



CHƯƠNG TRÌNH XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC SỨC KHỎE TRẺ SƠ SINH ở tiểu bang Massachusetts: Những câu giải đáp cho quý vị và con của mình

The New England Newborn Screening Program
University of Massachusetts Medical School
305 South St
Jamaica Plain, MA 02130
617-983-6300

Chương Trình của
Bộ Sức Khỏe Y Tế Công Cộng Tiểu Bang Massachusetts

Xin xem ấn bản dành cho các ngôn
ngữ khác ở trang:
<http://www.umassmed.edu/nbs/>

Quý vị phụ huynh thân mến,

Tất cả trẻ em ở Massachusetts đều được cung cấp dịch vụ Xét Nghiệm Sàng Lọc Sức Khỏe Trẻ Sơ Sinh. Chương trình y tế công cộng này sẽ giúp ngăn ngừa những hậu quả tiêu cực của các hội chứng rối loạn mà các cháu có thể mắc phải.

Chương trình xét nghiệm sàng lọc cho trẻ sơ sinh được bắt đầu từ năm 1962 ở tiểu bang Massachusetts. Vào thời điểm đó, mục đích của xét nghiệm chỉ nhằm tìm ra một hội chứng rối loạn mà thôi. Từ đó trở đi, việc xét nghiệm cho trẻ sơ sinh nhằm tìm kiếm thêm nhiều hội chứng rối loạn khác đã trở thành thông lệ trong tiêu chuẩn của việc chăm sóc sức khỏe, và được áp dụng một cách rộng rãi trên toàn thế giới.

Với vị thế dẫn đầu trong vấn đề xét nghiệm trẻ sơ sinh, tiểu bang Massachusetts tiếp tục nghiên cứu thêm nhiều phương pháp xét nghiệm mới bằng cách cung cấp thêm những dịch vụ xét nghiệm để quý vị có thể tùy ý lựa chọn. Sau khi con của quý vị chào đời, quý vị sẽ được tham vấn ý kiến cho quyết định tiếp nhận những dịch vụ tùy chọn này và quý vị sẽ được nhận bản sao của mẫu đơn ghi nhận câu trả lời của mình, mẫu đơn này sẽ được gửi đến văn phòng của chúng tôi (Xin xem ví dụ dưới đây).

Tập sách nhỏ này cung cấp những thông tin khái quát về những dịch vụ Xét Nghiệm Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh ở tiểu bang Massachusetts. Phần giấy lông in màu có danh sách của những hội chứng rối loạn mà tiểu bang Massachusetts có bao gồm trong việc xét nghiệm trẻ sơ sinh. Phần giấy lông in màu này còn có phần trình bày về các công trình nghiên cứu hiện tại nhằm giúp quý vị trong việc quyết định về các dịch vụ xét nghiệm sàng lọc sơ sinh tùy chọn này.

Chúng tôi xin chúc quý vị và các cháu những điều tốt lành nhất.

Thân mến,

Toàn Thể Nhân Viên của Chương Trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh
Vùng New England

MẪU ĐƠN VÍ DỤ		Chương Trình Nghiên Cứu Thí Điểm-TỬ CHỐI		
BẢN SAO CỦA PHỤ HUYNH		Tử Chối MET	Tử Chối SCID	Tử Chối CÁC NGHIÊN CỨU KHÁC
PHÒNG THÍ NGHIỆM SỐ # 100001				
TÊN TRẺ SƠ SINH		(Tên Họ)		(Tên Gọi)
Quý Vị Phụ Huynh Thân Mến, Mẫu đơn này nhằm ghi nhận rằng một mẫu máu nhỏ đã được trích từ con của quý vị để dành cho việc xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh theo thường lệ. Dịch vụ này nhằm bảo đảm rằng con của quý vị sẽ được xét nghiệm cho những hội chứng rối loạn có thể điều trị được theo sự bắt buộc của Bộ Sức Khỏe Y Tế Công Cộng của tiểu bang Massachusetts.				
Thêm vào đó, mẫu đơn này còn có các hướng dẫn đã được gửi đến cho Chương Trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh Vùng New England sau khi quý vị đã quyết định có muốn tiếp nhận hay không các dịch vụ xét nghiệm tùy chọn cho con của quý vị (Các chương trình nghiên cứu thí điểm).				
Nếu một hoặc nhiều hơn các công trình nghiên cứu thí điểm được đánh dấu X ở phía bên phải trên đầu mẫu đơn, con của quý vị sẽ KHÔNG được xét nghiệm cho bất cứ các chứng bệnh nào được bao gồm trong chương trình nghiên cứu X đó. Nếu không có chương trình nghiên cứu nào được đánh dấu X, con của quý vị sẽ được xét nghiệm cho tất cả các chứng bệnh liệt kê trong phần LÔNG được in màu của tập sách.				
Chương Trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh Vùng New England, Trường Đại Học Y Khoa Tiểu Bang Massachusetts 305 South St., Jamaica Plain, MA 02130 (617) 983-6300				

TÓM TẮT

Quý vị có thể sẽ thấy rằng phần tóm tắt này là đủ để giúp cho quý vị cân nhắc quyết định việc có nên tiếp nhận hay không các xét nghiệm sàng lọc cho con của mình. Quý vị còn có thể tìm thấy thêm những thông tin khác bên trong và trên phần giấy lồng được in màu.

Xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh giúp ngăn ngừa một số bệnh có thể điều trị được.

- *Các em bé nếu mắc phải một vài hội chứng rối loạn cần phải được điều trị trong lúc còn ấu thơ nhằm ngăn ngừa các chứng bệnh nghiêm trọng.*
- *Xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh giúp tìm ra các bé mắc phải các hội chứng này.*
- *Rất có thể, con của quý vị KHÔNG HỀ mắc phải một trong những hội chứng này.*

Xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh có hiệu quả bằng cách xét nghiệm tất cả các bé được sinh ra trong tiểu bang Massachusetts.

- Xét nghiệm tất cả các bé là quan trọng, bởi vì hầu hết các bé đều có vẻ khỏe mạnh lúc mới sinh, thậm chí cả các bé mắc phải các hội chứng cần phải được điều trị và có thể phát hiện ra được nhờ việc xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh.
- Thử nghiệm cho việc xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh được thực hiện qua một vài giọt máu nhỏ được trích ra sau khi con của quý vị ra đời được khoảng hai ngày.
- Nếu thử nghiệm cho thấy con của quý vị có những dấu hiệu của một trong những chứng bệnh có thể điều trị được này, bác sĩ của con của quý vị sẽ điện thoại cho quý vị để sắp xếp việc chăm sóc cho cháu.

XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC THƯỜNG LỆ

- Ở tiểu bang Massachusetts, XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC TRẺ SƠ SINH THƯỜNG LỆ bao gồm những hội chứng rối loạn được tin là có thể điều trị được.
- Theo luật pháp của tiểu bang Massachusetts, *tất cả* các bé sinh ra trong tiểu bang Massachusetts đều bắt buộc phải được xét nghiệm sàng lọc cho các dấu hiệu lâm sàng của các chứng bệnh có thể điều trị được này ngoại trừ trường hợp cha mẹ phản đối vì lý do tôn giáo.

XÉT NGHIỆM TRẺ SƠ SINH TÙY CHỌN [Các Công Trình Nghiên Cứu Thí Điểm(Pilot Studies)]

- Tiểu bang Massachusetts cũng có cung cấp các dịch vụ xét nghiệm trẻ sơ sinh tùy chọn.
- Chương trình XÉT NGHIỆM TRẺ SƠ SINH TÙY CHỌN giúp tiểu bang Massachusetts nghiên cứu các khả năng xét nghiệm sàng lọc mới khác.
- Công trình nghiên cứu thí điểm trên toàn tiểu bang chứa đựng lợi ích có giá trị đối với các bé sinh ra trong tương lai và cũng có thể hữu ích cho chính con của quý vị.
- ***Quý vị không phải trả thêm chi phí phụ nào khác và không cần lấy thêm máu để con của quý vị được tham gia.***
- Chiều theo sự hướng dẫn của tiểu bang Massachusetts, sau khi con của quý vị ra đời, quý vị sẽ được tham vấn ý kiến cho quyết định có muốn tham gia chương trình XÉT NGHIỆM TRẺ SƠ SINH TÙY CHỌN hay không.
- Nếu vì một lý do nào đó, quý vị quyết định không muốn tham gia trong chương trình TÙY CHỌN này, con của quý vị vẫn được hưởng tất cả các lợi ích của chương trình XÉT NGHIỆM TRẺ SƠ SINH THƯỜNG LỆ.

**XIN XEM BÊN TRONG
ĐỂ BIẾT THÊM THÔNG TIN VỀ XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC THƯỜNG LỆ VÀ
TÙY CHỌN**

MỤC LỤC

Xét Nghiệm Thường Lệ

- Mục đích của chương trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh Thường Lệ là gì? 5
- Tỷ lệ rủi ro cho trường hợp mắc phải hội chứng rối loạn mà có thể được phát hiện qua xét nghiệm sàng lọc thường lệ của con tôi là bao nhiêu?... 5
- Các cuộc thử nghiệm được thực hiện như thế nào?..... 5
- Ai là người quyết định những hội chứng nào được bao gồm trong Xét Nghiệm Sàng Lọc Thường Lệ?..... 5
- Tôi có quyền từ chối những cuộc thử nghiệm này không? 6
- Tôi phải làm thế nào để có thông tin về kết quả những cuộc thử nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh của con tôi? 6
- Bác sĩ của con tôi bảo tôi cần phải mang con tôi đến vì kết quả xét nghiệm trẻ sơ sinh. Điều này có nghĩa là con của tôi mắc phải hội chứng rối loạn không? 6
- Những hiểu biết hiện tại về các dạng hội chứng rối loạn được bao gồm trong Xét Nghiệm Sàng Lọc Thường Lệ? 7
- Bảo Đảm Chất Lượng Xét Nghiệm Trẻ Sơ Sinh..... 7

Các Dịch vụ Xét Nghiệm Tùy Chọn

- Các công trình nghiên cứu thí điểm về các phương thức thử nghiệm mới (Pilot studies) 8
- Hiện nay các công trình nghiên cứu thí điểm nào đang được tiến hành? 8
- Có phải bất cứ trẻ sơ sinh nào cũng có thể tham gia trong các công trình nghiên cứu thí điểm này không? 9
- Tôi có quyền từ chối tham gia vào một hoặc nhiều hơn các công trình nghiên cứu thí điểm này không? 9
- Tôi phải làm gì để ghi danh? Hoặc, tôi phải làm gì để từ chối không tham gia? 9
- Những lợi ích và những rủi ro nào gắn liền với những công trình nghiên cứu này? 10
- Tôi có thể tìm thêm thông tin về những công trình nghiên cứu thí điểm này ở đâu? 11

*Thông tin bổ sung cho phụ huynh
về những hội chứng được bao gồm trong các dịch vụ
THƯỜNG LỆ VÀ TÙY CHỌN*

- XIN XEM PHẦN GIẤY LÒNG CÓ IN MÀU

XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC THƯỜNG LỆ

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

Mục đích của chương trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh là để thử nghiệm tất cả trẻ sơ sinh trong tiểu bang Massachusetts để tìm ra những dấu hiệu đầu tiên của một số các hội chứng có thể điều trị được (được yêu cầu theo quy định số 105 CMR 270.000 của Bộ Sức Khỏe Y Tế Công Cộng của tiểu bang Massachusetts).

Tỉ lệ rủi ro cho trường hợp mắc phải hội chứng rối loạn mà có thể được phát hiện qua xét nghiệm sàng lọc thường lệ của con tôi là bao nhiêu?

Tỉ lệ rủi ro mà con của quý vị có thể mắc phải một trong những hội chứng này là rất nhỏ. Trong những trường hợp hiếm hoi khi hội chứng được tìm thấy, việc chẩn đoán và điều trị sớm thường giúp ngăn chặn được những vấn đề có liên quan với các hội chứng này.

Những cuộc thử nghiệm trẻ sơ sinh tạo cơ hội phát hiện ra được một số hội chứng này ngay từ đầu trước khi các triệu chứng xuất hiện. Tuy nhiên, chúng ta cũng biết rằng thậm chí một phương thức xét nghiệm tối ưu nhất vẫn có khi không thể phát hiện được một hội chứng nào đó. Nếu con của quý vị trông có vẻ không được khỏe, hãy báo cho bác sĩ của bé biết càng sớm càng tốt.

Các cuộc thử nghiệm được thực hiện như thế nào?

Khoảng chừng 48 tiếng đồng hồ sau khi bé ra đời, hoặc ngay trước lúc con của quý vị được xuất viện, một mẫu máu xét nghiệm sẽ được trích. Một vài giọt máu được trích từ gót chân của con của quý vị.

Bệnh viện nơi bé chào đời sẽ gửi mẫu máu xét nghiệm này đến Chương Trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh vùng New England. Những thử nghiệm đặc biệt sẽ được thực hiện và kết quả sẽ được tường trình bởi Chương Trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh.

Quan trọng! Các bé không sinh ra trong bệnh viện vẫn phải được xét nghiệm, tốt nhất là khoảng 48 tiếng đồng hồ sau khi sinh. Quý vị phụ huynh nên sắp xếp với bác sĩ, bệnh viện, hoặc với người đỡ đẻ để hoàn thành các xét nghiệm.

Ai là người quyết định những hội chứng nào được bao gồm trong Xét Nghiệm Sàng Lọc Thường Lệ?

Ủy viên của Bộ Sức Khỏe Y Tế Công Cộng (*The Commissioner of Public Health*) chịu trách nhiệm về việc quyết định danh sách của những hội chứng rối loạn. Ban Cố Vấn (*Advisory Board*), bao gồm các bác sĩ, y tá, các nhà nghiên cứu, các nhà y đức và các vị phụ huynh sẽ cố vấn cho vị Ủy viên nên bao gồm những hội chứng nào. Để được bao gồm trong danh sách, hội chứng rối loạn cần phải hội đủ những điều kiện sau đây: 1) Có thể điều trị được, 2) Phương thức thử nghiệm tốt, và 3) Sự can thiệp sớm của y tế sẽ có lợi ích cho trẻ sơ sinh.

Tôi có quyền từ chối những cuộc thử nghiệm này không?

Ở tiểu bang Massachusetts, quý vị có thể từ chối việc xét nghiệm trẻ sơ sinh dựa vào lý do tôn giáo. Nếu làm thế, quý vị sẽ được yêu cầu ký vào mẫu đơn từ chối. Đơn này sẽ hủy bỏ mọi trách nhiệm liên đới cho người bác sĩ về những thiệt hại có thể xảy ra do một hội chứng rối loạn nào đó mà có thể đã được tìm thấy qua xét nghiệm sàng lọc.

Tôi phải làm thế nào để có thông tin về kết quả những cuộc thử nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh của con tôi?

Kết quả xét nghiệm trẻ sơ sinh của con của quý vị sẽ được gửi đến bệnh viện nơi bé ra đời và đến vị bác sĩ nhi khoa có tên ghi trên mẫu xét nghiệm của cháu. Những bản tường trình này bao gồm kết quả của tất cả các thử nghiệm bắt buộc và của các xét nghiệm tùy chọn nếu có.

Ngoài ra, nếu kết quả thử nghiệm của con quý vị cho thấy cần phải có sự tiếp tục theo dõi (xin xem các trường hợp dưới đây), chúng tôi sẽ thông báo cho bệnh viện nơi cháu ra đời hoặc bác sĩ của cháu.

Bác sĩ của con tôi bảo tôi cần phải mang con tôi đến vì kết quả xét nghiệm trẻ sơ sinh. Điều này có nghĩa là con của tôi mắc phải hội chứng rối loạn phải không?

Không phải lúc nào cũng vậy. Có nhiều lý do khiến bác sĩ của con quý vị muốn quý vị mang bé đến. Dưới đây là một vài lý do:

Mẫu thử nghiệm không đủ: Không đủ lượng máu cho tất cả các cuộc thử nghiệm bắt buộc trong mẫu gửi cho chúng tôi, hoặc mẫu thử không tốt vì một lý do nào đó. Chúng tôi cần một mẫu thử khác.

Mẫu thử “Quá Sớm”: nếu mẫu thử máu được lấy trước khi con của quý vị ra đời được 24 tiếng đồng hồ, một mẫu thử hai cần phải được lấy càng sớm càng tốt. Thời gian tốt nhất để tìm bệnh là khoảng chừng 48 tiếng đồng hồ sau khi sinh.

Kết quả Ra-ngoài-Tầm (Out-of-Range): Kết quả thử nghiệm ra-ngoài-tầm có nghĩa cần phải xét nghiệm thêm để biết con của quý vị có mắc phải hội chứng nào đó hay không. Có khi điều này có nghĩa là cần phải lấy thêm mẫu thử khác, cũng có khi có nghĩa là cháu cần phải được khám và xét nghiệm bởi một nhà chuyên môn trong vòng một vài ngày và cũng có khi điều này có nghĩa cháu cần phải được một nhà chuyên môn chẩn đoán càng sớm càng tốt. Bác sĩ của con quý vị sẽ cho quý vị biết quý vị cần phải làm gì.

Lưu Ý: Trẻ sơ sinh thiếu tháng hoặc sinh thiếu cân thường hay có kết quả ra-ngoài-tầm qua mẫu thử đầu tiên thậm chí bé *không* mắc phải hội chứng nào.

Những hội chứng nào được bao gồm trong XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC THƯỜNG LỆ?

Một danh sách đầy đủ chi tiết của những hội chứng được bao gồm trong việc xét nghiệm sàng lọc được cung cấp trên phần giấy lồng in màu.

Những hiểu biết hiện tại về các dạng hội chứng rối loạn được bao gồm trong XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC THƯỜNG LỆ?

Chúng tôi biết rằng những hội chứng được bao gồm trong xét nghiệm sàng lọc thường lệ được tin là có thể điều trị được.

Đối với một vài hội chứng trong số này, chúng tôi có một số lượng lớn thông tin về những khả năng có thể xảy ra cho những em bé mắc phải những hội chứng này. Điều này có thể là do có nhiều em bé mắc phải hội chứng này hoặc cũng có thể phương pháp xét nghiệm đã được sử dụng qua nhiều năm hoặc có thể do cả hai.

Đối với những hội chứng khác, chúng tôi có đủ thông tin để biết rằng các em bé mắc phải những hội chứng đó sẽ trở nên khá hơn nếu chúng được phát hiện và điều trị sớm, nhưng chúng tôi chưa có đủ thông tin để tiên đoán về những gì sẽ xảy ra cho các cháu trong tương lai. Điều này có thể là do có rất ít em bé mắc phải hội chứng này hoặc vì phương thức xét nghiệm còn mới mẻ hoặc có thể một phương thức điều trị mới vừa được tìm ra.

Nhằm bảo đảm rằng chúng tôi có thể cung cấp thông tin hữu ích nhất cho việc chăm sóc và cho ra các quyết định, chương trình xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh thu thập thông tin về tình trạng của những bệnh nhân mắc phải những hội chứng này.

Những dạng thông tin thu thập tùy thuộc vào từng hội chứng rối loạn và bao gồm những chi tiết về bệnh nhân có còn sống và khỏe mạnh hay không và họ có đến gặp các nhà chuyên môn thường xuyên hay không. Các dạng thông tin khác thu thập được giúp cho chương trình xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh có thể cung cấp kiến thức về hội chứng rối loạn đó cho những người cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe và gia đình của các bé.

BẢO ĐẢM và CẢI THIẾN CHẤT LƯỢNG XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC TRẺ SƠ SINH

Các chương trình xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh cần nhận thức được hiệu quả của chương trình và cần tìm cách để cải thiện chất lượng. Điều này có nghĩa là các chương trình đó cần được xem kết quả của xét nghiệm có trùng hợp với những kết quả chẩn đoán hay không. Điều này cũng còn có nghĩa là các chương trình này cần biết tình trạng của những em bé mắc phải những hội chứng tìm thấy trong xét nghiệm trẻ sơ sinh và liệu các em có tiếp tục nhận được những sự chăm sóc cần thiết hay không. Thông tin dữ kiện về các chẩn đoán và các kết quả xảy ra được thu thập nhằm cải thiện cho toàn chương trình.

Mẫu máu dư của con quý vị có thể được lưu giữ đến 21 năm. Đôi khi, thông tin hoặc mẫu máu dư của con quý vị sẽ được dùng để bảo đảm những thử nghiệm truy tầm cho trẻ sơ sinh được thực hiện tốt đẹp. Có khi thông tin hoặc mẫu máu dư sẽ được dùng để làm những thử nghiệm tốt hơn trong chương trình truy tầm bệnh của trẻ sơ sinh. Cũng có khi, thông tin hoặc mẫu máu dư sẽ được dùng để nghiên cứu về y khoa. Khi tiểu bang đề nghị dịch vụ thử nghiệm tùy chọn cho tất cả mọi trẻ sơ sinh trong cuộc nghiên cứu thí điểm, cần phải có sự chấp thuận bằng lời nói của quý vị trước khi chúng tôi thực hiện những dịch vụ đó cho quý vị và con quý vị đồng thời sự chấp thuận của quý vị cho phép chúng tôi được báo cáo kết quả cho bác sĩ chăm sóc con của quý vị. Đối với bất cứ cuộc nghiên cứu y khoa nào, đều phải có giấy chấp thuận của quý vị trước khi chúng tôi tiết lộ tên của con quý vị cho nơi nghiên cứu bên ngoài.

Ngoài ra, nếu bất cứ thông tin dữ kiện hay lượng máu còn dư nào sẽ được dùng cho công trình nghiên cứu, công trình nghiên cứu đó phải được sự chấp thuận của hai nhóm của những người bảo vệ quyền lợi của con quý vị. Những nhóm này được gọi là “Ủy Ban Xem Xét Những Vấn Đề Nhân Quyền” (*Human Subjects Review Committees*). Một Ủy Ban Xem Xét Những Vấn Đề Nhân Quyền trực thuộc Bộ Sức Khỏe Y Tế Công Cộng và Ủy ban kia trực thuộc trường Đại Học Y Khoa Massachusetts. Chính quyền Liên Bang lập ra những quy tắc và điều phối từng Ủy ban. Đối với mỗi công trình nghiên cứu, Ủy Ban Xem Xét Những Vấn Đề Nhân Quyền quyết định liệu sự chấp thuận của quý vị có cần thiết hay không. Nếu cả hai Ủy ban đều quyết định rằng sự chấp thuận của quý vị là cần thiết, Chương Trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh Vùng New England sẽ tiếp xúc với quý vị trước khi tiến hành công trình nghiên cứu. Nếu quý vị muốn như vậy, việc này có thể ngăn không cho lấy mẫu thử nghiệm của con để sử dụng trong bất cứ cuộc nghiên cứu y khoa nào khác*.

*Nếu quý vị không muốn mẫu thử nghiệm của con quý vị được sử dụng trong bất kỳ cuộc nghiên cứu y khoa nào, quý vị phải gửi thư cho Giám Đốc, gửi kèm cho Phụ Tá Giám Đốc và Trưởng Ban Y Khoa của The New England Newborn Screening Program, University of Massachusetts Medical School, 305 South Street, Jamaica Plain, MA 02130. Cho dù mẫu thử nghiệm dư không dùng trong cuộc nghiên cứu, NENSP vẫn có thể dùng mẫu thử nghiệm đó cho những mục đích không phải nghiên cứu, kể cả việc Bảo Đảm Phẩm Chất Trong Phòng Thí Nghiệm

Việc liên lạc với quý vị: Chúng tôi biết rằng do có nhiều nguyên nhân, các bậc cha mẹ thay đổi các nhà cung cấp dịch vụ sức khỏe và có thể đổi tên con của mình. Nếu con của quý vị đã được chẩn đoán là mắc phải hội chứng có bao gồm trong xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh, hoặc đang được theo dõi để được xác nhận là có mắc phải hội chứng rối loạn hay không, quý vị có thể sẽ nhận được thư của Chương Trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh Vùng New England nhằm bảo đảm rằng thông tin về con của quý vị là cập nhật.

CÁC DỊCH VỤ XÉT NGHIỆM TÙY CHỌN

Các công trình nghiên cứu thí điểm về các phương thức thử nghiệm mới (Pilot studies):

Bộ Sức Khỏe Y Tế Công Cộng tiểu bang Massachusetts có thể ủy quyền và hướng dẫn những công trình nghiên cứu và các phương thức thử nghiệm mới trong chương trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh. Những công trình nghiên cứu cho các phương thức thử nghiệm mới, được gọi là công trình nghiên cứu thí điểm (*pilot studies*), được thực hiện khi Bộ Sức Khỏe Y Tế Công Cộng tin rằng những công trình này có lợi ích cho cả sức khỏe cá nhân và sức khỏe cộng đồng. Chúng tôi *không cần phải trích thêm máu từ con của quý vị*, và các thử nghiệm này vẫn sẽ có thể sàng lọc được một số hội chứng bên cạnh các thử nghiệm thường lệ đã được yêu cầu.

Kết quả của những công trình nghiên cứu này được báo cáo cùng với kết quả của những xét nghiệm sàng lọc thường lệ. Cũng giống như xét nghiệm sàng lọc thường lệ, nếu kết quả thu được là ra ngoài tầm (*out of range*), bác sĩ của con của quý vị sẽ làm việc với các nhà chuyên môn thích hợp để thu xếp cho bất kỳ sự chăm sóc đặc biệt nào cần thiết cho con của quý vị.

Hiện nay các công trình nghiên cứu thí điểm nào đang được tiến hành?

Xin vui lòng xem phần giấy lồng in màu

Vì sao xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh cho một vài hội chứng đang được cung cấp dưới hình thức công trình nghiên cứu hơn là bắt buộc?

Bộ Sức Khỏe Y Tế Công Cộng tiểu bang Massachusetts đã quyết định rằng vẫn chưa có đủ bằng chứng để bắt buộc việc xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh cho những hội chứng có bao gồm trong các công trình nghiên cứu thí điểm. Họ cần thêm thông tin về một hoặc nhiều hơn cho những câu hỏi sau đây:

1. Mức độ ích lợi cho việc xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh cho những hội chứng này là như thế nào? (Liệu nó cứu được mạng sống? Liệu nó có ngăn ngừa những hậu quả nghiêm trọng có thể xảy ra? Liệu phương thức điều trị có tiến hành được như dự tính không?)
2. Những hội chứng này xảy ra thường xuyên như thế nào ở tiểu bang Massachusetts?
3. Những phương thức thử nghiệm trong phòng thí nghiệm dùng để sàng lọc những hội chứng này có hiệu quả tốt như thế nào?

Có phải bất kỳ trẻ sơ sinh nào cũng có thể tham gia trong công trình nghiên cứu thí điểm không?

Đúng thế, bất kỳ trẻ sơ sinh nào được bao gồm trong chương trình xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh thường lệ vào ngày 1 tháng Hai, 2009 hoặc sau đó đều có thể tham gia.

Tôi có quyền từ chối tham gia vào một hoặc nhiều hơn các công trình nghiên cứu thí điểm này không?

Có. Quý vị có thể từ chối cho con của mình tham gia vào bất kỳ công trình nghiên cứu thí điểm nào, với bất cứ lý do nào. Nếu quý vị từ chối, con của quý vị vẫn có được tất cả các những lợi ích của chương trình xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh thường lệ.

Tôi phải làm gì để ghi danh? Hoặc, tôi phải làm gì để từ chối không tham gia?

Sau khi con của quý vị ra đời, quý vị sẽ được tham vấn về quyết định tiếp nhận các xét nghiệm sàng lọc cho những hội chứng trong các chương trình nghiên cứu thí điểm hay không.

Quan trọng! Quý vị sẽ được yêu cầu trả lời trước khi mẫu thử của con quý vị được gửi đến phòng thử nghiệm sàng lọc*. Câu trả lời của quý vị sẽ được ghi nhận trên mẫu đơn xét nghiệm, quý vị sẽ nhận được bản sao để lưu trữ. Dưới đây là một bản mẫu của bản sao mà quý vị sẽ nhận được. (Lưu ý: quý vị có thể sẽ đọc quyền sách nhỏ này bằng ngôn ngữ các nước khác. Tuy nhiên, bản sao dành cho quý vị để lưu trữ vẫn sẽ là Anh Ngữ).

- Thời gian lý tưởng nhất để lấy mẫu thử là 48 tiếng đồng hồ sau khi sinh, hoặc 24 tiếng đồng hồ trước khi xuất viện. Nhằm bảo đảm việc xét nghiệm trẻ sơ sinh thường lệ cho con của quý vị không bị trì trệ, mẫu thử phải được thu thập và vận chuyển một cách nhanh gọn.

MẪU ĐƠN VÍ DỤ BẢN SAO CỦA PHỤ HUYNH		Công Trình Nghiên Cứu Thí Điểm-TỰ CHỌI								
PHÒNG THÍ NGHIỆM SỐ # 100001		Tự Chối MET	Tự Chối SCID	Tự chối CÁC NGHIÊN CỨU KHÁC						
<table border="1" style="margin: auto; border-collapse: collapse;"><tr><td style="padding: 2px 5px;">TÊN TRẺ SƠ SINH</td><td style="padding: 2px 5px;">(Tên Họ)</td><td style="padding: 2px 5px;">(Tên Gọi)</td></tr><tr><td style="height: 20px;"></td><td style="height: 20px;"></td><td style="height: 20px;"></td></tr></table>					TÊN TRẺ SƠ SINH	(Tên Họ)	(Tên Gọi)			
TÊN TRẺ SƠ SINH	(Tên Họ)	(Tên Gọi)								
Quý Vị Phụ Huynh thân mến, Mẫu đơn này nhằm ghi nhận rằng một mẫu máu nhỏ được trích từ con của quý vị để dành cho việc xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh theo thường lệ. Dịch vụ này nhằm bảo đảm rằng con của quý vị sẽ được xét nghiệm sàng lọc cho những hội chứng rối loạn có thể điều trị được theo sự bắt buộc của Bộ Sức Khỏe Y Tế Công Cộng của tiểu bang Massachusetts. Thêm vào đó, mẫu đơn này còn có các hướng dẫn mà đã được gửi đến cho Chương Trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh Vùng New England sau khi quý vị đã quyết định có muốn tiếp nhận hay không dịch vụ xét nghiệm tùy chọn cho con của quý vị (Các chương trình nghiên cứu thí điểm). • Nếu một hoặc nhiều hơn các công trình nghiên cứu thí điểm được đánh dấu X ở phía bên phải trên đầu mẫu đơn, con của quý vị sẽ KHÔNG được xét nghiệm cho bất cứ các chứng bệnh nào được bao gồm trong chương trình nghiên cứu X đó. Nếu không có chương trình nghiên cứu nào được đánh dấu X, con của quý vị sẽ được xét nghiệm cho tất cả các chứng bệnh liệt kê trong phần LÔNG được in màu của tập sách. <i>Chương Trình Xét Nghiệm Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh Vùng New England, Trường Đại Học Y Khoa Tiểu Bang Massachusetts 305 South St., Jamaica Plain, MA 02130 (617) 983-6300</i>										

Những lợi ích và những rủi ro nào gắn liền với những công trình nghiên cứu này?

Những lợi ích

- Lợi ích cá nhân quan trọng nhất cho con của quý vị là như sau đây:
Nếu con của quý vị mắc phải một trong những hội chứng bao gồm trong công trình nghiên cứu, cháu bé sẽ có được cơ hội sớm nhất để phát hiện ra được hội chứng đó.
- Các lợi ích khác có thể bao gồm niềm vui của chính quý vị vì đã có thể giúp trả lời được những câu hỏi quan trọng mà có thể giúp được các em bé khác.

Những rủi ro có thể xảy ra

- Những rủi ro cá nhân gây ảnh hưởng quan trọng nhất cho con của quý vị là hiếm khi xảy ra:
Nếu con của quý vị có mắc phải một trong những hội chứng bao gồm trong công trình nghiên cứu và sự thử nghiệm của công trình nghiên cứu không phát hiện ra được hội chứng rối loạn đó, việc chẩn đoán bệnh trạng có thể bị chậm trễ. Đây là rủi ro luôn luôn có thể xảy ra trong bất cứ công trình xét nghiệm nào. Việc không tìm thấy hội chứng rối loạn là một sự kiện bất thường, cho dù phương thức thử nghiệm đã được áp dụng là đúng đắn hay vẫn còn đang được nghiên cứu. Nếu con của quý vị trông không khỏe, hoặc trông không bình thường, hãy cho nhà cung cấp chăm sóc sức khỏe biết.
- Các rủi ro khác bao gồm khả năng sự xét nghiệm cho thấy chi tiết rằng con của quý vị mắc một hội chứng rối loạn hoặc một căn bệnh nào đó mà không phải là hội chứng mà chúng ta thật sự tìm kiếm, nhưng điều này được xem như là thành quả phụ của sự xét nghiệm sàng lọc. Một vài người cho rằng đây là một lợi ích, và đối với vài người khác, đó là sự rủi ro. Tìm ra thành quả phụ có thể xảy ra với bất cứ sự

thử nghiệm nào. Những kết quả như thế sẽ được báo cáo cho nhà cung cấp chăm sóc sức khỏe cho con của quý vị.

- Sự rủi ro thông thường nhất là một kết quả ra-ngoài-tầm đòi hỏi phải có thêm những thử nghiệm khác và có thể làm cho quý vị lo lắng, dù cho thử nghiệm cho thấy con của quý vị không có một hội chứng rối loạn nào.

Tôi có thể tìm thêm thông tin về những công trình nghiên cứu thí điểm này ở đâu?

Xin xem phần giấy lồng in màu, và phần có tên “Để biết thêm về những công trình nghiên cứu thí điểm hiện nay”.

Tôi có một vài đề nghị, hay tôi có một vài nhận xét. Làm sao tôi biết chắc là nhận xét của tôi sẽ được xét duyệt?

Quý vị cần phải gửi những nhận xét bằng văn bản của quý vị đến bất cứ ủy ban hay chương trình nào sau đây, và Ủy Ban Cố Vấn Xét Nghiệm Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh của Bộ hay một đại diện sẽ xét duyệt:

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
University of Massachusetts Medical School
305 South St.
Jamaica Plain, MA 02130



Chương Trình Xét Nghiệm
Sàng Lọc Trẻ Sơ Sinh
Vùng New England

Thông Tin Bổ Sung cho Phụ Huynh
về những hội chứng rối loạn được bao gồm trong những dịch vụ thường lệ
và dịch vụ có thể được chọn lựa
Bắt đầu có hiệu lực vào tháng Hai năm 2009

Danh sách những hội chứng rối loạn được bao gồm trong chương trình xét nghiệm sàng lọc thường lệ theo yêu cầu của MA DPH (Bộ Sức Khỏe Y Tế Công Cộng Tiểu Bang Massachusetts):

Con của quý vị sẽ được kiểm tra cho những dấu hiệu lâm sàng (*laboratory marker*) của 30 hội chứng rối loạn sau đây:

- | | |
|---|---|
| (1) Argininemia (ARG) (Thiếu enzyme argininase làm tăng dư lượng arginine và ammonia trong máu) | (19) Bệnh thiếu enzyme xúc tác Ornithine transcarbamylase (OTC) (Gây tồn đọng dư lượng ammonia) |
| (2) Argininosuccinic acidemia (ASA) (Không chuyển hóa được Nitrogen ở dạng chất ammonia sang urea) | (20) Phenylketonuria (PKU) (Rối loạn chuyển hóa amino acid cần thiết phenylalanine) |
| (3) Bệnh thiếu enzyme xúc tác β -Ketothiolase (BKT) (Cơ thể không chuyển hóa được amino acid isoleucine) | (21) Sick cell anemia (Hb SS) (Bệnh hồng cầu liềm) |
| (4) Bệnh thiếu enzyme xúc tác Biotinidase (BIOT) (Cơ thể không chuyển hóa được chất Biotin hay là vitamin H) | (22) Bệnh hồng huyết cầu dạng Hb S/C (Hb SC) |
| (5) Bệnh thiếu enzyme xúc tác Carbamoylphosphate synthetase (CPS) (Gây tồn đọng dư lượng ammonia) | (23) Bệnh hồng huyết cầu dạng Hb S/ β -thalassemia (Hb S/ β Th) (Gây giảm thiểu lượng hồng cầu và hemoglobin trong cơ thể) |
| (6) Carnitine uptake defect (CUD) (Giảm thiểu lượng hấp thu chất Carnitine) | (24) Bệnh thiếu enzyme xúc tác medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) (Gây rối loạn chuyển hóa chất béo sang năng lượng) |
| (7) Citrullinemia (CIT) (Rối loạn gây tồn đọng dư lượng ammonia) | (25) Methylmalonic acidemia: mutase deficiency (MUT) (Rối loạn chuyển hóa tổng hợp vitamin B12 do thiếu enzyme xúc tác mutase) |
| (8) Congenital adrenal hyperplasia (CAH) (Rối loạn chuyển hóa nội tiết của tuyến thượng thận bẩm sinh) | (26) Methylmalonic acidemia: cobalamin A, B (Cbl A,B) (Dạng A, B rối loạn chuyển hóa các chất protein và chất béo do thiếu enzyme xúc tác methylmalonyl CoA mutase) |
| (9) Congenital hypothyroidism (CH) (Thiếu năng tuyến giáp bẩm sinh) | (27) Methylmalonic acidemia: cobalamin C,D (Cbl C,D) (Dạng C, D rối loạn chuyển hóa các chất protein và chất béo do thiếu enzyme xúc tác ethylmalonyl CoA mutase) |
| (10) Congenital toxoplasmosis (TOXO) (Hội chứng nhiễm trùng gây ra bởi ký sinh trùng <i>Toxoplasma gondii</i>) | (28) Propionic acidemia (PROP) (Rối loạn chuyển hóa các hợp chất acid hữu cơ) |
| (11) Cystic fibrosis (CF- U xơ nang hóa) | (29) Tyrosinemia type I (TYR I) (Tồn đọng dư lượng amino acid tyrosine do thiếu enzyme xúc tác chuyển hóa dạng I) |
| (12) Galactosemia (GALT) (Rối loạn chuyển hóa đường galactose) | (30) Bệnh thiếu enzyme xúc tác very long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) (Rối loạn về quá trình oxy hóa các chất béo) |
| (13) Glutaric acidemia type I (GAI) (Rối loạn chuyển hóa protein trong cơ thể do thiếu enzyme xúc tác glutaryl-CoA dehydrogenase) | |
| (14) Homocystinuria (HCY) (Rối loạn chuyển hóa protein trong cơ thể do thiếu enzyme xúc tác cystathionine beta-synthase) | |
| (15) 3-hydroxy-3-methyl glutaric aciduria (HMG) (Rối loạn chuyển hóa amino acid leucine và các chất béo) | |
| (16) Isovaleric acidemia (IVA) (Rối loạn chuyển hóa các hợp chất acid hữu cơ) | |
| (17) Bệnh thiếu enzyme xúc tác Long-chain L-3-OH acyl-CoA dehydrogenase (LCHAD) (Gây rối loạn về oxy hóa acid béo) | |
| (18) Maple syrup disease (MSUD) (Rối loạn chuyển hóa protein trong cơ thể) | |

Kiểm tra sàng lọc cho 30 hội chứng rối loạn này còn có thể cho thấy những chi tiết về những hội chứng rối loạn và triệu chứng sau đây (thành quả phụ của xét nghiệm bắt buộc):

- a) Atypical cystic fibrosis (U xơ nang hóa dạng không điển hình-bao gồm CBAVD)

- b) 2-Methyl 3-hydroxy butyric aciduria (2M3HBA) (Rối loạn chuyển hóa các hợp chất acid hữu cơ)
- c) Bệnh thiếu enzyme xúc tác 2-Methylbutyryl-CoA dehydrogenase (2MBG)
- d) Bệnh thiếu enzyme xúc tác 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase (3MCC)
- e) 3-Methylglutaconic aciduria (3MGA)
- f) Benign hyperphenylalaninemia (H-PHE) (Dư lượng phenylalanine ở mức không nguy hiểm)
- g) Bệnh thiếu enzyme xúc tác Carnitine palmitoyltransferase IA (CPT IA)
- h) Citrullinemia type II (CIT II) (Rối loạn gây tổn động dư lượng ammonia dạng II)
- i) Defects of biotin cofactor biosynthesis (BIOPT BS) (Rối loạn chuyển hóa hấp thụ amino acid)
- j) Defects of biotin cofactor regeneration (BIOPT Reg) Rối loạn chuyển hóa hấp thụ amino acid)
- k) Galactokinase deficiency (GALK) (Rối loạn chuyển hóa đường galactose)
- l) Galactose epimerase deficiency (GALE) (Rối loạn chuyển hóa đường galactose)
- m) Glutaric acidemia type II (GA2) (Rối loạn chuyển hóa hấp thụ amino acid dạng II)
- n) Hypermethioninemia (MET) (Rối loạn chuyển hóa hấp thụ gây tổn động dư lượng amino acid methionine)
- o) Bệnh thiếu enzyme xúc tác Isobutyryl-CoA dehydrogenase (IBG)
- p) Bệnh thiếu enzyme xúc tác medium-chain ketoacyl-CoA thiolase (MCKAT)
- q) Bệnh thiếu nhiều enzyme xúc tác carboxylase (MCD)
- r) Bệnh thiếu enzyme xúc tác short-chain acyl-CoA dehydrogenase (SCAD)
- s) Trifunctional protein deficiency (TFP) (Rối loạn về quá trình oxy hóa các chất béo)
- t) Tyrosinemia type II (TYR II) (Tổn động dư lượng amino acid tyrosine do thiếu enzyme xúc tác chuyển hóa dạng II)
- u) Tyrosinemia type III (TYR III) (Tổn động dư lượng amino acid tyrosine do thiếu enzyme xúc tác chuyển hóa dạng III)
- v) Variant Hb-pathies (Var Hb) (Các dạng rối loạn hồng huyết cầu khác)
- w) Hiện trạng của bệnh nhân mắc phải bất cứ hội chứng nào được liệt kê trong 1-30 hoặc a-w.

XÉT NGHIỆM SÀNG LỌC THƯỜNG LỆ

Những hội chứng rối loạn được bao gồm trong chương trình xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh thường lệ có thể được phân loại dựa theo nguyên nhân hoặc phương thức điều trị của hội chứng rối loạn.

- **AMINO ACIDOPATHIES (CÁC HỘI CHỨNG RỐI LOẠN VỀ CHUYỂN HÓA CÁC HỢP CHẤT AMINO ACID):** Trẻ em và bệnh nhân của những chứng rối loạn này không dùng được thức ăn thông thường do cơ thể của họ không tiêu hóa được một trong những chất amino acid trong thức ăn. Những bệnh nhân này được cung cấp những thực phẩm đặc biệt. Những em bé này thông thường sẽ được điều trị bởi các nhà chuyên môn về tiêu hóa (*metabolic specialist*) hoặc các nhà chuyên môn về di truyền sinh hóa học (*biochemical geneticist*).
- **CÁC BỆNH TRUYỀN NHIỄM BẨM SINH:** Trẻ em mắc phải những hội chứng này bị nhiễm trùng gây ra bởi vi trùng, vi khuẩn, hoặc ký sinh trùng. Trẻ sơ sinh có thể bị nhiễm trùng trong giai đoạn thai nghén hoặc lúc mới sinh. Những em mắc phải những chứng bệnh này thông thường được điều trị bởi những nhà chuyên môn về bệnh truyền nhiễm.
- **CYSTIC FIBROSIS (CF- U XƠ NANG HÓA):** Chất đàm của trẻ em và bệnh nhân của chứng bệnh này trở nên dày đặc và đóng cục trong phổi và các cơ quan khác. Chất đàm này làm nghẽn phổi, và tạo cơ hội cho các chứng nhiễm trùng phổi phát triển. Chất đàm trong hệ tiêu hóa gây ra các vấn đề về hấp thụ thức ăn. Thông thường các nhà chuyên môn về hệ hô hấp hoặc một chuyên viên về CF tại trung tâm về CF sẽ điều trị cho các em bé này.
- **ENDOCRINOPATHIES (CÁC HỘI CHỨNG RỐI LOẠN VỀ NỘI TIẾT-CHUYỂN HÓA):** Cơ thể của trẻ em và những bệnh nhân của những hội chứng này không tạo được một trong những chất hormone. Nếu cơ thể của bé không thể tạo được chất hormone, bé

cần phải được giúp đỡ và thường sẽ được cho thuốc có chất hormone đó. Thông thường những em bé này sẽ được điều trị bởi những nhà chuyên môn về khoa nội tiết hoặc bởi bác sĩ nhi khoa với sự cộng tác của nhà chuyên môn về khoa nội tiết.

- **HỘI CHỨNG THIỂU CHẤT ENZYME (MEN XÚC TÁC) CHO CÁC CHẤT VITAMIN (SINH TỔ) VÀ CÁC CHẤT ĐƯỜNG:** Trẻ em và bệnh nhân mắc phải chứng rối loạn này không tiêu hóa được một số chất đường, sinh tố, hoặc các chất dinh dưỡng khác. Những em bé này thường được điều trị bởi nhà chuyên môn về hệ tiêu hóa hoặc nhà chuyên môn về di truyền sinh hóa học.
- **CÁC HỘI CHỨNG RỐI LOẠN VỀ OXY HÓA ACID BÉO:** Trẻ em và bệnh nhân với những hội chứng này không chuyển hóa được chất béo để dành trong cơ thể sang dạng năng lượng lúc cần thiết. Nếu bệnh nhân mắc phải chứng rối loạn này không ăn được trong một thời gian, những chức năng quan trọng trong cơ thể của họ có thể ngừng hoạt động. Những em bé này thông thường được điều trị bởi nhà chuyên môn về tiêu hóa hoặc các nhà di truyền sinh hóa học.
- **HEMOGLOBINOPATHIES (CÁC HỘI CHỨNG RỐI LOẠN VỀ HEMOGLOBIN):** Trẻ em và bệnh nhân mắc phải những hội chứng rối loạn này có sự thay đổi trong hồng huyết cầu làm gây ra những chứng bệnh như huyết cầu liềm (*sickle cell disease*). Điều này có nghĩa là các em dễ mắc phải những bệnh như bị thiếu máu, những cơn đau đớn, bị đột quỵ (*stroke*), và bị nhiễm trùng có thể gây nguy hiểm đến tính mạng. Điều trị bằng thuốc kháng sinh penicillin có thể giúp ngăn ngừa các nhiễm trùng nguy hiểm trong lúc các cháu còn bé. Những bệnh nhân này thông thường được điều trị bởi nhà chuyên môn về huyết học (*hematologist*).
- **NHỮNG RỐI LOẠN VỀ ACID HỮU CƠ:** Trẻ em và bệnh nhân mắc phải những chứng rối loạn này không sử dụng được một thành phần có từ các thức ăn phổ biến là các chuỗi amino acid có phân nhánh (*branched chain amino acids*) hoặc amino acid *lysine*. Bệnh nhân được giúp đỡ bằng cách cho dùng các thức ăn đặc biệt và các phương thức điều trị khác. Những bệnh nhân này thông thường được điều trị bởi nhà chuyên môn về tiêu hóa hoặc các nhà di truyền sinh hóa học.
- **NHỮNG RỐI LOẠN VỀ HỆ THỐNG TIỂU TIỆN:** Trẻ em và bệnh nhân với những rối loạn này không loại bỏ được chất nitrogen trong máu. Những bệnh nhân này có nồng độ của độc chất ammonia cao trong máu và cần được giúp đỡ tức thời. Những bệnh nhân này thông thường được điều trị bởi nhà chuyên môn về tiêu hóa hoặc các nhà di truyền sinh hóa học.

**Danh sách những hội chứng rối loạn được bao gồm trong SỰ XÉT NGHIỆM
TÙY CHỌN do MA DPH (Bộ Sức Khỏe Y Tế Công Cộng Tiểu Bang
Massachusetts) cung cấp**

(Những công trình nghiên cứu thí điểm)
(xem thêm thông tin ở phía sau)

Quý vị sẽ được hỏi nếu quý vị muốn con của mình được xét nghiệm qua những công trình nghiên cứu thí điểm MET và SCID:

Công trình nghiên cứu thí điểm “MET”

Nếu quý vị đồng ý, con của quý vị sẽ được xét nghiệm sàng lọc nhằm tìm ra các dấu hiệu lâm sàng của 5 hội chứng rối loạn sau đây.

- (1) Thiếu enzyme xúc tác Carnitine palmitoyltransferase II (CPT II)
- (2) Thiếu enzyme xúc tác Dienoyl-CoA reductase (DE RED)
- (3) Hội chứng Hyperornithinemia, Hyperammoninemia, Homocitrullinemia (HHH)
- (4) Malonic acidemia (MAL)
- (5) Thiếu enzyme xúc tác medium/short-chain L-3-OH acyl-CoA dehydrogenase (M/SCHAD)

Xét nghiệm sàng lọc cho 5 hội chứng rối loạn này có thể cho thấy chi tiết về những rối loạn và các triệu chứng sau đây (thành quả phụ của việc xét nghiệm MET)

- a) Hội chứng Carnitine: thiếu enzyme xúc tác acylcarnitine translocase (CACT)
- b) Tình trạng của bệnh nhân mắc phải bất cứ hội chứng nào trong 5 hội chứng được nghiên cứu bởi chương trình MET hoặc CACT.

Công trình nghiên cứu thí điểm “SCID”

Nếu được sự đồng ý của quý vị, con của quý vị sẽ được xét nghiệm sàng lọc nhằm tìm ra những dấu hiệu lâm sàng của hội chứng rối loạn được gọi là:

- (1) Severe Combined Immunodeficiency (SCID) (Hội chứng suy giảm miễn nhiễm tổng hợp nghiêm trọng).

Xét nghiệm sàng lọc tìm SCID còn có thể cho thấy chi tiết những hội chứng và triệu chứng sau đây (thành quả phụ của việc xét nghiệm SCID).

- (a) Non-SCID primary immunodeficiencies (Hội chứng suy giảm miễn nhiễm không phải là SCID) và các hội chứng khác có liên quan đến số lượng thấp của tế bào T.
- (b) Tình trạng của bệnh nhân SCID.

Những công trình nghiên cứu “KHÁC”

Phần này được dành riêng cho những công trình nghiên cứu có thể được thực hiện trong tương lai. Hiện nay, chỉ có hai công trình nghiên cứu thử nghiệm là MET và SCID.

CÔNG TRÌNH NGHIÊN CỨU THÍ ĐIỂM MET

Cơ Sở Lý Thuyết:

- 1) Carnitine Palmitoyl Carnitine palmitoyltransferase II deficiency (CPT II),
- 2) Dienoyl-CoA reductase deficiency (DE RED)
- 3) Medium/short-chain L-3-OH acyl-CoA dehydrogenase deficiency (M/SCHAD)

Ba hội chứng này thuộc vào một nhóm của những hội chứng rối loạn về đường tiêu hóa được biết đến với tên gọi “FATTY ACID OXIDATION DISORDERS” (Rối loạn về oxy hóa chất acid béo). Bệnh nhân mắc phải hội chứng này không chuyển hoá được một số chất béo trong thức ăn sang năng lượng và phụ thuộc hoàn toàn vào chất đường glucose. Trẻ sơ sinh và các em nhỏ nếu mắc phải hội chứng này có thể trở nên bệnh nặng nếu thiếu chất đường glucose này (ví dụ như trong giai đoạn nhịn ăn) hoặc khi cơ thể đòi hỏi năng lượng nhiều hơn (ví dụ như trong lúc bị nhiễm trùng). Người ta tin rằng nếu bệnh nhân được điều trị sớm có thể ngăn ngừa được tỉ lệ tử vong hoặc khuyết tật trong một số trường hợp. Những bệnh nhân này thông thường được điều trị bởi nhà chuyên môn về tiêu hóa hoặc nhà chuyên môn về di truyền sinh hóa học.

- 4) Hội chứng Hyperornithinemia, Hyperammoninemia, Homocitrullinemia (HHH):

Bệnh nhân mắc phải hội chứng HHH không loại trừ được chất nitrogen trong máu. Do thế nồng độ của chất ammonia trong máu có thể tăng đến mức độc hại. Nếu bệnh nhân không được điều trị tức thời, bệnh trạng của họ có thể trở thành nghiêm trọng. Những bệnh nhân này thông thường được điều trị bởi nhà chuyên môn về tiêu hóa hoặc nhà chuyên môn về di truyền sinh hóa học.

- 5) Malonic Acidemia (MAL):

Bệnh nhân mắc phải chứng MAL không tạo ra được chất acid béo cần thiết hoặc sử dụng chất béo có trong thức ăn một cách hợp lý. Điều này có thể sinh ra tình trạng có lượng đường thấp trong máu, tim to, cơ bắp kém phát triển, nôn mửa, tiêu chảy, cơ thể mất nước hoặc kinh phong. Những bệnh nhân này thông thường được điều trị bởi các nhà chuyên môn về tiêu hóa hoặc nhà chuyên môn về di truyền học.

Mục đích

Mục đích của công trình nghiên cứu thí điểm MET là nhằm tìm hiểu xem liệu việc phát hiện sớm các hội chứng bằng các xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh có mang lại ích lợi trong điều trị lâm sàng hay không.

CÔNG TRÌNH NGHIÊN CỨU thí điểm SCID

Cơ Sở Lý Thuyết

SCID, còn được gọi là Severe Combined Immunodeficiency (Hội chứng suy giảm miễn nhiễm tổng hợp nghiêm trọng), là hội chứng rối loạn có ảnh hưởng nghiêm trọng đến hệ thống miễn nhiễm của cơ thể. Nếu không được điều trị, trẻ em mắc phải hội chứng này có thể tử vong trong vòng vài tháng tuổi do các em không thể chống lại được các nhiễm trùng thông thường mà tất cả các trẻ sơ sinh đều mắc phải. Nếu được điều trị, hầu hết các em đều có cơ hội sống sót.

Điều trị cho em bé mắc chứng SCID bao gồm thủ thuật cấy ghép tủy sống (*bone-marrow transplant*). Phương pháp điều trị này giúp các em sống được là vì phương thức này tạo ra được các tế bào T mà những em bé mắc chứng SCID (đã không được điều trị) không tạo ra được.

Mục đích

Mục đích của công trình nghiên cứu thí điểm SCID là nhằm tìm ra phương cách tối ưu để phát hiện ra các em mắc phải hội chứng SCID. Chúng tôi tin rằng thử nghiệm phân tử sẽ giúp chúng ta biết được em bé nào tạo ra được tế bào T và những em nào không tạo được. Chúng tôi có thể tìm cách sử dụng những phương

cách thử nghiệm khác để tiên đoán những em bé nào mắc chứng SCID và những em nào không. Thử nghiệm phân tử có nghĩa là chúng tôi đi tìm một mẫu DNA có trong hầu hết các em bé. Nếu chúng tôi không tìm thấy mẫu DNA này trong một bé nào đó, chúng tôi có thể sẽ xin thêm một mẫu thử nghiệm khác để kiểm định lại kết quả hoặc chúng tôi có thể đề nghị cho em bé được gặp một nhà chuyên môn về hệ miễn nhiễm để được xét nghiệm thêm. Nếu em bé mắc phải hội chứng SCID, nhà chuyên môn về hệ miễn nhiễm đó sẽ làm việc với các chuyên viên về phương pháp truyền tủy sống để tìm cách điều trị tốt nhất cho bé.

Chúng tôi tin rằng một khi chúng tôi bắt đầu công cuộc xét nghiệm nhằm tìm các em mắc hội chứng SCID, chúng tôi cũng có thể tìm ra các em bé với những chứng bệnh về hệ miễn nhiễm khác. Nếu chúng tôi tìm thấy những em bé như thế, các em cũng sẽ được khám nghiệm bởi nhà chuyên môn về miễn nhiễm.