

Xét nghiệm

Xét nghiệm sàng lọc
đại trà trẻ sơ sinh

* Tất cả các em bé đều được xét nghiệm bằng chi phí nhà nước.
(Phụ huynh phải chịu một phần chi phí)

Sẽ lấy thêm một lượng nhỏ máu khi tiến hành lấy máu ra giấy lọc để xét nghiệm sàng lọc đại trà trẻ sơ sinh.

* Tiến hành xét nghiệm em bé theo tùy chọn.
(Phụ huynh phải chịu phần phí xét nghiệm này)

Kết quả

Trường hợp bình thường

Kết quả sẽ được gửi qua đường bưu điện đến cơ sở y tế trong khoảng 2-3 tuần kể từ khi lấy máu.

Trường hợp nghi ngờ có bất thường

Chúng tôi sẽ thông báo ngay lập tức thông qua cơ sở y tế đã tiến hành lấy máu. Cần phải tiến hành xét nghiệm chi tiết.

Nghi ngờ không có nghĩa là đã mắc bệnh.

Có thể chúng tôi sẽ yêu cầu lấy máu lần thứ hai để xác nhận.

Điều trị

Suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng (SCID)

Phương pháp điều trị chủ yếu hiện nay là "Ghép tế bào gốc tạo máu" nghĩa là cấy ghép tủy xương hoặc máu cuống rốn. Không thể cứu sinh mạng em bé bị suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng nếu không nhanh chóng cấy ghép máu cuống rốn (máu ở "cuống rốn" của em bé) hoặc tủy xương từ người trong gia đình hoặc người khác có HLA (loại bạch cầu) phù hợp. Hơn nữa, ngày càng có nhiều em bé do chẩn đoán chậm và đã mắc bệnh truyền nhiễm trầm trọng nên không thể cứu được dù có tiến hành cấy ghép tế bào gốc tạo máu. Chẩn đoán sớm trẻ sơ sinh bị mắc chứng suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng khi tiến hành xét nghiệm sàng lọc đại trà, trước khi em bé bị mắc bệnh truyền nhiễm, đem lại hy vọng nâng cao kết quả điều trị bằng cấy ghép. Ngoài ra, các chương trình nghiên cứu về "Liệu pháp gen", v.v. cũng đang được tiến hành.

Rối loạn dự trữ Lysosome

Các bệnh rối loạn dự trữ Lysosome này có thể điều trị bằng "Liệu pháp thay thế men tiêu hóa" nghĩa là đưa các men tiêu hóa bị thiếu hụt vào. Đưa chế phẩm men tiêu hóa vào cơ thể bằng truyền tĩnh mạch nhằm phân giải các chất bất thường bị tích tụ lại, giúp không chế được quá trình tiến triển bệnh. Ngoài ra, cũng có một số trường hợp bệnh nhân đạt được hiệu quả tương tự thông qua thuốc uống. Tùy theo loại bệnh và mức độ nặng nhẹ mà có trường hợp cần phải bắt đầu điều trị ngay nhưng cũng có trường hợp phải theo dõi tình hình tăng trưởng và phát triển của trẻ, v.v. để cân nhắc thời điểm bắt đầu điều trị.

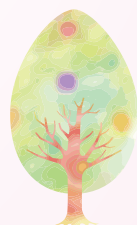
Bệnh loạn dưỡng chất trắng thượng thận (ALD)

Sau khi đã xuất hiện các triệu chứng, tiến hành cấy ghép tế bào gốc tạo máu càng sớm càng tốt sẽ giúp không chế được quá trình tiến triển bệnh. Có thể sẽ không phát huy đủ hiệu quả điều trị sau khi các triệu chứng đã xuất hiện do đó điều quan trọng là phải tiến hành chụp MRI định kỳ và khi có dấu hiệu bất thường phải xem xét ngay việc ghép tế bào gốc tạo máu.

Teo cơ tủy (SMA)

Đã có các loại thuốc mới như thuốc axit nucleic và thuốc trị liệu gen để bổ sung cho các chức năng của gen. Chẩn đoán và điều trị sớm có khả năng giúp giảm tình trạng yếu cơ và các rối loạn về hô hấp, v.v.

Điều quan trọng nhất là
phát hiện sớm và điều trị thích hợp.



Hỏi & Đáp

Mục đích của việc xét nghiệm này là gì?

Trả lời:

Để phát hiện sớm các bệnh nan y. Dù em bé nhìn bên ngoài có vẻ khỏe mạnh nhưng vẫn có thể tiềm ẩn các bệnh bẩm sinh. Việc phát hiện và điều trị sớm có thể giảm thiểu tối đa các rối loạn phát triển, v.v.

Có nhất thiết phải tiến hành xét nghiệm không?

Trả lời:

Việc xét nghiệm này không phải là bắt buộc. Tuy nhiên, vì đây là những căn bệnh rất hiếm gặp, khó chẩn đoán và điều trị nên chúng tôi khuyến nghị tiến hành xét nghiệm với tất cả các em bé.

Có tốn phí xét nghiệm không?

Trả lời:

Việc xét nghiệm này là tùy chọn do đó sẽ tốn phí xét nghiệm. Vui lòng hỏi cơ sở y tế thường khám về chi phí.

Nếu em bé có nghi ngờ bị mắc bệnh thì phải làm thế nào?

Trả lời:

Chúng tôi sẽ liên lạc thông qua cơ sở y tế đã tiến hành lấy máu. Khi đó chúng tôi sẽ thông báo và giới thiệu các cơ sở y tế có thể xét nghiệm chi tiết và điều trị. Để bảo vệ em bé quý giá, chúng tôi đã có sẵn cơ cấu tổ chức hỗ trợ với sự phối hợp giữa các cơ sở y tế tiến hành xét nghiệm chi tiết, bác sĩ tư vấn chuyên môn và cơ sở xét nghiệm để em bé có thể nhanh chóng được điều trị chuyên môn nếu chẳng may phát hiện ra bệnh. Các thông tin cá nhân sẽ được bảo vệ và quản lý chặt chẽ.

Vui lòng liên hệ với bệnh viện chúng tôi
nếu bạn muốn xét nghiệm.



Hiệp hội Mạng lưới bệnh hiếm gặp Aichi



Thông báo về xét nghiệm sàng lọc mở rộng các bệnh hiếm gặp



Ngoài các xét nghiệm sàng lọc đại trà trẻ sơ sinh thông thường, còn có thể xét nghiệm bổ sung thêm về **rối loạn dự trữ Lysosome, suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng (SCID), bệnh loạn dưỡng chất trắng thượng thận (ALD) và teo cơ tủy (SMA).**

Những bệnh này rất khó chẩn đoán và nếu phát hiện sau khi đã xuất hiện triệu chứng thì có thể hiệu quả điều trị sẽ không phát huy đầy đủ nhưng nếu phát hiện sớm sẽ có thể thực hiện được nhiều biện pháp xử lý. Vui lòng xem xét về xét nghiệm bổ sung các bệnh này vì sự phát triển khỏe mạnh của em bé.

Giám sát tổng quát: Tetsuya Ito
(Giáo sư Khoa Nhi, Bệnh viện Đại học Y tế Fujita)
Hiệp hội Mạng lưới bệnh hiếm gặp Aichi

Phát hành vào tháng 4 năm 2023

Suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng (SCID)

Bệnh suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng là bệnh do rối loạn miễn dịch bẩm sinh khiến bệnh nhân hầu như không có tế bào Lympho T, là tế bào tham gia miễn dịch trong máu, và các tế bào Lympho B, là tế bào tạo ra kháng thể chống lại tác nhân gây bệnh, cũng không hoạt động do đó không thể bảo vệ cơ thể khỏi các tác nhân gây bệnh khiến bệnh nhân liên tục bị mắc các chứng bệnh truyền nhiễm.

Các triệu chứng chủ yếu

Viêm phổi, tiêu chảy, nấm Candida miệng, viêm tai giữa, nhiễm trùng máu, phản ứng phụ nghiêm trọng với vắc-xin sống (vắc-xin Rotavirus, vắc-xin BCG, v.v.)

Rối loạn phát triển, Bệnh về da

Các triệu chứng dễ xuất hiện trên khắp cơ thể

* Không phải tất cả các triệu chứng đều xuất hiện.

Các triệu chứng và đặc điểm cụ thể

- Trong giai đoạn đầu khi mới sinh, hầu hết các em bé đều không có triệu chứng và không thể phân biệt được với trẻ khỏe mạnh nếu không xét nghiệm.
- Ở trẻ sơ sinh thời kỳ đầu, em bé thường xuyên mắc các bệnh truyền nhiễm trầm trọng như viêm phổi, nhiễm trùng máu, viêm dạ dày ruột, v.v.
- Có trường hợp tăng cân chậm do tiêu chảy mãn tính hoặc rối loạn hấp thụ.
- Có trường hợp tử vong do khởi phát với các triệu chứng viêm phổi trầm trọng hoặc nhiễm trùng máu và chẩn đoán chậm nên không được điều trị thích hợp.
- Có trường hợp tiêm vắc-xin sống (vắc-xin Rotavirus, vắc-xin BCG, v.v.) trước khi các triệu chứng xuất hiện và được chẩn đoán.
- Việc tiêm các loại vắc-xin sống này cho em bé bị suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng có thể gây ra các tác dụng phụ nghiêm trọng, đe dọa đến tính mạng.

Suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng là bệnh có xác suất tử vong ở trẻ dưới 1 tuổi cao nếu không được điều trị sớm thích hợp. Nếu chẩn đoán muộn và cho trẻ tiêm vắc xin sống như BCG, v.v. sẽ khiến trẻ rơi vào tình trạng rất nguy hiểm.

Nếu phát hiện sớm, có thể điều trị.

Hãy xét nghiệm bệnh suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng!

Giám sát: Hideki Muramatsu, Giảng viên Khoa Nhi, Bệnh viện trực thuộc Khoa y tế, Đại học Nagoya

Rối loạn dự trữ Lysosome

Rối loạn dự trữ Lysosome là bệnh như thế nào?

"Lysosome" giống như các túi trong tế bào người, có chức năng phân hủy và bài tiết các chất không còn cần thiết. Lysosome chứa nhiều chất đậm được gọi là "Men tiêu hóa" và hoạt động của các men tiêu hóa này giúp phân hủy các chất mỡ và đường, v.v. không còn cần thiết. Khi hoạt động của các men tiêu hóa trong Lysosome suy giảm, các chất cần phải được phân hủy sẽ tích tụ lại trong tế bào. Vì nguyên nhân này, các tế bào không hoạt động được bình thường gây ra các bệnh được gọi chung là Bệnh rối loạn dự trữ Lysosome. Có khoảng 60 loại bệnh rối loạn dự trữ Lysosome được biết đến và trong số đó có loại đã có phương pháp điều trị mới, có thể hy vọng giảm thiểu tối đa sự tiến triển hoặc phát sinh triệu chứng bằng cách phát hiện và bắt đầu điều trị bệnh từ sớm nhất có thể sau khi sinh. Do đó, chúng tôi tiến hành xét nghiệm bốn loại bệnh thuộc bệnh rối loạn dự trữ Lysosome gồm **bệnh Pompe, bệnh Fabry và bệnh Mucopolysaccharidosis loại I và II**.

Bệnh Pompe

Đây là căn bệnh do chất được gọi là Glycogen tích tụ trong Lysosome, làm suy yếu cơ bắp và gây ra nhiều triệu chứng rối loạn khác nhau.

Loại nghiêm trọng nhất là "Loại trẻ sơ sinh", khởi phát chứng cơ tim phì đại và các rối loạn hô hấp từ vài tháng tuổi sau 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", các triệu chứng yếu cơ, v.v. khởi phát vào thời kỳ thơ ấu trở đi. Loại ở trẻ sơ sinh hiếm gặp hơn so với Loại khởi phát muộn, nhưng có thể thấy rằng nếu tiến hành xét nghiệm ngay sau khi sinh và phát hiện ra cũng như bắt đầu điều trị sớm thì có thể chặn được hoặc làm chậm lại quá trình tiến triển của bệnh.

Bệnh Fabry

Đây 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 từ sau tuổi thành niên. Vì các triệu chứng này bắt đầu xuất hiện từ 5 - 6 tuổi trở đi do đó 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 chúng tôi chỉ tiến hành xét nghiệm sàng lọc đại trà đối với các bé trai.

Bệnh Mucopolysaccharidosis loại I và II

Đây là căn bệnh phát sinh do các chất được gọi là Mucopolysaccharidosis tích tụ khắp cơ thể. Đây là loại bệnh tiến triển 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 thể hy vọng ngăn chặn hoặc làm chậm 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 ghép tế bào gốc tạo máu.

Giám sát: Giáo sư Tetsuya Ito, Khoa Nhi, Bệnh viện Đại học Y tế Fujita

Bệnh loạn dưỡng chất trắng thượng thận (ALD)

Một loại bệnh peroxisomal 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. Chỉ tiến hành xét nghiệm sàng lọc đại trà bệnh này đối với các bé trai.

Teo cơ tủy (SMA)

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 thở 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.

Giám sát: Giáo sư Jun Natsume, Khóa học đóng góp cho ngành y tế dành cho trẻ em (người) khuyết tật, bậc cao học, Đại học Nagoya

Những điểm cần lưu ý

Do tính chất của việc xét nghiệm, bệnh nào cũng có trường hợp phát hiện ra ở người bình thường hoặc bệnh nhân rất nhẹ không cần điều trị.

Ngoài ra, dù không tìm thấy bất thường trong quá trình xét nghiệm này cũng không có nghĩa là có thể loại trừ hoàn toàn bệnh.

Mặt khác, ở những bệnh nhân trầm trọng, cũng có trường hợp các triệu chứng vẫn tiến triển dù đã được bắt đầu điều trị từ rất sớm.

Tuy nhiên, do các bệnh này đều là các bệnh khó chẩn đoán nên đã có báo cáo về các trường hợp bệnh nhân không được chẩn đoán bệnh trong nhiều năm khiến việc điều trị bị chậm. Xét nghiệm này giúp phát hiện bệnh sớm nhất trong khả năng có thể để có biện pháp xử lý thích hợp.

Hãy làm thêm xét nghiệm sàng lọc để bảo vệ “Em bé quý giá” của bạn!



Em bé không thể diễn tả bằng lời nói dù có cảm thấy đau đớn đến mức nào. Trước khi quá muộn... "Phát hiện sớm cho con" Đó là điều mẹ có thể làm lúc này.