

IBUKI 通信

発行：
NPO 法人 IBUKI
(福岡大学医学部小児科内)
092-801-1011

■お問い合わせは下記へお願い致します。
一般財団法人化学及血清療法研究所
臨床検査センター
096-345-7847

ごあいさつ



平素はライソゾーム病の有料パイロットスタディにご高配を賜り、厚くお礼申し上げます。お陰さまで、2014年7月に検査を開始以来、1年2ヶ月が経過し、福岡市域や筑豊地区を中心とした45の分娩取扱い施設で14,400名の新生児の検査を行うことができました。

ライソゾーム病は、ライソゾーム内の酸性分解酵素の遺伝的欠損により、ライソゾーム内に大量の脂質、あるいはムコ多糖などを蓄積し、種々な症状を呈する疾患群であり、ファブリー病やポンペ病など31疾患が指定難病の対象となっています。

ファブリー病やポンペ病などの患児が早期に見つかり、適切な治療や生活環境を整えることで、病気の進行を遅らせ、日常生活におけるQOLの改善が期待できます。患者さんが埋もれることなく検査で見つかることを願いつつ、検査状況の報告をさせていただきます。

NPO法人 IBUKI 理事長 廣瀬伸一
(福岡大学医学部小児科 主任教授)

患者と家族の会主催のセミナーご報告

一般社団法人「全国ファブリー病患者と家族の会」(別称:ふくろうの会)主催の「九州・沖縄ブロック福岡オープンセミナー2015」が、平成27年2月1日(日)福岡大学病院にて開催されました。本セミナーは日本を代表する専門家の先生方や厚生労働省の小児慢性特定疾病対策の専門官のご講演があり、更に直接関係者へ質問や確認ができる場として、多くに方々が真剣かつ積極的に参加されていました。



ファブリー病

従来、典型的なファブリー病は稀な疾患と考えられており、その頻度は4万人に1人程度とされていましたが、井上¹⁾は7千人に1人(3/21,170)と報告しています。患者の多くは青年期以降に発症する成人型で、今後、定期的な検査が必要です。

成人型のファブリー病では、心臓や腎臓に症状が出ることが知られており、鹿児島大学医学部・歯学部附属病院を受診した心臓肥大の患者さんの3%がファブリー病であったとの報告があります。海外においては、台湾での新生児に対するスクリーニングの結果、男児の1,250~1,370人に1人がファブリー病であり、その80%以上に心臓肥大の患者さんで報告された遺伝子異常を認めることが明らかとなっています。これらの結果から、ファブリー病はこれまで考えられていたよりも高い頻度で存在すると考えられます。

また、慢性血液透析患者におけるスクリーニングでは、男性透析患者の0.2~1.2%がファブリー病であったと報告されています。

1) Inoue T., et al. Newborn screening for Fabry disease in Japan: prevalence and genotypes of Fabry disease in a pilot study. Journal of Human Genetics (2013) 58, 548-552

ポンペ病

ポンペ病についても、従来4万人に1人程度の頻度とされています。

また、海外においては、乳児型はアフリカ系アメリカ人および中国人で頻度が高く、成人型はオランダ人に多いことが報告されています。

実施状況

本 検査は、福岡県産婦人科医会の福岡ブロック会や筑豊ブロック会のご支援と福岡県内45の分娩取扱い施設のご協力をいただきながら、2014年7月に開始以来、2015年8月末までに14,400名の新生児を検査いたしました。

ファブリー病スクリーニングでは精密検査が必要となった児は8名で、4名がファブリー病、1名が異常なしと診断され、1名が里帰り出産で不明、2名が精査中です。

ポンペ病スクリーニングでは精密検査が必要となった児は10名で、7名は解析対象者(確定数ではない。遺伝子解析を必要とする対象者。)ではないと診断され、1名が精査中、2名が精査医療機関に確認中です。

ファブリー病スクリーニング

福岡県	研究項目受検数	要精密数	確定数	発見頻度
2014年度(7月~3月)	8,487	5	3	1/2,829
2015年度(4月~8月)	5,913	3	1	1/5,913

患者発見頻度: 1/3,600 (14,400名検査、4名発見)

ポンペ病スクリーニング

福岡県	研究項目受検数	要精密数	解析対象者数※	発見頻度
2014年度(7月~3月)	8,487	8	0	—
2015年度(4月~8月)	5,913	2	?	—

※解析対象者数: 確定数ではない。遺伝子検査を必要とする症例。

患者の頻度

保護者様のご負担費用内訳

項目	費用(円)
説明・指導料等 (産科医療機関)	1,500~2,000
事業啓発料 (特定非営利活動法人 IBUKI 福岡大学病院小児科内)	300
研究事業協力費 (一般社団法人 日本小児先進治療協議会 熊本大学病院小児科内)	300
事務手数料 (化血研)	540
計	2,640~3,140



新しい新生児スクリーニングを開始しました。

ライソゾーム病 検査を受けましょう

早期発見することにより治療が可能です！

酵素異常や欠損により
発症する疾患で
難病に指定されています。
新生児マス・スクリーニング
ろ紙血の一部使用で
**赤ちゃんへの追加の
採血負担はありません。**

検査の申し込みは当院まで

診断機関：福岡大学病院（小児科）九州大学病院（小児科）（ ）

実施主体：NPO法人 IBUKI（福岡大学病院 小児科）