

Thông tin dành cho người đại diện hợp pháp về xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh trong phòng thí nghiệm

Xét nghiệm sàng lọc sơ sinh là gì?

Xét nghiệm sàng lọc sơ sinh nhằm để sàng lọc các bệnh lý ở giai đoạn đầu để chẩn đoán và điều trị những bệnh này ở trẻ sơ sinh trước khi chúng xuất hiện và gây ảnh hưởng không thể cứu vãn đến sức khỏe.

Những bệnh lý nào sẽ được sàng lọc bằng phương pháp xét nghiệm sàng lọc sơ sinh?

Trong phạm vi xét nghiệm sàng lọc sơ sinh, 18 bệnh được kiểm tra:

- rối loạn tuyến giáp bẩm sinh (bệnh suy giáp bẩm sinh)
- suy thượng thận bẩm sinh (bệnh tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh)
- rối loạn dịch nhầy đường hô hấp bẩm sinh (xơ nang)
- 15 bệnh di truyền về trao đổi chất (phenylketonuria...vv)
- teo cơ cột sống (SMA) và suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID)

Việc xét nghiệm sàng lọc sơ sinh được thực hiện như thế nào?

Trong khoảng thời gian từ 48 đến 72 giờ sau khi sinh sẽ tiến hành lấy vài giọt máu từ gót chân của em bé rồi nhỏ lên hai thẻ xét nghiệm tự thấm (sau đây viết tắt là thẻ xét nghiệm). Một thẻ xét nghiệm sẽ được gửi đến phòng thí nghiệm của Bệnh viện đào tạo và giảng dạy Brno, tại đây sẽ tiến hành xét nghiệm ba bệnh bẩm sinh đầu tiên như đã nói trên (suy tuyến giáp, tăng sản tuyến thượng thận và xơ nang bẩm sinh). Thẻ xét nghiệm thứ hai được gửi đến phòng thí nghiệm của Bệnh viện đào tạo và giảng dạy tại Olomouc, tại đó sẽ xét nghiệm các bệnh di truyền về trao đổi chất.

Các bệnh lý sẽ được phát hiện dựa trên cơ sở tăng số lượng một số chất nhất định trong máu của trẻ sơ sinh (ví dụ như protein, hormone, acid amin và acylcarnitines). Trong phạm vi xét nghiệm sàng lọc sơ sinh bệnh xơ nang, trong giai đoạn đầu tiên sẽ xác định mức độ của chất được sản sinh bởi tuyến tụy (gọi là Immunoreactive trypsinogen - IRT). Thử nghiệm này tương đối nhạy cảm và sẽ phát hiện ra phần lớn các bệnh nhân bị xơ nang, thế nhưng việc tăng mức IRT có thể xảy ra, mặc dù trẻ sơ sinh không bị xơ nang. Bởi vậy, đối với 1% trẻ sơ sinh có mức IRT cao nhất trong giai đoạn thứ hai sẽ được kiểm tra đột biến di truyền về gen xơ nang để phân biệt những kết quả sàng lọc thực sự dương tính so với những kết quả dương tính giả.

Xét nghiệm này được thực hiện bởi phòng thí nghiệm chuyên ngành tại Bệnh viện đào tạo và giảng dạy Brno. Xét nghiệm được thực hiện trực tiếp từ những giọt máu khô được lấy lúc đầu mà trong đó phát hiện có nồng độ IRT cao. Kết quả xét nghiệm sàng lọc cụ thể này chỉ phục vụ để kết luận rằng kết quả sàng lọc bệnh xơ nang là âm tính (nghĩa là trẻ sơ sinh không bị xơ nang) hoặc dương tính (tức là trẻ sơ sinh bị nghi mắc bệnh xơ nang và cần có các xét nghiệm chẩn đoán tiếp theo để xác nhận hoặc phủ nhận nghi ngờ đó).

Trong trường hợp xét nghiệm đột biến di truyền gen về bệnh xơ nang, DNA tách riêng từ thẻ xét nghiệm sẽ được lưu giữ trong hai tháng để lập lại xét nghiệm. Sau khi hết thời gian đó, DNA sẽ bị hủy bỏ.

Kết quả xét nghiệm sàng lọc sơ sinh được thông báo như thế nào?

Các bệnh lý phát hiện thông qua sàng lọc sơ sinh là những bệnh bẩm sinh hoặc di truyền nghiêm trọng. Việc phát hiện kịp thời bệnh lý là điều kiện tiên quyết đầu tiên để bắt đầu điều trị sớm có hiệu quả. Việc điều trị được bắt đầu càng sớm thì càng thành công và giúp ngăn chặn phát triển các biến chứng khác nhau, một số biến chứng đó có thể dẫn đến thiệt hại không thể cứu vãn cho sức khỏe.

Chỉ khoảng 1 trong số 1.150 trẻ sơ sinh bị mắc một trong số những bệnh nói trên và vì lý do xác suất mắc bệnh rất thấp, các phòng xét nghiệm sàng lọc không cấp thông báo về kết quả bình thường (âm tính). Nếu như phòng xét nghiệm không liên hệ với người đại diện hợp pháp của trẻ, điều đó có nghĩa là trẻ không có bất kỳ nghi ngờ nào về mắc bệnh được xét nghiệm. Ngược lại, khi có nghi ngờ mắc bệnh xét nghiệm, phòng xét nghiệm sẽ liên lạc tích cực với người đại diện hợp pháp của trẻ (thường là trong vòng 1 tuần kể từ khi lấy mẫu máu, đối với xét nghiệm bệnh xơ nang thường là trong vòng 4 đến 6 tuần). Vì lý do đó, cần nêu cho cơ sở y tế số liệu chi tiết để liên lạc với người đại diện hợp pháp và với bác sĩ nhi khoa của trẻ (địa chỉ đầy đủ, số điện thoại).

Nếu phòng xét nghiệm liên hệ với tôi, điều đó có nghĩa là con tôi bị bệnh?

Xét nghiệm sàng lọc không phải là chẩn đoán xác định cuối cùng, nó chỉ xác nhận bị nghi có rối loạn di truyền. Việc nghi ngờ bị bệnh cần được xác nhận hoặc bác bỏ thông qua các cuộc kiểm tra chi tiết khác. Các bước xét nghiệm tiếp theo phụ thuộc vào mức độ khẩn cấp và tùy theo loại bệnh. Về nguyên tắc, đó chỉ là việc lấy tiếp các giọt máu từ gót chân, hoặc lấy máu từ tĩnh mạch, trường hợp đặc biệt, trẻ sơ sinh được nhanh chóng nhập viện.

Có thể xảy ra trường hợp việc xét nghiệm sàng lọc sơ sinh không phát hiện ra một số bệnh?

Việc xét nghiệm sàng lọc sơ sinh chỉ có thể phát hiện những bệnh được liệt kê ở trên. Trong một số trường hợp hiếm gặp, có thể một trong những bệnh nêu trên bị bỏ sót khi chẩn đoán (tức là kết quả âm tính giả). Trong những trường hợp này thường là dạng bệnh nhẹ.

Thẻ xét nghiệm sàng lọc sẽ được làm gì sau xét nghiệm?

Thẻ xét nghiệm – phiếu xét nghiệm sàng lọc, theo Nghị định số 98/2012 Sb., về tài liệu y tế, sẽ được bảo quản trong thời gian năm năm tại cơ sở y tế nơi thực hiện xét nghiệm và được bảo vệ chống bị lạm dụng.

Có thể từ chối việc lấy giọt máu để thực hiện xét nghiệm sàng lọc sơ sinh hay không?

Theo ý kiến của các hiệp hội y tế Cộng hòa Séc, chúng tôi khuyến cáo nên cân nhắc một cách nghiêm túc về quyết định này - liệu quan điểm cá nhân này trở thành mạo hiểm, có thể gây ảnh hưởng suốt đời đến sức khỏe chỉ vì bệnh không được phát hiện kịp thời? Nếu trẻ bị mắc một trong số các bệnh nêu trên, mà không được xét nghiệm sàng lọc thì trẻ sẽ bị mất hy vọng được điều trị kịp thời. Tổn thương sức khỏe do hậu quả bắt đầu điều trị muộn là rất nghiêm trọng và không thể cứu chữa. Không tồn tại quy trình khác để thay thế cho việc xét nghiệm sàng lọc những bệnh nêu trên.

Bạn phải làm gì nếu không muốn thực hiện xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh trong phòng thí nghiệm?

Y tá chăm sóc con bạn sẽ thông báo cho bạn về kế hoạch lấy mẫu. Nếu bạn không muốn thực hiện việc kiểm tra này, tốt nhất bạn hãy thông báo trong vòng 48 giờ sau khi sinh con hoặc muộn nhất là trước khi tiến hành xét nghiệm sàng lọc. Sau đó, bác sĩ sẽ cùng với bạn viết „Biên bản từ chối xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh trong phòng thí nghiệm (REVERS)“.



Thông tin chi tiết về sàng lọc sơ sinh và danh sách các cơ sở y tế thực hiện xét nghiệm sàng lọc có thể tìm thấy trên trang www.novorozeneckyscreening.cz.