

# Paliwanag ukol sa Pagsusuri ng Bagong Panganak na Sanggol /Explanation of Newborn Screening 新生児マススクリーニングの説明書

## 1. Tungkol sa pagsusuri ng bagong panganak na sanggol /About newborn screening

/新生児マススクリーニング検査について

Ang mga pagsusuri ng bagong panganak na sanggol ay naghahanap ng mga minanang sakit sa pamamagitan ng pagkolekta ng ilang patak ng dugo mula sa sanggol sa loob ng humigit-kumulang 5 araw pagkatapos ng kapanganakan para sa pagsusuri sa laboratoryo. Ang maagang pagtuklas at paggamot ay maaaring maiwasan ang ilang mga klinikal na kapansanan sa paglaon ng buhay.

/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. Uri ng mga sakit na natutuklasan sa pagsusuri

(\*Maaaring mag-iba ang mga ito depende sa mga hurisdiksyon).

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

(2) Congenital adrenal hyperplasia (CAH)/Congenital adrenal hyperplasia (CAH) /先天性副腎過形成症 (CAH)

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

### **Mga karamdaman sa metabolismo ng amino acid/Disorders of Amino acid metabolism**

/アミノ酸代謝異常症

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

(5) Maple syrup urine disease (MSUD)/Maple syrup urine disease (MSUD) /メープルシロップ尿症 (MSUD)

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

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

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

### **Problema sa Metabolismo ng Organic acid/Disorders of Organic acid metabolism**

/有機酸代謝異常症

- (9) Methylmalonic aciduria (MMA)/Methylmalonic aciduria (MMA)/メチルマロン酸尿症 (MMA)
- (10) Propionic acidemia (PA)/Propionic acidemia (PA)/プロピオン酸血症 (PA)
- (11) Isovaleric acidemia (IVA)/Isovaleric acidemia (IVA)/イソ吉草酸血症 (IVA)
- (12) Methylcrotonylglycinuria (MCCD)/Methylcrotonylglycinuria (MCCD)  
/メチルクロトニルグリシン尿症 (MCCD)
- (13) Hydroxymethylglutaric aciduria (HMGA)/Hydroxymethylglutaric aciduria (HMGA)  
/ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMGA)
- (14) Multiple carboxylase deficiency (MCD)/Multiple carboxylase deficiency (MCD)  
/複合カルボキシラーゼ欠損症 (MCD)
- (15) Glutaric aciduria type 1 (GA1)/Glutaric aciduria type 1 (GA1)/グルタル酸尿症 I 型 (GA1)

**Mga karamdaman sa fatty acid  $\beta$  oxidation/Disorders of Fatty acid  $\beta$  oxidation**

**/脂肪酸  $\beta$  酸化異常症**

- (16) Kakulangan ng medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD)  
/Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency  
/中鎖アシル CoA 脱水素酵素 (MCAD) 欠損症
- (17) Kakulangan ng very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD)  
/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) Kakulangan ng trifunctional protein (TFP)/Trifunctional protein (TFP) deficiency  
/三頭酵素 (TFP) 欠損症
- (19) Kakulangan ng carnitine palmitoyltransferase-typeI (CPT1)  
/Carnitine palmitoyltransferase-type I (CPT1) deficiency  
/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) Kakulangan ng carnitine palmitoyltransferase-type2 (CPT2)  
/Carnitine palmitoyltransferase-type II (CPT1) deficiency  
/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

\* Ang tandem mass spectrometry ay maaaring makatulong sa pagtuklas ng ilang iba pang mga sakit. Gayunpaman, depende sa hurisdiksyon, maaari itong gamitin o hindi laban sa mga sakit kung saan ang pagiging epektibo ng pagtuklas o paggamot ay kasalukuyang hindi alam.

/\*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. Mga inborn na problema sa metabolismo (Congenital/Inherited metabolic disease)**

/Inborn errors of metabolism (Congenital/Inherited metabolic diseases)/先天性代謝異常症とは  
Ang mga sustansyang kinakain ay natutunaw at hinihigop sa katawan upang maging mga sangkap

para sa mga kalamnan at organo o maging enerhiya. Ang prosesong ito ng pagbabago sa loob ng katawan ay tinatawag na metabolismo. Ang mga inborn na problema sa metabolismo ay isang malaking klase ng genetic na sakit na nagdudulot ng iba't ibang sintomas dahil sa akumulasyon ng mga abnormal na produkto, o kakulangan ng mga kinakailangang produkto sa ating katawan, bilang resulta ng metabolic disorder na nauugnay sa mga enzyme o transporter.

/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. Mula sa simula ng pagsusuri hanggang sa paghahatid ng mga resulta. (Ang kondisyon ng sanggol sa oras ng pag-sample ng dugo ay maaaring makaapekto sa mga resulta)

/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。）

①Pag-sampol ng dugo sa ospital o klinika ng kapanganakan →②Pagsusuri ng sample ng dugo sa pasilidad ng inspeksyon →③Mga resultang ibinigay sa mga magulang sa ospital o klinika ng kapanganakan

/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

④Walang abnormalidad →wakas/④ No abnormalities →finish /④異常なし →終了

⑤Mga kahina-hinalang natuklasan →⑥Abiso sa mga magulang→⑦Konsultasyon sa ospital ng kapanganakan o klinika o referral sa ibang institusyong medikal →⑧Detalyadong pagsusuri →⑨Abiso ng mga bagong resulta sa mga magulang.

/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. Bayarin/Fees/費用等

Copayment : Ang bayad para sa pagkuha ng sample ng dugo sa birth hospital at para sa pagpapadala nito.

/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。

Walang sinisingil na bayad para sa pagsusuri ng sample ng dugo.

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

検査費用：無料です。

6. Ang follow-up na imbestigasyon at ang proteksyon ng personal na impormasyon

/Follow-up investigation and the protection of personal information

/追跡調査の実施と個人情報の保護

Upang mapatunayan ang pagiging epektibo ng mga pagsusuri, isang follow-up na pagsisiyasat ang isasagawa para sa mga may tiyak na diagnosis. Gagawin namin ang buong pag-iingat sa pagprotektang sa iyong personal na impormasyon at tinitiyak sa iyo na hindi ito gagamitin para sa anumang layunin maliban sa para sa pagsusuri ng bagong panganak.

/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。

**\* Nakatanggap ako ng sapat na paliwanag ng nilalaman sa itaas at lubos na naunawaan ko ito.**

**/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。**

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

**(Taon/Year/年/Buwan/Month/月/Araw/Day/日)**

**Lagda/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.

Ang pagsasaling ito sa Ingles ay inihanda sa ilalim ng pangangasiwa ng mga doktor, eksperto sa batas o iba pa. Kapag mayroong lumitaw na anumang pagkakaiba sa interpretasyon dahil sa pagkakaiba ng kahulugan sa mga kaugnay na wika o sistema, ang orihinal na Japanese ay bibigyan ng prayoridad.