

Explanation of Newborn Screening 新生児マススクリーニングの説明書

1. About newborn screening /新生児マススクリーニング検査について

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. 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) /先天性甲状腺機能低下症 (CH)
- (2) Congenital adrenal hyperplasia (CAH) /先天性副腎過形成症 (CAH)
- (3) Galactosemia (GAL) /ガラクトース血症(GAL)

Disorders of Amino acid metabolism/アミノ酸代謝異常症

- (4) Phenylketonuria (PKU) /フェニルケトン尿症 (PKU)
- (5) Maple syrup urine disease (MSUD) /メープルシロップ尿症 (MSUD)
- (6) Homocystinuria (HCU) /ホモシスチン尿症 (HCU)
- (7) Citrullinemia type I (CTLN1) /シトルリン血症 I 型 (CTLN1)
- (8) Argininosuccinic aciduria (ASA) /アルギニノコハク酸尿症 (ASA)

Disorders of Organic acid metabolism/有機酸代謝異常症

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

Disorders of Fatty acid β oxidation/脂肪酸 β 酸化異常症

- (16) Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency
/中鎖アシル CoA 脱水素酵素 (MCAD) 欠損症
- (17) 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) Trifunctional protein (TFP) deficiency /三頭酵素 (TFP) 欠損症

(19) 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) 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

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

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. 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 Blood 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

④No abnormalities →finish /④異常なし →終了

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. Fees/費用等

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。

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

検査費用 : 無料です。

6. Follow-up investigation and the protection of personal information /追跡調査の実施と個人情報の保護

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。

*** 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。

Date: _____ / _____ / _____
(Year/年Month/月Day/日)

Signature/署名欄 _____