

Giải thích về sàng lọc sơ sinh  
/Explanation of Newborn Screening  
/新生児マスクリーニングの説明書

1. Về sàng lọc sơ sinh /About newborn screening

/新生児マスクリーニング検査について

Xét nghiệm sàng lọc trẻ sơ sinh tìm kiếm các rối loạn di truyền bằng cách lấy một vài giọt máu của trẻ trong vòng khoảng 5 ngày sau khi sinh để phân tích trong phòng thí nghiệm. Việc phát hiện và điều trị sớm có thể ngăn ngừa một số khuyết tật lâm sàng sau này trong cuộc sống.

/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. Các loại bệnh phát hiện qua sàng lọc

(\*Những điều này có thể khác nhau tùy thuộc vào khu vực pháp lý.)

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

(2) Tăng sản thượng thận bẩm sinh (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)

**Rối loạn chuyển hóa axit amin /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) Bệnh nước tiểu si rô phong (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) Citrullin máu loại I(CTLN1)/Citrullinemia typeI(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)

**Rối loạn chuyển hóa axit hữu cơ /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 aciduria (PA)/Propionic aciduria (PA) /プロピオニン酸尿症 (PA)

- (11) Toan axit isovaleric (IVA)/Isovaleric acidemia (IVA) /イソ吉草酸血症 (IVA)
- (12) Methylcrotonylglycin niệu (MCCD)/Methylcrotonylglycinuria (MCCD)  
/メチルクロトニルグリシン尿症 (MCCD)
- (13) Hydroxymethyl Glutaric acid niệu (HMGA)/Hydroxymethylglutaric aciduria (HMGA)  
/ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMGA)
- (14) Thiếu nhiều carboxylase (MCD)/Multiple carboxylase deficiency (MCD)  
/複合カルボキシラーゼ欠損症 (MCD)
- (15) Axit glutaric niệu loại 1 (GA1)/Glutaric aciduria type 1 (GA1) /グルタル酸尿症I型 (GA1)

### **Rối loạn oxy hóa β axit béo /Disorders of Fatty acid β oxidation**

/脂肪酸 β 酸化異常症

- (16) Thiếu acyl-CoA dehydrogenase chuỗi trung bình (MCAD)  
/Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency  
/中鎖アシル CoA 脱水素酵素 (MCAD) 欠損症
- (17) Thiếu hụt acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) chuỗi rất dài  
/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) Thiếu protein ba chức năng (TFP)/Trifunctional protein (TFP) deficiency  
/三頭酵素 (TFP) 欠損症
- (19) Thiếu hụt Carnitine palmitoyltransferase-typeI (CPT1)  
/Carnitine palmitoyltransferase-typeI (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) Thiếu hụt Carnitine palmitoyltransferase-typeII (CPT2)  
/Carnitine palmitoyltransferase-typeII (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

\*Phương pháp khói phô song song có thể giúp phát hiện một số bệnh khác. Tuy nhiên, tùy thuộc vào khu vực pháp lý, nó có thể được sử dụng hoặc không để chẩn đoán các bệnh mà hiện chưa rõ hiệu quả của việc phát hiện hoặc điều trị.

/\*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. Rối loạn chuyển hóa bẩm sinh (Bẩm sinh/Bệnh chuyển hóa di truyền)/Inborn errors of metabolism (Congenital/Inherited metabolic diseases)/先天性代謝異常症とは

Các chất dinh dưỡng tiêu thụ qua đường uống được tiêu hóa và hấp thụ vào cơ thể để chuyển hóa thành chất cung cấp cho cơ và các cơ quan hoặc thành năng lượng. Quá trình biến đổi bên trong cơ thể này được gọi là trao đổi chất. Lỗi chuyển hóa bẩm sinh là một nhóm bệnh di truyền lớn gây ra các triệu chứng khác nhau do tích tụ các sản phẩm bất thường hoặc thiếu các sản phẩm cần thiết trong cơ thể chúng ta do rối loạn chuyển hóa liên quan đến enzyme hoặc chất vận chuyển.

/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つ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くために代謝が障害されて、異常なものが体に溜まつたり、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. Từ khi bắt đầu thi đến khi trả kết quả. (Tình trạng của bé lúc lấy máu có thể ảnh hưởng đến kết quả)

/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。）

①Lấy mẫu máu tại bệnh viện hoặc phòng khám phụ sản →②Kiểm tra mẫu máu tại cơ sở kiểm tra →③Kết quả được trao cho phụ huynh tại bệnh viện hoặc phòng khám phụ sản

/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 Không có gì bất thường → kết thúc /④ No abnormalities → finish /④異常なし →終了

/⑤Phát hiện đáng ngờ →⑥Thông báo cho phụ huynh→⑦Tư vấn tại bệnh viện phụ sản hoặc phòng khám hoặc giới thiệu đến cơ sở y tế khác →⑧Khám chi tiết →⑨Thông báo kết quả mới cho phụ huynh

/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. Phí /Fees/費用等

Đồng thanh toán:Có tính phí khi lấy mẫu máu tại bệnh viện phụ sản và gửi mẫu máu.

/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。

Không tính phí xét nghiệm mẫu máu.

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

/検査費用：無料です。

## 6. Điều tra tiếp theo và bảo vệ thông tin cá nhân

/Follow-up investigation and the protection of personal information

/追跡調査の実施と個人情報の保護

Để xác minh tính hiệu quả của các xét nghiệm, một cuộc điều tra tiếp theo sẽ được tiến hành đối với những người có chẩn đoán xác định. Chúng tôi sẽ hết sức cẩn trọng trong việc bảo vệ thông tin cá nhân của bạn và đảm bảo với bạn rằng thông tin đó sẽ không được sử dụng cho bất kỳ mục đích nào khác ngoài mục đích sàng lọc Trẻ sơ sinh.

/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、マスクリーニング事業以外の目的で使用することはありません。

\* Tôi đã nhận được giải thích đầy đủ về nội dung trên và hiểu rõ nội dung đó.

/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。

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

(Năm/Year/年/ Tháng/Month/月/ Ngày/Day/日)

Ký tên /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.  
Tài liệu này được soạn thảo dưới sự giám sát của các bác sĩ, chuyên gia pháp lý, v.v..Trong trường hợp có sự khác biệt trong cách giải thích do sự khác biệt về ngôn ngữ hoặc hệ thống giữa Nhật Bản và các quốc gia khác thì tiếng Nhật sẽ được ưu tiên.