

Giải thích về xét nghiệm dị tật sàng lọc sơ sinh

～Về chương trình xét nghiệm sàng lọc sơ sinh của tỉnh Gifu～

Xét nghiệm dị tật sàng lọc sơ sinh là xét nghiệm ở trẻ sơ sinh từ 4 ~ 6 ngày tuổi. Ngay cả khi biểu hiện bên ngoài của trẻ có vẻ bình thường nhưng cũng có khả năng mắc bệnh bẩm sinh. Trong số đó, có những bệnh có thể phòng biến chứng nếu được phát hiện sớm và điều trị kịp thời. Xét nghiệm dị tật sàng lọc sơ sinh là xét nghiệm vô cùng quan trọng để phát hiện trước triệu chứng bệnh và ngay lập tức tiến hành điều trị.

● Các bệnh thuộc đối tượng xét nghiệm

①	Bệnh suy tuyến giáp bẩm sinh	Gây ra các triệu chứng như chậm lớn và thiếu năng trí tuệ.	
②	Bệnh tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh	Gây tình trạng mất nước và kém phát triển.	
③	Bệnh rối loạn Galactose máu	Gây ra các triệu chứng như chậm phát triển thần kinh vận động và đục thủy tinh thể.	
④	Rối loạn chuyển hoá axit amin	Bệnh Phenylketo niệu	Gây ra các triệu chứng như chậm phát triển thần kinh vận động, co giật và thiếu hụt sắc tố.
⑤		Bệnh Siro niệu	Gây ra triệu chứng suy giảm nhận thức và co giật.v.v.
⑥		Bệnh Homocystin niệu	Gây ra các triệu chứng như thiếu năng trí tuệ, tâm thần, dị dạng xương.v.v.
⑦		Bệnh Citrullinemia type 1	Làm suy giảm xử lý chuyển hóa amoniac gây triệu chứng co giật, nôn mửa, tổn thương não. Nếu phát hiện sớm có thể điều trị bằng thuốc và chế độ ăn uống.
⑧	Hội chứng Cystin niệu		
⑨	Rối loạn chuyển hoá axit hữu cơ	Nhiễm axit ethylmalonic trong máu	Đây là bệnh do rối loạn quá trình chuyển hóa axit amin làm tích tụ chất hữu cơ trong cơ thể. Dẫn đến triệu chứng co giật, nôn mửa, đột tử. Nếu phát hiện sớm có thể điều trị bằng thuốc và chế độ ăn uống.
⑨		Bệnh axit propionic máu	
⑩		Axit Isovaleric máu	
⑪		Methylcrotonylglycin niệu (MCCD)	
⑫		Bệnh máu HMG	
⑬		Thiếu hụt carboxylase đa nguyên	
⑭	Bệnh Glutaric aciduria tuýp 1		
⑮	Rối loạn chuyển hoá axit béo	Thiếu hụt MCAD	Đây là bệnh làm suy giảm quá trình tạo ra năng lượng. Làm suy giảm khả năng hoạt động và gây đột tử do lượng đường trong máu thấp. Nếu phát hiện sớm sẽ được điều trị bằng thuốc và tuân thủ chế độ ăn uống nghiêm ngặt, bổ sung năng lượng, tăng khả năng chuyển hóa chất.
⑰		Thiếu hụt VLCAD	
⑱		Thiếu hụt TFP	
⑲		Thiếu hụt CPT1	
⑳		Thiếu hụt CPT2	

※Xét nghiệm dị tật sàng lọc sơ sinh ngoài phát hiện được 20 bệnh ghi ở trên, còn có thể sẽ phát hiện thêm các chứng bệnh thứ phát khác (như thiếu hụt CACT, thiếu hụt Carnitine tổng hợp, bệnh Citrullinemia type 2).

● Những Điều Cần Hiểu Rõ Khi Thực Hiện Xét Nghiệm

□Việc phát hiện và điều trị sớm rất quan trọng vì nếu mắc dị tật bẩm sinh thì chỉ cần có triệu chứng đơn thuần như cảm cúm cũng là một trong những nguyên nhân gây ra bệnh về não và đột tử ở trẻ sơ sinh.

□Cũng có trường hợp phát hiện ra bệnh có triệu chứng nhẹ không nhất thiết phải điều trị. Đặc biệt trong trường hợp bệnh có triệu chứng nhẹ, cũng có trường hợp không thể phát hiện ra trong mẫu máu của trẻ sơ sinh.

□Có những trường hợp không kịp đợi kết quả xét nghiệm vì trẻ phát bệnh ngay sau khi vừa chào đời.

□Đặc biệt ở những trường hợp bệnh nặng, có những trường hợp mặc dù có thể giảm nhẹ mức độ tổn thương do dị tật gây ra nhưng không thể đạt hiệu quả điều trị tuyệt đối.

□Cũng có trường hợp mặc dù khi xét nghiệm đối với trẻ vừa mới sinh cho kết quả dị tật mức nhẹ, nhưng sau 1 thời gian theo dõi có thể cho ra kết quả khác.

Đơn Đăng Ký Xét Nghiệm Dị Tật Sàng Lọc Sơ Sinh

Kính gửi ban giám đốc bệnh viện và y bác sỹ phụ trách

Tôi đã đọc kỹ [giải thích về xét nghiệm dị tật sàng lọc sơ sinh] và được cơ quan y tế giải thích chi tiết nội dung, đã hiểu cặn kẽ việc sử dụng thông tin cá nhân cũng như chương trình xét nghiệm sàng lọc dị tật sơ sinh. Tôi xin chọn xét nghiệm dị tật sơ sinh cho con của tôi như sau

Đăng ký xét nghiệm

Không đăng ký xét nghiệm

(※Hãy khoanh tròn ○ 1 trong 2 câu trả lời trên)

Ngày đăng ký	Năm tháng ngày
Địa chỉ	
Số điện thoại	() — ※hãy ghi số điện thoại có thể liên hệ được khi cần.
Phụ huynh ký và ghi rõ họ tên	

※Nếu trở về quê sau khi xuất viện hãy ghi địa chỉ liên hệ đó vào đây.

Địa chỉ	Họ Tên
Số điện thoại	() —

● Cách Thức Đăng Ký Xét Nghiệm

Điền đầy đủ vào các mục trong đơn đăng ký, đóng dấu và nộp cho cơ quan y tế.

● Chi Phí Xét Nghiệm

Chi phí xét nghiệm nếu sinh tại các cơ sở y tế trong tỉnh Gifu sẽ do tỉnh Gifu chi trả. Tuy nhiên chi phí liên quan đến việc lấy máu, phí gửi mẫu máu sẽ do người đăng ký xét nghiệm chi trả. (Nếu bạn sống tại Gifu nhưng sinh con tại cơ sở y tế thuộc tỉnh khác thì hãy trực tiếp liên hệ với chính quyền tỉnh/địa phương nơi bệnh viện bạn sinh để biết về chế độ chi trả phí xét nghiệm này)

● Phương Thức Xét Nghiệm

Tại bệnh viện/cơ sở y tế nơi bạn sinh con sẽ lấy 1 lượng máu nhỏ ở gót chân của trẻ sơ sinh từ 4 ~ 6 ngày tuổi. Mẫu máu sau đó sẽ được cơ sở y tế gửi đến cơ quan chuyên môn (trung tâm xét nghiệm sức khỏe cộng đồng tỉnh Gifu) để tiến hành xét nghiệm.

● Cách Thức Liên Hệ Thông Báo Kết Quả

Kết quả xét nghiệm sẽ được y/bác sỹ của bệnh viện giải thích cho bạn. Ngoài ra, kết quả sẽ được ghi lại vào sổ mẹ con. (Thời điểm và cách thức thông báo kết quả sẽ khác nhau ở mỗi cơ sở y tế, do vậy hãy xác nhận với bệnh viện)

● Về kết quả xét nghiệm ~ Sự khác biệt giữa xét nghiệm lại với xét nghiệm xác nhận (xét nghiệm chi tiết) ~

■ Xét nghiệm lại là gì • • •

Trong trường hợp không chắc về kết quả xét nghiệm lần đầu có chính xác hay không thì cơ sở y tế nơi bạn sinh con sẽ tiến hành xét nghiệm lại.

■ Xét nghiệm xác nhận (xét nghiệm chi tiết) là gì • • •

Trong trường hợp còn nghi ngờ về kết quả ở lần xét nghiệm đầu hoặc lần xét nghiệm lại và muốn kiểm tra kỹ hơn. Nếu y/bác sỹ thấy cần phải tiến hành xét nghiệm chi tiết thì hãy tuân thủ theo chỉ dẫn của bác sỹ và nhanh chóng đến khám tại cơ sở y tế (khoa nhi). Tuy nhiên, không phải tất cả trẻ sơ sinh đến khám đều có thể phát hiện ra bệnh, tỉ lệ chuẩn đoán bệnh là khoảng 3 trẻ sẽ có 1 trẻ được chuẩn đoán thông qua xét nghiệm chi tiết. Trong 1 số trường hợp hiếm gặp cũng có thể phát hiện bệnh ở cha/mẹ của trẻ xét nghiệm (không có triệu chứng)

■ Hỗ trợ trong trường hợp cần xét nghiệm chi tiết

Trong trường hợp cần xét nghiệm chi tiết thì Trung tâm xét nghiệm sức khỏe cộng đồng tỉnh Gifu sẽ báo cáo lên phòng Quản lý sức khỏe mẹ và bé của tỉnh ủy Gifu hoặc phòng bảo hiểm sức khỏe. Sau đó nhân viên y tế của phòng bảo hiểm sức khỏe sẽ liên hệ đến bạn để nắm được tình trạng của con bạn, nếu bạn có bất kỳ lo lắng nào hãy trao đổi với nhân viên để được hỗ trợ.

■ Về Việc Sử Dụng Thông Tin Cá Nhân

Kết quả xét nghiệm.v.v. sẽ được tỉnh Gifu thu thập và phân tích nhằm mục đích đánh giá tính hiệu quả của chương trình xét nghiệm sàng lọc sơ sinh, phát hiện sớm bệnh ở trẻ và có những phác đồ điều trị thích hợp. Thêm nữa, để nắm được tình hình thực tế xét nghiệm và có biện pháp hỗ trợ gia đình và trẻ em thì những thông tin cá nhân của trẻ và phụ huynh sẽ được tỉnh bảo mật nghiêm ngặt dựa theo điều khoản bảo mật thông tin cá nhân của tỉnh Gifu.

● Nếu Kết Quả Xét Nghiệm Cho Biết Có Mắc Bệnh • • •

Sẽ được bác sỹ nhi khoa chuyên về các bệnh rối loạn chuyển hóa và nội tiết điều trị. Đối với 1 số bệnh có chế độ trợ cấp y tế, do vậy hãy trao đổi cụ thể với y, bác sỹ phụ trách.

