



***Traû Lôøi Cho
Nhöõng Caâu Hoûi Thoâng Thöôøng
Veà
Khaùm Phaùt
Hieän Beänh
Nôi Treû Sô Sinh***

**Chöông Trình Khaùm Phaùt Hieän Beänh Nôi Treû Sô Sinh
Thuoäc New England
Ñi Hoïc Y Khoa — University of Massachusetts
Vieän Thöû Nghieäm Cuûa Tieâu Bang
305 South St
Jamaica Plain, MA 02130
(617) 983-6300**

**Moät Chöông Trình cuûa
Nha Y Teá Coäng Coäng Massachusetts**

Cuoán caám nang naøy bao goàm nhöõng thoâng tin quan troïng
veà vieäc khaùm phaùt hieän beänh nôi treû sô sinh cuûa quý vò
cuoán caám nang naøy ñöôïc thöïc hieän trong nhieàu ngoân ngöõ khaùc nhau
<http://www.umassmed.edu/nbs>
617-983-6300

Toùm löôïc

Quý vò coù theå thaáy baûn toùm löôïc naøy cuõng ñuù cho quý vò ñeå quyết ñinh veà vieäc khaùm phaùt
hieän beänh nôi treû sô sinh cho chaäu beù cuûa quý vò. Beân trong cuoán caám nang naøy coù nhieàu chi
tieát hôn.

Khàum phaut hieän beänh nôï treû sô sinh giuúp ngaên ngöøa möät soá beänh cou theá chöøa trò ñöôic .

- * Raát cou theá raêng chauu beù cuûa quý vô seõ mnh khoûe vaø quý vô seõ chaúng bao giöø nghó veà nhöông caên beänh cou theá ñöôic khàum phaut hieän nôï treû sô sinh.
- * Ñoái vôùi möät soá nhòu cauc chauu beù bò möät trong nhöông caên beänh naøy, khàum phaut hieän beänh cou theá laøm cho caù cuoác ñöøi cuûa chauu beù sau naøy toát ñeïp khauc haùn.

Khàum phaut hieän beänh nôï treû sô sinh thöïc hieän baèng caùch thöü nghieäm taát caù cauc chauu beù sinh ra trong tieâu bang Massachusetts.

- * Thöü nghieäm taát caù möi chauu beù thì raát quan troïng, vì phaàn lòun cauc chauu beù cou veù khoûe mnh luüc möi sinh ra, ngay caù nhöông chauu beù maéc nhöông caên beänh cou theá ñöôic phaut hieän baèng phöông thöüc naøy.
- * Thöü nghieäm ñeá phaut hieän beänh nôï treû sô sinh ñöôic thöïc hieän baèng caùch laáy möät vaøi gioït maùu khi chauu beù möi sinh ñoá hai ngaøy.
- * Neáu vieác thöü nghieäm cho thaáy laø chauu beù cuûa quý vô maéc möät trong nhöông caên beänh chöøa trò ñöôic naøy, bauc só chaêm soùc chauu seõ goïi töüi quý vô ñeá thu xeáp vieác chaêm soùc thích hôïp cho chauu beù.

Khàum Phaut Hieän Beänh Nôï Treû Sô Sinh Theo Thoäng Leä

- * Ti Massachusetts, cou möøøi caên beänh chöøa trò ñöôic bao goàm trong vÖieác Khàum Phaut Hieän Beänh Nôï Treû Sô Sinh Theo Thoäng Leä.
- * Luaät cuûa tieâu bang Massalchusetts ñöøi hoûi raêng taát caù nhöông chauu beù sinh ra ti Massachusetts phaûi ñöôic khàum phaut hieän beänh ñeá tìm ra nhöông daáu hieäu cuûa möøøi caên beänh naøy tröø khi cha meï chauu phaùn ñoái vì nieàm tin toän giaùo.

Khàum Phaut Hieän Beänh Nôï Treû Sô Sinh Tuøy YÙ Löïa Choïn

- * Vì löïi ích cuûa quý vô, tieâu bang Massachusetts cung öùng vieác khàum phaut hieän beänh veà hai möi beänh trng khauc.
- * **Khoäng phaûi phí toän theám vaø khoäng phaûi laáy maùu theám ñeá chauu beù ñöôic tham gia vaøo chöông trình naøy.**
- * Vieác khàum phaut hieän beänh nôï treû sô sinh tuøy yù löïa choïn laø hai coäng trình nghieän cöu ñeá phaut trieän nhöông chöông trình khàum phaut hieän beänh toát nhaát veà hai möi caên beänh cou theám.
- * Theo hööung daän cuûa tieâu bang Massachusetts veà Chöông Trình Tuøy YÙ Löïa Choïn, sau khi chauu beù sinh ra, quý vô seõ ñöôic hoûi xem quý vô cou muoán löïi duïng ñöôic vieác Khàum Phaut Hieän Beänh Nôï Treû Sô Sinh Tuøy YÙ Löïa Choïn hay khoäng.
- * Neáu vì möät lý do naø ñoü, quý vô quyeeát ñöông raêng quý vô khoäng muoán tham gia vaøo chöông trình tuøy yù löïa choïn naøy, chauu beù cuûa quý vô vaän hööung ñöôic nhöông löïi ích cuûa vieác khàum phaut hieän beänh nôï treû sô sinh theo thoäng leä.

Neáu quý vô muoán cou theám thoäng tin veà vieác khàum phaut hieän beänh nôï treû sô sinh tuøy yù löïa choïn hay theo thoäng leä, Xin haøy xem theám beän trong cuoác caám nang naøy. Baùn Muïc Luïc seõ hööung daän quý vô vôùi nhöông caùu hoûi thoäng thöøng nhaát veà nhöông chöông trình naøy.

Kính gửi quý và vợ chồng cha mẹ,

Xin chúc mừng quý và con cháu bé! Khi quý và xênt nêan tông lai của cháu bé mới sinh của quý và, quý và sẽ vui mừng biết rằng tất cả những cháu bé từ tiểu bang Massachusetts có thể hưởng lợi ích từ một chương trình y tế công cộng gọi là Khám Phẫu Hiếm Bệnh Nội Trú Sơ Sinh. Chương trình này giúp ngăn ngừa những căn bệnh có thể chữa trị được. Chương trình này bắt đầu từ năm 1962 từ Massachusetts với việc khám bệnh thử nghiệm cho một bệnh mai thai. Từ thời gian này, số bệnh chữa trị được trong chương trình này gia tăng và việc khám phẫu hiếm bệnh nội trú sơ sinh này được chấp nhận trên khắp thế giới nhờ một tiêu chuẩn chăm sóc theo thông lệ. Tiểu bang Massachusetts lãnh đạo trong việc khám phẫu hiếm bệnh vì cung ứng việc khám phẫu hiếm bệnh cho nhiều bệnh chữa trị được hôn bất cứ chương trình nào khác.

Tiểu bang Massachusetts cũng cung ứng những dịch vụ khám phẫu hiếm bệnh tự y tế miễn phí. Sau khi cháu bé của quý và sinh ra, quý và sẽ được hỏi về con cháu bé để được hưởng dịch vụ tự y tế miễn phí này hay không (xin xem chi tiết bên dưới, trang 9).

Cuốn cẩm nang này chæ dẫn về Khám Phẫu Hiếm Bệnh Nội Trú Sơ Sinh. Một bản tóm lược nội dung in bên trong bì bên trái. Cuốn cẩm nang này có mô tả thêm về việc khám phẫu hiếm bệnh tự y tế miễn phí và khám phẫu hiếm bệnh theo thông lệ (xin xem Mục Lục trang 5).

Xin chúc quý và vợ cháu bé luôn mạnh khỏe.

Traân trọng,

Nhân viên của Chương Trình Khám Phẫu Hiếm Bệnh Nội Trú Sơ Sinh Thuộc New England.

Toài có thể ghi danh nhờ thế nào? Hay tài trợ choái tham gia ra sao?

Sau khi cháu bé của quý và sinh ra, quý và sẽ được hỏi xem quý và có muốn nhận được cuốn cẩm nang này với những thông tin về những cuộc nghiên cứu dẫn ra chữa. Sau này, quý và sẽ được hỏi xem quý và có muốn cháu bé của quý và được khám phẫu hiếm bệnh và những căn bệnh trong hai chương trình dẫn ra hay không.

Quan trọng! Quý và sẽ được yêu cầu cho câu trả lời trước khi mẫu máu của cháu bé được gửi tới phòng thử nghiệm khám phẫu hiếm bệnh*. Câu trả lời của quý và sẽ được ghi lại trong mẫu nòn mẫu thử và khám phẫu hiếm bệnh. Khi câu trả lời của quý và được ghi trên mẫu máu của cháu bé, quý và sẽ có một bản sao để lưu hồ sơ của quý và. Mẫu bản sao quý và nhận được nhờ bên dưới. (Ghi chú: Quý và có thể nói cuốn cẩm nang này là bản tóm lược không phải là tiếng Anh. Tuy nhiên bản sao để lưu hồ sơ sẽ bằng tiếng Anh.)

*Mẫu máu được lấy giữa 24-72 giờ sau khi sinh ra, hay trước khi xuất viện nếu xuất viện sớm hơn 24 giờ. Nếu mẫu máu này về việc khám phẫu hiếm bệnh theo thông lệ cho cháu bé của quý và về 10 bệnh phải được thử nghiệm không bỏ trì hoãn, mẫu máu phải được lấy và chuyển ngay.

Bản sao của cha mẹ		Căn Cõduc Thõu Nghieãm # 100001	tõu choái CF	tõu choái MET
		Teãn cháu bé (Teãn) (Ho)		
Kính gửi quý và vợ chồng cha mẹ,				
Bản này là hồ sơ cho mẫu máu của cháu bé của quý và để khám phẫu hiếm bệnh nội trú sơ sinh theo thông lệ. Dịch vụ thông lệ này bảo đảm rằng cháu bé của quý và sẽ được khám phẫu hiếm bệnh cho tất cả những căn bệnh trong chương trình này.				
Thêm vào này, bản này ghi lại chæ thõ của quý và cho phòng nuôi trẻ sơ sinh từ bệnh viện hay bác sĩ nhi khoa về quyết định của quý và về những dịch vụ tự y tế miễn phí (sàng lọc nghiên cứu y tế công cộng) dành cho tất cả các cháu bé sinh ra từ tiểu bang Massachusetts.				
* Nếu bản này có ghi dấu X trong ô "tõu choái CF", cháu bé của quý và sẽ không được khám phẫu hiếm bệnh cystic fibrosis (bệnh di truyền u xơ nang tuyền ngoại tiết tụy tng).				
* Nếu bản này có ghi dấu X trong ô "tõu choái MET", cháu bé của quý và sẽ không được khám phẫu hiếm bệnh bất cứ căn bệnh trong số 19 bệnh về biến đổi (metabolic disorders).				
Chương Trình Khám Phẫu Hiếm Bệnh Nội Trú Sơ Sinh Thuộc New England của Ni Hoic Y Khoa — University of Massachusetts cung ứng tất cả những dịch vụ khám phẫu hiếm bệnh nội trú sơ sinh, nhờ được mô tả trong cuốn cẩm nang của quý và với tiêu đề "Trái Lõai Cho Những Câu Hỏi Thông Thõong Về Khám Phẫu Hiếm Bệnh Nội Trú Sơ Sinh".				
New England Newborn Screening Program, University of Massachusetts Medical School 305 South St., Jamaica Plain, MA 02130 (617) 983-6300				

Muïc Luïc

Khaùm Phaùt Hieän Beänh Theo Thoäng Leä

- * Muïc ních cuûa Chöông Trình Khaùm Phaùt Hieän Beänh Nôi Treù Sô Sinh laø gì?.....6
- * Chaùu beù cuûa toái coù theá bò moät caên beänh coù theá khaùm phaùt baèng caùch khaùm phaùt hieän beänh nhö theá naøo? 6
- * Nhöõng thöu nghieäm ñoïc thi haønh ra sao?.....6
- * Chaùu beù cuûa toái seõ ñoïc khaùm phaùt hieän nhöõng beänh gì coù theá chöõa trò ñoïc? 7
- * Ai quyeaát ñoàn nhöõng beänh naøo ñoïc goàm trong vieäc Khaùm Phaùt Hieän Beänh Nôi Treù Sô Sinh?..... 9
- * Toái coù theá töø choái nhöõng thöu nghieäm naøy khoâng? 9
- * Nhöõng keát quaù ñoïc baùo caùo nhö theá naøo vaø toái seõ ñoïc thoäng baùo ra sao neáu chaùu beù cuûa toái caàn söï chaêm soùc ñaéc bieät? 9
- * Toái ñoïc goïi vaø cho bieät raèng chaùu beù cuûa toái caàn thöu li. Nhieàu naøy coù nghóa laø chaùu beù cuûa toái bò beänh gì chaéng?..... 9

Khaùm Phaùt Hieän Beänh Tuøy YÙ Löia Choïn

- * Nhöõng cuoäc nghieän cöu daãn ño (nghieän cöu daãn ño) 10
- * Nhöõng cuoäc nghieän cöu daãn ño naøo ñang ñoïc thöïc hieän? 10
- * Ti sao treù sô sinh li ñoïc khaùm phaùt hieän veà cystic fibrosis (u nang xô tuyeán ngoi tieät tuïy tng) vaø ti sao nhöõng beänh veà bieán döõng li ñoïc ñoä vaøo nghieän cöu daãn ño, maø khoâng bò baét buoäc nhö 10 caên beänh kia?..... 10
- * Baát cöu treù sô sinh naøo cuõng ñoïc tham gia vaøo nhöõng cuoäc nghieän cöu daãn ño khoâng? 10
- * Toái coù theá töø choái khoâng tham gia vaøo moät hay caù hai cuoäc nghieän cöu daãn ño khoâng? 11
- * Laøm theá naøo ñeå ghi danh? Hay laøm theá naøo ñeå töø choái khoâng tham gia? 11
- * Nhöõng löï ích toäng quaùt vaø nhöõng ruï ro gaén lieàn vôùi nhöõng cuoäc nghieän cöu daãn ño laø nhöõng gì?..... 12
- * Toái coù theá tìm kieám theâm thoäng tin veà nhöõng cuoäc nghieän cöu daãn ño ôû ñaùu?..... 12

Thoäng tin theâm cho quí vò laø cha meï
muoán bieät veà hai cuoäc nghieän cöu daãn ño naøy.

- * Cuoäc nghieän cöu daãn ño # 1: Treù sô sinh ñoïc khaùm phaùt hieän ñaáu chæ veà cystic fibrosis.
- * Cuoäc nghieän cöu daãn ño # 2 : Khaùm phaùt hieän beänh nôi treù sô sinh ñoái vôùi caù boä 19 caên beänh veà bieán döõng.

Khaùm Phaùt Hieän Beänh Theo Thoäng Leä

Muïc ñích cuûa chöông trình khaùm phaùt hieän beänh nôï treû sô sinh laø gì?

Muïc ñích cuûa Chöông Trình Khaùm Phaùt Hieän Beänh Nôï Treû Sô Sinh ti Massachusetts ñeå söûm thaáy nhöõng daáu hieäu veà moät soá beänh coù theå chöõa ñöôïc (nhö baét buoäc theo Ñieàu Luaät 105 VMR 270.000 cuûa Nha Y Teá Coäng Coäng Massachusetts)

Cuoán caäm nang naøy môa taû nhöõng beänh naøy vaø giaûi thích ti sao chaùu beù cuûa quí vò caàn ñöôïc thoû nghieäm.

Chaùu beù cuûa toâi coù theå bò moät caên beänh coù theå khaùm phaùt baèng caùch khaùm phaùt hieän beänh nhö theå naøo?

Söï may ruûi raèng chaùu beù cuûa quí vò seõ bò moät trong nhöõng caên beänh naøy thì raát nhoû. Trong nhöõng tröôøng hôïp hieám hoi khi moät caên beänh ñöôïc tìm thaáy, söï chaån ñoan vaø chöõa trò söûm thoûng coù theå ngaên ngöøa nhöõng vaán ñeå lieân quan ñeán nhöõng caên beänh naøy.

Nhöõng thoû nghieäm phaùt hieän beänh nôï treû sô sinh ñem li cô hoäi söûm ñeå khaùm phaùt ra nhöõng caên beänh tröôùc khi nhöõng trieäu chöùng xuaát hieän. Tuy nhieän, nhöõng thoû nghieäm phaùt hieän beänh thì khoâng phaûi luoän luoän chính xaùc vaø coù theå khoâng khaùm phaùt ra ñöôïc moät caên beänh. Trong baát cöù tröôøng hôïp naøo, neáu chaùu beù cuûa quí vò döôøng nhö khoâng ñöôïc khoûe mnh, haõy noûi chuyeän vôùi baùc só cuûa chaùu caøng söûm caøng hay.

Nhöõng thoû nghieäm ñöôïc thi haønh nhö theå naøo?

Vaøo khoaûng 48 giöø sau khi sinh, hay ngay tröôùc khi chaùu beù xuaát vieän, chaùu beù seõ ñöôïc laáy moät maõu maùu nhoû. Chæ caàn vaøi gioït maùu maø thoâi vaø maùu ñöôïc laáy töø goùt chaân cuûa chaùu beù.

Quan troïng! Nhöõng chaùu beù sinh ra beän ngoaøi beänh vieän cuõng neän ñöôïc thoû nghieäm, toát nhaát laø 48 giöø sau khi sinh ra. Quí vò laø cha meï neän thu xeáp vôùi moät baùc só, beänh vieän, hay baø ñöô ñeå ñöôïc thoû nghieäm phaùt hieän beänh.

Châu beù seõ ñöôic khaùm phaùt hieän nhöõng caên beänh naøy coù theá chöõa trò ñöôic?

Châu beù cuõa quý vò seõ ñöôic khaùm phaùt hieän ñeá sòùm tìm nhöõng daáu hieäu cuõa 10 caên beänh sau ñây :

1. Congenital Hypothyroidism (giaùm naêng tuyeán giúp baám sinh). Caên beänh naøy gaây ra bôui söi thieáu hoüc moân tuyeán giúp coù theá ñöa töüi vieäc chaäm lòùn vaø chaäm trí. Neáu tìm ra sòùm vaø ñöôic chöõa trò vòui thuoác chöõa tuyeán giúp, moät ñöua treü seõ lòùn lên vaø phaùt trieän bình thöðng.

2. Phenylketonuria —PKU (Phenylxeton nieäu). Caên beänh naøy gaây ra khi cô theá cuõa moät châuu beù khoâng theá phaân ra ñeá haáp thuï axít aminoá, phenylalanin, ñöôic thaáy trong proátít cuõa thöic phaäm. Neáu ñöôic khaùm phaù sòùm vaø châuu beù baét ñeäu ñöôic cho löõng dinh döðng phenylalanin thaáp ñeéc bieät thì coù theá ngaên ngöxa ñöôic söi chaäm trí.

3. Hemoglobin Disorders (Beänh veà hoàng huyeát caàu). Nhöõng caên beänh naøy bao goàm Sickle Cell Disease (Beänh Teá Baøo Lieàm), moät beänh trng gaây ra bôui söi thay ñeäu veà hoàng huyeát caàu. Nghóa laø châuu beù raát coù theá bò thieáu maùu, coù nhöõng côn ñau, tai bieán mch naùu naõo, vaø nhieäm trøng nguy hieäm ñeán tính mng. Söi chöõa trò vòui penicillin coù theá ngaên ngöxa nhöõng söi nhieäm trøng traàm troïng trong thöi thô aáu.

4. Congenital Toxoplasmosis (Beänh do toxoplasma baám sinh). Caên beänh naøy laø moät söi nhieäm trøng coù theá nheï hay traàm troïng. Nôi moät châuu beù, söi nhieäm trøng naøy coù theá ñöa ñeán söi chaäm trí, muø, vaø nhöõng taät nguyeàn khaüc. Söi chöõa trò sòùm baèng thuoác coù theá giaùm nguy cô bò nhöõng vaán ñeà traàm troïng.

5. Biotinidase Deficiency (Beänh thieáu biotinidase). Beänh naøy gaây ra bôui thieáu moät enzym (men) goïi laø biotinidase. Beänh naøy coù theá ñöa töüi ñoäng kinh, chaäm phaùt trieän, beänh chaøm ngöua, vaø maát thính giaüc. Chöõa trò baèng biotin coù theá ngaên ngöxa nhöõng vaán ñeà traàm troïng.

6. Galactosemia (Galatoma huyeát). Beänh naøy xaùy ra khi moät châuu beù khoâng theá phaân ra ñeá haáp thuï phaàn galactose cuõa ñöðng trong söõa. Trong moät vaøi tröðng hôïp, söi hö hi naõo vaø gan ñe döia ñeán tính mng coù theá xaùy ra ngay caù moät tuaàn sau khi sinh ra. Khi ñöôic phaùt hieän sòùm, cheá ñöa sinh döðng ñeéc bieät khoâng coù söõa coù theá ngaên ngöxa nhöõng vaán ñeà naøy.

7. “Maple Syrup” Urine Disease —MSUD (Beänh nöùc tieäu coù muøi thôm maät). Beänh naøy gaây ra vì khoâng theá phaân ra ñeá haáp thuï nhieäu axít aminoá. Beänh naøy coù theá ñöa ñeán haäu quaù laø chaäm trí, ñoäng kinh, hay töü vong. Teân cuõa caên beänh naøy do töø muøi thôm maät roõ reät cuõa nöùc tieäu. Khi ñöôic phaùt hieän sòùm, nhöõng treü thô ñöôic cho cheá ñöa dinh döðng ñeéc bieät ñeá traühnh nhöõng aühnh höðung traàm troïng cuõa beänh naøy.

8. Homocystinuria (Homocystin nieäu). Beänh naøy gaây ra bôui khoâng theá phaân ra ñeá haáp thuï axít aminoá, meáthioânin. Beänh naøy coù theá ñöa ñeán söi chaäm trí, coù nhöõng vaán ñeà veà maét, vaø ñoäng cuïc maùu. Khi ñöôic phaùt hieän sòùm, nhöõng treü thô ñöôic cho cheá ñöa dinh döðng meáthioânin thaáp ñeá traühnh nhöõng vaán ñeà naøy.

9. Congenital Adrenal Hyperplasia (Beänh taêng saùn thöðng thaän baám sinh). Beänh naøy gaây ra bôui thieáu moät enzym (men) maø tuyeán thöðng thaän döng ñeá ñeäu hoøa hoüc moân. Nôi nhöõng beù gaùi, boá phaân sinh duïc coù theá gioáng nhö cuõa nam giöui. Thieáu muoái vaø nöùc traàm troïng trong cô theá, ngay caù töü vong, coù theá xaùy ra cho caù beù nam hay nöõ. Coù theá chöõa trò ñeäu chænh ñöôic beänh trng naøy.

10. Medium-chain acyl Co-A dehydrogenase deficiency — MCAD (Beänh axit beùo côø trung bình MCAD). Beänh naøy coù theá gaây ra khuüng hoaúng bieán döðng traàm troïng khi moät châuu beù “bò ñöi” (khoâng aên ñöôic trong moät thöi gian laâu, nhö trong thöi gian bò beänh). Loi khuüng hoaúng bieán döðng naøy thænh thoáung coù theá ñöa ñeán ñoäng kinh, ngöng thôü, ngöng tìm vaø töü vong. Troïng taàm chöõa trò laø ngaên ngöxa söi khuüng

hoaúng bieán döông ñeá khoâng xaùy ra. Sõĩ chõõa trò thì còu hieäu quaû vaø taáp trung vaøo vieác ngaên ngõøa chaùu beù bò ñoùi quaù laâu.

Nhõõng caên beãnh khauc. Còu nhõõng caên beãnh khauc maø quý vò còu theá löia chõĩn ñeá khauc phaùt hieän (Xin xem phaàn còu teân Khaùm Phaùt Hieän Tuøy YÙ Löia Chõĩn, Nghieân Cõu Nhõõng Thõu Nghieäm Môùi)

Ai quyết định những caen bệnh nào nào bao gồm trong việc khám phát hiện bệnh nội trú sơ sinh?

Coảng Caun UÛy Vieân Y Teá Coảng Coảng chòu traùch nhieãm quyết ñinh danh saùch nhöõng caen beãnh naøy. Moät Hoãi Ñoàng Coá Vaán goàm nhöõng baùc só, y taù, nhöõng nhaø khoa hoïc, nhöõng chuyeân vieân luaân lÛy ño ñoïc, vaø nhöõng ngöõoï tieâu thuï coá vaán cho Coảng Caun UÛy Vieân laø neân bao goàm nhöõng caen beãnh naøo. Ñeã bao goàm moät caen beãnh trong danh saùch, nhöõng ñieàu sau ñaây phaûi ñuùng: 1) beãnh ñoù chöõa ñoïc, 2) coù thôù nghieãm toát, 3) chöõa baèng thuoác sòm seõ coù lôii cho treù sô sinh.

Toâi coù theå töø choái nhöõng thôù nghieãm naøy khoâng?

Phaàn lòn nhöõng tieâu bang coù nhöõng luaät ñaéc bieät veà khám phát hiện bệnh nội trú sơ sinh. Ti tieâu bang Massachusetts quí vò coù theå töø choái vì lÛy do toán giãu. Neáu quí vò töø choái, quí vò coù theå ñoïc yeâu caàu kyù moät maãu ñôn töø choái. Maãu ñôn naøy mieãn cho baùc só cuõa quí vò veà traùch nhieãm khi chaùu beù coù theå bò beãnh maø ñaùng leõ ñaõ ñoïc khám phát ra nhöø khám phát hiện bệnh.

Keát quảu ñoïc baùo caùo nhö theå naøo vaø toâi seõ ñoïc thoâng baùo nhö theå naøo neáu chaùu beù cuõa toâi caen ñoïc chaêm sòm ñaéc bieät?

Nhöõng keát quảu thôù nghieãm cuõa chaùu beù seõ ñoïc baùo caùo cho beãnh vieân nội trú sơ sinh ra. Nhöõng baùo caùo naøy bao goàm nhöõng keát quảu cuõa taát caù nhöõng thôù nghieãm theo thoâng leã vaø keát quảu cuõa vieác khám phát hiện bệnh tuøy yù löõa choïn maø chaùu beù cuõa quí vò ñaõ coù (Xin xem phaàn “Nghieãn Cöu Veà Nhöõng Thôù Nghieãm Môù”).

Theãm vaøo ñoù, neáu nhöõng keát quảu thôù nghieãm cuõa chaùu beù chæ cho thaáy raèng caen theo doõi chuù yù hôn (xem bên döù), beãnh vieân nội trú sơ sinh ra hay baùc só cuõa chaùu beù seõ ñoïc thoâng baùo.

Toâi ñoïc goïi vaø cho bieät raèng thôù nghieãm cuõa chaùu beù caen ñoïc laäp li. Ñieàu naøy coù nghóa laø chaùu beù cuõa toâi bò beãnh khoâng?

Khoâng phaûi luôn nhö theá. Coù nhieàu lÛy do ti sao baùc só cuõa chaùu beù coù theå ñaõ baùo quí vò laø chaùu beù cuõa quí vò caen thôù nghieãm li. Moät soá lÛy do bao goàm:

Maãu maùu khoâng ñuù: Khoâng ñuù maùu ñeã laøm ñaây ñuù taát caù nhöõng thôù nghieãm khám phát hiện bệnh ñoõi hoõi, hay laø maãu maùu khoâng duøng ñoïc vì nhöõng lÛy do khaùc.

Maãu maùu “quãu sòm”: Neáu maãu maùu ñoïc laáy tröùc khi chaùu beù cuõa quí vò ñoïc 24 giöø, moät maãu maùu thôù hai neân ñoïc laáy caøng sòm caøng toát ñeã traùnh khoâng bò thieáu moät caen beãnh naøo. Thôøi gian toát nhaát ñeã phát hiện laø giöõa 24 giöø vaø 72 giöø sau khi chaùu beù sinh ra.

Keát quảu thôù nghieãm baát thöøng: moät keát quảu thôù nghieãm baát thöøng nghóa laø coù theå bò beãnh. Neáu thôù nghieãm laäp li cuøng chæ roõ caen söï ñaùng giãu hôn nöõa, baùc só cuõa chaùu beù seõ ñoïc goïi ngay.

Ghi chuù: Nhöõng treù sô sinh nheï kyù hoaéc sinh non coù theå coù nhöõng keát quảu thôù nghieãm baát thöøng nhieàu hôn veà maãu maùu ñaàu tieãn ngay caù khi khoâng bò beãnh.

Khaùm phaùt hieän beänh tuøy yù löia choïn

Nghieän cöuù nhöõng thöü nghieäm môùi (nghieän cöuù daän ño):

Nha Y Teá Coäng Coäng Massachusetts coù theá cho quyèàn vaø chæ thò cho vieäc nghieän cöuù nhöõng thöü nghieäm môùi trong Chöông Trình Khaùm Phaùt Hieän Beänh Nôi Treù Sô Sinh. Nghieän cöuù nhöõng thöü nghieäm môùi, ñöôïc goïi laø nghieän cöuù daän ño, ñöôïc thöïc hieän khi Nha Y Teá Coäng Coäng hy voïng coù theá ñem li lôïi ích cho caù nhöõng caù nhaân cuõng nhö söùc khoeù coäng coäng. *Khoàng laáy maàu theâm nöõa töø chaùu beù cuûa quý vò, nhöng nhöõng thöü nghieäm naøy seõ phaùt hieän moät soá beänh khaùc theâm vaøo thöü nghieäm theo thoäng leä ñaõ ñöôïc môô taù.*

Nhöõng keát quaù nghieän cöuù daän ño ñöôïc baùo caùo vôùi nhöõng keát quaù khaùm phaùt hieän beänh theo thoäng leä. Cuõng nhö vôùi vieäc khaùm phaùt hieän beänh nôi treù sô sinh theo thoäng leä, neáu coù keát quaù baát thöôøng, baùc só cuûa chaùu beù seõ laøm vieäc vôùi nhöõng baùc só chuyeän moân ñuùng ngaønh ñeå ñieàu quaùn baát cöù söï chaêm söùc ñaéc bieät naøo maø chaùu beù coù theá caàn.

Nhöõng nghieän cöuù daän ño naøo ñang ñöôïc thöïc hieän?

Baét ñaàu töø 1 Thaùng Hai, 1999, Chöông Trình naøy seõ thi haønh hai cuoäc nghieän cöuù daän ño ñöôïc goïi laø:

* Khaùm Phaùt Hieän Beänh Nôi Treù Sô Sinh tìm daáu hieäu cuûa beänh cystic fibrosis (beänh di truyeàn u xô nang tuyeán ngoi tieát tuïy tng)

* Khaùm Phaùt Hieän Beänh Nôi Treù Sô Sinh tìm theâm 19 beänh veà bieán döõng.

Ti sao khaùm phaùt hieän beänh nôi treù sô sinh tìm beänh cystic fibrosis (beänh di truyeàn u xô nang tuyeán ngoi tieát tuïy tng) vaø theâm nhöõng beänh bieán döõng ñöôïc thi haønh nhö nhöõng cuoäc nghieän cöuù daän ño thay vì baét buoäc nhö 10 caên beänh kia?

Coù ba lý do chính:

1. Ñeå löõng giaù lôïi ích cuûa vieäc khaùm phaùt hieän beänh nôi treù sô sinh trong vieäc ñem li söï chaêm söùc y teá söùm cho caùc chaùu beù bò nhöõng beänh trng traàm troïng.
2. Ñeå tìm ra xem nhöõng beänh naøy xaùy ra thöôøng xuyeän nhö theá naøo ti Massachusetts.
3. Ñeå löõng giaù nhöõng thöü nghieäm duøng trong vieäc khaùm phaùt hieän nhöõng caên beänh naøy.

Baát cöù treù sô sinh naøo cuõng coù theá tham gia vaøo nhöõng cuoäc nghieän cöuù daän ño khoáng?

Ñöôïc. Baát cöù treù sô sinh naøo muoán goàm trong vieäc khaùm phaùt hieän beänh theo thoäng leä vaøo ngaøy 1 Thaùng Hai 1999, hay sau ngaøy 1 Thaùng Hai 1999 ñeå coù theá tham gia.

Toái còu theá tồ choái khoáng tham gia vạo moät hay caù hai cuoác nghiêân còu daãn ño khoáng?

Ñöôic. Quí vò còu theá tồ choái khoáng cho chaùu beù tham gia vạo hoaëc moät hoaëc hai cuoác nghiêân còu daãn ño naøy vì baát còu lyù do naøo. Neáu quí vò tồ choái, chaùu beù cuía quí vò vaãn còu ñöôic taát caù nhöõng lôii ñieãm cuía vieäc khaùm phaùt hieãn beãnh theo thoâng leä.

Laøm theá naøo ñeä ghi danh? Hay laøm theá naøo ñeä tồ choái khoáng tham gia?

Sau chi chaùu beù sinh ra, quí vò seõ ñöôic hoûi xem quí vò còu nhaãn ñöôic cuoán caãm nang naøy vòu thoâng tin veà nhöõng cuoác nghiêân còu daãn ño khoáng. Roài quí vò seõ ñöôic hoûi xem quí vò còu muoán chaùu beù cuía quí vò ñöôic khaùm phaùt hieãn beãnh trong hai cuoác nghiêân còu daãn ño naøy khoáng.

Quan troïng! Quí vò seõ ñöôic yeâu caàu traù lôøi tröôuc khi maäu maùu cuía chaùu beù ñöôic göüi töüi phoøng thöü nghiêãm khaùm phaùt hieãn beãnh*. Caàu traù lôøi cuía quí vò seõ ñöôic ghi treãn maäu thu thaäp khaùm phaùt hieãn beãnh nôï treù sô sinh. Khi caàu traù lôøi cuaù quí vò ñöôic ghi treãn maäu thu thaäp khaùm phaùt hieãn beãnh cuía chaùu beù, quí vò seõ ñöôic cho moät baùn sao ñeä löu giöõ trong hoà sô cuía quí vò. Moät maäu baùn sao maø quí vò seõ nhaãn ñöôic cho thaáy beãn döùu. (Ghi chuù: quí vò còu theá ñang ñöic moät baùn dòch khoáng phaùt laø tieáng Anh cuía cuoán caãm nang naøy. Tuy nhieãn, baùn thaät söi cho hoà sô cuía quí vò seõ baèng tieáng Anh.)

* Maäu maùu ñöôic laáy giöõa 24-72 giöø sau khi sinh ra, hay tröôuc khi xuaát vieãn neáu xuaát vieãn söùm hôn 24 giöø. Neä baùo ñaùm raèng vieäc khaùm phaùt hieãn beãnh theo thoâng leä cho chaùu beù cuía quí vò veà 10 caên beãnh phaùt ñöôic thöü nghiêãm khoáng bò trì hoaøn, maäu maùu phaùt ñöôic laáy vạo chuyeãn ñi ngay.

Baùn sao cuía cha meï		<input type="checkbox"/> tồ choái CF	<input type="checkbox"/> tồ choái MET
Caên Cöôuc Thöü Nghiêãm # 100001			
<input type="text" value="Teãn chaùu beù
(Teãn)"/>		<input type="text" value="(Ho)"/>	
<p>Kính göüi quí vò laø cha meï, Baùn naøy laø hoà sô cho thaáy laø moät maäu maùu nhỏ ñaõ ñöôic laáy tồ chaùu beù cuía quí vò ñeä khaùm phaùt hieãn beãnh nôï treù sô sinh theo thoâng leä. Dòch vui thoâng leä naøy baùo ñaùm raèng chaùu beù cuía quí vò seõ ñöôic khaùm phaùt hieãn beãnh cho caù möôïi beãnh trng chöõa trò ñöôic theo leãnh baét buoác cuía Nha Y Teá Coång Coång Tieäu Bang Massachusetts.</p> <p>Theãm vạo ñoù, baùn naøy ghi li chæ thò cuía quí vò cho phoøng nuoái treù sô sinh ti beãnh vieãn hay baüc só nhi khoa veà queát ñòngh cuía quí vò veà nhöõng dòch vui túøy yù löïa chöïn (saùng to aùn nghiêân còu y teá coång coång) ðaønh cho taát caù caùc chaùu beù sinh ra ti tieäu bang Massachusetts.</p> <p>* Neáu baùn naøy còu ghi ðaáu X trong oã "tồ choái CF", chaùu beù cuía quí vò seõ khoáng ñöôic khaùm phaùt hieãn beãnh cystic fibrosis (beãnh di truyeãn u xô nang tuyeãn ngoi tieát tuỷ tng).</p> <p>* Neáu baùn naøy còu ghi ðaáu X trong oã "tồ choái MET", chaùu beù cuía quí vò seõ khoáng ñöôic khaùm phaùt hieãn baát còu beãnh trng naøo trong soá 19 beãnh veà bieãn döõng (metabolic disorders).</p> <p>Chöõng Trình Khaùm Phaùt Hieãn Beãnh Nôï Treù Sô Sinh Thuoác New England cuía Ñi Hoïc Y Khoa — University of Massachusetts cung ðùng taát caù nhöõng dòch vui khaùm phaùt hieãn beãnh nôï treù sô sinh, nhỏ ñöôic moä taù trong cuoán caãm nang cuía quí vò vòu tieäu ñeä "Traù Lôøi Cho Nhöõng Caàu Hoûi Thoâng Thöõøng Veà Khaùm Phaùt Hieãn Beãnh Nôï Treù Sô Sinh".</p> <p><i>New England Newborn Screening Program, University of Massachusetts Medical School 305 South St., Jamaica Plain, MA 02130 (617) 983-6300</i></p>			

Thông tin cho quý vò laø cha mẹ muoán bieát theâm veà hai cuoác nghiên cöu daãn ño naøy

Cuoác Nghiên Cöu Daãn Ño # 1: Khaùm Phaùt Hieån Beånh Nôi Treù Sô Sinh ñeà tìm daáu chæ veà beånh cystic fibrosis —CF (beånh di truyeàn u xô nang tuyeán ngoi tieát tuiý tng):

Cystic Fibrosis (Beånh di truyeàn u xô nang tuyeán ngoi tieát tuiý tng) laø gì?

Beånh cystic fibrosis (beånh di truyeàn u xô nang tuyeán ngoi tieát tuiý tng) laø moät trong nhöõng beånh di truyeàn traàm troïng thoång thöðong nhaát nôi treù em hieån nay. Beånh naøy xaüy ra trong moõi saéc daãn. Nhöõng treù em bi beånh naøy sinh ra ñeà coù beånh ñoù, nhöõng thöðong nhöõng daáu hieäu chæ nhieäu tuaàn sau, nhieäu thaùng sau hay nhieäu naêm sau moõi thaáy roõ. Trong beånh naøy, coù soá löõng baát thöðong veà muoái trong dòch cuõa cô theá, nhaát laø trong phoái vaø tuiý tng. Nôi moät vaøi beù, nhöõng daáu hieäu naøy xuaát hieån chuù yeáu trong heä tieäu hoùa. Trong phoái nhöõng thöðong thöù bò chaãn li vaø coù quaù nhieäu vi truøng. Nêäu naøy ñeà ñeán sối nhieãm truøng maõn tính, hõ phoái vaø töù vong vì phoái khoång laøm vieác ñeà. Trong tuiý tng, khi nhöõng tuyeán bò chaãn kín, seõ laøm maát nhöõng enzym tieäu hoùa trong ruoát. Nêäu naøy ñeà ñeán suy dinh döõng traàm troïng. Vieác chõa trò y khoa coù theá bao goàm thay theá nhöõng enzym tieäu hoùa ngay laäp töùc, duøng thuoác khaùng sinh, vaø sối theo döõi caàn thaãn. Nêäu naøy laøm cho treù löün ñöõc vaø coù keát quaù laâu daøi nôi nhöõng beånh nhaån naøy.

Sõi ruõi ro maø chauù beù cuõa toái bò cystic fibrosis nhõ theá naøø?

Ti Massachusetts, xaáp xæ 1 trong soá 3,000 chauù beù laø coù beånh cystic fibrosis.

Chöõng trình daãn ño seõ nghiên cöu nhöõng gì?

Cuoác nghiên cöu naøy seõ taäp trung vaøo vieác phaùt trieån thöù nghiên toát nhaát veà khaùm phaùt hieån beånh cho vieác khaùm phaùt sôùm nhöõng treù sô sinh bò beånh cystic fibrosis. *Khoång caàn laáy theâm maùu töø chauù beù cuõa quý vò ñeà.* Seõ coù moät heä thoáng thöù nghiên gioáng nhõ heä thoáng ti Wisconsin, nôi thöù nghiên daãn ño baét ñeàu. Neáu chauù beù cuõa quý vò ñöõc thöù nghiên, maùu maùu cuõa chauù beù tröùc tieãn seõ ñöõc thöù nghiên ñeà tìm chaát proätít töø tuiý tng goüi laø IRT. Neáu thöù nghiên cho thaáy raèng möi ñeà IRT nôi chauù beù cuõa quý vò cao hôn bình thöðong, maùu maùu cuaù chauù beù seõ ñöõc thöù tìm daáu chæ DNA lieãn keát vöüi beånh cystic fibrosis. Neáu daáu DNA thaáy trong maùu maùu cuõa chauù beù, Chöõng Trình Khaùm Phaùt Hieån Beånh Nôi Treù Sô Sinh seõ lieãn lc vöüi baùc số cuõa chauù beù veà keát quaù naøy. Baùc số cuõa chauù beù seõ lieãn lc vöüi quý vò vaø laøm vieác vöüi quý vò ñeà thu xaép ñeà chauù beù ñöõc ñi khaùm beånh vöüi moät baùc số chuyeån khoa veà cystic fibrosis. Baùc số chuyeån khoa naøy seõ laøm moät thöù nghiên ñeà tìm ra xem chauù beù cuõa quý vò coù thöic sối bò cystic fibrosis hay khoång.

Heä thoáng thöù nghiên cuõa tieäu bang Massachusetts coù seõ gioáng heät nhõ heä thoáng ti tieäu bang Wisconsin khoång?

Khoång. Baây giöø chöõng toái bieát töø thoång tin quoác gia vaø Massachusetts ñöõc thu thaäp böüi

Hoài Beånh Cystic Fibrosis raèng thöù nghiên ñöõc duøng ti Wisconsin seõ boù soùt moät soá löün nhöõng chauù beù cuõa Massachusetts bò beånh cystic fibrosis. Keá hoïach thöù nghiên cuõa Massachusetts seõ tìm nhieäu daáu chæ DNA hôn. Trong khi thöù nghiên Wisconsin ñöõc thöic hieån cho Wisconsin, Massachusetts caàn moät thöù nghiên ñeàc bieát teá nhõ ñoái vöüi sối ñeà dng veà chöõng toác vaø saéc daãn cuõa Massachusetts.

Taát caù nhöõng chauù beù tham gia vaøo cuoác nghiên cöu coù seõ ñöõc thöù nghiên tìm daáu chæ DNA veà beånh cystic fibrosis khoång?

Khoång. Chöõng toái hy voïng moät trong möðøi chauù beù seõ ñöõc thöù nghiên ñeà tìm daáu chæ DNA veà beånh cystic fibrosis.

Taát caù nhöõng chauù beù tham gia vaøo cuoác nghiên cöu naøy coù caàn ñöõc baùc số chuyeån khoa veà beånh cystic fibrosis khaùm nghiên khoång?

Khoång. Neáu chauù beù cuõa quý vò tham gia vaøo cuoác nghiên cöu, cô hoài chauù beù cuõa quý vò coù theá ñöõc göüi töüi baùc số chuyeån khoa veà cystic fibrosis thì chæ vaøo khoång 0.3% , hay 3 trong soá 1,000.

Neáu chauù beù cuõa toái ñöõc göüi töüi baùc số chuyeån khoa veà beånh cystic fibrosis, ñeäu naøy coù nghóa laø chauù bò beånh cystic fibrosis khoång?

Khoång nhaát thieát. Ñoái vöüi 5 hay 6 chauù beù maø keát quaù chæ cho thaáy nhu caàu caàn göüi töüi baùc số chuyeån khoa veà cystic fibrosis, chæ coù moät trong soá nhöõng chauù beù naøy seõ thöic sối bò beånh cystic fibrosis.

Neáu chauù beù cuõa toái laø moät trong nhöõng chauù beù caàn ñöõc baùc số chuyeån khoa veà cystic fibrosis khaùm, toái seõ phaüi tìm baùc số chuyeån khoa naøy öü ñeäu?

Baùc số cuõa chauù beù seõ giuúp quý vò. Nhöõng baùc số chuyeån khoa veà cystic fibrosis coù vaên phoøng ti naêm (5) Trung Tâm Cystic Fibrosis öü Massachusetts. Nhöõng trung taãm naøy ñöõc Cystic Fibrosis Foundation chöùng nhaån ñeà cung öùng moät löt nhöõng chaãn ñoàn vaø nhöõng dòch vüi theo döõi vaø laãm saøng. Naêm (5) Trung Tâm Cystic Fibrosis cuõa Massachusetts toái lc öü nhieäu nôi trong tieäu bang: ba trung taãm ti Boston, moät ti Worcester, vaø moät ti Springfield. Chöõng Trình Khaùm Phaùt Hieån Beånh Nôi Treù Sô Sinh Thuoác New England laøm vieác vöüi taát caù nhöõng Trung Taãm naøy ñeà chaéc chaén raèng nhöõng dòch vüi cuõa nhöõng trung taãm naøy seõ ñöõc taát caù möi gia ñình caàn ñeàn nhöõng dòch vüi ñoù bieát töüi.

Ti sao li hoüi quyeyeät ñoàn cuaù toái? Baùc số cuõa chauù beù khoång bieát sao?

Coù lý do chính ñeàn ñeà tin raèng chöõng trình thöic hieån toát (thöù nghiên chính xaùc) vaø chöõng trình naøy thöic sối coù giâu trò (löüi ích cuõa sối thöù nghiên vöüi cao hôn nhöõng ruõi ro). Tuy nhieån, tröùc khi khaùm phaùt hieån beånh nôi treù sô sinh tìm cystic fibrosis tröù thaønh thoång laø, UÛy Ban Coá Vaãn muoán nghiên cöu ñeà xem chöõng trình thöic hieån toát ñeàn nhaát öü Massachusetts nhõ theá naøø. Vöüi tö caùch laø cha mẹ cuõa chauù beù, quý vò

ñöôic yeâu caàu queyát ñòngh xem quý vô còu muoán còu tham gia vawø “cuoác nghieän còu daän ño” naøy khoång. Chuùng toái hy võing raeng phaàn lòun nhöông quý vô laø cha meï seø muoán chaàu beù cuûa quý vô ñöôic thöü nghieäm, nhöng chuùng toái cuõng hieäu raeng moät soá quý vô laø cha meï còu theá còu nhöông lyù do caù nhaän ñeä khoång tham gia vawø cuoác nghieän còu daän ño naøy. Vi lyù do ñoù, söi löïa chöin tuøy nôï quý vô, hôn laø tuøy nôï baùc só cuûa quý vô hay cô quan cung öùng söi chaêm söüc söüc khoeù.

Cuoác Nghieän Còu Daän Ño # 2 : Khaùm Phaùt Hieän Beänh Nôi Treù Sô Sinh tim caù boä 19 caên beänh veä bieán döôöng.

Còu theá cho toái bieät hôn nöõa veä nhöông gi bao goàm trong ñoù khoång?

Nhöông caên beänh bao goàm nhieäu beänh trng ñöa ñeän söi maät quaân bình hoùa hoïc trong cô theá. Nhöông caên beänh naøy còu theá ñöa ñeän söi nôân òuï, nhöông vaän ñeä veä quaân bình lööing muoái vawø nööc, nhöông vaän ñeä taéng tröôöng vawø ngay caù hoãn meä vawø töü vong. Moät soá nhöông beänh trng naøy còu nhöông caùch chöôa trò toát hôn còu saün ðu luùc naøy hôn laø nhöông caên beänh khaùc. Keát quaù cuûa söi chöôa trò còu theá xeáp hng töø toát töüi keùm vawø moät phaàn leä thuoác vawø söi nguy hi ñaö xaùy ra nhö theá naøø tröôc khi baét ñaàu ñöôic chöôa trò.

Moät soá nhöông caên beänh naøy lieän quan ñeän vaän ñeä chuyeän hoùa chaát beùo döï tröô thaøngh moät dng (axít beùo) còu theá duøng cung caáp naéng lööing. Nhöông teän cuûa nhöông caên beänh axít beùo naøy baét ñaàu vôüi chöô moä taù côö cuûa nhöông axít beùo ñoù xaùy ra trong söi maät quaân bình hoùa hoïc, thí dụï S (short — ngaén), L hay LCH (long - daøi), VL (very long - raát daøi), hay M (medium — trung bình). Tyù soá cuûa loi ngaén vawø daøi coång li thì chæ laø 1 trong soá 30,000 treù sô sinh hay ít hôn loi beänh vôüi axít beùo trung bình (medium-size fatty acids — MCAD). Baøy giöø beänh MCAD bao goàm trong nhöông thöü nghieäm baét buoác theo thoång leä. Tuy nhieän, còu moät soá baéng chöùng raeng taát caù nhöông loi beänh trng naøy còu theá còu löüi ích töø moät vaøi loi ñieäu quaün cheä ñöä dinh döôöng duøng cho MCAD.

Proátít cuûa cô theá ñöôic laäp thaøngh böüi nhöông khoái goüi laø axít aminoä. Moät soá nhöông axít aminoä naøy lieän can ñeän moät soá beänh bao goàm trong vieác khaùm phaùt hieän beänh. Thí dụï, trong beänh goüi laø tyrosinemia loi I hay tyrosinemia loi II, còu söi tích luöy axít amminoä tyrosin. Ñieäu naøy lieän can ñeän vieác laøm gan ngöng hot ñöäng (trong loi I), hay nhöông vaän ñeä veä maét, da, vawø taéng tröôöng toång quaüt (trong loi II). Söi chöôa trò còu theá xeáp löïai töø cheä ñöä dinh döôöng ñaéc bieät (trong loi I hay II) töüi thay gan (trong loi I). Nhöông beänh veä axít aminoä khaùc, goüi laø argininemia, argininosuccinic aciduria, citrullinemia, vawø “HHH” syndrome, thì lieän heä töüi söi tích luöy ñöäc chaát ammonia trong maùu. Ñieäu naøy còu theá ñöa ñeän söi hoãn meä vawø töü vong. Söi chöôa trò laø cheä ñöä dinh döôöng ñaéc bieät vawø nhöông thöü thuoác ñaéc bieät khaùc.

Moät vaøi caên beänh khaùc gaây ra do söi tích luöy nhöông axít hööu cô trong cô theá còu theá laøm ñöäc. Nhöông thí dụï laø propionic acidemia, hay methylmalonic acidemia, isovaleric acidemia vawø glutaric acidemia loi I vawø loi II. Söi nôân òuï, vôüi söi

maät dòch vawø muoái trong cô theá, còu theá ñöa ñeän hoãn meä vawø töü vong neäu khoång ñöôic chöôa trò. Nhöông trieäu chöùng còu theá baét ñaàu chæ vaøi ngaøy sau khi sinh ra hay nhieäu thuàng sau. Söi chöôa trò thöôöng bao goàm cheä ñöä dinh döôöng ñaéc bieät vawø nhöông thöü thuoác ñaéc bieät.

Söi ruüi ro chaàu beù cuûa toái bò moät trong 19 caên beänh naøy ra sao?

Chuùng toái thöïc söi khoång bieät còu bao nhieäu chaàu beù ðu Massachusetts bò 19 caên beänh naøy. Baéng caùch thöü nghieäm naøy, chuùng toái döüc lööing raeng chuùng toái seø khaùm phaù ra 4-6 chaàu beù ti Massachusetts moäi naêm.

Chöông trình thöü nghieäm daän ño seø nghieän còu nhöông gi?

Keá hoch naøy seø duøng kyö thuaät möüi (goüi laø tandem mass spectrometry — ño quang phoá khoái lööing song haøngh) ñeä tìm nhöông daáu chæ còu theá cho bieät raeng chaàu beù naøø bò nhöông caên beänh naøy maø ñaö khoång goàm trong khaùm phaùt hieän beänh theo thoång leä. Cuoác nghieän còu naøy seø tìm ra nhöông caên beänh naøy xaùy ra thöôöng xuyeän nhö theá naøø trong daän soá Massachusetts, vawø ñeä xem kyö thuaät möüi còu hööu hieäu khoång. *Khoång caên phaùt laáy maùu theäm nöõa töø chaàu beù cuûa quý vô.* Hai loi hoaù chaát thieän nhieän goüi laø axít aminoä vawø acyl carnitin, seø ñöôic ño trong maùu chaàu beù cuûa quý vô. Neäu nhöông chaát naøy ñöôic tìm thaáy trong soá lööing baät thöôöng trong maùu chaàu beù cuûa quý vô, thì Chöông Trình Khaùm Phaùt Hieän Beänh Thuoác New England seø goüi töüi baùc só cuûa chaàu beù veä keát quaù thöü nghieäm. Baùc só cuûa chaàu beù seø tieáp xuùc vôüi quý vô, vawø laøm vieác vôüi quý vô ñeä thu xeáp cho chaàu beù ñöôic moät baùc só chuyeän khoa veä bieán döôöng khaùm beänh. Baùc só chuyeän khoa naøy seø thì haøngh nhöng thöü nghieäm theäm nöõa ñeä tìm ra xem chaàu beù cuûa quý vô còu thöïc söi bò moät trong nhöông caên beänh naøy khoång.

Neäu chaàu beù cuûa toái laø moät trong nhöông chaàu beù caên ñöôic Baùc só chuyeän khoa veä bieán döôöng khaùm beänh, thì toái còu theá tìm baùc só chuyeän khoa naøy ðu ñaàu?

Baùc só cuûa chaàu beù seø giúup quý vô. Chöông Trình Khaùm Phaùt Hieän Beänh Nôi Treù Sô Sinh Thuoác New England (The New England Newborn Screening Program) ñang laøm vieác vôüi moät heä thoång nhöông baùc só chuyeän khoa naøy. Caùc baùc só naøy coång taùc vôüi nhau ñeä chaéc chaén raeng thoång tin caáp nhaät nhaät seø ñöôic duøng trong vieác chaêm söüc cho caùc chaàu beù ñöôic xaùc ñòngh qua cuoác nghieän còu daän ño. Neäu keát quaù vieác khaùm phaùt hieän beänh cuau chaàu beù cuau quý vô caên moät baùc só chuyeän khoa, Chöông Trình Khaùm Phaùt Hieän Beänh Nôi Treù Sô Sinh seø chaéc chaén laø baùc só cuûa chaàu beù phaùt hieät veä nhöông dòch vuü naøy.

Ti sao li höüi queyát ñòngh cuau toái? Baùc só cuûa chaàu beù khoång bieät sao?

Còu lyù do chính ñaùng ñeä tin raeng chöông trình naøy thöïc hieän toát (thöü nghieäm chính xaùc) vawø chöông trình naøy thöïc söi còu giáu trò (löüi ích vôüit cao hôn nhöông ruüi ro). Nhöng tröôc khi ñöôic khuyeän caùo ñöäi höüi phaùt khaùm phaùt hieän nôï treù sô sinh theäm nöõa, UÛy Ban Coá Vaän Khaùm Phaùt Hieän Beänh Nôi Treù Sô Sinh Massachusetts

muoán coù caâu traù lôøi cho nhöõng caâu hoûi sau ñaây:

* Coù bao nhieâu chaùu beù ôû Massachusetts bò nhöõng caên beänh naøy?

* Nhöõng chaùu beù ñoïc lôøi ích nhö theá naøo neáu caùc chaùu ñoïc xaùc ñònh böüi Chöông Trình Khaùm Phaùt Hieän Beänh Nôi Treù Sô Sinh?

* Thôù nghieäm khaùm phaùt hieän beänh coù chính xaùc vaø xaùc ñònh chæ nhöõng chaùu beù naøo bò nhöõng beänh naøy khoâng, maø khoâng xaùc ñònh laàm nhöõng chaùu beù khoâng bò beänh naøy?

Laø cha meï, quý vò ñoïc hoûi xem quý vò coù muoán tham gia vaøo “cuoäc nghieän coùu daãn ño” naøy khoâng, ñeå giuùp tìm ra caâu traù lôøi cho nhöõng caâu hoûi naøy. Chuùng toái hy voïng raêng phaàn lòùn cha meï seõ muoán coù ñoïc thôù nghieäm naøy cho caùc chaùu beù cuûa quý vò, nhöng chuùng toái hieáu raêng moät soá cha meï coù theá coù nhöõng lyù do caùc nhaân ñeå khoâng tham gia vaøo cuoäc nghieän coùu daãn ño naøy. Vì nhöõng lyù do naøy, söï löïa choïn ñeå tuøy yù quý vò, thay vì tuøy baùc só cuûa quý vò hay cô quan cung oùng söï chaêm soùc söùc khoé.

Toái coù vaøi ñeà nghò hay vaøi lôøi bình luaän. Laøm sao toái coù theá chaéc chaén raèng lôøi bình luaän cuûa toái seõ ñöôïc xeùt ñeán?

Quý vò neân göúi nhöõng lôøi bình luaän cuûa quý vò baèng vaên baùn tòi nhöõng uý ban hay nhöõng chöông trình sau ñây, nhöõng lôøi ñeà nghò vaø bình luaän cuûa quý vi seõ ñöôïc duyeät böüi Ủy Ban Coá Vaán Khaùm Phaùt Hieän Beänh Nôi Treù Sô Sinh Cuûa Nha Y Teá Coâng Coäng:

Chairperson
Newborn Screening Advisory Committee
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Commissioner of Public Health
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Director
New England Newborn Screening Program
305 South St.
Jamaica Plain, MA 02130