

# Skrining Bayi Baru Lahir Dijelaskan /Explanation of Newborn Screening /新生児マススクリーニングの説明書

## 1 Tentang skrining bayi baru lahir /About newborn screening

/新生児マススクリーニング検査について

Tes skrining bayi baru lahir dapat mendeteksi penyakit keturunan dengan mengambil beberapa tetes darah dari bayi dalam 5 hari pertama setelah lahir untuk analisis laboratorium. Deteksi dan pengobatan dini dapat mencegah kelainan klinis tertentu di kemudian hari.

/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. Jenis penyakit yang terdeteksi selama skrining

(\*Mereka dapat bervariasi tergantung pada yurisdiksi).

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

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

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

### **Gangguan metabolisme asam amino/Disorders of Amino acid metabolism**

/アミノ酸代謝異常症

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

(5) Penyakit urin sirup maple (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 tipe I /Citrullinemia type I (CTLN1) /シトルリン血症 I 型 (CTLN1)

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

### **Gangguan metabolisme asam organik/Disorders of Organic acid metabolism**

/有機酸代謝異常症

(9) Aciduria metilmalonat (MMA) /Methylmalonic aciduria (MMA) /メチルマロン酸尿症 (MMA)

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

### **β Gangguan asam lemak β oksidasi /Disorders of Fatty acid β oxidation**

#### **/脂肪酸 β 酸化異常症**

- (16) Defisiensi asil-CoA dehidrogenase rantai menengah  
/Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency  
/中鎖アシル CoA 脱水素酵素 (MCAD) 欠損症
- (17) Defisiensi asil-CoA dehidrogenase (VLCAD) rantai sangat panjang  
/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) Defisiensi protein trifungsional (TFP)/Trifunctional protein (TFP) deficiency  
/三頭酵素 (TFP) 欠損症
- (19) Defisiensi palmitoyltransferase karnitin, tipe I.  
/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) Defisiensi palmitoyltransferase karnitin, tipe II  
/Carnitine palmitoyltransferase-type II (CPT2) 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

\* Spektrometri massa tandem dapat membantu mendeteksi beberapa penyakit lain. Namun, tergantung pada yurisdiksi, itu mungkin atau mungkin tidak digunakan terhadap penyakit yang kemanjurannya saat ini tidak diketahui dalam mendeteksi atau mengobati.

/\*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. Kesalahan metabolisme bawaan (penyakit metabolik bawaan/herediter)

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

Nutrisi yang dikonsumsi secara oral dicerna dan diserap ke dalam tubuh untuk diubah menjadi zat untuk otot dan organ atau menjadi energi. Proses transformasi di dalam tubuh ini disebut metabolisme.

Kesalahan metabolisme bawaan adalah kelas besar penyakit genetik yang menyebabkan berbagai gejala karena akumulasi produk abnormal atau kurangnya produk penting dalam tubuh kita karena gangguan metabolisme yang berkaitan dengan enzim atau 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. . Dari awal pemeriksaan hingga penerimaan hasil. (Kondisi anak pada saat pengambilan sampel darah dapat mempengaruhi hasil)

/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。）

① Mengambil sampel darah di rumah sakit bersalin atau klinik →②Menguji sampel darah di pusat inspeksi →③Hasilnya diberikan kepada orang tua di rumah sakit bersalin atau klinik

/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

④Tidak ada penyimpangan →penyelesaian /④ No abnormalities →finish /④異常なし →終了

⑤Hasil yang mencurigakan →⑥Pemberitahuan kepada orang tua →⑦Konsultasi di rumah sakit atau klinik bersalin atau rujukan ke fasilitas medis lain →⑧Pemeriksaan terperinci

→⑨Pemberitahuan hasil baru kepada orang tua.

/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. Biaya /Fees/費用等

Pembayaran bersama: Biaya dibebankan untuk mengambil sampel darah di rumah sakit bersalin dan mengirimkannya.

/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。

Tidak ada biaya untuk menguji sampel darah.

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

検査費用：無料です。

6. Penelitian lebih lanjut dan perlindungan informasi pribadi

/Follow-up investigation and the protection of personal information

/追跡調査の実施と個人情報の保護

Untuk menguji efektivitas tes, penelitian lebih lanjut akan dilakukan bagi mereka yang memiliki diagnosis yang jelas. Kami akan berhati-hati untuk melindungi informasi pribadi Anda dan meyakinkan Anda bahwa itu tidak akan digunakan untuk tujuan apa pun selain skrining bayi baru lahir.

/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。

**\* Saya telah menerima penjelasan yang cukup tentang konten di atas dan sepenuhnya memahaminya.**

**/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。

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

(Tahun /Year/年/ Bulan /Month/月/Tanggal /Day/日)

**tanda tangan /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.

Terjemahan bahasa Inggris ini telah disiapkan di bawah pengawasan dokter, ahli hukum, atau lainnya. Jika terdapat perbedaan dalam penafsiran karena perbedaan bahasa atau sistem yang terkait, maka bahasa asli Jepang yang akan diprioritaskan.