

Kính gửi các bậc phụ huynh

ベトナム語版

- Giới thiệu về xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh kiểu mới -

Xét nghiệm sàng lọc đại trà trẻ sơ sinh là xét nghiệm nhằm phát hiện và ngăn ngừa trước khi các triệu chứng xuất hiện đối với các bệnh nếu không biết và bỏ mặc sẽ đe dọa đến tính mạng. Hiện nay ở Nhật Bản, việc xét nghiệm này được tiến hành với 20 loại bệnh bẩm sinh nhưng các bệnh khác cũng đang được tiến hành nghiên cứu.

Lần này, chúng tôi đã bắt đầu nghiên cứu về việc tiến hành xét nghiệm sàng lọc đối với các **bệnh suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng, rối loạn dự trữ Lysosome (bệnh Pompe, bệnh Fabry và bệnh Mucopolysaccharidosis loại I và II), bệnh loạn dưỡng chất trắng thượng thân và bệnh teo cơ tủy**. Một số bệnh như bệnh loạn dưỡng chất trắng thượng thân chỉ tiến hành đối với các bé trai.

Bệnh suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng là bệnh do rối loạn miễn dịch bẩm sinh khiến không thể bảo vệ cơ thể khỏi các tác nhân gây bệnh nên bệnh nhân liên tục bị mắc các chứng bệnh truyền nhiễm có thể dẫn đến tử vong. Mặc dù là căn bệnh nguy hiểm đến tính mạng nhưng nếu phát hiện sớm và được điều trị như cấy ghép tủy xương, v.v. thì có nhiều khả năng có thể sống khỏe mạnh.

Bệnh rối loạn dự trữ Lysosome là thuật ngữ gọi chung cho các bệnh do suy giảm hoạt động của men tiêu hóa phân hủy các chất mỡ hoặc đường, v.v. không còn cần thiết, khiến các chất cần được phân hủy tích tụ trong tế bào và các chất bất thường tích tụ trong nhiều bộ phận khác nhau của cơ thể này sẽ gây ra nhiều triệu chứng khác nhau. Bằng cách phát hiện bệnh sớm nhất trong khả năng có thể sau khi sinh và bắt đầu điều trị bằng liệu pháp thay thế men tiêu hóa, v.v. có thể khống chế quá trình tiến triển của các triệu chứng do đó tỉnh Aichi đã bắt đầu tiến hành xét nghiệm sàng lọc đối với bệnh Pompe, bệnh Fabry và bệnh Mucopolysaccharidosis loại I và II là các bệnh thuộc bệnh rối loạn dự trữ Lysosome.

- **Bệnh Pompe**: Bệnh này gây rối loạn cơ bẩm sinh do đó loại trầm trọng nhất là "Loại trẻ sơ sinh" khởi phát chứng phi đại cơ tim và rối loạn hô hấp do yếu cơ từ thời kỳ sơ sinh và là căn bệnh trầm trọng cần phải lắp máy hô hấp nhân tạo hoặc có khi dẫn đến tử vong do suy tim. Loại nhẹ hơn loại này là "Loại khởi phát muộn" với các triệu chứng yếu cơ, v.v. khởi phát vào thời kỳ thơ ấu hoặc sau đó. Loại trẻ sơ sinh hiếm gặp hơn so với Loại khởi phát muộn, nhưng có thể thấy rằng nếu phát hiện ra khi xét nghiệm sàng lọc đại trà và điều trị ngay thì có thể chặn được hoặc làm chậm lại quá trình tiến triển của bệnh. Xét nghiệm sàng lọc đại trà cũng có khả năng phát hiện Loại khởi phát muộn chưa cần điều trị ngay.
- **Bệnh Fabry**: Là căn bệnh do các chất bất thường tích tụ trong mạch máu khắp cơ thể, gây đau nhức chân tay và các triệu chứng về thận, tim, mạch máu não, mắt, v.v. Đây là bệnh di truyền nhiễm sắc thể giới tính và khởi phát ở các bé trai nhưng cũng có trường hợp phụ nữ

có triệu chứng này chủ yếu từ sau tuổi thành niên. Vì các triệu chứng này bắt đầu xuất hiện từ 5 - 6 tuổi trở đi do đó dù đã được phát hiện khi xét nghiệm sàng lọc đại trà cũng không được điều trị ngay lập tức mà phải quan sát cẩn thận về việc xuất hiện triệu chứng, v.v. để xác định thời điểm bắt đầu điều trị. Ở các bé gái, dù kết quả xét nghiệm sàng lọc đại trà là bình thường nhưng vẫn có thể khởi phát từ thời kỳ tuổi dậy thì đến thời kỳ sau tuổi thành niên trở đi do đó không thuộc đối tượng xét nghiệm này. Liệu pháp thay thế men tiêu hóa cũng có thể áp dụng cho bệnh này và có một số trường hợp bệnh nhân có thể hy vọng hiệu quả từ thuốc uống thay thế cho liệu pháp này.

- **Bệnh Mucopolysaccharidosis loại I và II**: Là loại bệnh tiến triển do tích lũy các chất bất thường được gọi là Mucopolysaccharidosis gây viêm tai giữa, co rút khớp, biến dạng mặt, đục thủy tinh thể (không thấy ở loại II), rối loạn hô hấp, bệnh van tim, rối loạn tăng trưởng và phát triển, v.v. Không có sự khác biệt về giới tính ở loại I, nhưng loại II là bệnh mang tính di truyền nhiễm sắc thể giới tính do đó hầu như chỉ khởi phát ở các bé trai. Có kết quả cho thấy có thể chặn quá trình tiến triển của các triệu chứng này bằng việc phát hiện sớm và tiến hành các liệu pháp thay thế men tiêu hóa hoặc cấy ghép tủy xương. Có thể chẩn đoán sớm và điều trị sớm nhờ xét nghiệm sàng lọc đại trà nhưng cũng có khả năng tìm thấy những trường hợp rất nhẹ khởi phát từ sau tuổi thành niên trở đi.

Bệnh loạn dưỡng chất trắng thượng thân là một loại bệnh peroxisomal chỉ xảy ra chủ yếu ở bé trai. Có một số dạng bệnh đã được biết đến trong đó dạng đại não trẻ em là loại trầm trọng, các tế bào thần kinh và sợi thần kinh trong não, v.v. bị thoái hóa, xảy ra rối loạn nội tạng ở tuyến thượng thận, là nơi sản xuất ra các hormone cần thiết cho cơ thể, làm tiến triển nhanh chóng các triệu chứng giảm trí tuệ, hành vi bất thường, giảm khả năng vận động và thị lực, v.v. Nếu không tiến hành điều trị, chỉ trong vòng 1 đến 2 năm sau khi các triệu chứng xuất hiện, bệnh nhân sẽ phải nằm liệt giường nhưng có thể ngăn chặn hoặc giảm nhẹ các triệu chứng này bằng cách tiến hành điều trị cấy ghép tủy xương, v.v. khi mới khởi phát. Vì bệnh sẽ tiến triển nếu khám và chẩn đoán sau khi đã xuất hiện triệu chứng do đó chúng tôi tiến hành chẩn đoán trước bằng xét nghiệm sàng lọc đại trà trẻ sơ sinh kiểu mới và tiến hành chụp MRI định kỳ để kiểm tra xem có khởi phát hay không. Tuy nhiên dù đã bị chẩn đoán là mắc bệnh này cũng không có nghĩa là chắc chắn sẽ xuất hiện triệu chứng bất thường. Các bé gái không thuộc đối tượng xét nghiệm này.

Teo cơ tủy là bệnh gây teo cơ và yếu cơ tiến triển do sự thoái hóa của các tế bào thần kinh vận động cơ thể ở bộ phận được gọi là tủy trong cột sống. Biểu hiện bệnh là yếu cơ trên cơ thể, tay, chân và teo cơ. Bệnh được phân chia thành loại I, loại II, loại III và loại IV tùy theo độ tuổi khởi phát và tình trạng sau đó. Loại I là triệu chứng bắt đầu xuất hiện trong vòng khoảng 6 tháng sau khi sinh gồm các biểu hiện như không thể tự ngồi nếu không đỡ, khó bú sữa và nuốt thức ăn, khó thở. Để cứu sinh mạng, nhiều bệnh nhân cần phải được đặt máy thở nhân tạo hoặc đặt ống để bơm chất dinh dưỡng vào dạ dày. Đã có các loại thuốc điều trị mới như liệu pháp gen, v.v. do đó có khả năng ngăn chặn hoặc giảm nhẹ các triệu chứng này bằng cách chẩn đoán và điều trị sớm bệnh này.

Xét nghiệm này đã được tiến hành rộng rãi ở nước ngoài và đã cứu sống được nhiều sinh mệnh. Xét nghiệm này không phải là chương trình của nhà nước hay chính quyền địa phương mà được tiến hành dưới hình thức là chương trình nghiên cứu lâm sàng của Đại học Y tế Fujita và Đại học Nagoya. Việc có làm xét nghiệm này hay không là tùy thuộc vào quyết định tự do và không bắt buộc. Ngoài ra, vì lý do hệ thống xét nghiệm, không thể chỉ xét nghiệm một số bệnh cụ thể.

Tình trạng có khả năng xảy ra tương phản (xung đột) giữa lợi ích của những người tham gia nghiên cứu với lợi ích của nhà nghiên cứu và doanh nghiệp được gọi là Quan hệ xung đột lợi ích. Jun Natsume, người đồng trách nhiệm trong chương trình nghiên cứu này, là giảng viên của Khóa học đóng góp cho ngành y tế dành cho trẻ em (người) khuyết tật, bậc cao học, Đại học Nagoya, được vận hành bởi tiền đóng góp từ tỉnh Aichi. Tuy nhiên, chương trình nghiên cứu này không sử dụng tiền đóng góp từ tỉnh Aichi và tỉnh Aichi không can thiệp dưới bất kỳ hình thức nào vào việc lên dự án và lập kế hoạch nghiên cứu, v.v. cũng như việc đánh giá, bao gồm cả phân tích thống kê dữ liệu trong chương trình nghiên cứu này.

Phí xét nghiệm

Bạn phải tự chịu các chi phí liên quan đến xét nghiệm. Vui lòng hỏi cơ sở y tế nơi bạn đã sinh con về chi tiết chi phí.

Phương pháp xét nghiệm và phương thức thông báo kết quả

Tiến hành lấy lượng máu rất nhỏ ở lòng bàn chân đồng thời với khi xét nghiệm sàng lọc đại trà hiện tại. Máu nhận được sẽ được gửi từ cơ sở y tế đến Tổ chức Nâng cao sức khỏe tỉnh Aichi để xét nghiệm.

Hoàn toàn không có gì nguy hiểm trong xét nghiệm này.

Vui lòng nhận giải thích về kết quả xét nghiệm từ bác sĩ phụ trách của cơ sở y tế. Trường

hợp kết quả bình thường, vui lòng xác nhận về phương pháp và thời điểm giải thích kết quả khác nhau tùy theo cơ sở y tế. Trường hợp có nghi ngờ bất thường, chúng tôi sẽ thông báo ngay lập tức thông qua cơ sở y tế đã tiến hành lấy máu.

Nếu cần phải xét nghiệm chi tiết, vui lòng làm theo hướng dẫn của bác sĩ phụ trách tại cơ sở y tế nơi bạn đã xét nghiệm, v.v. và nhanh chóng tiến hành xét nghiệm tại cơ sở xét nghiệm chi tiết.

Những điều cần lưu ý

Chúng tôi không sử dụng thông tin cá nhân đã thu được để tiến hành xét nghiệm cho bất kỳ mục đích nào khác ngoài mục đích xét nghiệm này. Máu thu được trên giấy lọc sẽ được lưu giữ dưới hình thức không thể nhận dạng cá nhân và có khả năng sẽ được sử dụng vào các nghiên cứu về xét nghiệm sàng lọc đại trà trẻ sơ sinh kiểu mới. Do tính chất của xét nghiệm, dù không tìm thấy bất thường trong quá trình xét nghiệm này cũng không thể loại trừ hoàn toàn bệnh.

Xét nghiệm này được tiến hành dưới hình thức là chương trình nghiên cứu lâm sàng của Đại học Y tế Fujita và Đại học Nagoya. Để nâng cao độ chính xác của xét nghiệm và cải thiện phương pháp xét nghiệm, chúng tôi có thể sẽ sử dụng mẫu vật sau khi kết thúc xét nghiệm hoặc công bố kết quả xét nghiệm tại các hội nghị khoa học, v.v. Khi đó, chúng tôi sẽ xem xét cẩn thận các thông tin cá nhân và thực hiện dưới hình thức sao cho không thể nhận dạng cá nhân.

Dù không nhận được sự chấp thuận chúng tôi cũng không có bất kỳ hành động gây bất lợi nào. Hơn nữa dù đã từng chấp thuận bạn vẫn có thể rút lại việc chấp thuận của mình sau đó. Nghiên cứu này đã được phê duyệt bởi Đại học Y tế Fujita và Ủy ban Đạo đức của bệnh viện trực thuộc Khoa Y tế, Đại học Nagoya.

Nơi liên hệ: 1-1 Eikin-cho, Showa-ku, thành phố Nagoya, 466-0047

Phòng Xét nghiệm rối loạn chuyển hóa, Tổ chức Nâng cao sức khỏe tỉnh Aichi
(Điện thoại: 052-871-1877; FAX: 052-882-2963)

Bản chấp thuận

ベトナム語版

Người chịu trách nhiệm nghiên cứu: Tetsuya Ito, Khoa Nhi, Bệnh viện Đại học Y tế Fujita

Tôi đã được giải thích bằng văn bản về "Chương trình nghiên cứu mở rộng các bệnh thuộc đối tượng xét nghiệm sàng lọc đại trà trẻ sơ sinh" và đã hiểu đầy đủ về các nội dung dưới đây (Vui lòng tích vào dấu ô vuông của các nội dung đã hiểu sau khi được giải thích trong số các câu sau đây).

- Mục đích, ý nghĩa, phương pháp thực hiện và rủi ro dự đoán của chương trình nghiên cứu này.
- Có phát sinh chi phí xét nghiệm tự chịu.
- Dù không tham gia nghiên cứu này cũng sẽ không phải chịu bất kỳ bất lợi nào trong việc chăm sóc y tế sau này.
- Dù đã chấp thuận vẫn có thể rút lại việc chấp thuận đó bất cứ lúc nào.
- Được xem xét đầy đủ về việc bảo vệ thông tin cá nhân.
- Cách thức thông báo kết quả.
- Phương châm bảo quản và sử dụng mẫu thử sau khi kết thúc xét nghiệm.

Bạn có chấp thuận tham gia vào nghiên cứu này và tiến hành xét nghiệm sàng lọc đại trà kiểu mới không?

- Có Không

Ngày tháng năm Reiwa

Họ tên (phụ huynh): (Mối quan hệ:)

Địa chỉ:

Tên cơ quan y tế nơi sinh con:

Bản rút lại chấp thuận

Người chịu trách nhiệm nghiên cứu:

Tetsuya Ito, Khoa Nhi, Bệnh viện Đại học Y tế Fujita

Tên đề tài nghiên cứu: Về "Chương trình nghiên cứu mở rộng các bệnh thuộc đối tượng xét nghiệm sàng lọc đại trà trẻ sơ sinh"

Tôi xin rút lại việc đã chấp thuận tham gia vào nghiên cứu này.

Ngày tháng năm Reiwa

Ngày sinh con (Ngày tháng năm Reiwa)

Họ tên (phụ huynh):

Địa chỉ: