



XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH ở Massachusetts:

Thông tin cho Quý Vị và Con Quý Vị

**Chương Trình Xét Nghiệm Dò Tìm Bệnh
ở Trẻ Sơ Sinh New England**

New England Newborn Screening Program

Biotech 4, 2nd Floor

UMass Medical School

377 Plantation Street

Worcester, MA 01605-2300

Điện thoại: 774-455-4600 | Fax: 774-455-4657

nbs@umassmed.edu

Một Chương Trình của Sở Sức Khỏe

Công Cộng Massachusetts

Có ấn bản bằng các ngôn ngữ khác:

<http://nensp.umassmed.edu>

Quý Vị Phụ Huynh thân mến,

Sau đây là một số thông tin về một dịch vụ mà luật pháp bắt buộc phải thực hiện cho con quý vị và tất cả những em bé khác ở tiểu bang Massachusetts. Dịch vụ này gọi là xét nghiệm sàng lọc sơ sinh.

Hàng năm ở tiểu bang Massachusetts có khoảng 160 em bé chào đời với một chứng bệnh rối loạn bẩm sinh hiếm gặp được phát hiện qua xét nghiệm sàng lọc sơ sinh bắt buộc. Cách duy nhất để tìm được đa số những em bé cần giúp đỡ là một xét nghiệm sàng lọc sơ sinh bởi vì đa số những em bé này trông không khác gì mọi em bé khác. Sau đó những em bé này có thể được giúp đỡ. Sau khi làm xét nghiệm sàng lọc sơ sinh, những em bé mắc các chứng bệnh hiếm gặp có thể được điều trị sớm khi cần. Lần đầu tiên xét nghiệm được thực hiện để tìm chứng bệnh rối loạn bẩm sinh hiếm gặp ở các em bé là ở tiểu bang Massachusetts vào năm 1962. Vào thời đó, việc xét nghiệm sàng lọc chỉ là để tìm một loại chứng bệnh rối loạn bẩm sinh. Kể từ khi đó, xét nghiệm sàng lọc sơ sinh còn dò tìm nhiều chứng bệnh khác, và việc xét nghiệm sàng lọc sơ sinh bắt buộc đã trở thành tiêu chuẩn y tế trên toàn thế giới.

Xét nghiệm sàng lọc sơ sinh là một dịch vụ sức khỏe công cộng. Mục đích của xét nghiệm này là để tránh những hậu quả xấu do các chứng bệnh hiếm gặp mà một số em bé có thể mắc phải. Khi **biết được** rằng các hậu quả xấu có thể ngăn ngừa được qua xét nghiệm sàng lọc sơ sinh, xét nghiệm sàng lọc sơ sinh cho chứng bệnh đó trở thành quy định bắt buộc đối với tất cả các em bé.

Khi **nghĩ** rằng xét nghiệm sàng lọc sơ sinh cho một chứng bệnh rối loạn bẩm sinh mới sẽ giúp tìm được thêm các em bé cần giúp đỡ, chúng ta cần chứng minh việc xét nghiệm sàng lọc sơ sinh có ngăn chặn được các hậu quả xấu hay không. Massachusetts là tiểu bang đi đầu trong nghiên cứu để biết việc xét nghiệm sàng lọc có thể được thực hiện hoặc nên được thực hiện để tìm các chứng bệnh khác nữa hay không. Cho đến khi biết xét nghiệm sàng lọc sơ sinh có thể ngăn chặn các hậu quả xấu đối với chứng bệnh mới đó, việc xét nghiệm vẫn là tự nguyện và được gọi là “nghiên cứu thử nghiệm.”

Quý vị nên biết là con quý vị sẽ được xét nghiệm sàng lọc các chứng bệnh nên trong chương trình xét nghiệm sàng lọc sơ sinh và bác sĩ của con quý vị sẽ hỏi quý vị để biết quý vị có muốn cho con quý vị làm xét nghiệm tìm các chứng bệnh rối loạn bẩm sinh trong cuộc nghiên cứu thử nghiệm hiện thời của tiểu bang Massachusetts hay không. Để giúp quý vị quyết định có tham gia nghiên cứu thử nghiệm hay không, chúng tôi gửi kèm theo một tờ thông tin in màu cùng với cuốn sách mỏng này, trong đó có hai danh sách các chứng bệnh: những chứng bệnh bắt buộc phải làm xét nghiệm sàng lọc và những chứng bệnh trong nghiên cứu thử nghiệm tự nguyện. Tờ thông tin in màu cũng có phần mô tả về cuộc nghiên cứu thử nghiệm hiện đang diễn ra. Sau khi quý vị hồi âm cho biết quyết định, quý vị sẽ nhận được một bản sao của mẫu mà quý vị điền gửi cho chúng tôi, đây là hồ sơ lưu lại các câu trả lời của quý vị (vui lòng xem ví dụ ở trang sau).

Chúc quý vị và em bé của quý vị vạn sự như ý!

Trân trọng,

Nhân Viên Chương Trình Khám Dò Sàng Lọc Sơ Sinh New England

TÓM TẮT

Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh giúp ngăn chặn các hậu quả xấu do một số chứng bệnh rối loạn bẩm sinh có thể điều trị được.

- Những em bé mắc một số chứng bệnh cần điều trị từ khi còn rất nhỏ để tránh bệnh nặng về sau.
- Xét nghiệm sàng lọc sơ sinh giúp tìm những em bé có các chứng bệnh này.
- Cơ duyên rất lớn là, con quý vị KHÔNG có một trong những chứng bệnh này.

Xét nghiệm sàng lọc sơ sinh được thực hiện bằng cách xét nghiệm tất cả những em bé chào đời ở Massachusetts.

- Việc xét nghiệm tất cả những em bé là quan trọng, bởi vì đa số các em bé đều trông khỏe mạnh vào thời điểm chào đời, ngay cả những em có các chứng bệnh cần được điều trị.
- Việc xét nghiệm dò tìm bệnh ở trẻ sơ sinh được thực hiện trên một vài giọt máu thu thập khi con quý vị được một hoặc hai ngày tuổi.
- Nếu xét nghiệm cho thấy con quý vị có các dấu hiệu của một trong các chứng bệnh có thể điều trị được này, bác sĩ của con quý vị sẽ gọi cho quý vị để thu xếp việc điều trị cho con quý vị.

XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH BẮT BUỘC

- Ở tiểu bang Massachusetts, XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH BẮT BUỘC được thực hiện cho những chứng bệnh mà việc điều trị được thấy là hiệu quả hơn nếu phát hiện bệnh ở giai đoạn sơ sinh.
- Luật tiểu bang Massachusetts quy định rằng, *tất cả* các em bé chào đời ở tiểu bang Massachusetts phải được xét nghiệm dò tìm các dấu hiệu chỉ báo về các chứng bệnh có thể điều trị được này, trừ khi phụ huynh phản đối vì lý do tôn giáo.

XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH TỰ NGUYỆN (Các Cuộc Nghiên Cứu Thử Nghiệm)

- Tiểu bang Massachusetts cũng cung cấp một số dịch vụ xét nghiệm dò sàng lọc sơ sinh mang tính chất tự nguyện.
- XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH TỰ NGUYỆN cho phép tiểu bang Massachusetts nghiên cứu các chứng bệnh rối loạn bẩm sinh mới cho xét nghiệm sàng lọc sơ sinh.
- Nghiên cứu thử nghiệm trên toàn tiểu bang này là cuộc nghiên cứu quý giá cho các em bé trong tương lai và có thể cũng có lợi cho em bé của quý vị.
- ***Quý vị sẽ không phải trả thêm chi phí và con quý vị cũng không cần phải cho rút thêm máu để tham gia.***
- Theo các qui định hướng dẫn của tiểu bang Massachusetts, sau khi con quý vị chào đời, quý vị sẽ được hỏi có muốn tận dụng cuộc nghiên cứu thử nghiệm XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH hay không.
- Nếu vì một lý do nào đó, quý vị quyết định không muốn tham gia chương trình TỰ NGUYỆN này, con quý vị vẫn sẽ được hưởng tất cả các lợi ích của XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH BẮT BUỘC.

MỤC LỤC

Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh Bắt Buộc

- Mục đích của chương trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh là gì? 1R
- Cơ duyên mà con tôi mắc một chứng bệnh có thể phát hiện được qua xét nghiệm sàng lọc sơ sinh bắt buộc là như thế nào? 1R
- Các xét nghiệm sàng lọc sơ sinh được thực hiện như thế nào?..... 1R
- Ai có quyền quyết định đưa những chứng bệnh nào vào qui trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh? 1R
- Tôi có thể từ chối các xét nghiệm sàng lọc sơ sinh cho con tôi không?..... 2R
- Làm thế nào để biết được kết quả xét nghiệm sàng lọc sơ sinh của con tôi? 2R
- Bác sĩ của con tôi nói rằng tôi cần đưa con tôi đến cho cuộc xét nghiệm khám sàng lọc sơ sinh. Như vậy có phải là con tôi mắc một chứng bệnh nào đó không? 2R
- Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh Bắt Buộc được thực hiện cho những chứng bệnh nào?..... 3R
- Chúng ta biết những gì về những chứng bệnh trong Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh Bắt Buộc? 3R
- Kiểm Soát Chất Lượng Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh và Các Cải Tiến 4R

Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh Tự Nguyện

- Các cuộc nghiên cứu về các xét nghiệm mới (Các cuộc nghiên cứu thử nghiệm).....1V
- Những cuộc nghiên cứu thử nghiệm nào hiện đang được thực hiện? (Tờ thông tin in màu)
- Tại sao xét nghiệm sàng lọc sơ sinh cho một số căn bệnh lại được thực hiện dưới dạng các cuộc nghiên cứu thử nghiệm tự nguyện chứ không phải là bắt buộc theo quy định?1V
- Bất kỳ trẻ sơ sinh nào có thể tham gia các cuộc nghiên cứu thử nghiệm không?1V
- Tôi có thể từ chối tham gia các cuộc nghiên cứu thử nghiệm không?.....2V
- Làm thế nào để ghi danh tham gia? Hoặc, làm thế nào để từ chối tham gia?2V
- Các lợi ích và rủi ro thường liên quan đến các cuộc nghiên cứu thử nghiệm là gì?3V
- Tôi có thể tìm hiểu thêm về cuộc nghiên cứu thử nghiệm hiện thời ở đâu?3V
- Tôi có một số gợi ý hoặc tôi có một số nhận xét. Làm thế nào để chắc chắn là các nhận xét của tôi sẽ được xem xét?4V

Thông Tin Thêm dành cho các Bậc Phụ Huynh về Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh cho các Chứng Bệnh Rối Loạn Bẩm Sinh và các Cuộc Nghiên Cứu

- *VUI LÒNG XEM TỜ THÔNG TIN IN MÀU*

XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH BẮT BUỘC

Mục đích của Chương trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh là gì?

Mục đích của chương trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh là làm xét nghiệm cho tất cả em bé sơ sinh ở tiểu bang Massachusetts để tìm các dấu hiệu ban đầu của một số chứng bệnh có thể điều trị được (theo qui định bắt buộc của Sở Sức Khỏe Công Cộng, các Qui Chế 105 CMR 270.000).

Cơ duyên mà con tôi mắc một chứng bệnh có thể phát hiện được qua xét nghiệm sàng lọc sơ sinh bắt buộc là như thế nào?

Cơ duyên mà con quý vị sẽ mắc một trong các chứng bệnh này là rất nhỏ. Trong các trường hợp hiếm gặp khi phát hiện ra một căn bệnh, việc chẩn đoán và điều trị sớm thường có thể ngăn chặn các vấn đề liên quan đến những chứng bệnh này.

Các xét nghiệm sàng lọc sơ sinh tạo cơ hội để phát hiện sớm một số chứng bệnh — trước khi các triệu chứng xuất hiện. Tuy nhiên, chúng tôi biết rằng ngay cả phương pháp dò tìm bệnh tốt nhất không phải lúc nào cũng phát hiện được bệnh. Nếu con quý vị dường như không khỏe, hãy nói chuyện với bác sĩ của con quý vị càng sớm càng tốt.

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

Trong vòng 24 đến 48 giờ sau khi chào đời, hoặc ngay trước khi em bé của quý vị được xuất viện, người ta sẽ lấy một vài giọt máu từ gót chân em.

Sau đó bệnh viện nơi con quý vị chào đời sẽ gửi các mẫu máu đó tới Chương Trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh New England. Các xét nghiệm đặc biệt cho các mẫu máu nhỏ được thực hiện và báo cáo cho bác sĩ của con quý vị.

Quan trọng! Những em bé chào đời ở ngoài bệnh viện cũng nên đi làm xét nghiệm, tốt nhất là trong khoảng thời gian từ 24 đến 48 giờ sau khi chào đời. Phụ huynh nên thu xếp thực hiện xét nghiệm sàng lọc với bác sĩ, bệnh viện, hoặc nữ hộ sinh.

Ai quyết định đưa những chứng bệnh nào vào qui trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh?

Giám Đốc Sở Sức Khỏe Công Cộng có trách nhiệm quyết định danh sách các chứng bệnh sẽ xét nghiệm. Một Ủy Ban Cố Vấn, bao gồm các bác sĩ, y tá, các nhà khoa học, các nhà đạo đức học, và các phụ huynh, cố vấn cho Giám Đốc Sở về những chứng bệnh cần đưa vào xét nghiệm. Để được đưa vào trong danh sách, một chứng bệnh phải đáp ứng được các điều kiện sau đây: 1) chứng bệnh đó có thể điều trị được, 2) có phương pháp xét nghiệm hiệu quả, và 3) việc can thiệp y khoa sớm sẽ có lợi cho đứa trẻ sơ sinh.

Tôi có thể từ chối các xét nghiệm sàng lọc sơ sinh cho con tôi không?

Ở tiểu bang Massachusetts, quý vị có thể từ chối làm xét nghiệm sàng lọc sơ sinh vì các lý do tôn giáo. Nếu quý vị từ chối làm xét nghiệm sàng lọc sơ sinh bắt buộc cho con quý vị, tất cả những người giám hộ hợp pháp của con quý vị sẽ phải ký mẫu đơn từ chối. Mẫu đơn này miễn trừ trách nhiệm cho bác sĩ của quý vị đối với những thiệt hại phát sinh từ một chứng bệnh mà lẽ ra có thể phát hiện được qua xét nghiệm sàng lọc.

Làm thế nào để biết được kết quả xét nghiệm sàng lọc sơ sinh của con tôi?

Kết quả xét nghiệm dò tìm bệnh ở trẻ sơ sinh của con quý vị sẽ được báo cáo cho bệnh viện nơi con quý vị chào đời và cho bác sĩ nhi khoa được ấn định cho con quý vị. Các xét nghiệm này bao gồm kết quả của tất cả các xét nghiệm bắt buộc và kết quả của bất kỳ xét nghiệm tự nguyện (thử nghiệm) nào mà con quý vị đã thực hiện.

Ngoài ra, nếu kết quả xét nghiệm của con quý vị cho thấy cần lưu ý thêm (xem ở dưới), chúng tôi sẽ thông báo cho bệnh viện nơi con quý vị chào đời hoặc bác sĩ của con quý vị.

Bác sĩ của con tôi nói rằng tôi cần đưa con tôi đến để làm xét nghiệm sàng lọc sơ sinh. Có phải điều đó có nghĩa là con tôi mắc một chứng bệnh nào đó không?

Không phải lúc nào cũng như vậy. Có một số lý do mà bác sĩ của con quý vị có thể đề nghị quý vị đưa em bé của quý vị đến. Một số lý do đó là:

Mẫu xét nghiệm không thỏa đáng: Không có đủ máu trong mẫu xét nghiệm gửi cho chúng tôi hoặc mẫu đó không dùng được vì các lý do khác và chúng tôi không thể hoàn thành tất cả các xét nghiệm sàng lọc sơ sinh bắt buộc. Cần mẫu xét nghiệm khác.

Mẫu xét nghiệm “Quá Sớm”: Nếu mẫu máu được thu thập trước khi con quý vị chào đời được 24 giờ đồng hồ, cần lấy một mẫu thứ hai càng sớm càng tốt. Thời điểm tốt nhất để lấy mẫu xét nghiệm là khi con quý vị chào đời được 24 đến 48 giờ đồng hồ.

Kết Quả Xét Nghiệm Ngoài Mức Qui Định: Kết quả xét nghiệm ngoài mức qui định có nghĩa là cần đánh giá thêm để biết con quý vị có một chứng bệnh nào đó hay không. Đôi khi điều này có nghĩa là cần mẫu xét nghiệm khác, đôi khi điều này có nghĩa là con quý vị sẽ được khám và xét nghiệm bởi một bác sĩ chuyên khoa trong vòng vài ngày và đôi khi điều đó cũng có nghĩa là con quý vị nên đi khám bác sĩ chuyên khoa càng sớm càng tốt. Bác sĩ của con quý vị sẽ cho quý vị biết nên làm gì.

Ghi chú: Những em bé sinh thiếu tháng hoặc nhẹ cân thường hay có kết quả xét nghiệm nằm ngoài phạm vi qui định trong lần xét nghiệm đầu tiên hơn, ngay cả khi *không* có căn bệnh nào.

XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH BẮT BUỘC được thực hiện cho những chứng bệnh nào?

Trong tờ thông tin in màu có danh sách chi tiết các chứng bệnh rối loạn bẩm sinh được làm xét nghiệm dò tìm.

Chúng ta biết những gì về những chứng bệnh trong XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH BẮT BUỘC?

Chúng tôi biết rằng các chứng bệnh trong chương trình XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH BẮT BUỘC được cho là có thể điều trị được.

Đối với một số căn bệnh này, có rất nhiều dữ kiện về kết quả của những em bé mắc những chứng bệnh đó. Điều này có thể là do có nhiều em bé mắc chứng bệnh đó, hoặc cũng có thể là do việc xét nghiệm dò tìm đã được thực hiện trong nhiều năm, hoặc do cả hai.

Đối với những chứng bệnh khác, có đủ dữ kiện để biết là những em bé mắc những chứng bệnh đó sẽ có cuộc sống khỏe mạnh hơn nếu được phát hiện và điều trị sớm, tuy nhiên chúng tôi vẫn chưa có đầy đủ dữ kiện để biết tương lai của các em sẽ như thế nào. Điều này có thể là vì có rất ít em bé mắc chứng bệnh này, hoặc do việc xét nghiệm sàng lọc còn mới, hoặc do có phương pháp điều trị mới.

Để bảo đảm là chúng tôi có thể cung cấp thông tin dữ kiện tốt nhất để giúp quý vị chăm sóc cũng như quyết định một cách sáng suốt, Chương trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh thu thập thông tin về tình hình sức khỏe của những bệnh nhân mắc các chứng bệnh này.

Các loại thông tin dữ kiện thu thập tùy thuộc vào căn bệnh, và có thông tin về việc các bệnh nhân đó hiện đang còn sống và sống khỏe mạnh hay không, và họ có đi khám bác sĩ chuyên khoa thường xuyên hay không. Các thông tin thu thập khác giúp Chương trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh cung cấp kiến thức về căn bệnh cho các bác sĩ chăm sóc trẻ sơ sinh và các gia đình.

KIỂM SOÁT CHẤT LƯỢNG XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH VÀ CÁC CẢI TIẾN

Các chương trình xét nghiệm dò tìm bệnh ở trẻ sơ sinh cần biết họ đang làm việc hiệu quả và làm thế nào để làm tốt hơn nữa. Điều này có nghĩa là các chương trình cần biết kết quả xét nghiệm dò tìm bệnh có ăn khớp với kết quả chẩn đoán hay không. Điều này cũng có nghĩa là các chương trình cần biết tình hình sức khỏe của các em bé sau khi các em được chẩn đoán mắc các chứng bệnh phát hiện được qua xét nghiệm sàng lọc sơ sinh, và các em có tiếp tục nhận được sự chăm sóc điều trị cần thiết hay không. Thông tin về chẩn đoán cũng như kết quả được thu thập để thực hiện các cải tiến cho toàn chương trình.

Lượng máu còn lại của con quý vị có thể được lưu trữ trong tới 16 năm. Đôi khi, thông tin hoặc lượng máu còn lại của con quý vị sẽ được sử dụng để bảo đảm các xét nghiệm sàng lọc sơ sinh có tác dụng. Đôi khi thông tin hoặc phần máu còn lại sẽ được sử dụng để thực hiện các xét nghiệm hiệu quả hơn nữa cho Chương trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh. Trong các trường hợp khác, thông tin hoặc phần máu còn lại sẽ được sử dụng cho các cuộc nghiên cứu về sức khỏe.

Tiết lộ thông tin của con quý vị cho các cuộc nghiên cứu về sức khỏe:

Khi tiểu bang cung cấp các dịch vụ xét nghiệm dò tìm bệnh tự nguyện cho tất cả các em bé sơ sinh trong một cuộc nghiên cứu thử nghiệm, cần phải có sự cho phép bằng lời nói của quý vị thì chúng tôi mới có thể cung cấp các dịch vụ này cho quý vị và con quý vị.

Đối với bất kỳ cuộc nghiên cứu sức khỏe nào khác, sẽ cần phải có giấy viết cho phép từ phía quý vị thì chúng tôi mới có thể tiết lộ tên của con quý vị cho bất kỳ nhà nghiên cứu nào. Nếu bất kỳ thông tin hoặc phần máu còn lại nào sẽ được sử dụng cho một cuộc nghiên cứu, cuộc nghiên cứu đó cần phải được phê chuẩn bởi hai nhóm người có nhiệm vụ bảo đảm là các quyền của con quý vị được bảo vệ. Những nhóm người này gọi là “Các Ủy Ban Duyệt Xét Các Cuộc Nghiên Cứu Có Đối Tượng Con Người.” Một Ủy Ban Duyệt Xét Hoạt Động Nghiên Cứu Có Đối Tượng Con Người trực thuộc Sở Sức Khỏe Công Cộng, còn ủy ban kia trực thuộc trường đại học University of Massachusetts Medical School. Chính Phủ Liên Bang đề ra các nguyên tắc và quản lý mỗi Ủy Ban này. Như đã nói ở trên, đối với bất kỳ cuộc nghiên cứu nào sẽ sử dụng tên của con quý vị, chúng tôi cần phải có giấy viết cho phép của quý vị trước khi đưa vào thông tin hoặc phần máu còn lại của con quý vị. Đối với những cuộc nghiên cứu khác sẽ không sử dụng tên của con quý vị, Ủy Ban Duyệt Xét Hoạt Động Nghiên Cứu Có Đối Tượng Con Người sẽ quyết định danh tính của con quý vị có được bảo vệ hay không, và sau đó sẽ quyết định cấp độ cho phép cần thiết, nếu có. Nếu quý vị muốn, có thể ngăn chặn việc sử dụng mẫu xét nghiệm của con quý vị trong bất kỳ cuộc nghiên cứu sức khỏe nào.*

*Nếu quý vị không muốn cho sử dụng mẫu xét nghiệm nghiên cứu của con quý vị cho bất kỳ cuộc nghiên cứu sức khỏe nào, quý vị phải gửi giấy viết yêu cầu tới cho Giám Đốc, và đồng gửi Phó Giám Đốc cũng như Trưởng Ban Y Khoa của Chương Trình Xét Nghiệm Dò Tìm Bệnh ở Trẻ Sơ Sinh New England, University of Massachusetts Medical School, 377 Plantation St, Worcester, MA 01605. Khi các mẫu còn lại không được đưa vào sử dụng trong cuộc nghiên cứu, NENSP vẫn có thể sử dụng các mẫu đó cho các mục đích không liên quan đến nghiên cứu, trong đó bao gồm Kiểm Soát Chất Lượng Phòng Xét Nghiệm.

Liên lạc với quý vị: Chúng tôi biết rằng các phụ huynh thay đổi bác sĩ và có thể thay đổi tên của con mình vì nhiều lý do. Nếu con quý vị được chẩn đoán mắc một chứng bệnh qua xét nghiệm sàng lọc sơ sinh, hoặc đang được theo dõi để tìm hiểu xem con quý vị có mắc chứng bệnh phát hiện qua xét nghiệm sàng lọc sơ sinh hay không, quý vị có thể nhận được thư từ Chương Trình Xét Nghiệm Dò Tìm Bệnh ở Trẻ Sơ Sinh New England để bảo đảm thông tin của quý vị là cập nhật.

XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH TỰ NGUYỆN

Các cuộc nghiên cứu về các xét nghiệm mới (Các cuộc nghiên cứu thử nghiệm)

Sở Sức Khỏe Công Cộng Massachusetts có thể ủy quyền và giám sát các cuộc nghiên cứu về các xét nghiệm mới trong Chương Trình Xét Nghiệm Dò Tìm Bệnh ở Trẻ Sơ Sinh. Các cuộc nghiên cứu về các xét nghiệm mới, gọi là các cuộc nghiên cứu thử nghiệm, được thực hiện khi Sở Sức Khỏe Công Cộng biết trước là những xét nghiệm đó có thể có lợi cho cả các cá nhân và sức khỏe cộng đồng. Con quý vị sẽ không bị rút thêm máu, tuy nhiên các xét nghiệm này sẽ dò tìm một số căn bệnh ngoài việc xét nghiệm sàng lọc sơ sinh bắt buộc như đã đề cập.

Kết quả từ các xét nghiệm nghiên cứu thử nghiệm này được báo cáo cùng với kết quả xét nghiệm sàng lọc bắt buộc. Cũng như với thủ tục xét nghiệm sàng lọc sơ sinh bắt buộc, nếu có kết quả bất thường, bác sĩ của con quý vị sẽ làm việc với các bác sĩ chuyên khoa thích hợp để quản lý việc điều trị đặc biệt mà con quý vị có thể cần đến.

Những cuộc nghiên cứu thử nghiệm nào hiện đang được thực hiện?

Vui lòng xem tờ thông tin in màu.

Tại sao xét nghiệm sàng lọc sơ sinh cho một số căn bệnh lại được thực hiện dưới dạng các cuộc nghiên cứu thử nghiệm tự nguyện chứ không phải là bắt buộc theo quy định?

Sở Y Tế Tiểu Bang Massachusetts vẫn chưa đủ bằng chứng để bắt buộc phải thực hiện xét nghiệm sàng lọc sơ sinh đối với những chứng bệnh trong các cuộc nghiên cứu thử nghiệm. Họ cần thêm thông tin cho một hoặc nhiều câu hỏi sau đây:

1. Xét nghiệm sàng lọc sơ sinh mang lại lợi ích như thế nào đối với những căn bệnh này? (Việc xét nghiệm có giúp bảo toàn tính mạng không? Việc xét nghiệm có ngăn chặn các hậu quả nghiêm trọng ảnh hưởng đến cuộc sống không? Các biện pháp điều trị có tác dụng như dự kiến không?)
2. Các chứng bệnh này xảy ra thường xuyên như thế nào ở Massachusetts?
3. Các xét nghiệm dùng để dò tìm những căn bệnh này hiệu quả như thế nào?

Bất kỳ trẻ sơ sinh nào có thể tham gia các cuộc nghiên cứu thử nghiệm không?

Có, bất kỳ trẻ sơ sinh nào sẽ được nằm trong chương trình xét nghiệm sàng lọc sơ sinh bắt buộc đều có thể tham gia.

Tôi có thể từ chối tham gia các cuộc nghiên cứu thử nghiệm không?

Có. Quý vị có thể từ chối cho con quý vị tham gia cuộc nghiên cứu thử nghiệm hiện thời, vì bất kỳ lý do gì. Nếu quý vị từ chối, con quý vị sẽ KHÔNG được xét nghiệm dò tìm bất kỳ chứng bệnh nào trong cuộc nghiên cứu thử nghiệm hiện thời. Nếu quý vị từ chối, con quý vị vẫn sẽ được hưởng tất cả các lợi ích của việc xét nghiệm sàng lọc sơ sinh bắt buộc.

Làm thế nào để ghi danh tham gia? Hoặc, làm thế nào để từ chối tham gia?

Sau khi con quý vị chào đời, quý vị sẽ được hỏi xem quý vị có muốn em bé của quý vị được xét nghiệm dò tìm các chứng bệnh trong cuộc nghiên cứu thử nghiệm hay không.

Quan trọng! Quý vị sẽ được xin cho biết quyết định của quý vị trước khi mẫu xét nghiệm của con quý vị được gửi đến phòng xét nghiệm dò tìm bệnh.*

Câu trả lời của quý vị sẽ được ghi trong tờ lấy mẫu xét nghiệm sàng lọc sơ sinh. Khi câu trả lời của quý vị được ghi vào tờ lấy mẫu xét nghiệm của con quý vị, quý vị sẽ nhận được một bản sao để lưu giữ. Nội dung mẫu của bản sao quý vị sẽ nhận được có ở phần đầu của cuốn sách mỏng này. (Ghi chú: quý vị có thể đang đọc bản chuyển ngữ không phải là tiếng Anh của cuốn sách mỏng này. Tuy nhiên, bản chính thức để quý vị lưu lại sẽ bằng tiếng Anh.)

*Các mẫu xét nghiệm được lấy lý tưởng nhất là trong khoảng thời gian từ 24 đến 48 giờ sau khi em bé chào đời, hoặc trước khi xuất viện nếu xuất viện sớm hơn 24 giờ đồng hồ. Để bảo đảm việc xét nghiệm sàng lọc sơ sinh bắt buộc cho con quý vị hầu tìm các chứng bệnh theo qui định bắt buộc không bị chậm trễ, mẫu xét nghiệm phải được lấy và chuyển đi ngay.

Các lợi ích và rủi ro thông thường liên quan đến các cuộc nghiên cứu thử nghiệm là gì?

Các Lợi Ích Có Thể Có Được

- Một lợi ích quan trọng nhất cho em bé của quý vị là:
Nếu con quý vị có một trong các chứng bệnh nằm trong cuộc nghiên cứu, con quý vị sẽ có cơ hội sớm nhất để phát hiện ra căn bệnh đó.
- Các lợi ích khác có thể mà quý vị vui lòng là quý vị đang giúp trả lời các câu hỏi quan trọng có thể hữu ích cho những em bé khác.

Các Rủi Ro Có Thể Gặp Phải

- Cái rủi ro quan trọng nhất đối với con quý vị rất hiếm khi xảy ra:
Nếu con quý vị có một trong các chứng bệnh nằm trong cuộc nghiên cứu và việc xét nghiệm nghiên cứu không phát hiện ra chứng bệnh của con quý vị, thì việc chẩn đoán có thể bị chậm trễ. Rủi ro này bao giờ cũng gắn liền với bất kỳ quy trình xét nghiệm sàng lọc nào. Việc không phát hiện ra bệnh thì hiếm khi xảy ra, cho dù phương pháp xét nghiệm đó đã được thử nghiệm và thấy là đúng, hoặc vẫn đang còn được nghiên cứu. Nếu con quý vị có vẻ như không khỏe, hoặc dường như không ổn, hãy nói chuyện với bác sĩ của con quý vị.
- Các rủi ro khác bao gồm sự có thể là việc xét nghiệm dò tìm bệnh sẽ cho biết con quý vị có một chứng bệnh hoặc một bệnh trạng mà chúng tôi không tìm kiếm, tuy nhiên căn bệnh đó lại xuất hiện nhờ xét nghiệm dò tìm. Một số người tin rằng đây là một lợi ích, còn những người khác lại coi đó là rủi ro. Việc tìm ra những thông tin phụ có thể xảy ra với bất kỳ hình thức xét nghiệm nào. Kết quả đó được báo cáo cho bác sĩ của con quý vị.
- Rủi ro thường gặp nhất là vì kết quả xét nghiệm dò tìm bệnh bất thường nên có thể cần phải làm xét nghiệm thêm và khiến quý vị lo lắng, ngay cả khi kết quả cuối cùng là con quý vị không có chứng bệnh nào trong danh sách xét nghiệm dò tìm bệnh ở trẻ sơ sinh.

Ghi chú: Tất cả các dịch vụ xét nghiệm sàng lọc sơ sinh (kể cả bắt buộc và tự nguyện) đều được thực hiện theo đúng các qui chế và nguyên tắc của tiểu bang Massachusetts và Chính Phủ Liên Bang, bảo vệ thông tin cá nhân và giảm thiểu nguy cơ vi phạm sự riêng tư. Việc tham gia nghiên cứu thử nghiệm không có thêm bất kỳ rủi ro nào khác.

Tôi có thể tìm hiểu thêm về cuộc nghiên cứu thử nghiệm hiện thời ở đâu?

Xem tờ thông tin in màu và mục có tựa đề “Thông tin thêm về cuộc nghiên cứu thử nghiệm hiện thời.”

Tôi có một số gợi ý hoặc tôi có một số nhận xét. Làm thế nào để chắc chắn là các nhận xét của tôi sẽ được xem xét?

Quý vị nên gửi thư trình bày ý kiến nhận xét cho bất kỳ ủy ban hoặc chương trình nào sau đây, và Ủy Ban Cố Vấn về Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh của Sở hoặc một đại diện sẽ xem xét các nhận xét đó:

Chủ Tịch
Ủy Ban Cố Vấn về Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Ủy Viên Sở Sức Khỏe Công Cộng
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Giám Đốc
Chương Trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh New England
University of Massachusetts Medical School
Biotech 4, 2nd Floor
377 Plantation Street
Worcester, MA 01605-2300



**Chương Trình Xét Nghiệm Dò Tìm Bệnh
ở Trẻ Sơ Sinh**

New England Newborn Screening Program

Tháng Mười Hai 2017

THÔNG TIN THÊM CHO PHỤ HUYNH VỀ XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH VỀ CÁC CHỨNG RỐI LOẠN BẨM SINH VÀ CÔNG TRÌNH NGHIÊN CỨU

CÓ HIỆU LỰC TỪ THÁNG GIÊNG 2018

Danh sách các chứng rối loạn bẩm sinh nằm trong XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH BẮT BUỘC qui định bởi MA DPH (Sở Sức Khỏe Công Cộng Massachusetts):

Con quý vị sẽ được xét nghiệm dò tìm các dấu hiệu chỉ báo của 32 chứng bệnh rối loạn bẩm sinh sau đây:

1. Bệnh rối loạn chuyển hóa Arginin (ARG)
2. Bệnh rối loạn chuyển hóa axit Argininosuccinic niệu
3. Bệnh thiếu hụt men xúc tác β -Ketothiolase (BKT)
4. Bệnh thiếu men xúc tác Biotinidase (BIOT)
5. Bệnh thiếu men xúc tác Carbamoylphosphate Synthetase (CPS)
6. Bệnh thiếu hụt men xúc tác Carnitine/Acylcarnitine Translocase (CACT)
7. Bệnh thiếu hụt hấp thu Carnitine (CUD)
8. Bệnh rối loạn chuyển hóa Citrullin (CIT)
9. Bệnh Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh (CAH)
10. Bệnh Suy tuyến giáp bẩm sinh (CH)
11. Bệnh Hội chứng nhiễm trùng bẩm sinh (TOXO)
12. Bệnh Xơ nang (CF)
13. Bệnh rối loạn chuyển hóa đường Galactose (GALT)
14. Bệnh rối loạn chuyển hóa axit Glutaric loại I (GAI)
15. Bệnh rối loạn chuyển hóa Homocysti niệu (HCY)
16. Bệnh thiếu hụt men xúc tác 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase (HMG)
17. Bệnh rối loạn chuyển hóa axit Isovaleric (IVA)
18. Bệnh thiếu hụt men xúc tác Hydroxy Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase (LCHAD)
19. Bệnh tiểu Siro (MSUD)
20. Bệnh thiếu hụt men xúc tác Ornithine transcarbamylase deficiency (OTC)
21. Bệnh rối loạn chuyển hóa Phenylketone niệu (PKU)
22. Bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm (Hb SS)
23. Bệnh thiếu máu Sickle-C (Hb SC)
24. Bệnh thalassemia S-eta (Hb S/ β Th)
25. Bệnh thiếu hụt men xúc tác Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase (MCAD)
26. Thiếu men xúc tác Methymalonyl-CoA Mutase (MUT)
27. Bệnh Khiếm khuyết trong quá trình tổng hợp Adenosylcobalamin A, B (Cbl A,B)
28. Bệnh Khiếm khuyết trong quá trình tổng hợp Adenosylcobalamin C, D (Cbl C,D)
29. Bệnh rối loạn chuyển hóa axit Propionic (PROP)
30. Bệnh Chứng suy giảm miễn nhiễm tổng hợp nghiêm trọng (SCID)
31. Bệnh rối loạn chuyển hóa Tyrosin loại I (TYR I)
32. Bệnh thiếu men xúc tác Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD)

Việc xét nghiệm dò tìm 32 chứng bệnh rối loạn bẩm sinh bắt buộc ghi trên có thể cho biết thông tin dữ kiện về các chứng bệnh rối loạn bẩm sinh và bệnh tình sau đây (các dữ kiện này là thành quả phụ của xét nghiệm sàng lọc):

- a. Bệnh Xơ nang dạng khác thường (bao gồm CBAVD)
- b. Bệnh rối loạn chuyển hóa các hợp chất hữu cơ 2-Methyl 3-hydroxy butyric aciduria (2M3HBA)
- c. Bệnh thiếu hụt men xúc tác 2-Methylbutyryl-CoA Dehydrogenase (2MBG)
- d. Bệnh thiếu hụt men xúc tác 3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase (3-MCC)
- e. Bệnh thiếu hụt men xúc tác 3-Methylglutaconyl-CoA Hydratase (3MGA)
- f. Bệnh rối loạn chuyển hóa Phenylketone (H-PHE)
- g. Bệnh thiếu hụt men xúc tác Carnitine Palmitoyl Transferase (gan) loại I (CPT-IA)
- h. Bệnh thiếu hụt enzyme Carnitine Palmitoyl Transferase loại II (CPT-II)
- i. Bệnh rối loạn chuyển hóa Citrullin loại II (CIT II)
- j. Bệnh khiếm khuyết sinh tổng hợp Biopterin Cofactor (BIOPT BS)
- k. Bệnh khiếm khuyết sinh tái tạo Biopterin Cofactor (BIOPT Reg)
- l. Bệnh rối loạn chuyển hóa đường Galactose (GALK)
- m. Bệnh thiếu men xúc tác Galactose epimerase để chuyển hóa đường Galactose
- n. Bệnh rối loạn chuyển hóa axit Glutaric loại II (GA2)
- o. Bệnh rối loạn chuyển hóa Hypermethionin (MET)
- p. Bệnh thiếu hụt men xúc tác Isobutyryl-CoA Dehydrogenase (IBG)
- q. Bệnh thiếu hụt men xúc tác Medium-chain ketoacyl-CoA thiolase deficiency (MCKAT)
- r. Bệnh thiếu hụt men xúc tác Multiple CoA Carboxylase (MCD)
- s. Các khiếm khuyết miễn dịch nguyên phát không phải là SCID hoặc các chứng bệnh khác liên quan đến bệnh tế bào T thấp
- t. Bệnh thiếu hụt men xúc tác Short-chain Acyl-CoA Dehydrogenase (SCAD)
- u. Bệnh thiếu hụt Protein 3 chức năng (TFP)
- v. Bệnh rối loạn chuyển hóa Tyrosin loại II (TYR II)
- w. Bệnh rối loạn chuyển hóa Tyrosin loại III (TYR III)
- x. Các biến thể Hemoglobin (Var Hb)
- y. Người mang mầm bệnh của bất kỳ chứng bệnh nào ghi trong 1-32 hoặc a-x.

Mô Tả về các Chứng Bệnh Rối Loạn Bẩm Sinh trong QUI TRÌNH XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH BẮT BUỘC

Các chứng bệnh rối loạn bẩm sinh trong qui trình xét nghiệm sàng lọc sơ sinh bắt buộc có thể được phân nhóm dựa theo nguyên nhân hoặc phương pháp điều trị cho chứng bệnh đó.

- **Nhóm Bệnh Rối Loạn Chuyển Hóa A-xít Amin:** Các em bé và những bệnh nhân mắc các chứng bệnh này không thể phân hủy một trong số các a-xít amin có trong thực phẩm thông thường. Vì cơ thể không thể sử dụng thực phẩm thông thường nên bệnh nhân được cho dùng loại thực phẩm đặc biệt. Bác sĩ chuyên khoa về chuyển hóa hoặc một chuyên gia nghiên cứu gen sinh hóa thường điều trị cho những em bé này.
- **Nhóm Bệnh Lây Nhiễm Bẩm Sinh:** Những em bé mắc các chứng bệnh này bị nhiễm một loại vi khuẩn, siêu vi, hoặc ký sinh trùng. Em bé có thể bị nhiễm bệnh trong thời gian mang thai hoặc vào thời điểm chào đời. Chuyên gia về bệnh truyền nhiễm thường điều trị cho những em bé này.
- **Nhóm Bệnh Xơ nang (CF):** Các em bé và những bệnh nhân mắc chứng bệnh di truyền này không thể tạo ra một thành phần làm việc cần thiết cho các tế bào trong phổi và ruột. Thiếu thành phần đó, phổi sẽ làm một lớp đàm dày, là nơi cư ngụ của nhiễm trùng phổi. Tương tự như vậy, chất đàm trong ruột gây ra các vấn đề về hấp thụ thức ăn. Bác sĩ chuyên khoa phổi hoặc bác sĩ chuyên khoa CF tại Trung tâm CF thường điều trị cho những em bé này.
- **Nhóm Bệnh Rối Loạn Nội Tiết:** Những em bé và bệnh nhân mắc những chứng bệnh này không thể tạo ra một trong các hoóc-môn của cơ thể. Nếu cơ thể không thể tạo ra hoóc-môn, em bé sẽ cần giúp đỡ và thường sẽ được cho dùng thuốc có loại hoóc-môn cần thiết đó. Những em bé này thường được điều trị bởi một bác sĩ chuyên khoa nội tiết hoặc một bác sĩ nhi khoa cộng tác với bác sĩ chuyên khoa nội tiết.
- **Nhóm Bệnh Thiếu Hụt Men Xúc Tác để Chuyển Hóa các Sinh Tố (Vitamin) và Đường:** Các em bé và bệnh nhân mắc những chứng bệnh này không thể tiêu hóa một số chất đường, sinh tố, hoặc các chất dinh dưỡng khác. Bác sĩ chuyên khoa về chuyển hóa hoặc bác sĩ chuyên khoa gen di truyền sinh hóa thường điều trị cho những em bé này.
- **Nhóm Bệnh Rối Loạn Chuyển Hóa A-xít Béo:** Các em bé và bệnh nhân mắc những chứng bệnh này không thể chuyển hóa các chất béo dự trữ trong cơ thể để làm nguồn năng lượng lúc khẩn cấp. Khi một người mắc chứng bệnh này không ăn trong một thời gian hơi dài, có nguy cơ là các chức năng quan trọng của cơ thể họ sẽ ngừng hoạt động. Bác sĩ chuyên khoa về chuyển hóa hoặc một chuyên gia nghiên cứu gen sinh hóa thường điều trị cho những em bé này.
- **Nhóm Bệnh Rối Loạn về Hồng Huyết Cầu Hemoglobin:** Các em bé và bệnh nhân mắc những chứng bệnh này sự có thay đổi về hồng huyết cầu, gây ra các vấn đề như bệnh tế bào hình liềm. Điều đó có nghĩa là em bé sẽ dễ mắc bệnh thiếu máu, gặp những cơn đau, đột quy, và nhiễm trùng đe dọa đến tính mạng. Việc điều trị bằng penicillin có thể giúp ngăn ngừa tình trạng nhiễm trùng nghiêm trọng khi trẻ còn nhỏ. Những bệnh nhân này thường được điều trị bởi bác sĩ chuyên khoa huyết học.
- **Nhóm Bệnh Rối Loạn A-xít Hữu Cơ:** Những em bé và bệnh nhân mắc các chứng bệnh này không thể sử dụng một số loại a-xít amin có trong thực phẩm thông thường là chuỗi a-xít có phân nhánh (branched chain amino acids) hoặc lysine. Những bệnh nhân này cần được giúp đỡ và thường được cho dùng thực phẩm đặc biệt cùng với biện pháp điều trị khác. Các bệnh nhân này thường được điều trị bởi bác sĩ chuyên khoa về chuyển hóa hoặc bác sĩ chuyên khoa gen di truyền sinh hóa.
- **SCID, hoặc Nhóm Bệnh Suy Giảm Miễn Nhiễm Tổng Hợp Nghiêm Trọng:** Một chứng bệnh ảnh hưởng nghiêm trọng đến hệ miễn nhiễm. Trừ khi được điều trị, những em bé mắc chứng bệnh này sẽ qua đời sau vài tháng tuổi vì các em không thể chống lại các nhiễm trùng thông thường mà tất cả các em bé đều gặp. Nếu được điều trị, đa số các em bé sẽ sống. Việc điều trị cho em bé mắc chứng SCID bao gồm cấy ghép tủy xương. Điều này cho phép em bé đó tiếp tục sống bởi vì ghép tủy xương có thể tạo ra các tế bào T mà những em bé SCID không thể tạo ra được. Những bệnh nhân này thường được điều trị bởi các bác sĩ chuyên khoa miễn nhiễm ở trẻ em và các bác sĩ chuyên khoa cấy ghép.
- **Nhóm Bệnh về Chu Kỳ Nước Tiểu:** Những em bé và bệnh nhân mắc các chứng bệnh này không thể loại bỏ nitrogen ra khỏi máu. Những bệnh nhân này có mức độ chất ammonia cao trong máu và cần giúp đỡ ngay. Các bệnh nhân này thường được điều trị bởi bác sĩ chuyên khoa về chuyển hóa hoặc bác sĩ chuyên khoa gen di truyền sinh hóa.

Tin thêm về CUỘC NGHIÊN CỨU THỬ NGHIỆM HIỆN GIỜ

Danh sách các chứng bệnh trong QUI TRÌNH XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SƠ SINH TỰ NGUYỆN do Sở Sức Khỏe Công Cộng Massachusetts thực hiện:

Quý vị sẽ được hỏi xem có muốn cho em bé của quý vị tham gia các cuộc nghiên cứu thử nghiệm hiện giờ của tiểu bang Massachusetts hay không. Nếu quý vị trả lời có, con quý vị sẽ được xét nghiệm sàng lọc các dấu hiệu chỉ báo cho 8 chứng bệnh rối loạn bẩm sinh sau đây:

- Bệnh thiếu hụt men xúc tác Dienoyl-CoA Reductase (DE-RED):** Những bệnh nhân mắc chứng bệnh này không thể chuyển hóa một số loại chất béo trong thực phẩm mà chúng ta ăn thành năng lượng và phụ thuộc hoàn toàn vào đường glucose glucose. Các em bé và trẻ em mắc chứng bệnh này có thể mắc bệnh nặng khi không có chất đường glucose dành sẵn, (chẳng hạn như khi nhịn ăn) hoặc khi cần nhiều năng lượng hơn (như trong trường hợp nhiễm trùng). Người ta tin rằng việc điều trị sớm có thể ngăn ngừa cái chết và tàn tật trong một số trường hợp. Các bệnh nhân này thường được điều trị bởi bác sĩ chuyên khoa về chuyển hóa hoặc bác sĩ chuyên khoa gen di truyền sinh hóa.
- Hội chứng rối loạn chuyển hóa Hyperammonon - Hyperornithin - Homocitrullin niệu (HHH):** Những bệnh nhân mắc chứng HHH không thể loại thải nitrogen ra khỏi máu. Do đó, chất ammonia trong máu có thể tăng đến mức độc hại. Các bệnh nhân có thể mắc bệnh nặng nếu không được điều trị ngay. Các bệnh nhân này thường được điều trị bởi bác sĩ chuyên khoa về chuyển hóa hoặc bác sĩ chuyên khoa gen di truyền sinh hóa.
- Bệnh rối loạn chuyển hóa axit malonic niệu (MAL):** Những bệnh nhân có chứng bệnh MAL không thể tạo ra các a-xít béo khi cần hoặc không thể sử dụng đúng cách các chất béo trong thực phẩm. Tình trạng này có thể dẫn đến mức đường trong máu thấp, tim nở rộng, nhão cơ, ói mửa, tiêu chảy, cơ thể mất nước, hoặc co giật. Các bệnh nhân này thường được điều trị bởi bác sĩ chuyên khoa về chuyển hóa hoặc bác sĩ chuyên khoa gen di truyền sinh hóa.
- Bệnh thiếu hụt enzyme Mediem/Short chain Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase (M/SCHAD):** Những bệnh nhân mắc chứng bệnh này không thể chuyển hóa một số loại chất béo trong thực phẩm mà chúng ta ăn để thành năng lượng và phụ thuộc hoàn toàn vào đường glucose. Các em bé và trẻ em mắc chứng bệnh này có thể mắc bệnh nặng khi không có đường glucose (chẳng hạn như khi nhịn ăn) hoặc khi cần nhiều năng lượng hơn (như trong trường hợp nhiễm trùng). Người ta tin rằng việc điều trị sớm có thể ngăn ngừa cái chết và tàn tật trong một số trường hợp. Các bệnh nhân này thường được điều trị bởi bác sĩ chuyên khoa về chuyển hóa hoặc bác sĩ chuyên khoa gen di truyền sinh hóa.
- Bệnh tích tụ chất đường Loại I (MPS I):** Những bệnh nhân mắc MPS I, không thể tái chế các chất liệu loại thải từ việc phân hủy những loại đường phức hợp. Khi tích tụ trong cơ thể, các chất liệu loại thải có thể gây ra các vấn đề về sức khỏe cho nhiều bộ phận trong cơ thể, trong đó bao gồm cả thay đổi về diện mạo, chậm phát triển trí tuệ, và đôi khi cả cái chết. Có các dạng MPS1 nặng, vừa và nhẹ; đa số trường hợp phát hiện được qua xét nghiệm sàng lọc sơ sinh sẽ là trường hợp nặng. Những bệnh nhân này được điều trị bởi một nhóm bao gồm các bác sĩ chuyên khoa khác nhau, trong đó có chuyên khoa chuyển hóa và gen di truyền.
- Bệnh Pompe, phát hiện ở độ tuổi thơ (Pompe):** Những bệnh nhân có chứng bệnh Pompe không thể phân hủy đường lưu trữ. Do đó, đường lưu trữ tích tụ trong cơ thể, đặc biệt là trong cơ bắp, và gây ra các vấn đề nghiêm trọng về sức khỏe, chẳng hạn như bệnh tim và cơ bắp yếu nên khó vận động. Nếu khởi phát ở độ tuổi trẻ sơ sinh thì bệnh sẽ nặng, còn nếu khởi phát khi đã thành niên thì bệnh có thể nhẹ. Những bệnh nhân này thường được điều trị bởi một nhóm bao gồm các bác sĩ chuyên khoa tim ở trẻ em và bác sĩ chuyên khoa gen di truyền hoặc bác sĩ chuyên khoa thần kinh.
- Bệnh Teo cơ cột sống (SMA):** Những bệnh nhân mắc bệnh SMA thường mất dần các tế bào thần kinh cần thiết để phát triển và duy trì cơ bắp khỏe mạnh. Thường có bốn dạng SMA, và dạng nặng nhất xuất hiện ở trẻ nhỏ sơ sinh, vì các em có ít khả năng kiểm soát cơ bắp. Các dạng bệnh nhẹ hơn xuất hiện ở thanh thiếu niên và đôi khi ở người lớn đã thành niên, và cơ bắp của họ sẽ trở nên yếu. Các bệnh nhân thường được điều trị bởi một bác sĩ chuyên khoa thần kinh ở trẻ em và bác sĩ chuyên khoa gen di truyền.
- Bệnh Suy tuyến thượng thận liên đến não, phát hiện ở độ tuổi thơ (X-ALD):** Những bệnh nhân mắc chứng X-ALD có bệnh tích tụ a-xít béo, và dần dần, sẽ gây tổn thương các tuyến thượng thận, não, và dây cột sống. Dạng bệnh nặng nhất thường xuất hiện ở các em trai từ 4 đến 10 tuổi, bắt đầu bằng các vấn đề về hành vi. Sau đó là mù lòa, điếc, co giật, mất khả năng kiểm soát cơ bắp và sa sút trí tuệ. Các bệnh nhân thường được điều trị bởi một nhóm các bác sĩ chuyên khoa gen di truyền ở trẻ em, bác sĩ chuyên khoa thần kinh, và bác sĩ chuyên khoa nội tiết.

Xét nghiệm sàng lọc các dấu hiệu chỉ báo 8 chứng bệnh rối loạn bẩm sinh ghi trên có thể cho thấy các dữ kiện về các chứng bệnh rối loạn bẩm sinh và bệnh trạng sau đây:

- Kiểm huyết chưa chứng minh đối với IDUA men xúc tác liên quan đến MPS I
- Pompe Disease khởi phát trẻ
- Kiểm huyết chưa chứng minh đối với GAA men xúc tác liên quan đến bệnh Pompe
- Hội chứng Zellweger và các chứng bệnh bào quan khác (phát hiện thêm khi xét nghiệm dò tìm X-ALD)
- Hội chứng Klinefelter và các bệnh trạng khác liên quan đến tình trạng bội chỉnh X (phát hiện phụ khi xét nghiệm sàng lọc X-ALD)
- Tình trạng mang mầm bệnh của bất kỳ chứng bệnh nào trong số 8 chứng bệnh rối loạn bẩm sinh nói trên

Phần mô tả về CÁC CUỘC NGHIÊN CỨU THỬ NGHIỆM HIỆN GIỜ

Các cuộc nghiên cứu thử nghiệm này được thực hiện bởi vì Ủy Ban Cố Vấn Xét Nghiệm Sàng Lọc Sơ Sinh tiểu bang Massachusetts thấy rằng có thể mang lại một số lợi ích. Tất cả 8 cuộc nghiên cứu thử nghiệm đều tìm câu trả lời cho các câu hỏi chung: Việc xét nghiệm sàng lọc sơ sinh cho một chứng bệnh rối loạn bẩm sinh riêng biệt thì có lợi về mặt lâm sàng hay không và các lợi ích của việc xét nghiệm sàng lọc có cao hơn các rủi ro mà việc xét nghiệm sàng lọc gây ra hay không? Thêm vào đó, mỗi nhóm nghiên cứu đều có một mục đích riêng biệt:

- **Nghiên Cứu Đương Tiếp Diễn về Xét Nghiệm Sàng Lọc cho 4 Lỗi Chuyển Hóa ở Trẻ Sơ Sinh:** Xét nghiệm sàng lọc bốn chứng bệnh rối loạn bẩm sinh đầu tiên trong danh sách Tự nguyện đã được thực hiện kể từ năm 2009. Những bệnh nhân mắc các chứng bệnh này thường được điều trị bởi một bác sĩ chuyên khoa chuyển hóa hoặc bác sĩ chuyên khoa gen di truyền sinh hóa. Chúng tôi biết rằng xét nghiệm sàng lọc sơ sinh có thể tìm ra những em bé sơ sinh mắc các chứng bệnh này và qui trình này có thể được thực hiện với ảnh hưởng ít đối với những em bé sơ sinh không mắc các chứng bệnh này. Tuy nhiên, bốn chứng bệnh đầu tiên trong danh sách hiếm gặp đến mức chúng tôi vẫn phải đặt câu hỏi là có thể chứng minh được xét nghiệm sàng lọc là có lợi hay không. Mục đích của cuộc nghiên cứu này là để tiếp tục thu thập dữ liệu nhằm biết được là nó có lợi ích hay không.
- **Nghiên Cứu về Xét Nghiệm Sàng Lọc Hai Chứng Bệnh Lưu Trữ Bào Quan, MPS1 và Pompe:** Có các dữ liệu sơ bộ về các cuộc thử nghiệm lâm sàng ở trẻ em lớn tuổi hơn cho thấy việc phát hiện sớm hai chứng bệnh này có thể có lợi, cho phép điều trị sớm bằng phép chữa men xúc tác và cấy ghép tế bào nhánh. Tuy nhiên, chúng tôi cũng biết rằng việc xét nghiệm sàng lọc sơ sinh đối với các chứng bệnh này không thể cung cấp thông tin đáng tin cậy về việc em bé chào đời với một chứng bệnh ở mức độ nặng hoặc nhẹ hoặc em bé đó phát ra các triệu chứng ở độ tuổi sơ sinh hoặc khi đã thành niên hay không. Không biết chắc về thời điểm bắt đầu điều trị đối với một số chứng bệnh và việc không biết chắc đó có thể có hại. Những bệnh nhân mắc các chứng bệnh này thường được chữa trị bởi một nhóm các bác sĩ chuyên khoa di truyền ở trẻ em và bác sĩ chuyên khoa thần kinh. Mục đích của nghiên cứu này là để tìm hiểu xem xét nghiệm sàng lọc đó có tác dụng hay không, xem coi chúng tôi có thể cải tiến trọng tâm xét nghiệm sàng lọc đó cho những ai được hưởng lợi nhiều nhất từ việc điều trị sớm, và lợi ích của việc xét nghiệm sàng lọc và điều trị có cao hơn các rủi ro mang lại hay không.
- **Nghiên cứu về xét nghiệm sàng lọc đối với SMA:** Có dữ liệu từ các cuộc thử nghiệm lâm sàng ở trẻ sơ sinh và trẻ em lớn tuổi hơn cho thấy có thể thay đổi quy trình phát triển của chứng bệnh hoặc ngăn chặn sự tiến triển bệnh nếu bệnh nhân được điều trị đủ sớm. Tuy nhiên, cho dù FDA cho phép sử dụng một loại thuốc dùng cho SMA, dữ liệu từ các cuộc thử nghiệm lâm sàng như vậy vẫn còn mới và kết quả lâu dài từ việc điều trị, có thể bao gồm cả các nguy cơ có hại, vẫn chưa được ghi nhận. Những bệnh nhân mắc các chứng bệnh này thường được chữa trị bởi một nhóm các bác sĩ chuyên khoa gen di truyền ở trẻ em và bác sĩ chuyên khoa thần kinh, và bác sĩ chuyên khoa nội tiết. Mục đích của nghiên cứu này là để tìm hiểu xem xét nghiệm dò tìm bệnh có tác dụng hay không, xem coi chúng tôi có thể cải tiến xét nghiệm sàng lọc đó hay không, và lợi ích của việc xét nghiệm sàng lọc và điều trị có cao hơn các rủi ro mang lại hay không.
- **Nghiên cứu về xét nghiệm sàng lọc đối với X-ALD:** Việc phát hiện sớm X-ALD cho phép theo dõi những em bé sơ sinh có X-ALD để các em có thể bắt đầu điều trị ngay khi việc giám sát cho thấy cần phải được điều trị, qua đó sẽ giúp điều trị hiệu quả hơn. Những bệnh nhân mắc các chứng bệnh X-ALD thường được chữa trị bởi một nhóm các bác sĩ chuyên khoa gen di truyền ở sơ sinh và bác sĩ chuyên khoa thần kinh, và bác sĩ chuyên khoa nội tiết. Mặc dù có tiêu chuẩn rõ ràng về những thứ cần kiểm để biết khi nào nên bắt đầu điều trị, thời điểm kể từ khi chẩn đoán cho đến điều trị sẽ ít nhất là một năm và sẽ có thể là vài năm. Mục đích của cuộc nghiên cứu này là để xác định coi chúng tôi có thể tìm thấy các dấu hiệu rõ ràng ở những em bé cần điều trị sớm nhất, và lợi ích của việc khám sàng lọc cũng như điều trị có cao hơn các nguy cơ có hại hay không.