

# Thông tin dành cho người đại diện theo pháp luật về chương trình sàng lọc thí điểm

## Phát hiện sớm bệnh teo cơ tuỷ (SMA) và suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID) ở trẻ sơ sinh

Quý vị thân mến,

Chúng tôi mời gia đình Quý vị và con Quý vị tham gia vào chương trình thí điểm để phát hiện sớm bệnh **teo cơ cột sống (SMA)** và **suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID)** ở trẻ sơ sinh. Chương trình sàng lọc thí điểm này (chương trình phát hiện sớm bệnh) được thiết kế chỉ dành cho người tham gia bảo hiểm y tế công cộng ở Cộng hòa Séc, cho phép phát hiện kịp thời hai bệnh hiếm gặp được xác định về mặt di truyền này ở trẻ em mới sinh. **Xét nghiệm sàng lọc (tức là tìm kiếm) sơ sinh, dẫn đến việc phát hiện sớm hai bệnh di truyền này, vẫn chưa được thực hiện ở nước ta.** Sự tham gia chương trình này có thể mang lại cho Quý vị thông tin quan trọng về sức khỏe của con Quý vị và góp phần điều trị thành công và trong nhiều trường hợp là cả để cứu tính mạng của trẻ em. Điều kiện để điều trị thành công là phát hiện sớm các bệnh này, ngay cả ở giai đoạn tiền triệu chứng, tức là trước khi có biểu hiện các triệu chứng lâm sàng điển hình của chúng.

Hiện tại, xét nghiệm sàng lọc sơ sinh trong 18 bệnh hiếm gặp nghiêm trọng đã được tiến hành theo tiêu chuẩn, và SMA và SCID sẽ được đưa vào chương trình quốc gia sàng lọc sơ sinh các bệnh di truyền hiếm gặp sau khi dự kiến hoàn thành thành công dự án thí điểm này (xem [www.novorozeneckyscreening.cz](http://www.novorozeneckyscreening.cz)).

**Quý vị hãy vui lòng đọc các thông tin sau để quyết định có tham gia chương trình này hay không.**

### Teo cơ tuỷ (SMA) là gì và tại sao phát hiện sớm nó lại quan trọng?

Teo cơ tuỷ (SMA) là một bệnh thần kinh cơ di truyền nghiêm trọng ảnh hưởng đến một phần của hệ thần kinh chịu trách nhiệm kiểm soát các cơ quan trọng cho sự chuyển động của chi dưới và trên, đầu, cơ hô hấp và ruột. Trẻ em mắc căn bệnh này dần dần mất khả năng di chuyển độc lập. Bệnh biểu hiện ở sự yếu kém dần dần của cơ chân, khả năng vận động của bàn tay xấu đi đến mất hoàn toàn khả năng vận động của toàn bộ cơ thể. Ở Châu Âu, cứ 10.000 trẻ sơ sinh thì có một trẻ mắc căn bệnh này.

Ưu điểm của việc tham gia chương trình là khả năng phát hiện bệnh này càng sớm càng tốt ngay sau khi đẻ, điều này cho phép trẻ bắt đầu điều trị hiệu quả kịp thời, trước khi phát triển bất kỳ biến chứng khó điều trị hoặc thậm chí không thể chữa được do chẩn đoán lâm sàng chậm trễ. Điều trị hiệu quả SMA hiện đã có sẵn và cùng với phục hồi chức năng chuyên biệt, có thể làm giảm đáng kể các biểu hiện của bệnh này.

### Suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID) là gì và tại sao phát hiện sớm nó lại quan trọng?

Suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID) là bệnh di truyền nghiêm trọng của hệ thống miễn dịch. Trẻ sinh ra với bệnh SCID thường biểu hiện khỏe mạnh sau khi sinh vì chúng được bảo vệ bởi kháng thể từ mẹ, nhưng khi mất dần các kháng thể của mẹ, trẻ ngày càng có nguy cơ nhiễm trùng nghiêm trọng. Trong vài tháng đầu, trẻ thường bị tiêu chảy, viêm phổi, viêm tai giữa, nhiễm trùng và viêm da. Tiêm vắc-xin sống cũng là một nguy cơ nghiêm trọng đối với bệnh nhân, loại vắc-xin này có thể gây ra các biến chứng nghiêm trọng, thậm chí cả tử vong.

Nếu bệnh được phát hiện kịp thời, tỷ lệ thành công của điều trị nhằm mục tiêu tăng lên, đó là cấy ghép tủy xương khẩn cấp và phục hồi hoạt động bình thường của hệ thống miễn dịch. Ở châu Âu, cứ 50.000 trẻ sơ sinh có một trẻ mắc căn bệnh này.

### Bệnh SMA và SCID là các bệnh di truyền, có nghĩa là gì?

SMA và SCID là cái gọi là bệnh di truyền lặn, vì vậy có thể giả định một cách hợp lý rằng cha mẹ của bệnh nhân là những người khỏe mạnh mang mầm bệnh.

Chương trình sàng lọc thí điểm bệnh teo cơ tuỷ (SMA) và suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID) ở trẻ sơ sinh

### Khám sàng lọc SMA và SCID diễn ra như thế nào?

Khám sàng lọc hai bệnh này được thực hiện từ một giọt máu lấy ở gót chân của trẻ sơ sinh trong khoảng thời gian từ 48 đến 72 giờ sau khi sinh. Để xét nghiệm sàng lọc sẽ sử dụng một giọt máu tĩnh mạch nhỏ (tối đa 100 microlit, ví dụ như kích thước của đầu đinh ghim) có được trong lúc lấy một loạt các mẫu máu nhỏ để xét nghiệm sàng lọc sơ sinh các bệnh hiếm gặp được xác định về mặt di truyền (xem ở trên). Vì lý do này, việc xét nghiệm sàng lọc thí điểm SMA và SCID sẽ không gây gánh nặng cho con Quý vị bởi việc lấy mẫu máu bổ sung so với thực tế hiện tại. Việc lấy mẫu máu nhỏ ở gót chân của trẻ sơ sinh thực tế không đau và không làm tổn thương con Quý vị dưới bất kỳ hình thức nào.

### Điều gì chờ đợi Quý vị nếu Quý vị tham gia vào chương trình để phát hiện sớm các bệnh SMA và SCID?

Bác sĩ tại bệnh viện phụ sản sẽ giải thích cho Quý vị lý do xét nghiệm sàng lọc này và cách lấy mẫu máu nhỏ của con Quý vị. Sự đồng ý có thể để tham gia chương trình thí điểm này của Quý vị sẽ được ghi trên thẻ sàng lọc và trong bệnh án của con Quý vị, trong hồ sơ của nhà cung cấp dịch vụ y tế có liên quan (cơ sở y tế). Thông tin này phải tuân theo tất cả các quy định pháp lý và nguyên tắc bảo mật y tế. Phòng thí nghiệm sàng lọc được lựa chọn sẽ thực hiện phân tích di truyền, tập trung vào hai bệnh này.

Do thực tế đây là những bệnh rất hiếm gặp và tất cả các trẻ sơ sinh sinh ra ở Cộng hòa Séc đều được kiểm tra, nên chỉ thông báo cho gia đình kết quả trong trường hợp phát hiện dương tính SMA hoặc SCID. Nếu xét nghiệm âm tính trong phòng thí nghiệm - tức là không phát hiện thấy bệnh, sẽ không gửi kết quả đến bác sĩ đa khoa dành cho trẻ em và thanh thiếu niên (bác sĩ nhi khoa) hoặc bệnh viện phụ sản, tương tự như trong trường hợp xét nghiệm sàng lọc sơ sinh toàn quốc đối với một số bệnh di truyền đã chọn (xem ở trên).

Trong trường hợp rất hiếm hoi cần phải lấy lại mẫu máu, ví dụ như do kết quả kiểm tra sàng lọc không rõ ràng hoặc trong trường hợp lấy máu không đầy đủ tại bệnh viện phụ sản, Quý vị sẽ được bác sĩ đa khoa dành cho trẻ em và thanh thiếu niên (bác sĩ nhi khoa) mời đến phòng khám của mình hoặc việc lấy máu sẽ được thực hiện lại tại bệnh viện phụ sản.

### Làm thế nào để biết được kết quả xét nghiệm

Do sự xuất hiện rất hiếm gặp của cả hai bệnh, tức là khoảng mười trẻ em mắc một trong những bệnh này mỗi năm ở Cộng hòa Séc, các phòng thí nghiệm thực hiện xét nghiệm không thông báo kết quả bình thường (âm tính) cho a) người đại diện theo pháp luật của trẻ, b) bác sĩ đa khoa dành cho trẻ em và thanh thiếu niên (bác sĩ nhi khoa) của con Quý vị. Ngược lại, nếu con Quý vị được chẩn đoán mắc bệnh SMA hoặc SCID (kết quả dương tính) hoặc nếu có nghi ngờ về sự hiện diện của một trong những bệnh này, Quý vị sẽ được bác sĩ thông báo về kết quả xét nghiệm - bác sĩ đa khoa dành cho trẻ em và thanh thiếu niên (bác sĩ nhi khoa) của con Quý vị cùng với khuyến nghị các quá trình chẩn đoán và điều trị cụ thể khác.

Kết quả dương tính của xét nghiệm sàng lọc luôn được xác minh tại nơi làm việc chuyên biệt của một trong những bệnh viện giảng dạy và điều trị lâu dài, diễn ra tại nơi làm việc chuyên khoa của các bệnh viện được lựa chọn.

### Quý vị chưa được bác sĩ nhi khoa liên lạc/thông báo về kết quả xét nghiệm bệnh SMA và SCID ở con Quý vị có nghĩa là gì

Nếu bác sĩ đa khoa dành cho trẻ em và thanh thiếu niên (bác sĩ nhi khoa) không liên lạc với Quý vị, điều đó có nghĩa là xét nghiệm sàng lọc của con Quý vị âm tính (tức là không có nghi ngờ về bệnh SMA hoặc SCID).

### Có thể từ chối xét nghiệm Sàng lọc các bệnh SMA và SCID không? Tôi sẽ có phải trả tiền xét nghiệm không?

Có thể từ chối xét nghiệm sàng lọc các bệnh SMA hoặc SCID, nhưng theo quan điểm của các chuyên gia trong các lĩnh vực y tế có liên quan, chúng tôi khuyên Quý vị nên xem xét điều này. Các dự án thí điểm tương tự hiện đang được tiến hành ở các nước phát triển khác và nhờ dự án này Cộng Hoà Séc được xếp vào nhóm các nước châu Âu phát triển, tập trung vào việc phát hiện sớm các bệnh hiếm gặp được xác định về mặt di truyền. Dự án thí điểm này cũng phù hợp với các khuyến nghị chuyên môn trong nước và quốc tế có liên quan. Đồng thời, xét nghiệm sàng lọc có thể mang lại cho Quý vị các thông tin quan trọng về sức khỏe của con Quý vị và do đó

## Chương trình sàng lọc thí điểm bệnh teo cơ tuỷ (SMA) và suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID) ở trẻ sơ sinh

ảnh hưởng đáng kể đến chất lượng cuộc sống tương lai của bé. Xét nghiệm SMA và SCID là miễn phí cho con Quý vị và dự án này được chi trả bởi các quỹ phòng ngừa đặc biệt của bảo hiểm y tế công cộng. Nếu Quý vị vẫn quyết định từ chối một trong các xét nghiệm (tức là SMA hoặc SCID), sẽ không thể thực hiện xét nghiệm bệnh thứ hai vì các bộ dụng cụ chẩn đoán trong phòng thí nghiệm sàng lọc được sử dụng duy nhất để phát hiện đồng thời cả hai bệnh một lúc.

### Điều gì xảy ra với kết quả của xét nghiệm sàng lọc?

Kết quả xét nghiệm sàng lọc được lưu trữ tại các nhà cung cấp dịch vụ y tế, là một phần của bệnh án và được xử lý theo pháp luật hiện hành của Cộng hòa Séc.

Sau khi kết thúc việc phân tích, mẫu DNA sẽ được huỷ ngay lập tức (axit deoxyribonucleic, được phân lập từ mẫu máu). Thẻ sàng lọc được lưu trữ theo Nghị định số 98/2012 Sb., về Tài liệu y tế, đã sửa đổi, và sau khi hết thời hạn lưu trữ, nó được xử lý theo quy định của Luật số 499/2004 Sb., về Lưu trữ và Quản lý hồ sơ và về sửa đổi một số luật liên quan, đã sửa đổi.

Để đánh giá chương trình, kết quả sẽ được xử lý theo Luật số 372/2011 Sb., về Các dịch vụ y tế và điều kiện cung cấp chúng, đã sửa đổi, được soạn thảo trong Hệ thống thông tin y tế quốc gia (NHIS) và sẽ được xử lý đầy đủ tuân thủ Quy định số 2016/679 của Nghị viện châu Âu và của Hội đồng EU ban hành ngày 27/4/2016 về bảo vệ dữ liệu cá nhân liên quan đến việc xử lý dữ liệu cá nhân và cách thức di chuyển tự do dữ liệu đó và về việc bãi bỏ Chỉ thị số 95/46 /EC (Quy định chung về bảo vệ dữ liệu cá nhân) còn được gọi là GDPR. Tất cả những cá nhân có quyền truy cập dữ liệu của con Quý vị đều bị ràng buộc bởi tính bảo mật bắt buộc. Kết quả của chương trình sẽ được công bố tổng hợp, tức là không chứa bất kỳ dữ liệu cá nhân nào của những người liên quan.

### Thông tin chung

Cung cấp sự đồng ý sau khi được hướng dẫn để tham gia chương trình sàng lọc này là hoàn toàn tự nguyện. Với sự đồng ý, Quý vị không từ bỏ bất kỳ quyền hợp pháp nào của mình và việc từ chối xét nghiệm sàng lọc sẽ không ảnh hưởng đến việc điều trị có thể của con Quý vị đối với các bệnh nhất định.



Chương trình sàng lọc thí điểm bệnh teo cơ tuỷ (SMA) và suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID) ở trẻ sơ sinh

## Sự đồng ý sau khi được hướng dẫn

với việc tham gia chương trình thí điểm Phát hiện sớm teo cơ tuỷ (SMA) và suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID) ở trẻ sơ sinh

THÔNG TIN VỀ NGƯỜI ĐẠI DIỆN THEO PHÁP LUẬT	
Tên và họ:	
Số định danh cá nhân:	Mã bảo hiểm y tế:
Địa chỉ thường trú:	
Liên hệ qua điện thoại:	

THÔNG TIN VỀ TRẺ EM (ĐIỀN VÀO SAU KHI SINH)	
Tên và họ:	
Ngày sinh:	
Mã định danh của trẻ em trong cơ sở y tế (ví dụ: số định danh cá nhân tạm thời):	

TUYÊN BỐ CỦA BÁC SĨ ĐÃ GIẢI THÍCH	
<p>Tôi tuyên bố rằng tôi đã giải thích rõ ràng và dễ hiểu cho người đại diện pháp lý của trẻ em về ý nghĩa của chương trình sàng lọc thí điểm, phạm vi của nó và các tác động có thể có của việc tham gia chương trình đối với đứa con mới sinh cũng như những người họ hàng gần của họ.</p> <p>Tiếp theo, tôi tuyên bố rằng tất cả các câu hỏi liên quan của người đại diện theo pháp luật đã được trả lời đầy đủ.</p>	
Tên và họ của bác sĩ:	
Ngày:	
Dấu và chữ ký của bác sĩ	

TUYÊN BỐ CỦA NGƯỜI ĐẠI DIỆN THEO PHÁP LUẬT CỦA TRẺ EM	
<p>Tôi tuyên bố rằng tôi đã đọc các thông tin về chương trình phát hiện sớm bệnh teo cơ tuỷ (SMA) và suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID) ở trẻ sơ sinh, là một phần không thể thiếu của sự đồng ý sau khi được hướng dẫn này. Tôi tuyên bố rằng tôi đã được giải thích rõ ràng và dễ hiểu ý nghĩa của chương trình sàng lọc, phạm vi của nó và những ảnh hưởng có thể có của việc tham gia chương trình đối với con mới sinh của tôi, cha mẹ chúng tôi và những người họ hàng gần khác. Tôi tuyên bố rằng tôi đã</p>	

Chương trình sàng lọc thí điểm bệnh teo cơ tuỷ (SMA) và suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID) ở trẻ sơ sinh

<p><b>có cơ hội đặt câu hỏi về tất cả những gì mà tôi cho là quan trọng và cần thiết, và trong mọi trường hợp, tôi đã nhận được câu trả lời thỏa đáng và dễ hiểu, và tôi không có câu hỏi nào nữa.</b></p> <p><b>Tôi tuyên bố rằng mục đích, bản chất, lợi ích và rủi ro của xét nghiệm DNA di truyền được thực hiện như một phần của dự án đã được giải thích rõ ràng và dễ hiểu và tôi đã được hướng dẫn về những lợi ích dự kiến và hậu quả có thể xảy ra đối với con tôi và những họ hàng gần của cháu khi xét thấy bệnh SMA hoặc SCID.</b></p>	
<b>SỰ ĐỒNG Ý THAM GIA DỰ ÁN CỦA MẸ TRẺ</b>	
<p>Tôi, với tư cách là người đại diện theo pháp luật của trẻ có tên ở trên, đồng ý với sự tham gia của trẻ trong chương trình phát hiện sớm bệnh teo cơ tuỷ (SMA) và suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng (SCID) ở trẻ sơ sinh, tôi đồng ý thực hiện xét nghiệm DNA di truyền từ mẫu máu tĩnh mạch, chỉ nhằm mục đích sàng lọc các bệnh SMA và SCID ở trẻ.</p>	
<b>Ngày</b>	<b>Chữ ký của mẹ</b>