



<http://screening.charite.de>

Điện thoại: +49 30 450 566 346

ng-screening@charite.de

www.neonatal-screening.com



Thông tin dành cho phụ huynh

Xét nghiệm khám sàng lọc cho trẻ sơ sinh

minh mà những ngày đầu tiên sau khi sinh có thể liên lạc với Bạn được. Nếu vì lý do nào khác mà kết quả không rõ ràng thì phòng thí nghiệm khám sàng lọc sẽ yêu cầu Bạn - bằng thư hoặc thông qua người gửi mẫu máu - lấy máu lần nữa. Kết quả xét nghiệm sàng lọc thính giác có ngay sau khi tiến hành, sẽ thông báo cho Bạn và ghi chép vào sổ y bạ vàng. Những hướng dẫn về các cơ sở có thể tiến hành khám kiểm tra lại được đưa cùng với báo cáo kết quả. Các kết quả trên phiếu khám sàng lọc sẽ được chuyển đến trung tâm xét nghiệm sàng lọc, ở đó, các biện pháp cần thiết sẽ được điều phối và theo dõi.

Chỉ dẫn

Không phải việc điều trị kịp thời tất cả các bệnh đã nêu đều có thể tránh hoàn toàn được đi chứng bệnh tật. Trong đại đa số các trường hợp, việc điều trị ngay sẽ tạo điều kiện cho cháu bé liên quan một sự phát triển bình thường.

Các điều kiện cơ bản quan trọng

- Việc tham gia thử nghiệm khám sàng lọc cho trẻ sơ sinh là tự nguyện. Việc đưa ra quyết định làm hay không làm xét nghiệm này cần phải được dựa trên các thông tin có cơ sở. Sự đồng ý của Bạn cho việc khám nghiệm chỉ bao gồm các bệnh có chủ đích đã nêu.
- Việc bảo mật dữ liệu cũng được bảo đảm: các kết quả khám nghiệm dĩ nhiên được các bác sĩ giữ bí mật và không được phép chuyển cho người thứ Ba nếu không được sự đồng ý của Bạn. Bạn có quyền rút lại sự thuận tình của mình bất kỳ lúc nào.
- Chi phí dành cho việc khám nghiệm máu cũng như khám sàng lọc chức năng thính giác sẽ được các quỹ bảo hiểm nhà nước đảm nhiệm. Đối với các bệnh nhân bảo hiểm tư nhân, đại đa số phí tổn cũng được chi trả. Bạn sẽ được biết chi tiết tại nơi chịu phí tổn hoặc cơ sở hỗ trợ.

Nếu bạn còn thắc mắc nữa về đề tài xét nghiệm sàng lọc cho trẻ sơ sinh thì đề nghị Bạn liên hệ với bệnh viện sản của mình, bác sĩ nhi hoặc người đỡ đẻ. Bạn luôn luôn có thể trao đổi các thắc mắc của mình với các bác sĩ.

Đội ngũ xét nghiệm sàng lọc cho trẻ sơ sinh xin chúc Bạn và bé của Bạn mọi điều tốt lành trong tương lai.

Các bệnh được khám khi xét nghiệm sàng lọc cho trẻ sơ sinh

Hội chứng tuyến thượng thận sinh dục

Rối loạn nội tiết tố do khiếm khuyết vô thận phụ: nam tính hoá đối với các bé gái, có khả năng bị tử vong khi có khủng hoảng mất muối. Điều trị bằng cách bổ sung nội tiết tố (xác suất khoảng 1/10.000 trẻ sơ sinh).

Chứng thiếu hụt Biotinidase

Rối loạn trong chuyển hoá Vitamin Biotin: biến đổi da, rối loạn thính thị giác, rối loạn phát triển trí óc và vận động. Điều trị bằng cách bổ sung Biotin (xác suất khoảng 1/80.000 trẻ sơ sinh).

Chứng rối loạn trong chuyển hóa chất Carnitin

Rối loạn trong chuyển hoá các axit béo: khủng hoảng trong việc chuyển hoá, hôn mê, có khả năng tử vong. Điều trị bằng chế độ ăn uống đặc biệt (xác suất khoảng 1/100.000 trẻ sơ sinh).

Galaktosämie

Rối loạn trong việc chuyển hoá đường sữa: bị mù mắt, khuyết tật thân thể và trí óc, suy gan, có khả năng tử vong. Điều trị bằng chế độ ăn uống đặc biệt (xác suất khoảng 1/40.000 trẻ sơ sinh).

Glutarazidurie loại I

Rối loạn trong việc đào thải axit amin: khủng hoảng trong việc chuyển hoá, rối loạn vận động vĩnh viễn. Điều trị bằng chế độ ăn uống đặc biệt (xác suất khoảng 1/80.000 trẻ sơ sinh).

Hypothyreose (thiếu hụt tuyến giáp)

Suy tuyến giáp bẩm sinh: rối loạn nghiêm trọng việc phát triển cơ thể và trí óc. Điều trị bằng cách bổ sung nội tiết tố (xác suất khoảng 1/4.000 trẻ sơ sinh).

Rối loạn thính giác cũng có thể xuất hiện trong quá trình phát triển của trẻ, vì vậy ngay cả sau một kết quả thử nghiệm âm tính thì điều quan trọng Bạn là cha mẹ vẫn nên tiếp tục lưu ý xem liệu con mình có nghe tốt không.

Isovalerianazidämie

Rối loạn trong việc chuyển hoá axit amin: khủng hoảng trong việc chuyển hoá, hôn mê, thiếu năng trí tuệ. Điều trị bằng chế độ ăn uống đặc biệt (xác suất khoảng 1/50.000 trẻ sơ sinh).

Rối loạn MCAD-/LCHAD-/VLCAD

Rối loạn trong việc tạo năng lượng từ các axit béo: khủng hoảng trong việc chuyển hoá, hôn mê, suy cơ bắp và cơ tim, có khả năng tử vong. Điều trị bằng cách tránh các giai đoạn đói, nếu cần sử dụng chế độ ăn uống đặc biệt (xác suất khoảng 1/10.000 (MCAD-D) tới 1/80.000 trẻ sơ sinh).

Xơ nang (Cystische Fibrose)

Bệnh di truyền, rối loạn việc trao đổi muối trong các tế bào tuyến, tạo dịch nhầy nhớt trong các đường hô hấp hoặc các cơ quan khác với viêm nhiễm lâu dài. Các dạng nặng nhẹ khác nhau tùy theo sự di truyền. Những người bị liên quan thường thiếu cân và chậm lớn. Các chức năng của phổi và tuyến tụy bị ảnh hưởng. Điều trị thông qua liệu pháp nuôi dưỡng, vật lý trị liệu và thuốc (xác suất khoảng 1/3.300 trẻ sơ sinh).

Phenylketonurie (PKU) và bệnh si rô niệu (MSUD)

Rối loạn trong việc chuyển hoá axit amin: các cơn co giật, rối loạn nghiêm trọng việc phát triển thân thể và trí óc. Điều trị bằng chế độ ăn uống đặc biệt (xác suất khoảng 1/10.000 (PKU) bzw. 1/200.000 trẻ sơ sinh (MSUD)).

Các rối loạn thính giác

Là rối loạn giác quan thường xảy ra nhất trong lứa tuổi ấu nhi, nguyên nhân đa dạng, một phần do kết hợp với các bệnh khác (bệnh tim, thận, thị giác). Phát hiện và điều trị sớm là điều kiện tiên quyết cho việc phát triển ngôn ngữ và trí tuệ tối ưu. Phát hiện quá muộn sẽ dẫn đến các tổn hại vĩnh viễn. Trị liệu, trong đó có cả kỹ thuật kích thích sớm, sử dụng tai nghe, nếu cần cấy ốc tai điện tử Cochlea Implantat (xác suất khoảng 1-3/1.000 trẻ sơ sinh).



Nhằm phát hiện sớm những rối loạn bẩm sinh ở trẻ sơ sinh



Kompetenznetz
Neugeborenen-Screening

Berlin • Greifswald • Magdeburg • Weiden



Các phụ huynh thân mến,

Bạn sắp sinh con hoặc vừa mới sinh em bé. Bạn muốn con mình lớn lên khỏe mạnh. Tờ thông tin này hướng dẫn Bạn về việc khám sàng lọc cho trẻ sơ sinh ít ngày sau khi sinh nhằm để phát hiện sớm bệnh tật. Việc khám thính giác là quan trọng, bởi sự rối loạn thính giác sẽ trì hoãn sự phát triển ngôn ngữ hoặc thậm chí hoàn toàn không phát triển.

Tại sao các cuộc khám nghiệm nhằm phát hiện sớm phải được tiến hành?

Phần lớn trẻ em ra đời đều khỏe mạnh – nhưng cũng có các trường hợp ngoại lệ. Khoảng một trong 1000 trẻ sơ sinh bị một rối loạn bẩm sinh hiếm hoi trong việc chuyển hoá chất hoặc chức năng các cơ quan (ví dụ rối loạn thính giác), mà những rối loạn này không thể nhận biết được thông qua những dấu hiệu bên ngoài, nhưng lại có hại cho sức khỏe. Đối với nhiều bệnh này, việc tiến hành điều trị sớm như có thể sát ngay sau khi sinh sẽ có nhiều triển vọng tránh tử vong và tránh hoặc giảm bớt những tổn hại vĩnh viễn. Vì thế, hàng loạt các khám nghiệm đã thành luật định đối với những bệnh như thế được tiến hành, trong đó có cả việc xét nghiệm sàng lọc cho trẻ sơ sinh.

Với việc tham gia của mình, Bạn sẽ hỗ trợ việc bảo đảm sức khỏe của em bé mình.

Những bệnh nào được khám nghiệm?

Từ hơn 30 năm nay việc khám sàng lọc cho trẻ sơ sinh ở nước Đức được tiến hành. Ở đây đã thành công trong việc tìm ra những hội chứng thiếu năng tuyến giáp, tăng sinh tuyến thượng thận, thiếu hụt Biotinidase, chứng rối loạn trong chuyển hoá đường sữa (Galaktosämie) và chứng rối loạn trong chuyển hoá axit amin (PKU) bẩm sinh. Trong những năm gần đây, các cuộc khám nghiệm này đã được cải thiện cơ bản, nắm bắt được những rối loạn khác trong việc chuyển hoá chất đạm và chất béo có thể điều trị được, kể cả những rối loạn thính giác. Một phần các bệnh này do di truyền, việc xét nghiệm sàng lọc để khám các đặc điểm gen (di truyền) (khám nghiệm gen di truyền hàng loạt). Từ năm 2016 tiến hành khám cả xơ nang/ Cystische Fibrose (CF), ở đây (khoảng 1 trong 1000 trẻ sơ sinh) tiến hành cả phân tích gen di truyền (ADN). Các bệnh chi tiết được miêu tả ở trang sau.

Ý nghĩa của kết quả thử nghiệm?

Kết quả của việc thử nghiệm khám sàng lọc chưa phải là việc chẩn đoán bệnh của bác sĩ và việc yêu cầu khám lại không có nghĩa là cháu bé bị bệnh. Đôi khi chỉ là lượng máu không đủ cho tất cả các cuộc khám nghiệm, lấy máu quá sớm để xác định chắc chắn tất cả các bệnh hoặc kết quả sát ngưỡng cho phép và phải kiểm tra lại. Cả trong những trường hợp hiếm hoi mà kết quả khám nghiệm có dấu hiệu bị bệnh, thì việc chẩn đoán cũng chưa hoàn toàn chắc chắn, mà cần phải tiến hành các cuộc khám nghiệm tiếp theo để xác định cho rõ ràng.

Đề nghị Bạn hành động nhanh nếu Bạn được yêu cầu làm lại xét nghiệm sàng lọc cho trẻ sơ sinh. Các trung tâm chẩn đoán và điều trị thường cho lịch khám lại gấp gáp. Điều đó có lợi cho con Bạn, khi việc làm sáng tỏ tình hình cần được tiến hành nhanh chóng. Một kết quả đo tòi khi thử nghiệm khả năng thính giác không có nghĩa là con Bạn nghe kém, mà là kết quả khám sàng lọc cần phải được kiểm tra lại. Việc đo đạc kiểm tra lần đầu nên được tiến hành ngay tại nơi sinh, Bạn sẽ nhận được các địa chỉ dành cho việc khám kiểm tra ngoại trú hoặc các bệnh viện chuyên khoa tại trung tâm xét nghiệm sàng lọc. Nếu kết quả trong việc xét nghiệm CF bất thường thì cháu bé phải được đưa tới một trung tâm u xơ nang chuyên khoa để khám, vì chỉ có 1 trong 5 trẻ em có kết quả bất thường là thực sự bị bệnh. Ở đó, thường được tiến hành một thử nghiệm gọi là „thử nghiệm mồ hôi“ như là việc chẩn đoán để xác nhận, thử nghiệm này không nguy hiểm, không đau và nhanh có kết quả. Cũng có thể còn cần những khám nghiệm tiếp theo nữa.

Những bệnh này có chữa được không?

Tất cả các bệnh đã nêu là bẩm sinh và vì vậy không thể chữa được. Nhưng đối với tất cả các bệnh đã khám được thì có những liệu pháp có thể giúp tránh được hoặc giảm bớt hậu quả hoặc cải thiện chất lượng sống, nếu việc điều trị đặc biệt bắt đầu sớm. Các bác sĩ chuyên khoa luôn sẵn sàng tư vấn và chăm sóc trong các trường hợp nghi vấn hoặc bị bệnh. Nếu khi xét nghiệm sàng lọc lần thứ hai vẫn chưa cho kết luận chắc chắn về thính lực của con Bạn thì sẽ tiến hành việc xác định chính xác ngưỡng thính giác tại một cơ sở đặc biệt. Việc khám nghiệm này không đau và được tiến hành trong khi ngủ.

Nếu khi đó xác định được là khả năng nghe bị hạn chế thì việc điều trị phù hợp sẽ được tiến hành ngay. Với việc khuyến khích sớm, gần như mọi trẻ em bị rối loạn thính giác đều có triển vọng tốt trong việc phát triển ngôn ngữ bình thường.

Khi nào và được khám như thế nào?

Các xét nghiệm sàng lọc được tiến hành trong thời gian từ ngày thứ hai cho tới ngày thứ ba sau khi sinh (từ giờ thứ 36 – 72 sau khi sinh), có thể được tiến hành cùng với việc khám định kỳ lần thứ hai cho bé (U 2). Đối với việc xét nghiệm sàng lọc nội tiết tố và chuyển hoá chất, sẽ lấy vài giọt máu (từ ven hoặc gót chân), nhỏ lên một thẻ giấy lọc đã được chuẩn bị sẵn và sau khi khô thì được đưa ngay vào phòng thí nghiệm khám sàng lọc. Ở đó, các mẫu máu sẽ được xét nghiệm theo các bệnh chủ đích khác nhau, bằng các phương pháp rất nhạy bén. Đối với việc khám sàng lọc xơ nang, áp dụng nghiệm pháp 3 nấc bậc từ 2 thử nghiệm hoá sinh (IRT và Pankreatitis-assoziiertes Protein) và một phân tích gen nhằm giữ số lượng khám kiểm tra sao cho ít nhất. Để khám nghiệm thính lực, đo những tín hiệu không thể nghe thấy được, đo tai trong khoẻ của trẻ sơ sinh phát ra, hoàn toàn không đau, bằng một ống dẫn đưa vào ống tai (được gọi là đo âm ốc tai OAE) hoặc tiến hành đo đáp ứng thính giác thân não (tiếng Anh: Automated Audiometry Brainstem Response=AABR). Chức năng của tai trong được kiểm tra hoặc xem xét các sóng âm thanh có được chuyển đi và được xử lý như các xung lực điện hay không.

Ai được biết kết quả thử nghiệm?

Về kết quả thử nghiệm sàng lọc nội tiết tố và chuyển hoá chất, người gửi mẫu máu sẽ nhận (bệnh viện sản, bác sĩ nhi) sẽ nhận được báo cáo bằng văn bản trong vòng ít ngày. Kết quả khám u xơ nang có thể kéo dài tới 14 ngày do nghiệm pháp có nhiều nấc bậc. Thường thì cha mẹ trẻ không nhận được báo cáo kết quả.

Như vậy đối với Bạn có nghĩa là: Không có tin tức = tin tức tốt.

Chỉ khi có dấu hiệu bệnh rõ ràng mà cần phải điều trị ngay thì Bạn sẽ trực tiếp được chúng tôi hoặc người gửi mẫu máu báo tin. Vì vậy đề nghị Bạn thông báo cho thể thử nghiệm số điện thoại và địa chỉ của