

Explicación sobre el Tamizaje Neonatal 新生児マススクリーニングの説明書

1. Acerca del examen de Tamizaje Neonatal./新生児マススクリーニング検査について

En este examen, se extraen unas gotas de sangre al bebé de unos 5 días de nacido. Se examina esa sangre con la finalidad de detectar si el bebé tiene una enfermedad metabólica congénita. Se detecta antes de que se manifiesten los síntomas y se comienza rápidamente con el tratamiento de manera tal que se pueda prevenir la aparición de alguna deficiencia./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. Principales enfermedades que son objeto de examen (*De acuerdo al municipio puede variar la cantidad de enfermedades que es analizada.)

/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) Hipotiroidismo congénito (HC) 先天性甲状腺機能低下症 (CH)
- (2) Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) /先天性副腎過形成症 (CAH)
- (3) Galactosemia (Gal)ガラクトース血症 (GAL)

Trastornos del metabolismo de los aminoácidos アミノ酸代謝異常症

- (4) Fenilcetonuria (PKU) フェニルケトン尿症 (PKU)
- (5) Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)メープルシロップ尿症 (MSUD)
- (6) Hemocistinuria (HCY) /ホモシスチン尿症 (HCU)
- (7) Citrulinemia tipo I (CTLN1) /シトルリン血症 I 型 (CTLN1)
- (8) Aciduria arginosuccínica (ASA)/アルギニノコハク酸尿症 (ASA)

Acidurias orgánicas/有機酸代謝異常症

- (9) Aciduria metilmalónica (AMM) /メチルマロン酸血症 (MMA)
- (10) Acidemia propiónica (AP) /プロピオン酸血症 (PA)
- (11) Acidemia isovalérica (AIV) /イソ吉草酸血症 (IVA)
- (12) Aciduria metilglutacónica (MCCD) /メチルクロトニルグリシン尿症 (MCCD)
- (13) Aciduriahidroximetilglutárica (HMG) ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMGA)
- (14) Déficit multiple de carboxilasas (DMC) /複合カルボキシラーゼ欠損症 (MCD)
- (15) Aciduria glutárica tipo 1 (AG1) /グルタル酸尿症 I 型 (GA1)

Trastornos de la β -oxidación de los ácidos grasos/脂肪酸 β 酸化異常症

- (16) Deficiencia del acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) /中鎖アシル CoA 脱水素酵素 (MCAD) 欠損症
- (17) Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD) /極長鎖アシル CoA 脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症

(18) Deficiencia de proteína trifuncional (TFP)/三頭酵素 (TFP) 欠損症

(19) Deficiencia de Carnitina palmitoiltransferasa I (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) Deficiencia de Carnitina palmitoiltransferasa II (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

※ Aparte de éstas existen otras enfermedades que pueden ser detectadas por el método de espectrometría de masas en tándem, sin embargo con respecto a aquellas enfermedades que por el momento tienen altas posibilidades de no ser detectadas o que aunque sean detectadas, el tratamiento no es del todo eficaz, de acuerdo al municipio pueden ser o no enfermedades de objeto.

※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. La anomalía congénita del metabolismo / 先天性代謝異常症とは

Los nutrimentos comidos por nosotros son digeridos y absorbidos dentro del cuerpo. Se transforman en componentes para la constitución de los músculos u órganos o son utilizados como energía. A la transformación de los nutrientes que ocurre dentro del cuerpo se le llama metabolismo. La anomalía congénita del metabolismo es una enfermedad de nacimiento donde las enzimas o el transporte celular no funcionan bien, por lo que se acumulan en el cuerpo cosas anormales o hacen escasear cosas necesarias y como resultado aparecen diferentes tipos de síntomas. /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. Transcurso desde el comienzo del examen hasta la comunicación del resultado/検査開始から検査結果報告までの流れ

(el resultado del examen puede variar de acuerdo al estado del bebé al momento de la extracción de sangre)/ (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 Extracción de sangre en la Institución Médica donde nació/出生医療機関で採血 →②Se examina en la Institución de Investigación/検査機関で検査 →③Información del resultado a nombre del tutor a la Institución Médica donde nació/出生医療機関保護者宛結果報告

④Normal/異常なし →Final/終了

⑤Con sospechas/疑いあり →⑥Se da aviso al tutor/保護者への連絡 →⑦Hacer una consulta médica en la Institución Médica donde nació o en una Institución Médica más específica/出生医療機関または精査医療機関を受診 →⑧Examen minucioso/精密検査 →⑨Se comunica el resultado final al tutor/最終結果を保護者へ報告

5. Gastos/費用等

Gastos que uno asume: Se debe abonar por la extracción de sangre y el envío de la muestra que se lleva a cabo en la Institución Médica donde nació. El gasto para el examen es 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. Estudio de seguimiento y protección de la información personal/追跡調査の実施と個人情報の保護

Para verificar el resultado de este examen, se llevará a cabo un seguimiento del proceso del tratamiento teniendo sumo cuidado con la información personal del niño al que se le ha determinado el diagnóstico.

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。

***He recibido suficiente explicación de este documento y he comprendido su contenido.**

/上記の内容につき十分な説明を受け、理解しました。

Fecha Año/年 Mes/月 Día/日

Firma/署名欄
