

## 신생아 매스 스크리닝 검사 설명서 /新生児マススクリーニングの説明書

### 1. 신생아 매스 스크리닝 검사/新生児マススクリーニング検査について

이 검사는 생후 5 일째 아기에게서 극히 소량의 피를 뽑아 그 혈액을 분석해 아기에게 선천성 대사질환이 없는지를 조사하는 것입니다. 증상이 일어나기 전에 발견하여 치료를 조기에 시작해 장애 발생을 예방하는 것이 이 검사의 목적입니다.

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. 주요 검사 대상 질환 (※지자체에 따라 대상 질환수는 다를 수 있습니다.)

/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) 선천성 갑상선 기능 저하증 (CH)/先天性甲状腺機能低下症 (CH)
- (2) 선천성 부신 과형성증 (CAH)/先天性副腎過形成症 (CAH)
- (3) 갈락토즈 혈증 (GAL) /ガラクトース血症 (GAL)

### 아미노산 대사이상 질환/アミノ酸代謝異常症

- (4) 페닐케톤뇨증 (PKU)/フェニルケトン尿症 (PKU)
- (5) 단풍당뇨증 (MSUD)/メープルシロップ尿症 (MSUD)
- (6) 호모시스틴뇨증 /ホモシスチン尿症 (HCU)
- (7) 시트룰린혈증 I 형 (CTLN1)/シトルリン血症 I 型 (CTLN1)
- (8) 알지니노석신산뇨증 (ASA) /アルギニノコハク酸尿症 (ASA)

### 유기산 대사이상 질환/有機酸代謝異常症

- (9) 메틸말론산뇨증 (MMA)/メチルマロン酸尿症 (MMA)
- (10) 프로피온산혈증 (PA)/プロピオン酸血症 (PA)
- (11) 이소발레릭산혈증 (IVA)/イソ吉草酸血症 (IVA)
- (12) 메틸크로토닐글리신뇨증 (MCCD)/メチルクロトニルグリシン尿症 (MCCD)
- (13) 히드록시 메틸글루타릭산혈증 (HMGA) /ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMGA)
- (14) 다발성 카복실라제 결핍증 (MCD)/複合カルボキシラーゼ欠損症 (MCD)
- (15) 글루타릭산뇨증 I 형 (GA1)/グルタル酸尿症 I 型 (GA1)

### 지방산 베타산화 이상증/脂肪酸β酸化異常症

- (16) 중쇄아실 CoA 탈수소효소 (MCAD) 결핍증 /中鎖アシル CoA 脱水素酵素 (MCAD) 欠損症
- (17) 초장쇄아실 CoA 탈수소효소 (VLCAD) 결핍증  
/極長鎖アシル CoA 脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症

(18)삼두효소 (TFP) 결핍증/三頭酵素 (TFP) 欠損症

(19)카르니틴 팔미토일 전환효소 결핍증 I 형 (CPT1)

/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)카르니틴 팔미토일 전환효소 결핍증 II 형 (CPT2) /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

※이 외에도 텐덤매스 검사로 발견되는 질병은 있지만, 현시점에서 발견 못하는 가능성이 높거나 발견해도 치료효과가 확실하지 않은 질병은 지자체에 따라 대상이거나 대상이 아닌 경우가 있습니다.

※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. 선천성 대사 이상증이란/ 3. 先天性代謝異常症とは

우리가 먹는 영양소는 몸 속에서 소화·흡수되어 근육이나 장기를 구성하는 성분이 되거나 필요한 에너지로 사용됩니다. 체내에서 영양소가 변화하는 것을 대사라고 합니다. 선천성 대사이상증은 선천적으로 효소나 운반체가 정상적으로 움직이지 않아 대사 장애가 발생하고 이상물질이 몸에 쌓이거나 필요한 요소가 결핍되면서 여러가지 증상을 일으키는 질병입니다.

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. 검사 시작부터 검사 결과보고 까지 흐름 (검사결과는 채혈시의 아기의 상태에 따라 달라지는 경우가 있습니다。)/ 4. 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 출산 의료기관에서 채혈 →②검사기관에서 검사 →③출산 의료기관 보호자에게 결과 보고

/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

④이상 없음 → 종료 /④異常なし →終了

⑤의심 있음 →⑥보호자에게 연락 →⑦출산 의료기관 또는 정밀검사 의료기관  
수진→⑧정밀검사→⑨최종결과를 보호자에게 보고

/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. 비용 등/費用等

- 자기 부담 : 출산 의료기관에서 실시하는 채혈 비용 및 검체의 송부 비용이 듭니다.
- /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。
- 검사비용: 무료입니다.
- 検査費用 : 無料です。

6. 추적조사의 실시와 개인정보의 보호/追跡調査の実施と個人情報保護

- 이 검사의 효과를 확인하기 위해 확정진단이 내려진 아이에 대해 치료 경과 등의 추적조사가 실시됩니다. 추적조사는 개인정보 보호에 충분히 배려하면서 실시되며 또 이 검사에서 얻은 정보는 매스 스크리닝 사업 이외의 목적으로는 사용하지 않습니다.
- 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。

※위 내용에 대한 충분한 설명을 받았으며, 이해하였습니다.  
/上記の内容につき十分な説明を受け、理解しました。

년/年    월/月    일/日

서명/署名欄