

Explanation Sheet: Test for Inborn Errors of Metabolism

～Tungkol sa Inborn Errors of Metabolism Test ng Gifu Prefecture～

Ang Inborn Errors Metabolism Test ay mga test para sa mga bagong silang na sanggol 4 ~ 6 days old. Kahit na mukhang malusog, maaari silang magkaroon ng inborn na sakit. Maaaring maiwasan ang paglubha ng sakit o paglitaw ng mga kapansanan, atbp. kung maaga itong malaman at maagang magsimula ng paggagamot. Ang Inborn Errors of Metabolism Test ay mahalagang test upang malaman bago lumitaw ang mga sintomas ng naturang mga sakit upang masimulan agad ang mabisang paggagamot.

● Mga uri ng karamdaman na sinusuri

①	Congenital hypothyroid disease	Nagiging sanhi ng mga sintomas tulad ng naantala ang paglaki at pag-develop ng isip.	
②	Congenital adrenal hyperplasia disease	Nagdudulot ito ng dehydration at hindi magandang paglaki ng bata.	
③	Galactosemia	Nagdudulot ito ng mga sintomas tulad ng mabagal na pag-develop ng mental at motor; at cataract.	
④	Amino acid metabolism disorder	Phenylketonuria (PKU)	Nagdudulot ito ng mga sintomas tulad ng mabagal na pag-unlad ng mental at motor, kombulsyon at health condition na nakakaapekto sa kulay ng balat
⑤		Maple syrup urine disease (MSUD)	Nagdudulot ito ng mga sintomas tulad ng problema sa ulirat o kamalayan at kombulsyon.
⑥		Homocystinuria (HCU)	Nagdudulot ito ng mga sintomas tulad ng intellectual disability, psychological symptoms at problema sa istraktura ng buto.
⑦		Citrullinemia type I (CTLN1)	Ito ay karamdaman na nagdudulot ng ammonia, atbp. na maipon sa dugo at nagiging sanhi ng mga sintomas tulad ng kombulsyon, pagsusuka, at pinsala sa utak. Nagagamot ito sa medisina at diet.
⑧		Argininosuccinic aciduria (ASA)	
⑨	Organic acid metabolism disorder	Methylmalonic acidemia	Ito ay isang sakit kung saan naipon ang mga organikong acid sa katawan dahil sa isang karamdaman sa proseso ng metabolic ng mga amino acid. Maaari itong maging sanhi ng mga sintomas tulad ng kombulsyon at pagsusuka, at maaaring maging sanhi ng biglaang pagkamatay. Nagagamot ito sa medisina at diet.
⑩		Propionic acidemia	
⑪		Isovaleric acidemia (IVA)	
⑫		Methylcrotonylglycinuria (MCCD)	
⑬		Hydroxymethylglutaric aciduria (HMGA)	
⑭		Multiple carboxylase deficiency (MCD)	
⑮	Glutaric aciduria type 1 (GA1)		
⑯	Fatty acid metabolism disorder	Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) Deficiency	Ito ay isang sakit na pumipinsala sa proseso ng paggawa ng enerhiya. Maaari itong magpahina ng paggalaw ng kalamnan (muscle movement) at maging sanhi ng biglaang pagkamatay dahil sa low blood sugar. Nagagamot ito ayon sa patnubay sa pamumuhay (life style guidance) sa pag-inom ng gamot at maayos na energy intake.
⑰		VLCAD Deficiency	
⑱		Trifunctional Protein (TFP) Deficiency	
⑲		CPT1 Deficiency	
⑳		CPT2 Deficiency (Carnitine palmitoyltransferase 2)	

※Bilang karagdagan sa 20 sakit sa itaas, ang Inborn Errors Metabolism Test ay maaaring may ma-detect na pangalawang sakit (kakulangan ng CACT, systemic carnitine deficiency, glutaric acidemia type 2).

● Ano ang dapat maunawaan tungkol sa Test

- Importante na maagang matuklasan at magpagamot dahil ang mga sakit na ito ay isa sa mga sanhi ng problema sa utak at biglaang pagkamatay ng sanggol kung nagkaroon ng ubo at sipon ang sanggol.
- Ang mga banayad na karamdaman na hindi nangangailangan ng paggamot ay maaaring matuklasan. Lalo na sa mga mild na kaso, may posibilidad na hindi ito mapansin sa dugo ng bagong silang (neonatal blood).
- Kung lumitaw ang sintomas ng sakit kaagad pagkatapos ng kapanganakan ng sanggol, may posibilidad na hindi umabot ang test result.
- Kahit na ang degree ng disability ay maaaring mapagaan depende sa degree ng karamdaman, lalo na sa mga malubhang kaso, ang epekto ng paggamot ay maaaring hindi sapat.
- May posibilidad na kung natuklasan ang mild abnormality sa neonatal period, ang test result ay maaaring maging normal sa kalaunan.

Application Form para sa Inborn Errors of Metabolism Test

To: Director o Attending Physician ng Medical Institution

Nabasa ko ang "Explanation Sheet: Test for Inborn Errors of Metabolism" at nakatanggap ng paliwanag mula sa medical institution upang maunawaan ang test tungkol sa inborn error ng metabolism at ang paghawak ng personal na impormasyon. Kaya para sa test ng aming bagong silang na sanggol, kami ay

Mag-aapply.

Hindi mag-aapply.

(※Mangyaring bilugan ang alinman.)

Petsa ng Aplikasyon	Taon_____ Buwan_____ Araw_____
Address	
Telepono	() — ※Siguraduhing ilagay ang numerong maaaring matawagan.
Pangalan ng Magulang/Guardian	

※Kung uuwi ka (new mother) sa sariling bansa o hometown mo para malapit sa iyong mga magulang pagkatapos manganak, punan ang impormasyon sa ibaba.

Hometown Address	
Telepono	() —

● Paano mag-apply para sa Test

Punan ang mga kinakailangan sa application form, tatakan ng selyo, at isumite ito sa inyong institusyong medikal.

● Test Fee

Kung gagawin ang test sa isang medical institution sa loob ng Gifu Prefecture, ang Prepektura ng Gifu ang sasagot sa gastos, ngunit sariling gastos ang pagpakuha ng blood sample at pagpapadala nito. (Kung residente ng Gifu Prefecture ngunit nanganak/manganganak sa isang medical institution sa ibang Prepektura, maaari mong ipa-test ang sanggol ayon sa sistema ng prepektura. Mangyaring makipag-ugnay sa prepektura o lungsod na mayroong hurisdiksyon sa address ng medical institution kung saan ka nanganak/manganganak.)

● Paraan ng test

Sa medical institution kung saan ipinanganak ang sanggol ay kukuha ng kaunting dugo mula sa talampakan ng sanggol, 4 hanggang 6 na araw pagkapanganak. Ang blood sample ay ipapadala mula sa medical institution kung saan nanganak sa isang specialized testing institution (Gifu Prefectural Public Health Testing Center) para sa testing.

● Paano kokontakin para sa resulta ng Test

Malalaman ang resulta ng test mula sa iyong doktor. Huwag kalimutan isulat ang resulta ng test sa Maternal and Child Health Handbook (*Boshi Kenko Techo*). Ang pamamaraan at oras ng pagpapaliwanag ng mga resulta ay magkakaiba, depende sa medical institution, kaya't mangyaring i-tsek ito.

● Tungkol sa resulta ng Test ~ Pagkakaiba ng "re-test" (muling eksaminasyon) at "detalyadong eksaminasyon"

■ Ano ang Re-test • • •

Ito ay isang eksaminasyon na isasagawa muli kung sakaling ang unang test ay hindi matukoy na normal. Gagawin ito sa medical institution kung saan ka nanganak.

■ Ano ang Confirmatory Test (detalyadong eksaminasyon) • •

Kung pinaghihinalaang may sakit sa unang test o sa re-test, magsagawa ng mas detalyadong eksaminasyon. Kung kailangan ng confirmatory test, sundin ang mga tagubilin ng iyong doktor, tulad ng agad na pagpunta sa confirmation testing medical institution (pediatrics). Hindi lahat ng mga sanggol na sumailalim sa confirmation test ay nasusuri na may karamdaman, at ang rate ng na-diagnose na may sakit ay halos isa sa tatlong mga sanggol na sumailalim sa confirmation test. Sa mga bihirang kaso, maaaring matagpuan ang isang karamdaman ng magulang (asymptomatic).

■ Suporta kung kinakailangan ang Confirmatory Test

Kung kinakailangan ng Confirmatory Test, ipagbi-bigay alam ito ng Gifu Prefectural Public Health Inspection Center sa Gifu Prefectural Government Mother and Child Health Management Division at Jurisdiction Health Center, at iinterbyuhin ng nars ng Public Health Center ukol sa pisikal na kalagayan ng inyong sanggol. Mangyaring makipag-ugnay sa amin kung mayroon anumang mga alalahanin.

■ Pangangasiwa ng personal na impormasyon

Ang Prepektura ng Gifu, ay nagtatag ng mga mangongolekta at pag-aaralan ang mga resulta ng eksaminasyon, mga resulta sa confirmatory test, at katayuan sa suporta sa medikal na paggamot upang suriin ang bisa ng test kung posibleng mapagkakatiwalaan na makita ang mga may sakit na sanggol at maiugnay ang mga ito sa naaangkop na paggamot. Sisiyasatin ito ng Examination Committee para sa Inborn Errors of Metabolism.

Bilang karagdagan, ang personal na impormasyon tulad ng pangalan ng mga sanggol at tagapag-alaga na nakuha sa pamamagitan ng pagpapatupad ng mga eksaminasyon at suporta pagkatapos ng eksaminasyon ay mahigpit na pamamahalaan alinsunod sa Gifu Prefecture Personal Information Protection Ordinance.

● Kung ang eksaminasyon ay nagpapakita na may sakit • • •

Gagamitin ito ng Pediatrician na Espasyalista sa mga Metabolic Disorders at Endocrine Diseases, para sa ilang mga karamdaman, ang mga gastos sa medisina ay maaaring suportahan sa ilalim ng Pediatric Chronic Specific Illness Medical Expenses Subsidy Program, kaya't mangyaring kumunsulta sa iyong doktor.

