

Para sa mga Magulang/Tagapangalaga

幼`叻`語版

~Tungkol sa Bagong Screening Test para sa mga Bagong Panganak~

Ang mass screening test para sa mga bagong panganak ay isang pagsusuri upang matuklas at maagapan ang mga sakit na maaaring ikamatay kung pababayaan ang mga ito nang hindi nalalaman, bago man lumitaw ang mga sintomas. Sa kasalukuyan, isinasagawa ito sa Japan para sa 20 uri ng sakit mula pagkasilang, ngunit nagsasagawa rin ng pananaliksik para sa iba pang mga sakit.

Sa ngayon, nagsimula na ang pananaliksik upang isagawa ang screening test para sa mga sakit tulad ng **Severe Combined Immunodeficiency, Lysosomal Storage Disease (Pompe disease, Fabry disease, Mucopolysaccharidosis type I, at type II), Adrenoleukodystrophy, at spinal muscular atrophy.** Ang screening test para sa ilang mga sakit gaya ng Adrenoleukodystrophy ay isinasagawa lamang sa mga batang lalaki.

Ang **Severe Combined Immunodeficiency** ay sakit na dulot ng abnormalidad sa immunity mula pagkasilang kung saan hindi mapoprotektahan ng katawan ang sarili mula sa mga pathogen at maaaring humantong sa paulit-ulit na impeksyon at pagkamatay. Ito ay isang sakit na maaaring ikamatay, ngunit tataas ang posibilidad na mabuhay nang malusog kung maaga itong matuklasan at mabigyan ng paggamot tulad ng bone marrow transplantation.

Ang **Lysosomal Storage Disease** ay ang generic term ng sakit kung saan bumababa ang aktibidad ng mga enzyme na tumutunaw ng mga sustansya tulad ng taba at carbohydrate na hindi na kailangan, at naiipon ang mga sustansyang dapat matunaw sa loob ng cell. Ang mga abnormal na sustansya ay naiipon sa iba't ibang bahagi ng katawan at lumilitaw ang mga sintomas. Maaaring mabawasan ang paglala ng mga sintomas sa pamamagitan ng pagtuklas ng sakit sa lalong madaling panahon pagkatapos isilang at pagsisimula ng paggamot tulad ng enzyme replacement therapy, kaya't sinimulan na sa Aichi Prefecture ang screening test para sa mga uri ng Lysosomal Storage Disease: Pompe disease, Fabry disease, Mucopolysaccharidosis type I at type II.

● **Pompe disease:** Ang pinakamalalang sakit na “infantile-onset type” ay isang napakalubhang sakit dahil sa inborn na kapansanan sa kalamnan kung saan nagkakaroon ng diperensya sa paghinga dahil sa paglaki ng puso at panghihina ng lakas ng kalamnan mula pagkabata, at nauwi sa pangangailangan ng ventilator o pagkamatay dahil sa heart failure. Sa hindi gaanong malubhang “late-onset type,” lumilitaw ang mga sintomas tulad ng panghihina ng lakas ng kalamnan sa panahon ng pagkabata o pagkatapos nito. Mas madalang ang infantile-onset type kaysa sa late-onset type, ngunit napag-alaman na mapipigilan o maaantala ang paglala ng sakit kung

matutuklasan ito sa mass screening at magagamot ito kaagad. Maaari ding matuklasan sa mass screening ang late-onset type na hindi kinakailangan ang agad-agarang paggamot.

● **Fabry disease:** Ito ay isang sakit kung saan ang mga abnormal na sustansya ay naiipon sa mga ugat sa buong katawan, na nagdudulot ng sakit sa mga paa't kamay, bato, puso, ugat sa utak, at sa mata. Dahil ito ay isang namamanang sakit ng sex chromosome, lumalabas ito sa mga batang lalaki, ngunit napag-alaman na lumalabas din ang mga sintomas nito sa mga babae, kadalasan kapag naging adulto na sila. Lumalabas ang mga sintomas pagkatapos ng edad na 5 o 6 na taong gulang, kung kaya't hindi ito nilulunasan agad-agad kahit na matuklasan ito sa mass screening, at sa halip ay maingat na binabantayan ang paglabas ng mga sintomas, atbp. upang pagpasyahan kung kailan sisimulan ang paggamot. Sa mga batang babae, kahit na normal ang mass screening test, maaaring lumitaw ang sakit sa pagitan ng pagdadalaga at pagka-adulto, at pagkatapos nito, kaya hindi sila sasailalim sa screening test nito. Ang enzyme replacement therapy ay magagamit din para sa sakit na ito, at may mga kaso kung saan mabisa ang pag-inom ng gamot bilang alternatibo sa enzyme replacement therapy para sa ilang mga pasyente.

● **Mucopolysaccharidosis type I, at type II:** Ito ay isang palala nang palalang sakit kung saan natitipon ang sustansyang tinatawag na mucopolysaccharide sa buong katawan, na nagdudulot ng impeksyon ng panggitnang tainga, contracture ng kasukasuan, kakaibang katangian ng mukha, katarata (hindi nakikita sa type II), diperensya sa paghinga, sakit sa balbula ng puso, at kapansanan sa paglaki at pag-unlad. Walang pagkakaiba sa pagitan ng mga babae at lalaki patungkol sa type I, ngunit halos mga batang lalaki lamang ang nagkaka type II dahil ito ay isang namamanang sakit ng sex chromosome. Napag-alaman na sa pamamagitan ng maagang pagtuklas nito at pagsasagawa ng enzyme replacement therapy o hematopoietic stem transplantation, mapipigilan ang paglala ng sakit. Bagaman ang maagang pagdiagnose at maagang paggamot ay maaaring isagawa sa pamamagitan ng mass screening test, may posibilidad na makitaan ng magang kaso ng sakit na lumilitaw pagka-adulto at pagkatapos nito.

Ang **Adrenoleukodystrophy** ay isang uri ng peroxisomal na sakit na karaniwang lumilitaw lamang sa mga batang lalaki. May ilang kilalang uri ng sakit na ito, ngunit sa malalang Childhood Cerebral ALD, nagdudulot ito ng degeneration ng mga nerve cells ng utak at nerve fiber at pagkapinsala sa lamang-loob na tinatawag na adrenal gland na lumilikha ng mga hormone na kailangan ng katawan, na nagiging sanhi ng mabilis na paglala at panghihina ng pag-iisip, abnormalidad sa pagkilos, pagbaba ng kakayahang kumilos at paglabo ng paningin, atbp. Kapag hindi ito nalunasan, mararatay (bedridden) sa loob ng 1-2 taon mula sa unang paglabas ng sintomas, ngunit sa pamamagitan ng

pagsasagawa ng paggamot tulad ng bone marrow transplantation sa maagang panahon pagkalitaw ng mga sintomas, maaaring maagapan o mabawasan nito ang mga sintomas. Dahil lalala ang sakit kung magpapasuri at magpapadiagnose lamang pagkatapos lumitaw ang mga sintomas, sa bagong mass screening test ng mga bagong panganak ay mada-diagnose ito nang maaga at kukumpirmahin kung lilitaw ang sakit sa pamamagitan ng pagsasagawa ng regular na MRI scan. Gayunpaman, hindi nito ibig sabihin na siguradong may labas na abnormalidad kahit na na-diagnose ng sakit na ito. Ang mga batang babae ay hindi sasailalim sa screening test na ito.

Ang Spinal Muscular Atrophy ay isang sakit na nagdudulot ng muscle atrophy at progresibong panghihina ng lakas ng kalamnan dahil sa degeneration ng mga nerve cells na siyang nagpapagalaw sa katawan at matatagpuan sa spinal cord sa gulugod. Makikita rito ang panghihina ng lakas ng kalamnan sa itaas na parte ng katawan, braso, at binti, at muscle atrophy. Ang sakit ay inuuri sa Type I, Type II, Type III, at Type IV ayon sa edad kung kailan nagsimulang lumitaw ang mga sintomas at ang kanilang mga kasunod na kondisyon. Ang Type I ay nagsisimulang magpakita ng mga sintomas sa edad na 6 na buwan, at ang bata ay hindi makaupo nang walang suporta, nahihirapan sa pag-inom ng gatas o pagkain, at nahihirapan sa paghinga. Upang mailigtas ang kanilang mga buhay, maraming pasyente ang kailangang ilagay sa ventilator o ma-inject ng sustansya sa tiyan gamit ang isang tubo. Ang mga bagong remedyo tulad ng gene therapy ay ginagawa, at maaaring maiwasan o mabawasan ang mga sintomas sa maagang diagnosis at pagpapagamot ng sakit na ito. Ang pagsusuring ito ay malawak na isinasagawa sa ibang bansa at maraming buhay ang nailigtas. Ang pagsusuring ito ay hindi isinasagawa ng nasyonal o lokal na pamahalaan, kundi bilang klinikal na pananaliksik ng Fujita Health University at Nagoya University. Ang pagkuha o hindi ng pagsusuri ay kusang-loob at hindi sapilitan. Gayundin, maaarin lamang suriin ang mga espesipikong sakit dahil sa limitasyon sa sistema ng pagsusuri.

Ang estado kung saan ang interes ng mga kalahok sa pananaliksik at interes ng mga mananaliksik at kumpanya ay maaaring magkasalungat (banggaan) ay tinatawag na relasyon ng nagkakasalungatang interes. Si Jun Natsume, isang miyembro ng pananaliksik na ito, ay isang propesor sa kursong medical science sa Nagoya University Graduate School of Medicine, Department of Sciences for Handicapped Children (persons), na pinamamahalaan gamit ang donasyon mula sa Aichi Prefecture, at siya ay mayroong relasyon ng nagkakasalungatang interes sa Aichi Prefecture. Gayunpaman, walang donasyon mula sa Aichi Prefecture ang ginamit para sa pananaliksik na ito, at hindi man sa anumang paraan na nakialam ang Aichi Prefecture sa pagpapalano o paghahanda ng mga plano sa pananaliksik o ebalwasyon ng data, kablang ang pagsusuri sa istatistika.

Gastos sa pagsusuri

Ikaw ang magbabayad ng gastos para sa pagsusuri. Mangyaring tanungin ang

institusyong medikal kung saan ka nanganak para sa karagdagang impormasyon ukol sa gastos.

Paraan ng pagsusuri/Paraan ng pagpapaalam ng mga resulta

Kasabay ng kasalukuyang mass screening, isinasagawa ang pagkolekta ng napakaliit na dami ng dugo mula sa talampakan ng paa. Ang dugo na nakuha ay ipapadala ng institusyong medikal sa Aichi Health Promotion Public Interest Foundation para sa pagsusuri. Walang panganib mula sa pagsusuring ito.

Mangyaring tumanggap ng paliwanag mula sa doktor ng institusyong medikal tungkol sa resulta ng pagsusuri. Kung ito ay normal, ang pamamaraan at oras ng pagpapaliwanag ng mga resulta ay magkakaiba depende sa institusyong medikal, kaya't mangyaring kumpirmahin ito. Kapag may hinihinalang abnormalidad, agad kaming makikipag-ugnayan sa inyo sa pamamagitan ng institusyong medikal kung saan kinunan ng dugo.

Kung kinakailangan ang detalyadong pagsusuri, mangyaring sundin ang mga tagubilin ng doktor ng institusyong medikal kung saan sumailalim sa pagsusuri, at agad na magpasuri sa institusyong nagsasagawa ng detalyadong pagsusuri.

Mga puntong dapat tandaan

Ang mga personal na impormasyon na nakuha para sa pagsusuri ay hindi gagamitin para sa anumang layunin maliban sa pagsusuring ito. Ang dugo na nakolekta sa filter paper ay itatago sa paraang hindi makikilala ang indibidwal, at maaaring gamitin ito para sa bagong pananaliksik ukol sa mass screening ng mga bagong panganak. Dahil sa likas na katangian ng pagsusuri, hindi ganap na maitatangi na walang sakit kahit na walang natagpuang abnormalidad sa pagsusuring ito.

Ang pagsusuring ito ay isasagawa bilang klinikal na pananaliksik ng Fujita Health University at Nagoya University. Maaaring gamitin namin ang sample na nakuha pagkatapos ng pagsusuri at ipahayag ang resulta sa akademikong conference presentation upang mapabuti ang katumpakan at pamamaraan ng pagsusuri. Sa kasong iyon, bibigyan namin ng wastong pagsasaalang-alang ang personal na impormasyon at isasagawa ito sa paraang hindi makikilala ang indibidwal.

Walang anumang mawawala sa iyo kahit na ikaw ay hindi sumang-ayon dito. Gayundin, kahit na ikaw ay sumang-ayon dito, maaaring bawiin ang iyong pagsang-ayon sa kalaunan. Ang pananaliksik na ito ay inaprubahan ng Ethics Committee ng Fujita Health University at Nagoya University Hospital.

Tanggapan: 1-chome-1 Eikincho, Showa-ku, Nagoya City, Aichi Prefecture
466-0047 Aichi Health Promotion Public Interest Foundation Metabolic Disorder
Laboratory (Telepono: 052-871-1877, FAX: 052-882-2963)

Pormularyo ng Pagsang-ayon

Punong tagapanaliksik: Ginoong Tetsuya Ito, Propesor, Pediatrics, Fujita Health University Hospital

Ako ay nakatanggap ng paliwanag sa pamamagitan ng explanatory paper tungkol sa "Pananaliksik ukol sa Pagpapalawak ng mga Sakit na Saklaw ng Mass Screening para sa mga Bagong Panganak," at lubos na naunawaan ang mga sumusunod na aytem (Mangyaring maglagay ng tsek sa ng mga sumusunod na mga pangungusap na naipaliwanag at iyong naunawaan).

- Ang layunin, kabuluhan, pamamaraan ng pagsasagawa, at inaasahang panganib ng pagnanaliksik na ito.
- Ako ang magbabayad ng gastos sa pagsusuri.
- Walang mawawala sa akin sa hinaharap na pangangalagang medikal kahit ako hindi lumahok sa pananaliksik na ito.
- Maaaring bawiin ang aking pagsang-ayon anumang oras kahit ako ay sumang-ayon na dati.
- Bibigyan ng sapat na pagsaalang-alang ang proteksyon ng aking personal na impormasyon.
- Paraan ng pagpapaalam ng mga resulta.
- Patakaran para sa pagtatago at paggamit ng mga sample pagkatapos ng pagsusuri.

Sumasang-ayon ka ba na lumahok sa pananaliksik na ito at sumailalim sa bagong mass screening test?

Oo Hindi

Taon _____ Buwan _____ Araw _____

Pangalan (magulang/tagapangalaga) _____

(relasyon _____)

Adres _____

Pangalan ng institusyong medikal kung saan ipinanganak _____

効の語版

Pormularyo sa Pagbawi ng Pagsang-ayon

Punong tagapanaliksik: Ginoong Tetsuya Ito, Propesor, Pediatrics, Fujita Health University Hospital

Binabawi ko ang aking pagsang-ayon sa paglahok sa pananaliksik na may pamagat na: "Pananaliksik ukol sa Pagpapalawak ng mga Sakit na Saklaw ng Mass Screening para sa mga Bagong Panganak,".

Taon _____ Buwan _____ Araw _____

Araw ng kapanganakan _____ (Taon _____ Buwan _____ Araw)

Pangalan (magulang/tagapangalaga) _____

Adres _____ 効の語版