

Khám xét nghiệm tổng thể trẻ sơ sinh được thực hiện như thế nào

Khả năng em bé của bạn bị phát hiện mắc bệnh qua khám xét nghiệm tổng thể là rất nhỏ, nhưng phương pháp này có thể giúp đáng kể dù chỉ một trên 1.100 trẻ sơ sinh, trong một số trường hợp, nó có thể cứu sống trẻ.

Khám xét nghiệm được thực hiện cho tất cả trẻ sơ sinh tại Cộng hòa Séc



Lấy mẫu máu trong khoảng 48 đến 72 giờ sau khi sinh



Thẻ xét nghiệm bao gồm:



Các giọt máu khô

Địa chỉ liên lạc với người mẹ và bác sĩ nhi khoa



Thẻ xét nghiệm được gửi đến hai phòng thí nghiệm khác nhau, tại đây các dữ liệu sau khi phân tích được lưu giữ một cách an toàn trong 5 năm và sau đó bị hủy bỏ.

Kết quả xét nghiệm thường được hoàn tất sau 7 ngày (riêng kết quả xét nghiệm xơ nang được hoàn tất sau 4 đến 6 tuần).



KẾT QUẢ ÂM TÍNH

Không có bất kỳ nghi ngờ nào về các bệnh được kiểm tra. Kết quả này không được công bố bằng văn bản.



KẾT QUẢ KHÔNG RÕ RÀNG

Cần lấy máu lại, thường là do tiến hành lấy máu không chuẩn, trẻ sơ sinh còn quá non nớt hoặc trẻ bị ảnh hưởng của thuốc điều trị.



KẾT QUẢ DƯƠNG TÍNH

Có nghi ngờ là trẻ có thể bị một trong các bệnh được kiểm tra, cần thiết tiếp tục xét nghiệm.

Kết quả xét nghiệm trẻ sơ sinh cũng có thể là DƯƠNG TÍNH GIẢ. Điều này có nghĩa là kết quả ban đầu cho thấy trẻ bị mắc bệnh nào đó, nhưng việc kiểm tra sau đó đã loại trừ khả năng bị bệnh.



Thông tin dành cho người đại diện hợp pháp liên quan đến việc thực hiện Khám xét nghiệm tổng thể trẻ sơ sinh

Khám xét nghiệm tổng thể trẻ sơ sinh là gì?

Khám xét nghiệm tổng thể trẻ sơ sinh nhằm phát hiện các bệnh ở giai đoạn đầu để có thể chẩn đoán và điều trị kịp thời cho trẻ sơ sinh trước khi chúng phát triển và gây ảnh hưởng không thể cứu vãn đến sức khỏe. Để biết thêm thông tin về Khám xét nghiệm tổng thể trẻ sơ sinh, bạn có thể truy cập trên trang web www.novorozeneckyscreening.cz.

Khám xét nghiệm tổng thể trẻ sơ sinh kiểm tra những bệnh nào?

Trong phạm vi Khám xét nghiệm tổng thể trẻ sơ sinh, 18 bệnh được kiểm tra

- rối loạn tuyến giáp bẩm sinh (suy tuyến giáp bẩm sinh)
- rối loạn chức năng thận bẩm sinh (phì thận bẩm sinh)
- rối loạn tuyến nhầy đường hô hấp bẩm sinh (xơ nang),
- 5 bệnh di truyền về trao đổi chất (phenylketonuria, aciduria hữu cơ chọn lựa và rối loạn chuyển hóa acid amin trong quá trình tạo các axit béo và thiếu biotinidase).

Tiến hành khám xét nghiệm tổng thể trẻ sơ sinh như thế nào?

Trong khoảng thời gian từ 48 đến 72 giờ sau khi sinh, bác sĩ sẽ tiến hành lấy vài giọt máu từ gót chân của em bé nhỏ lên hai thẻ xét nghiệm (sau đây viết tắt là thẻ xét nghiệm). Một thẻ xét nghiệm sẽ được gửi đến phòng thí nghiệm của Bệnh viện đào tạo và giảng dạy Královské Vinohrady hoặc Bệnh viện đào tạo và giảng dạy Brno, tại đó sẽ tiến hành xét nghiệm ba bệnh bẩm sinh đầu tiên nói trên (suy tuyến giáp, phì thận và xơ nang bẩm sinh). Thẻ xét nghiệm thứ hai được gửi đến phòng thí nghiệm của Bệnh viện Đa khoa đào tạo và giảng dạy tại Praha và Bệnh viện đào tạo và giảng dạy tại Olomouc, tại đó sẽ xét nghiệm các bệnh trao đổi chất di truyền.

Bệnh được xét nghiệm dựa trên số lượng thay đổi các chất nhất định trong máu của trẻ sơ sinh (protein và enzyme, hormone, acid amin và acylcarnitines). Trong phạm vi khám nghiệm tổng thể trẻ sơ sinh, bệnh xơ nang trong giai đoạn đầu tiên xác định mức độ của chất được sản sinh bởi tuyến tụy (gọi là Immunoreactive trypsinogen -. IRT). Thử nghiệm này tương đối nhạy cảm và cần thu thập phần lớn các bệnh nhân xơ nang, tăng mức IRT, tuy nhiên, hiện tượng này có thể xảy ra ở một loạt trẻ sơ sinh không bị xơ nang. Bởi vậy, đối với 1% trẻ sơ sinh có mức IRT cao nhất trong giai đoạn thứ hai sẽ được kiểm tra đột biến di truyền về gen xơ nang (CFTR) để xác định trẻ sơ sinh có thực sự bị xơ nang, hay chỉ là phát hiện không đúng. Kết quả xét nghiệm lần thứ hai chỉ sử dụng cho việc khẳng định âm tính về bệnh xơ nang (có nghĩa là trẻ sơ sinh không bị xơ nang) hay dương tính (có nghĩa là nghi ngờ trẻ sơ sinh có thể bị xơ nang và cần có các xét nghiệm chẩn đoán tiếp theo để xác nhận hoặc phủ nhận nghi ngờ đó). Xét nghiệm này được thực hiện bởi phòng thí nghiệm chuyên ngành tại Bệnh viện đào tạo và giảng dạy Motol (Praha), Bệnh viện đào tạo và giảng dạy Brno ngay từ những giọt máu khô được lấy lúc đầu mà trong đó phát hiện có nồng độ IRT cao. Trong trường hợp xét nghiệm đột biến di truyền về bệnh xơ nang, DNA tách riêng từ thẻ xét nghiệm sẽ được lưu giữ trong hai tháng để lập lại xét nghiệm. Sau thời gian đó, DNA sẽ bị hủy bỏ.

Kết quả khám xét nghiệm tổng thể trẻ sơ sinh được thông báo như thế nào?

Vì lý do tỉ lệ trẻ bị bệnh là rất thấp (chỉ khoảng 1 trong số 1.150 trẻ sơ sinh bị mắc một số trong những bệnh nói trên)

nên cơ sở xét nghiệm y tế thực hiện việc khám tổng quát cho trẻ sơ sinh – các phòng thí nghiệm (sau đây viết tắt là cơ sở y tế) sẽ không thông báo về kết quả bình thường (âm tính). Nếu cơ sở y tế không liên hệ với người đại diện hợp pháp của trẻ, điều đó có nghĩa là trẻ không có bất kỳ nghi ngờ nào về mắc bệnh được xét nghiệm. Ngược lại, khi có nghi ngờ mắc bệnh xét nghiệm, cơ sở y tế sẽ liên lạc tích cực với người đại diện hợp pháp của trẻ hoặc với bác sĩ nhi khoa của trẻ (thường là trong vòng 1 tuần kể từ khi lấy mẫu máu, đối với xét nghiệm bệnh xơ nang thường là sau 4 đến 6 tuần). Vì lý do đó, khi lấy máu cho trẻ, cần nêu số liệu liên lạc chi tiết (địa chỉ đầy đủ, số điện thoại) với người đại diện hợp pháp và với bác sĩ nhi khoa trong bản đăng ký của trẻ.

Nếu phòng xét nghiệm liên hệ với tôi, điều đó có nghĩa là con tôi bị bệnh?

Nếu cơ sở y tế liên lạc với bạn hoặc với bác sĩ nhi của trẻ, điều đó có nghĩa là có nghi ngờ con bạn bị bệnh. Khám sức khỏe tổng quát không thể khẳng định chẩn đoán chính xác và việc nghi ngờ bị bệnh cần được xác nhận hoặc bác bỏ thông qua các cuộc kiểm tra chi tiết khác; khoảng ba phần tư số kết quả bất thường được phủ định bằng bệnh thông qua các cuộc xét nghiệm sau đó (điều này được gọi là kết quả dương tính giả). Các bước xét nghiệm tiếp theo phụ thuộc vào mức độ khẩn cấp và loại bệnh. Đối với xác suất mắc bệnh thấp, bác sĩ có thể chỉ lấy tiếp các giọt máu từ gót chân, ngược lại nếu xác suất mắc bệnh cao hơn, việc xét nghiệm chuyên ngành sau đó sẽ có thể lấy máu từ tĩnh mạch, trường hợp đặc biệt, trẻ sơ sinh được nhập viện khẩn trương.

Khám xét nghiệm tổng quát cho trẻ sơ sinh có thể không phát hiện ra một số bệnh?

Khám xét nghiệm tổng quát cho trẻ sơ sinh chỉ có thể phát hiện những bệnh được liệt kê ở trên. Rất hiếm khi để sót chẩn đoán bệnh (tức là kết quả âm tính không đúng). Trường hợp này thường là bệnh nhẹ.

Bạn có thể từ chối cho lấy giọt máu để khám xét nghiệm tổng quát cho trẻ sơ sinh trong phòng thí nghiệm?

Người đại diện hợp pháp phải cân nhắc quyết định này một cách nghiêm túc – liệu quan điểm cá nhân này trở thành mạo hiểm, gây ảnh hưởng suốt đời đến sức khỏe chỉ vì bệnh không được phát hiện kịp thời. Nếu trẻ bị mắc một trong số các bệnh nêu trên, mà không được khám xét nghiệm tổng thể thì trẻ sẽ bị mất cơ hội được điều trị kịp thời. Tồn thương sức khỏe do hậu quả bắt đầu điều trị muộn là rất nghiêm trọng và không thể cứu chữa. Không tồn tại quy trình khác thay thế cho việc khám xét nghiệm tổng thể các bệnh được giám sát.

Việc từ chối cho lấy mẫu máu và thực hiện khám xét nghiệm tổng thể trẻ sơ sinh phải được ghi chép đầy đủ trong hồ sơ y tế của trẻ và có chữ ký của người đại diện hợp pháp. Khi người đại diện hợp pháp từ chối ký tên, việc không đồng ý tiến hành khám xét nghiệm tổng thể cho trẻ sơ sinh được người làm chứng ký tên, người này xác nhận là người đại diện hợp pháp đã được thông báo về những hậu quả có thể xảy ra nếu không tiến hành khám xét nghiệm tổng thể cho trẻ sơ sinh.

Thẻ xét nghiệm sẽ được làm gì sau xét nghiệm?

Thẻ xét nghiệm – phiếu xét nghiệm, theo qui định của Nghị định số 98/2012 TTL, về tài liệu y tế, sẽ được bảo quản trong thời gian năm năm tại cơ sở y tế nơi thực hiện xét nghiệm và được bảo vệ không bị lạm dụng.