

# 新生儿疾病篩查的说明书

## /新生児マススクリーニングの説明書

### 1. 关于新生儿疾病篩查/新生児マススクリーニング検査について

该检查，是在婴儿出生后第 5 天左右采取极为少量的血，分析其血液，查看婴儿是否患有先天性代谢疾病的检查。其目的就是通过出现症状之前发现疾病，开始早期治疗，从而预防残障的发生。

/この検査は、生まれて 5 日目頃の赤ちゃんからごく少量の採血を行い、その血液を分析し、赤ちゃんに先天性の代謝疾患がないかを調べる検査です。発症前に発見して、治療を早期に開始することにより障害の発生を予防することを目的としています。

### 2. 检查的主要疾病（※各个地方政府篩查疾病的项目可能会有所不同。）

/主な検査の対象疾患（※自治体によって、対象疾患数は異なることがあります。）

- (1) 先天性甲状腺功能低下 (CH) /先天性甲状腺機能低下症 (CH)
- (2) 先天性肾上腺皮质增生症 (CAH) /先天性副腎過形成症 (CAH)
- (3) 半乳糖血症 (GAL) /ガラクトース血症 (GAL)

#### 氨基酸代谢紊乱/アミノ酸代謝異常症

- (4) 苯丙酮尿症 (PKU) /フェニルケトン尿症 (PKU)
- (5) 枫糖尿症 (MSUD) /メープルシロップ尿症 (MSUD)
- (6) 高胱氨酸尿症 (HCU) /ホモシスチン尿症 (HCU)
- (7) 瓜氨酸血症 I 型 (CTLN1) /シトルリン血症 I 型 (CTLN1)
- (8) 精氨酸琥珀酸尿症 (ASA) /アルギニノコハク酸尿症 (ASA)

#### 有机酸代谢障碍/有機酸代謝異常症

- (9) 甲基丙二酸血症 (MMA) /メチルマロン酸尿症 (MMA)
- (10) 丙酸血症 (PA) /プロピオン酸血症 (PA)
- (11) 异戊酸血症 (IVA) /イソ吉草酸血症 (IVA)
- (12) 甲基巴豆酰甘氨酸尿症 (MCCD) /メチルクロトニルグリシン尿症 (MCCD)
- (13) 3-羟基 3-甲基戊二酸血症 (HMGA) /ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMGA)
- (14) 多发性羧化酶缺乏症 (MCD) /複合カルボキシラーゼ欠損症 (MCD)
- (15) 戊二酸血症 I 型 (GA1) /グルタル酸血症 I 型 (GA1)

#### 脂肪酸β氧化酶缺乏/脂肪酸β酸化異常症

- (16) 中链酰基辅酶 A 脱氢酶 (MCAD) 缺乏症/中鎖アシル CoA 脱水素酵素 (MCAD) 欠損症
- (17) 极长链酰基辅酶 A 脱氢酶 (VLCAD) 缺乏症  
/極長鎖アシル CoA 脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症
- (18) 三功能蛋白 (TFP) 缺乏症/三頭酵素 (TFP) 欠損症

## (19) 肉碱棕榈酰转移酶缺乏症 I 型 (CPT1)

/カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-I (CPT1) 欠損症

## (20) 肉碱棕榈酰转移酶 II 缺乏症 (CPT2)

/カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-II (CPT2) 欠損症

※ 除此之外，还有利用串联质谱法可以发现的疾病。但是，对目前有些查不出的可能性很大或即使发现了也不能够确保治疗效果的疾病，各个地方政府的检查项目会有所不同。

/この他にもタンデムマス法で見つかる病気がありますが、現時点では見逃す可能性が高いとか、見つけても治療効果が確実でないような病気については、自治体によって対象になっていたりいなかったりします。

## 3. 什么是先天性代谢紊乱/先天性代謝異常症とは

我们从食物中摄取的营养素，在体内被消化、吸收后，有些会成为构成肌肉和内脏器官的成分，还有些会作为必要的能量被使用。体内营养成分的转变就叫做代谢。先天性代谢紊乱，就是一种先天性的酶活性或主动转运的障碍，由此导致代谢紊乱，因异常物质滞留在体内或缺乏必要的物质，从而引起发生各种症状的疾病。

/私たちの食べた栄養素は、体の中で消化・吸収されて、筋肉や臓器を構成する成分になったり必要なエネルギーとして使われます。体内で栄養素が変化することを代謝といいます。先天性代謝異常症は、生まれつき酵素や輸送体が正常に働かないために代謝が障害されて、異常なものが体に溜まったり、必要なものが欠乏したりするために様々な症状を起こす病気です。

## 4. 从开始检查到报告检查结果的流程/検査開始から検査結果報告までの流れ

(婴儿采血时的状况等可能会影响检查的结果。)

/検査結果は採血時の赤ちゃんの状態等によって左右されることがあります。)

## ① 在出生医疗机构进行采血/出生医療機関で採血

→② 在检查机关进行检查/検査機関で検査

→③ 由出生医疗机构向监护人发送结果报告书/出生医療機関保護者宛結果報告

## ④ 未见异常/異常なし → 结束/終了

## ⑤ 可疑/疑いあり → ⑥ 与监护人取得联系/保護者への連絡

→ ⑦ 去出生医疗机构或其他医疗机构作进一步检查/出生医療機関または精査医療機関を受診

→ ⑧ 进一步检查/精密検査 → ⑨ 向监护人报告最终的结果/最終結果を保護者へ報告

## 5. 费用等/費用等

自己所需负担的费用/自己負担: 需要负担在出生医疗机构采血的费用以及递送受检标本的费用。

/出生医療機関で行う採血費用および検体送付費用がかかります。

检查费用/検査費用: 免费/無料です。

## 6. 实施追踪调查与个人信息保护/追跡調査の実施と個人情報保護

为了确认检查的效果，在充分注意个人信息保护的同时，对被确诊人群的治疗过程实施追踪调查。在该检查中获取的信息，不会用于疾病筛查以外的其他方面。

/この検査の効果を確保するため、確定診断された小児については個人情報の保護に十分に配慮しながら、治療経過などの追跡調査を実施します。この検査で得られた情報は、マスキング事業以外の目的で使用することはありません。

※我对上述内容接受了充分的说明，并已理解。

/上記の内容につき十分な説明を受け、理解しました。

年/年 月/月 日/日

签字栏/署名欄

---