

Xây dựng chương trình tầm soát trước sinh và sơ sinh các bệnh di truyền

Trương Đình Kiệt
Phạm Việt Thanh

Sự cần thiết (1): Gánh nặng của bệnh DT

- Bệnh di truyền có tỉ trọng ngày càng cao
- Hơn 8000 bệnh
- Nhiều bệnh DT nặng, kèm dị dạng bẩm sinh và chậm phát triển trí tuệ
- Khó điều trị, khó dự phòng

Anh và xứ Wales

- Năm 1900: IMR là 154/1000
Trong đó 4.5/1000 do bệnh di truyền
- Năm 1986: IMR là 9.6/1000
Trong đó 4.5/1000 do bệnh di truyền

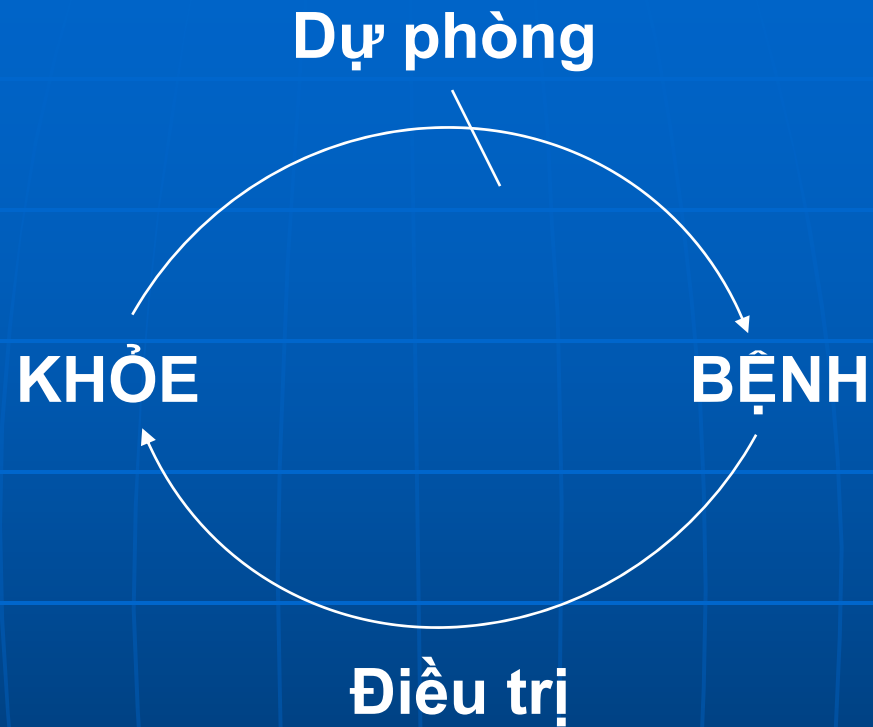
Như vậy IMR do bệnh di truyền
tăng từ 3% lên 50%

Sự cần thiết (2): Thực trạng của tầm soát

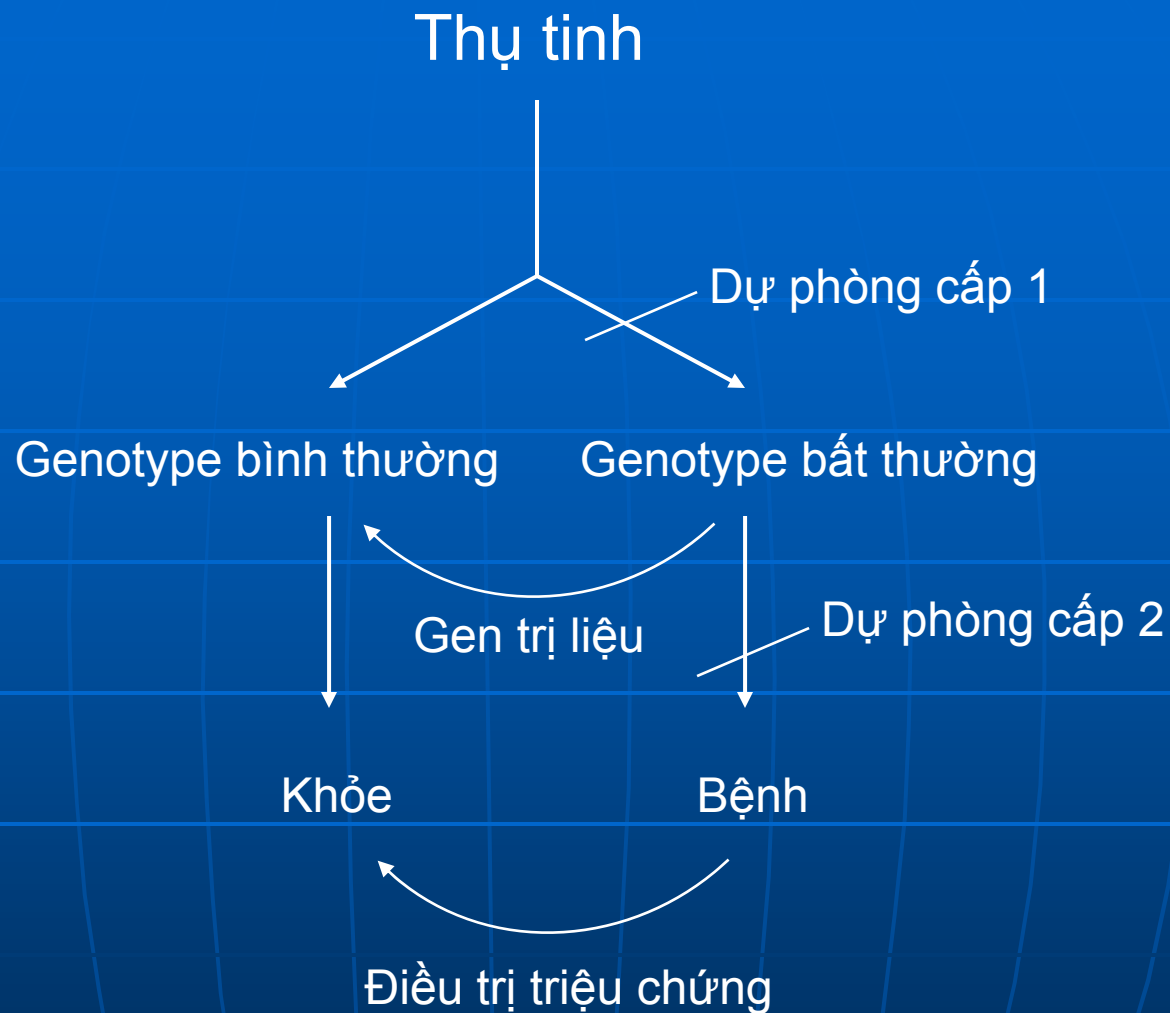
- Kiến thức di truyền y học từ dự án genome người, sự phát triển công nghệ mới đưa đến kỷ nguyên về tầm soát bệnh di truyền.
- 1961 bắt đầu tầm soát sơ sinh (Guthries)
- Đến nay hầu hết các nước phát triển đều có chương trình tầm soát
- Việt Nam bắt đầu áp dụng tầm soát sơ sinh và trước sinh gần 10 năm

Sự cần thiết (3): Lợi ích của tầm soát

- Tầm soát trước sinh, sơ sinh, người trưởng thành và PGD
- Ở Anh trước 1968: 1200 sơ sinh bị Down
2003: 200 sơ sinh bị Down
- Phát hiện và can thiệp sớm sau sinh trẻ bị PKU, nhược giáp bẩm sinh, thiếu G6PD giúp trẻ phát triển bình thường



Quan hệ giữa dự phòng và điều trị
đối với bệnh mắc phải



Quan hệ giữa dự phòng và điều trị đối với bệnh di truyền

Rất cần một chương trình
mục tiêu quốc gia về:

**TẦM SOÁT TRƯỚC SINH VÀ TẦM
SOÁT SƠ SINH CÁC BỆNH DI
TRUYỀN**

Các nguyên tắc của một chương trình tầm soát bệnh di truyền

■ BỆNH

- Có tỉ suất mắc đáng kể trong dân số đích
- Ảnh hưởng nghiêm trọng đối với sức khỏe
- Chẩn đoán chính xác
- Có biện pháp can thiệp sớm và hiệu quả

Các nguyên tắc (tt)

■ TEST

- Không xâm lấn, dễ thực hiện
- Chính xác, đáng tin (độ nhạy, độ đặc hiệu)
- Chi phí thấp/ chấp nhận được

■ CHƯƠNG TRÌNH

- Dễ tiếp cận, công bằng
- Tham gia tự nguyện
- Được cộng đồng chấp nhận
- Được thông tin và tư vấn đầy đủ
- Cost – benefit thỏa đáng

Mục đích của chương trình tầm soát

- Giảm thiểu số trẻ sinh ra bị các bệnh, dị dạng nặng
- Phát hiện và can thiệp sớm có hiệu quả giúp trẻ bị các bệnh di truyền phát triển tốt, giảm tỉ lệ bệnh, tật và tử vong

Mục tiêu của chương trình tầm soát

1. Hình thành hệ thống các trung tâm tầm soát trước sinh và sơ sinh đạt chuẩn
2. Xác định và thống nhất các bệnh cần tầm soát
3. Hình thành đội ngũ chuyên gia về kỹ thuật viên
4. Thống nhất các quy trình kỹ thuật tầm soát, chẩn đoán và can thiệp sớm

Chương trình tầm soát trước sinh (1)

- Đang được triển khai thường qui ở nhiều nước
- Có khả năng tầm soát nhiều bệnh
- Hiện nay tập trung tầm soát hội chứng Down và các hội chứng tam thể (trisomies) phổ biến
- Nhiều trung tâm đang nghiên cứu tăng tỉ lệ phát hiện (DR) và giảm dương tính giả

Chương trình tầm soát trước sinh (2)

- Kỹ thuật cho phép tầm soát nhiều bệnh
- Nội dung tầm soát khác nhau, tùy nước, tùy địa phương
- Chiến lược tầm soát khác nhau, tùy trung tâm
- Chương trình quốc gia tầm soát trước sinh ở Anh:
 - T21 (kết hợp T18, T13, X, Y, NTD)
 - Sickle – cell anemia
 - thalassemia

Tầm soát trước sinh ở Việt Nam

- Đã triển khai từ 2003 – 2004 (tại BV Từ Dũ, ĐHYD Tp.HCM)
- Chủ yếu tầm soát hội chứng Down, thalassemia
- Double test, triple test
- 3 tháng giữa, 3 tháng đầu thai kỳ
- Kết hợp test sinh hóa và siêu âm
- Chẩn đoán trước sinh các trường hợp nguy cơ cao
- Hiệu quả, được Bộ y tế ủng hộ
- Bắt đầu được cộng đồng quan tâm

Chương trình tầm soát sơ sinh

- Cho phép tầm soát rất nhiều bệnh di truyền chuyển hóa,
- Số bệnh được tầm soát khác nhau, tùy trung tâm
- Chương trình quốc gia của Anh:
 - PKU
 - Congenital hypothyroidism
 - Sickle – cell anemia
 - Thalassemia
 - Cystic fibrosis
 - Hearing impairment

Tầm soát sơ sinh ở Việt Nam

- Đã được tiến hành ở BV Nhi TW, Từ Dũ, BV Bà mẹ trẻ em TW... từ 2001
- Tập trung tầm soát các bệnh:
 - Thiếu G6PD,
 - Nhược giáp bẩm sinh,
 - Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh
- Đang được tổng cục dân số hỗ trợ, mở rộng cho nhiều địa phương khác

Xây dựng chương trình quốc gia về tầm soát các bệnh di truyền

LÀM GÌ?

- Thống nhất chủ trương
- Ban chỉ đạo
- Hội đồng tư vấn
- Xác định mạng lưới tầm soát: sẵn sàng
- Quyết định các vấn đề chung: nội dung tầm soát, chiến lược, qui chế, đầu tư...

Một số vấn đề đặc biệt

- Công tác tư vấn di truyền
- Xây dựng labo tham chiếu
- Xác định dân số đích (?)
- Xác định chiến lược tầm soát trước sinh thống nhất
- Chương trình tầm soát sơ sinh mở rộng

Các giải pháp thực hiện

- Đào tạo nguồn nhân lực (kiến thức, kỹ thuật, thái độ)
- Xây dựng các trung tâm di truyền được trang bị tốt
- Xây dựng các chuẩn chất lượng
- Giải pháp tài chính

Khía cạnh xã hội và đạo đức

- Hướng về lợi ích của gia đình, bảo vệ quyền lợi
- Sự ưng thuận và tự nguyện
- Sẵn sàng các biện pháp can thiệp
- Sử dụng mẫu thử đúng luật
- Sử dụng kết quả tầm soát
- Đạo đức từ phía người được tầm soát

Kết luận

- Tầm soát sớm các bệnh di truyền/ dị dạng bẩm sinh là một vấn đề y tế bức thiết
- Lãnh đạo ngành và các nhà khoa học cần sớm xây dựng một dự án để thực hiện một chương trình hành động thiết thực nhằm làm giảm tỉ lệ trẻ sinh ra bị bệnh, giảm tỉ lệ tử vong, tăng chất lượng cuộc sống

Trân trọng cảm ơn