

## Пояснення щодо скринінгу новонароджених /Explanation of Newborn Screening 新生児マススクリーニングの説明書

### 1. Про скринінг новонароджених/About newborn screening

/新生児マススクリーニング検査について

Скринінгові тести новонароджених дозволяють виявити спадкові захворювання шляхом відбирання кількох крапель крові у дитини у перші 5 днів після народження для лабораторного аналізу. Раннє виявлення та лікування можуть запобігти певним клінічним порушенням у пізнішому віці.

/Newborn screening tests look for inherited disorders by collecting a few drops of blood from the baby within about 5 days after birth for laboratory analysis. Early detection and treatment can prevent certain clinical disabilities later in life.

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. Види захворювань, що виявляються під час скринінгу

(\*Залежно від юрисдикції вони можуть відрізнятися).

/Types of diseases detected by the screening

(\*These may vary depending on the jurisdictions.)

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) Вроджений гіпотиреоз/Congenital hypothyroidism (CH) /先天性甲状腺機能低下症 (CH)

(2) Вроджена гіперплазія надниркових залоз/Congenital adrenal hyperplasia (CAH )

/先天性副腎過形成症 (CAH)

(3) Галактоземія/Galactosemia (GAL) /ガラクトース血症(GAL)

### **Порушення метаболізму амінокислот/Disorders of Amino acid metabolism**

/アミノ酸代謝異常症

(4) Фенілкетонурія/Phenylketonuria (PKU) /フェニルケトン尿症 (PKU)

(5) Сечова хвороба кленового сиропу/Maple syrup urine disease (MSUD)

/メープルシロップ尿症 (MSUD)

(6) Гомоцистинурія/Homocystinuria (HCU) /ホモシスチン尿症 (HCU)

(7) Цитрулінемія, тип I/Citrullinemia type I(CTLN1)/シトルリン血症 I 型 (CTLN1)

(8) Аргініносукцинурія/Argininosuccinic aciduria (ASA) /アルギニノコハク酸尿症 (ASA)

### **Порушення метаболізму органічних кислот/Disorders of Organic acid metabolism**

/有機酸代謝異常症

(9) Метилмалонова ацидурія/Methylmalonic aciduria (MMA) /メチルマロン酸尿症 (MMA)

(10) Пропіонова ацидемія/Propionic acidemia (PA) /プロピオン酸血症 (PA)

- (11) Ізовалеріанова ацидемія/Isovaleric acidemia (IVA)/イソ吉草酸血症 (IVA)
- (12) Метилкротонілгліцинурія/Methylcrotonylglycinuria (MCCD)  
/メチルクロトニルグリシン尿症 (MCCD)
- (13) Гідроксиметилглутарацидурія/Hydroxymethylglutaric aciduria (HMGA)  
/ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMGA)
- (14) Дефіцит мультикарболаз/Multiple carboxylase deficiency (MCD)  
/複合カルボキシラーゼ欠損症 (MCD)
- (15) Глутарацидурія, тип 1/Glutaric aciduria type 1 (GA1)/グルタル酸尿症 I 型 (GA1)

### **Порушення β-окиснення жирних кислот/Disorders of Fatty acid β oxidation**

/脂肪酸 β 酸化異常症

- (16) Дефіцит середньоланцюгової ацил-КоА дегідрогенази  
/Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency  
/中鎖アシル CoA 脱水素酵素 (MCAD) 欠損症
- (17) Дефіцит дуже-довголанцюгової ацил-КоА дегідрогенази  
/Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) deficiency  
/極長鎖アシル CoA 脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症
- (18) Дефіцит трифункціонального білка/Trifunctional protein (TFP) deficiency  
/三頭酵素 (TFP) 欠損症
- (19) Дефіцит карнітин-пальмітоїлтрансферази, тип I  
/Carnitine palmitoyltransferase-type I (CPT1) deficiency  
/カルニチンパルミトイルトランスфераゼ-I (CPT1) 欠損症
- (20) Дефіцит карнітин-пальмітоїлтрансферази, тип II  
/Carnitine palmitoyltransferase-type II (CPT2) deficiency  
/カルニチンパルミトイルトランスфераゼ-II (CPT2) 欠損症

\*Тандемна мас-спектрометрія може допомогти виявити деякі інші захворювання. Однак, залежно від юрисдикції, вона може використовуватись або не використовуватись проти захворювань, ефективність виявлення або лікування яких наразі невідома.

/\*Tandem mass spectrometry can help detect some other diseases. However, depending on the jurisdiction, it may or may not be used against diseases for which the effectiveness of detection or treatment is currently unknown.

※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. Вроджені помилки метаболізму (вроджені/спадкові хвороби обміну речовин)

/Inborn errors of metabolism (Congenital/Inherited metabolic diseases)/先天性代謝異常症とは

Поживні речовини, що споживаються перорально, перетравлюються і всмоктуються в організм для того, щоб перетворитися на речовини для м'язів та органів або в енергію. Цей процес перетворення всередині організму називається метаболізмом. Вроджені помилки

метаболізму — це великий клас генетичних захворювань, які викликають різні симптоми через накопичення аномальних продуктів або нестачу необхідних продуктів у нашому організмі внаслідок порушення обміну речовин, пов'язаного із ферментами чи транспортерами.

/Nutrients consumed orally are digested and absorbed into the body in order to be transformed into substances for the muscles and organs or into energy. This transforming process inside the body is called metabolism. Inborn errors of metabolism are a large class of genetic diseases that cause various symptoms due to the accumulation of abnormal products, or the lack of necessary products in our body, as a result of metabolic disorders related to enzymes or transporters.

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. Від початку обстеження до одержання результатів. (Стан дитини на момент взяття зразків крові може вплинути на результати)

/From the start of the examination to the delivery of the results. (The baby's condition at the time of blood sampling may affect the results)

/検査開始から検査結果報告までの流れ (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。)

①Взяття зразків крові у пологовому будинку або клініці →②Дослідження зразка крові в інспекційному центрі →③Результати видаються батькам у пологовому будинку або клініці

/①Blood sampling at the birth hospital or clinic →②Examination of the blood sample at an inspection facility →③Results given to the parents at the birth hospital or clinic

/①出生医療機関で採血 →②検査機関で検査 →③出生医療機関保護者宛結果報告

④Жодних відхилень →завершення/④ No abnormalities →finish /④異常なし →終了

⑤Підозрілі результати →⑥Сповіщення батькам →⑦Консультація у пологовому будинку або клініці або направлення до іншого медичного закладу →⑧Детальне обстеження

→⑨Сповіщення батькам про нові результати.

/⑤Suspicious findings →⑥Notification to the parents→⑦Consultation at the birth hospital or clinic or referral to another medical institution →⑧Detailed examination →⑨Notification of the new results to the parents

/⑤疑いあり →⑥保護者への連絡 →⑦出生医療機関または精査医療機関を受診 →⑧精密検査 →⑨最終結果を保護者へ報告

5. Плата за послуги/Fees/費用等

Сумісна оплата: Стягується плата за взяття зразка крові у пологовому будинку та за його надсилання.

/Co-payment : A fee is charged for taking the blood sample at the birth hospital and for sending it.

自己負担：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。

За дослідження зразка крові плата не стягується.

/No fee is charged for the examination of the blood sample.

検査費用：無料です。

6. Подальше дослідження та захист персональної інформації

/Follow-up investigation and the protection of personal information

/追跡調査の実施と個人情報の保護

Для того, щоб перевірити ефективність тестів, буде проведено подальше дослідження для тих, у кого точно встановлено діагноз. Ми особливо ретельно забезпечимо захист вашої персональної інформації та запевняємо вас, що вона не використовуватиметься для жодних інших цілей, крім скринінгу новонароджених.

In order to verify the effectiveness of the tests, a follow-up investigation will be conducted for those with a definite diagnosis. We will take the utmost care in protecting your personal information and assure you that it will not be used for any purpose other than for the Newborn screening.

/この検査の効果を確認するため、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。

**\* Я одержав/ла достатнє пояснення вищевикладеного змісту і цілком його зрозумів/ла.**

**/I have received sufficient explanation of the content above and fully understood it.**

/上記の内容につき十分な説明を受け、理解しました。

\_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

(Рік/Year/年/Місяць/Month/月/День/Day/日)

**Підпис/Signature/署名欄**

本資料は、医師や法律の専門家等の監修をうけて作成されておりますが、日本と外国の言葉や制度等の違いにより解釈の違いが生じた際には、日本語を優先とします。

This English translation has been prepared under the supervision of doctors, legal experts or others. When any difference in interpretation arises because of a nuanced difference in related languages or systems, the Japanese original shall be given priority.

Цей український переклад підготовлено під наглядом лікарів, юридичних експертів або інших осіб. Коли будь-яка різниця в тлумаченні виникає через нюансову різницю в суміжних мовах або системах, японському оригіналу надається пріоритет.