

Explicação sobre a Triagem em Massa do Recém-nascido /新生児マススクリーニングの説明書

1. Sobre o Exame de Triagem em Massa do Recém-nascido/新生児マススクリーニング検査について

Este exame verifica a presença ou não de doenças metabólicas congênitas em bebês, retirando-se uma pequena quantidade de seu sangue por volta do seu quinto dia de nascimento. Tem como objetivo prevenir a manifestação de deficiências detectando-as antes da sua manifestação e iniciando o seu tratamento precoce.

/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.Principais exames para doenças alvo (※A cobertura de exames para as doenças difere conforme a prefeitura)

/主な検査の対象疾患 (※自治体によって、対象疾患数は異なります。)

(1) Hipotireoidismo Congênito (HC) /先天性甲状腺機能低下症 (CH)

(2) Hiperplasia Congênita da Supra-renal (HCA) /先天性副腎過形成症 (CAH)

(3) Galactosemia (GAL)/ガラクトース血症 (GAL)

Anormalidade metabólica de aminoácidos/アミノ酸代謝異常症

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

(5) Doença de Xarope de Bordo na Urina (MSUD) /メープルシロップ尿症 (MSUD)

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

(7) Citrolurinemia Tipo I (CTLN1) /シトルリン血症 I 型 (CTLN1)

(8) Acidúria Arginosuccínica (ASA)/アルギニノコハク酸尿症 (ASA)

Anormalidade Metabólica de Ácidos Orgânicos/有機酸代謝異常症

(9) Acidúria Metilmalônica (MMA) /メチルマロン酸尿症 (MMA)

(10) Acidemia Propiônica (PA) /プロピオン酸血症 (PA)

(11) Acidemia Isovalérico (IVA) /イソ吉草酸血症 (IVA)

(12) Metilclotonilglicinúria (MCCD) /メチルクロトニルグリシン尿症 (MCCD)

(13) Acidemia Hidroximetilglutárica (HMGA) /ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMGA)

(14) Deficiência de Carboxilase Composta (MCD) /複合カルボキシラーゼ欠損症 (MCD)

(15) Acidúria Glutárico Tipo I (GA1) /グルタル酸尿症 I 型 (GA1)

Anormalidade de β Oxidação de Ácidos Graxos/脂肪酸 β 酸化異常症

(16) Deficiência de Cadeia Média de Acetil CoA Desidrogenase /中鎖アシル CoA 脱水素酵素

(MCAD) 欠損症

(17) Deficiência de Cadeia Longa de Acetil CoA Desidrogenase (VLCAD) 欠損症

/極長鎖アシル CoA 脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症

(18) Deficiência de Proteína Trifuncional (TFP) /三頭酵素 (TFP) 欠損症

(19) Deficiência de Carnitina Parmitoiltransferasa 1 (CPT1)

/カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1 (CPT1) 欠損症

(20) Deficiência de Carnitina Parmitoiltransferasa 2 /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

※Há ainda outras doenças detectadas pelo Método de Triagem em Massa, porém, para as doenças que têm alta probabilidade de não serem detectadas no momento, ou, mesmo que sejam detectadas, se o tratamento não for eficaz, podem ser ou não realizadas conforme a prefeitura.

※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- O que é a Anormalidade Metabólica Congênita/先天性代謝異常とは

Os nutrientes dos alimentos que comemos são digeridos, absorvidos pelo organismo e transformados em componentes que formam os músculos e órgãos e são utilizados como energia necessária. Denomina-se metabolismo à transformação dos nutrientes no organismo. A anormalidade congênita é uma doença de nascença que apresenta vários sintomas devido ao funcionamento anormal das enzimas ou seus transportadores, causando deficiência no metabolismo, acúmulo de componentes anormais ou falta de elementos necessários ao organismo.

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. Do início ao resultado do exame (o resultado do exame altera conforme o estado do bebê em que for colhido o sangue para o exame).

/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 Coleta de sangue na instituição hospitalar onde o bebê nasceu / 出生医療機関で採血→ □ exame na instituição laboratorial / 検査機関で検査→ ③ notificação do resultado de exame destinada aos pais ou responsáveis na instituição hospitalar onde nasceu o bebê / 出生医療機関保

護者宛結果報告

- Sem anormalidade / 異常なし → término / 終了
- Há suspeita / 疑いあり → comunicação aos pais ou responsáveis / 保護者への連絡 →
- fazer a consulta na instituição hospitalar onde nasceu o bebê / 出生医療機関または精査医療機関を受診 → ⑧ fazer o exame detalhado / 精密検査 → ⑨ comunicação do resultado final aos pais ou responsáveis / 最終結果を保護者へ報告

5. Custo, entre outros/費用等

Custo próprio: terá de arcar com os custos de coleta de sangue feita na instituição hospitalar onde o bebê nasceu e o envio-recebimento da amostra sanguínea. O custo do exame é gratuito. / 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。検査費用：無料です。

6. Rastreamento do exame e proteção de informações pessoais/追跡調査の実施と個人情報の保護

Para verificar o efeito destes exames, realizamos o rastreamento dos efeitos do tratamento nas crianças que tiveram o diagnóstico definitivo, tomando o máximo cuidado para a proteção de informações pessoais. Não utilizaremos as informações obtidas nestes exames de triagem em massa para outras finalidades.

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。

✳Recebi a explicação acima e a compreendi perfeitamente.

/上記の内容につき十分な説明を受け、理解しました。

Ano/年 Mês/月 Dia/日

Assinatura/署名欄
