạn chu trình ure.

Đề nghị đưa trẻ đến khám, kiểm tra ở chuyên khoa nội tiết - chuyển hóa tại bệnh viện nhi đồng.

Đề nghị: Tham vấn với bác sĩ về kết quả xét nghiệm.

STT	Axit Amin	Ký hiệu	Kết quả	Khoảng tham chiếu	Kết luận	Đơn vị
1	Alanine	Ala	589	165 - 532,58	TĂNG	µmol/L
2	Arginine	Arg	9,48	0,95 - 29,26	Bình thường	µmol/L
3	Citrulline	Cit	18,2	6,66 - 26,2	Bình thường	µmol/L
4	GlutamineLysine	GlnLys	1530	155 - 1000,12	TĂNG	µmol/L
5	Glutamic acid	Glu	433	134,55 - 565,32	Bình thường	µmol/L

MỘT SỐ TRƯỜNG HỢP RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ

Các triệu chứng lâm sàng thường giống với nhiễm trùng huyết sơ sinh

- Bé trai
- Sinh thường 39 tuần 3 ngày
- CNLS: 3700g
- Gia đình có bé đã mất trước đây (không rõ nguyên nhân)

→ RLCHBS hay Nhiễm trùng huyết sơ sinh?

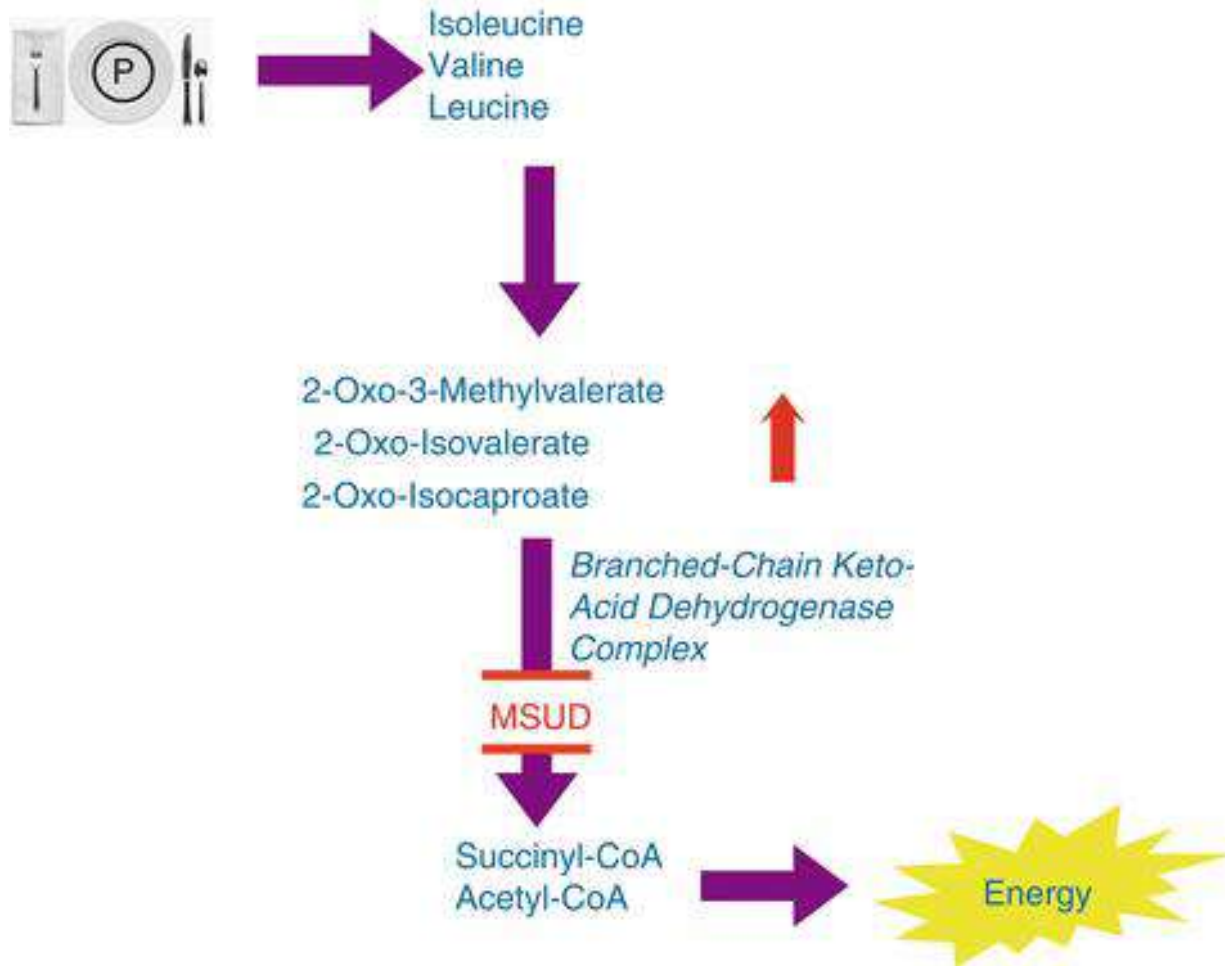
7	Leucine/Isoleucine/ Hydroxyproline	Leu/Ile/Pro-OH	508	75,23 - 224	TĂNG	μmol/L
8	Methionine	Met	14,8	12,67 - 42,09	Bình thường	μmol/L
9	Ornithine	Orn	38,2	45,4 - 144,29	GIẢM	μmol/L
10	Phenylalanine	Phe	50,4	31,48 - 96,14	Bình thường	μmol/L
11	Proline	Pro	61,9	84,18 - 273,58	GIẢM	μmol/L
12	Tyrosine	Tyr	31,4	34,11 - 188,29	GIẢM	μmol/L
13	Valine	Val	317	55,37 - 183,29	TĂNG	μmol/L
14	Argininosuccinic acid	Asa	0,18	0,08 - 0,41	Bình thường	μmol/L

→ RLCHBS → MSUD

MỘT SỐ TRƯỜNG HỢP RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ

Maple syrup urine disease (MSUD)

Occurring mainly
in the liver...



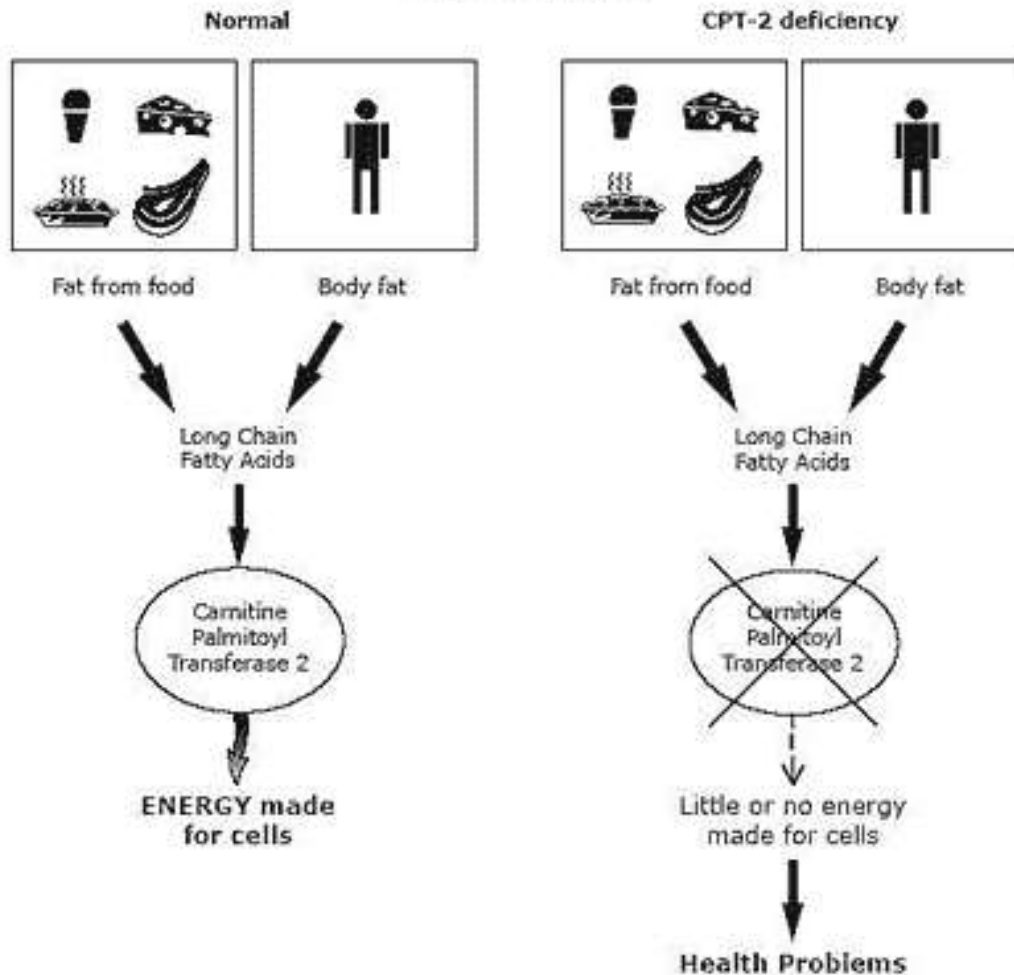
MỘT SỐ TRƯỜNG HỢP RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ



- Bé trai
 - Sinh thường 37 tuần 3 ngày
 - CN: 2800g, APGAR: 8 - 9
 - Bú kém, lừ đừ, ngưng thở dài, bụng mềm, phản xạ chậm, viêm phổi
- SLSS **RLCHBS: C16 TĂNG CAO 19,7 (ref 6,97)**
- Theo dõi **CPT2** (Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)

MỘT SỐ TRƯỜNG HỢP RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ

Carnitine Palmitoyl Transferase Deficiency, type 2 CPT-2 deficiency



Điều trị lâu dài:

- + Chế độ ăn giàu carbohydrate (70%) và ít chất béo (<20%)
- + Sử dụng carnitine để chuyển đổi acyl-CoAs chuỗi dài độc hại tiềm ẩn thành acylcarnitin

MỘT SỐ TRƯỜNG HỢP RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ

- Bé trai
- Sinh thường 35 tuần 2 ngày
- CNLS: 2050g
- Mất sau 1 tuần do toan chuyển hoá

→ RLCHBS?

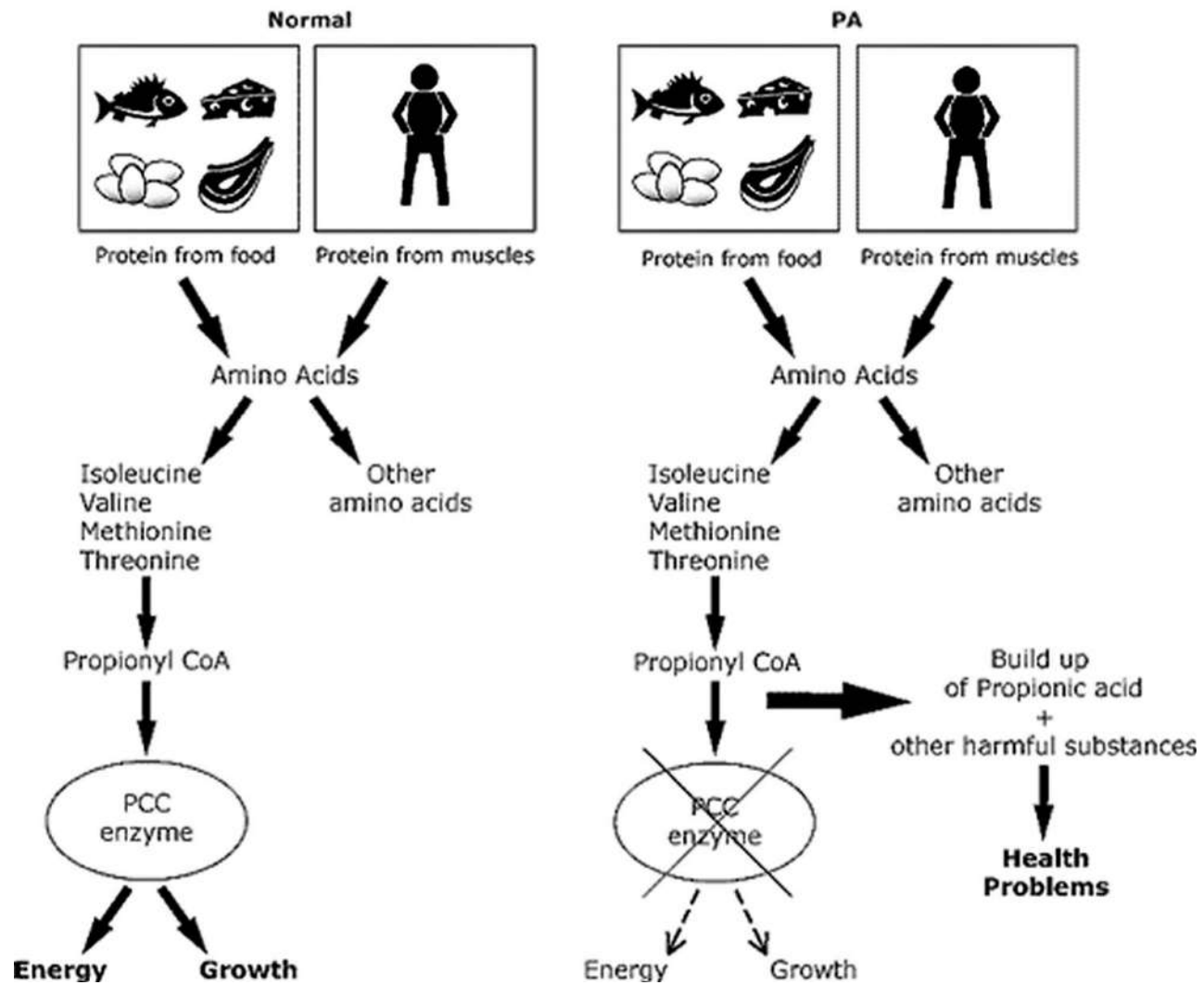
STT	Carnitine	Ký hiệu	Kết quả	Khoảng tham chiếu	Kết luận	Đơn vị
15	Free carnitine	C0	15,5	8,05 - 42,93	Bình thường	μmol/L
16	Acetylcarnitine	C2	20,9	7,61 - 48,53	Bình thường	μmol/L
17	Propionylcarnitine	C3	17,7	0,65 - 4,66	TĂNG	μmol/L

→ RLCH acid propionic máu

- Gia đình đề nghị được tư vấn thực hiện XN chẩn đoán trước sinh cho thai kỳ sau
- Khảo sát vùng gen có đột biến *PCCA* and *PCCB*

MỘT SỐ TRƯỜNG HỢP RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ

Propionic Acidemia (PA)



MỘT SỐ TRƯỜNG HỢP RLCHBS TẠI BV TỪ DŨ

- Bé trai
- Sinh thường 37 tuần 2 ngày
- CNLS: 2050g
- Tím quanh môi, tay chân lạnh, trương lực cơ giảm, thở cơ lõm ngực nhẹ

→ **RLCHBS** hay **Nhiễm trùng huyết sơ sinh?**

5	Glutamic acid	Glu	326	134,55 - 565,32	Bình thường	µmol/L
6	Glycine	Gly	742	282,71 - 791,87	Bình thường	µmol/L
7	Leucine/Isoleucine/ Hydroxyproline	Leu/Ile/Pro-OH	194	75,23 - 224	Bình thường	µmol/L
8	Methionine	Met	40,7	12,67 - 42,09	Bình thường	µmol/L
9	Ornithine	Orn	125	45,4 - 144,29	Bình thường	µmol/L
10	Phenylalanine	Phe	90	31,48 - 96,14	Bình thường	µmol/L
11	Proline	Pro	237	84,18 - 273,58	Bình thường	µmol/L
12	Tyrosine	Tyr	165	34,11 - 188,29	Bình thường	µmol/L
13	Valine	Val	170	55,37 - 183,29	Bình thường	µmol/L
14	Argininosuccinic acid	Asa	0,35	0,08 - 0,41	Bình thường	µmol/L
STT	Carnitine	Ký hiệu	Kết quả	Khoảng tham chiếu	Kết luận	Đơn vị
15	Free carnitine	C0	20,4	8,05 - 42,93	Bình thường	µmol/L
16	Acetylcarnitine	C2	30,7	7,61 - 48,53	Bình thường	µmol/L
17	Propionylcarnitine	C3	2,51	0,65 - 4,66	Bình thường	µmol/L
18	Malonylcarnitine\	C3DC/C4OH	0,246	0,05 - 0,37	Bình thường	µmol/L

49	Tetracosanoylcarnitine (Lignoceroylcarnitine)	C24	0,015	0,006 - 0,028	Bình thường	µmol/L
50	Hexacosanoylcarnitine (Cerotoylcarnitine)	C26	0,019	0,004 - 0,022	Bình thường	µmol/L
STT	Ketone	Ký hiệu	Kết quả	Khoảng tham chiếu	Kết luận	Đơn vị
51	Succinylacetone	SA	0,26	0,13 - 0,31	Bình thường	µmol/L
STT	Nucleoside	Ký hiệu	Kết quả	Khoảng tham chiếu	Kết luận	Đơn vị
52	Adenosine	ADO	0,43	0,19 - 1,42	Bình thường	µmol/L
53	2'-deoxyadenosine	D-ADO	0,02	0,00 - 0,03	Bình thường	µmol/L
STT	Lysophospholipid	Ký hiệu	Kết quả	Khoảng tham chiếu	Kết luận	Đơn vị
54	C20:0 lysophosphatidylcholine	C20:0-LPC	0,3	0,1 - 0,76	Bình thường	µmol/L
55	C22:0 lysophosphatidylcholine	C22:0-LPC	0,214	0,08 - 0,46	Bình thường	µmol/L
56	C24:0 lysophosphatidylcholine	C24:0-LPC	0,525	0,19 - 0,68	Bình thường	µmol/L
57	C26:0 lysophosphatidylcholine	C26:0-LPC	0,292	0,096 - 0,43	Bình thường	µmol/L

→ nhiễm trùng huyết

→ Bé được cho bú mẹ

- **Rối loạn chuyển hoá bẩm sinh** → nhóm lớn gồm các bệnh lý di truyền do đột biến gen mã hóa các protein liên quan đến quá trình chuyển hóa các chất trong cơ thể

→ **nếu không được phát hiện và can thiệp kịp thời có thể dẫn đến những biến chứng không thể hồi phục và thậm chí là tử vong ở trẻ**

- **Sàng lọc RLCHBS**

- giúp phát hiện sớm các bệnh lý RLCHBS

- can thiệp kịp thời nhằm giảm các biến chứng xấu và tỉ lệ tử vong ở trẻ

- thực hiện xét trước sinh → nâng cao chất lượng dân số

- SLRLCHBS được thực hiện bằng **phương pháp khối phổ kép** với độ nhạy và độ đặc hiệu cao

- Phát triển các đơn vị lâm sàng chuyên biệt để quản lý, điều trị, theo dõi trẻ bệnh ... suốt đời
- Tổ chức, quỹ... để hỗ trợ trẻ bệnh có hoàn cảnh khó khăn

thank
you