

Thanh lọc những căn bệnh bẩm sinh hiếm có của trẻ sơ sinh (Cuộc thanh lọc VasSeu)

Chúng tôi khuyên bạn nên tham gia chương trình thanh lọc những căn bệnh bẩm sinh hiếm có của trẻ sơ sinh (STM 7.4.2014). Theo ước lượng cho thấy rằng cứ trong hai ngàn đứa trẻ thì sẽ có ba đứa trẻ nhờ thanh lọc mà tìm ra được một căn bệnh gây thiệt hại vĩnh viễn nên đã chặn lại bằng cách điều trị kịp thời. Nếu không có thanh lọc thì sẽ không thể nào phát hiện kịp thời. Việc thanh lọc dạng này đối với trẻ sơ sinh đã được thực hiện ở nhiều quốc gia phương tây cách đây nhiều năm.

Những đứa trẻ mang bệnh bẩm sinh trầm trọng về đường tiêu hoá thì lúc mới lọt lòng tỏ vẻ bình thường. Những tín hiệu đầu tiên sẽ tìm ra được qua cuộc thanh lọc, tức là để phát hiện được căn bệnh và bắt đầu điều trị những gì cần thiết đúng lúc. Chỉ có cách bắt đầu điều trị thật nhanh mới có thể ngăn chặn được căn bệnh không để cho bị tàn tật hoặc gây ra cái chết.

Việc thanh lọc thật đơn giản: *Sẽ được thực hành bằng lấy mấy giọt máu, tức lấy vào một tấm giấy hút nước và chích vào gót chân lúc trẻ sơ sinh vừa lọt lòng được 2-5 ngày.* nếu như mẫu thí nghiệm có gì bất thường, thì bệnh viện sẽ lập tức liên hệ với gia đình. Chúng tôi sẽ lấy thêm mẫu thí nghiệm để làm sáng tỏ thêm, và bác sĩ sẽ khám sức khoẻ của đứa trẻ. Đa số những trường hợp này thì các em bé đều là khoẻ mạnh trong những cuộc khám nghiệm tiếp theo. Bệnh viện sẽ không liên hệ nếu kết quả thanh lọc bình thường. Nếu kết quả bình thường lúc thanh lọc thì sẽ không được thông báo riêng, nhưng kết quả sẽ thấy trong hệ Omakanta.

Việc thanh lọc những đứa trẻ sơ sinh sẽ ngăn chặn được các thiệt hại do những căn bệnh bẩm sinh mà có thể điều trị được. Có những em bé nhờ được phát hiện ra qua hình thức thanh lọc và chẩn đoán bệnh sớm nên mới thoát khỏi tay tử thần.

Trong đây là những thông tin chính xác hơn của những thứ bệnh có thể thanh lọc được tại địa chỉ website: www.saske.fj.



QUAN TRỌNG LÀ!

Mẫu thí nghiệm thanh lọc trẻ sơ sinh (VasSeu) sẽ được lấy lúc ở khu vực của thai nhi, tức lúc em bé vừa chào đời được 2-5 ngày, tức sau khi lọt lòng chừng 48-120 tiếng. Nếu bạn được xuất viện lúc bé mới được 36-48 tiếng, thì việc lấy mẫu thí nghiệm sẽ diễn ra lúc về nhà. Nếu bạn được ra về với bé trước lúc nó được 36 tiếng thì sẽ giờ tới phòng thí nghiệm riêng lúc được 48-120 giờ.

Bạn sẽ có thêm được thông tin liên quan về việc thanh lọc do bác sĩ nhi đồng của bệnh viện cấp.

Thông tin về những loại bệnh thanh lọc được:

Hoạt động kém của tuyến giáp trạng do bẩm sinh tức là suy giáp vì tuyến giáp trạng thiếu kích thích tố. Kích thích tố tuyến giáp trạng là cần thiết cho sự trưởng thành của em bé. Khi thiếu nó thì sẽ gây rối loạn khó khăn cho sự trưởng thành và dẫn tới khuyết tật. Đứa trẻ sẽ phát triển và lớn lên bình thường, nếu như sự suy giáp của tuyến giáp trạng được phát hiện ra sớm vào những tuần lễ đầu tiên bằng thuốc có kích thích tố cho tuyến giáp trạng. Tại Phần Lan cứ 2 000 - 3 500 đứa lại có một trường hợp. Bệnh này hiếm khi có di truyền.

Bệnh dư thận và thận to tức là bệnh gọi là thận dư (CAH) vì là chất kích thích tố tế bào bề vỏ của thận bị rối loạn. Các kích thích tố này tham gia vào những hoạt động quan trọng và chắn chỉnh lượng đường, muối và chất lỏng. Nếu đứa trẻ không được điều trị thì trong những tình huống nặng nhất nó có thể chết vì độ cân bằng của muối và chất lỏng bị rối loạn nặng. Bệnh này cũng sẽ làm tăng thêm chất kích thích tố nam giới. Bệnh thận dư thì trong trẻ sơ sinh cứ 15 000 - 20 000 đứa lại có một trường hợp. Bệnh này được chữa bằng liệu thuốc chích kích thích tố, rồi bệnh nhân sẽ có một cuộc sống bình thường.

SCID là dạng bệnh phan trộn thiếu sức đề kháng tức là một bệnh thiếu sức đề kháng hiếm có di truyền, tức là hệ thống đề kháng hoạt động có lỗi. Vì lỗi đó mà sức đề kháng của trẻ em đối với những loại viêm bị yếu đi, mà nếu để không điều trị thì chứng đó căn bệnh sẽ dẫn tới cái chết thường là vào lúc trẻ chưa được tròn hai tuổi. Một số trẻ mắc bệnh này có thể được trị khỏi bằng cách chuyển tế bào gốc, nếu như bệnh đã được phát hiện và điều trị trước khi có bị viêm. Mật độ mắc bệnh này ở Phần Lan được ước lượng rằng chúng 50 cho tới 100 ngàn đứa trẻ thì sẽ có một đứa bị bệnh này.

Bằng cách thanh lọc này cũng có thể tìm ra được những thứ bệnh hiếm có về tiêu hoá và mỡ, tức những loại bệnh cơ cấu làm cho đọng chất a-xít lại (thí dụ như PKU, LCHADD, MCADD, GA1 hay bệnh tyrosin huyết). Ở Phần Lan không có con số rõ ràng về những bệnh này, nhưng hàng năm tại đây có chừng 10 đứa trẻ sanh ra mang một tronog những chứng bệnh này. Những thứ bệnh này trị bằng cách kiên ăn và dùng những thứ thực phẩm riêng. Một số trong các căn bệnh này cũng được điều trị bằng thuốc.

Những căn bệnh cần phải thanh lọc thuộc về đường tiêu hóa thường gây rối loạn nặng cho hệ tiêu hoá. Cách chế biến sức lực có thể bị hỗn loạn hoặc cơ thể có thể bị ứ lại chất độc. Một trong những triệu chứng đó là nôn mửa, chậm lớn, khuyết tật và có thể chết. Chúng tôi ước đoán rằng, chừng 5% bệnh chết lúc ngủ của trẻ con xuất phát từ những loại bệnh đường tiêu hoá. Những căn bệnh thuộc hệ tiêu hóa nếu được thanh lọc thì lại có cách chữa trị rất hiệu quả kịp thời. Việc chẩn đoán được căn bệnh này hoàn toàn lệ thuộc là những thiệt hại đã bị nặng trong cơ thể tới mức nào trước khi bắt đầu điều trị.

Đa số những căn bệnh được thanh lọc tìm ra là do di truyền mà không biết. Chứng đó sự thay đổi của yếu tố di truyền hay gọi là cách phát sinh sẽ bị di truyền qua những những khoẻ mạnh, và căn bệnh chỉ lộ ra khi hai vợ chồng có con chung và một trong hai bên để lại yếu tố di truyền cho con mình. Mỗi khi có thai thì hai vợ chồng đều có nguy cơ di truyền lại cho con 25% bệnh của mình.