

नवजात स्क्रीनिंगको व्याख्या /Explanation of Newborn Screening /新生児マススクリーニングの説明書

1. नवजातशिशु स्क्रीनिंगको बारे /About newborn screening

/新生児マススクリーニング検査について

नवजातशिशुको स्क्रिनिङ परीक्षणले प्रयोगशाला विश्लेषणको लागि जन्मेको करिब 5 दिनभित्र बच्चाबाट रगतका केही थोपा सङ्कलन गरेर वंशाणुगत विकारहरू खोज्छ। प्रारम्भिक पहिचान र उपचारले पछि जीवनमा निश्चित क्लिनिकल अशक्तताहरूलाई रोक्न सक्छ।

/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.

यो जाँच, जन्मेको 5 दिनभित्रको बच्चाबाट थोडो मात्राको रगत लिइन्छ, र त्यसलाई विश्लेषण गरिन्छ, जसले गर्दा बच्चाको जन्मसँगैको रोगहरूको पहिचान गर्न मद्दत गर्छ। रोगहरूको पहिचान गरेपछि, उपचारको सहायताले बच्चाको जीवनमा निश्चित क्लिनिकल अशक्तताहरूलाई रोक्न सक्छ।

2. स्क्रिनिङद्वारा पत्ता लागेका रोगका प्रकारहरू (*यी अधिकार क्षेत्रका अनुसार भिन्न हुन सक्छन्।)

/Types of diseases detected by the screening (*These may vary depending on the jurisdictions.) /म
ाज्जाको रोगहरू

(※自治体によって、対象疾患数は異なることがあります。)

- (1) जन्मजात हाइपोथायरायडिज्म /Congenital hypothyroidism (CH) /先天性甲状腺機能低下症 (CH)
- (2) जन्मजात एड्रेनल हाइपरप्लासिया /Congenital adrenal hyperplasia (CAH) /先天性副腎過形成症 (CAH)
- (3) गैलेक्टोसेमिया /Galactosemia (GAL) /ガラクトース血症(GAL)

अमिनो एसिड मेटाबोलिज्म सम्बन्धी विकारहरू /Disorders of Amino acid metabolism

/アミノ酸代謝異常症

- (4) फेनिलकेटोनुरिया /Phenylketonuria (PKU) /フェニルケトン尿症 (PKU)
- (5) मेपल सिरप पिसाब रोग /Maple syrup urine disease (MSUD) /メープルシロップ尿症 (MSUD)
- (6) होमोसिस्टिनुरिया /Homocystinuria (HCU) /ホモシスチン尿症 (HCU)
- (7) सिट्रुलिनेमिया टाइपI/Citrullinemia typeI(CTLN1)/シトルリン血症 I 型 (CTLN1)
- (8) अर्गिनिनोसुसिनिक एसिडुरिया /Argininosuccinic aciduria (ASA) /アルギニノコハク酸尿症 (ASA)

कार्बनिक एसिड सम्बन्धी विकारहरू/Disorders of Organic acid metabolism

/有機酸代謝異常症

- (9) मिथाइलमालोनिक एसिडुरिया /Methylmalonic aciduria (MMA) /メチルマロン酸尿症 (MMA)
- (10) प्रोपियोनिक एसिडमिया /Propionic acidemia (PA) /プロピオン酸血症 (PA)

- (11) इसभाफेरिक एसिडेमिया/Isovaleric acidemia (IVA) /इसोवैलरिक् एसिडेमिया (IVA)
 (12) मिथाइलक्रोटोनिलग्लाइसिनुरिया /Methylcrotonylglycinuria (MCCD)
 /मिथाइलक्रोटोनिलग्लाइसिनुरिया (MCCD)
 (13) हाइड्रोक्सिमिथिल ग्लुटारिक एसिडुरिया /Hydroxymethylglutaric aciduria (HMGA)
 /हाइड्रोक्सिमिथिलग्लुटारिक एसिडेमिया (HMGA)
 (14) मल्टिपल कार्बोक्सीलेजको कमी /Multiple carboxylase deficiency (MCD)
 /मल्टिपल कार्बोक्सीलेजको कमी (MCD)
 (15) ग्लुटारिक एसिडुरिया टाइप I/Glutaric aciduria type 1 (GA1) /ग्लुटारिक एसिडेमिया I टाइप (GA1)

फैटी एसिड β अक्सिडेसनको विकार / Disorders of Fatty acid β oxidation

脂脂肪酸 β 酸化異常症

- (16) मिडियम चेन एसाइल- CoA डिहाइड्रोजनेज कमी
 /Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency
 /मिडियम चेन एसाइल- CoA डिहाइड्रोजनेज (MCAD) कमी
 (17) धेरै-लामो चेन एसिल-कोए डिहाइड्रोजनेज कमी
 /Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) deficiency
 /धेरै-लामो चेन एसिल-कोए डिहाइड्रोजनेज (VLCAD) कमी
 (18) ट्राइफंक्शनल प्रोटीनको कमी /Trifunctional protein (TFP) deficiency
 /ट्राइफंक्शनल प्रोटीनको कमी (TFP) कमी
 (19) कार्निटिन पाल्मिटोइल ट्रान्सफरेज- टाइप I कमी
 /Carnitine palmitoyltransferase-type I (CPT1) deficiency
 /कार्निटिन पाल्मिटोइल ट्रान्सफरेज- टाइप I (CPT1) कमी
 (20) कार्निटिन पाल्मिटोइल ट्रान्सफरेज- टाइप II कमी
 /Carnitine palmitoyltransferase-type II (CPT2) deficiency
 /कार्निटिन पाल्मिटोइल ट्रान्सफरेज- टाइप II (CPT2) कमी

*टान्डम मास स्पेक्ट्रोमेट्रीले केही अन्य रोगहरू पत्ता लगाउन मदत गर्न सक्छ। यद्यपि, अधिकार क्षेत्रको अनुसार, पहिचान वा उपचारको प्रभाव निश्चित नभएको रोगको विरुद्धमा प्रयोग गर्न वा नगर्न सक्छ। /*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. मेटाबोलिज्मको जन्मजात त्रुटिहरू (जन्मजात/वंशानुगत मेटाबोलिज्म रोगहरू)

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

मौखिक रूपमा उपभोग गरिएका पोषक तत्वहरू मांसपेशी र अंगहरूको लागि पदार्थ वा ऊर्जामा रूपान्तरण गर्न शरीरमा पचिन्छ र अवशोषित गरिन्छ। शरीर भित्रको यो परिवर्तन प्रक्रियालाई मेटाबोलिज्म भनिन्छ। मेटाबोलिज्म सम्बन्धी जन्मजात त्रुटिहरू आनुवंशिक रोगहरूको एक ठूलो वर्ग हो जसले इन्जाइमहरू वा ट्रान्सपोर्टहरूसँग सम्बन्धित मेटाबोलिज्म

विकारहरूको परिणामको रूपमा असामान्य उत्पादनहरूको संचय, वा हाम्रो शरीरमा आवश्यक उत्पादनहरूको कमीको कारण विभिन्न लक्षणहरू निम्त्याउँछ।

/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. परीक्षा सुरु भएदेखि नतिजा प्राप्त गर्नेसम्म । (रगतको नमूना लिने क्रममा बच्चाको अवस्थाले परिणामलाई असर गर्न सक्छ)

/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。）

①जन्मको बेला अस्पताल वा क्लिनिकमा रगतको नमूना लिने → ②निरीक्षण सुविधामा रगतको नमूनाको परीक्षण → ③जन्मको बेला अस्पताल वा क्लिनिकमा आमाबाबुलाई दिइएको नतिजा

/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

④ असामान्यताहरू नभएको → समाप्त /④ No abnormalities → finish /④異常なし → 終了
⑤शङ्कास्पद निष्कर्षहरू → ⑥अभिभावकहरूलाई सूचना प्रदान → ⑦जन्मको बेला अस्पताल वा क्लिनिकमा परामर्श वा अर्को चिकित्सा संस्थामा रेफरल → ⑧विस्तृत परीक्षण → ⑨
अभिभावकहरूलाई नयाँ नतिजाहरूको सूचना

/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. शुल्क /Fees/費用等

भुक्तानी: जन्म अस्पतालमा रगत नमूना लिन र पठाउन शुल्क लगाइन्छ।/Copayment :
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。

रगतको नमूना परीक्षणको लागि कुनै शुल्क लाग्दैन।/No fee is charged for the examination of
the blood sample.

/検査費用 : 無料です。

6. पुन परीक्षण र व्यक्तिगत जानकारीको सुरक्षा /Follow-up investigation and the protection of
personal information

/追跡調査の実施と個人情報の保護

परीक्षणहरूको प्रभावकारिता प्रमाणित गर्नको लागि, निश्चित पहिचान भएकाहरूको लागि
पुन परीक्षण गरिनेछ। हामी तपाईंको व्यक्तिगत जानकारीको सुरक्षामा पूर्ण ध्यान दिनेछौं
र तपाईंलाई आश्वासन दिनेछौं कि यो नवजात शिशुको स्क्रिनिङको लागि बाहेक अन्य
उद्देश्यका लागि प्रयोग गरिने छैन।/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。

* मैले माथिको सामग्रीको पर्याप्त व्याख्या प्राप्त गरेको छु र यसलाई पूर्ण रूपमा बुझेको छु।/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。

_____/_____/_____
(वर्ष/Year/年/महिना/Month/月/दिन/Day/日)

हस्ताक्षर/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.

यो अङ्ग्रेजी अनुवाद डाक्टरकानुनविद् वा अन्य व्यक्तिहरूको निरीक्षणमा तयार गरिएको हो। सम्बन्धित भाषा वा प्रणालीहरूमा सूक्ष्म भिन्नताका कारण व्याख्यामा कुनै भिन्नता उत्पन्न हुँदा जापानी मूललाई प्राथमिकता दिइनेछ।