

ライソゾーム通信

発行：
一般社団法人
日本小児先進治療協議会
(熊本大学医学部小児科内)
096-373-5188
■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。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、肝臓・脾臓の腫脹、骨変形、中枢神経障害など、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。

難病であるライソゾーム病患者が早期に見つかり、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。

一般社団法人日本小児先進治療協議会 代表理事 遠藤文夫
(熊本大学医学部小児科 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。



実施状況

熊本県における検査数、要精密検査数、患児数

本 検査は、熊本県産婦人科医会のご支援と熊本県内49の分娩取り扱い施設のご協力をいただきながら実施しております。

ファブリー病スクリーニングは2006年8月に開始以来、2015年8月末までの累計検査数は157,014名で、精密検査が必要になった児が52名でした。精査の結果20名がファブリー病、32名が異常なしと診断されました。

ポンペ病スクリーニングは2013年4月に開始以来、2015年8月末までの累計検査数は41,002名で、精密検査が必要になった児が66名でした。精査の結果9名の解析対象者(確定数ではない。遺伝子解析を必要とする対象者。)を発見しています。

ファブリー病スクリーニング

熊本県	公費検査数	研究項目受検数	同意率	要精密数	確定数	発見頻度
2013年度	17,469	17,128	98.0%	3	2	1/8,564
2014年度	17,290	16,801	97.2%	10	3	1/5,600
2015年度 (4月~8月)	7,262	7,073	97.4%	1	1	1/7,073

患者発見頻度: 1/7,851 (157,014名検査、20名発見)

ポンペ病スクリーニング

熊本県	公費検査数	研究項目受検数	同意率	要精密数	解析対象者数※	発見頻度
2013年度	17,469	17,128	98.0%	27	2	—
2014年度	17,290	16,801	97.2%	33	6	—
2015年度 (4月~8月)	7,262	7,073	97.4%	6	1	—

※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

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、井上ら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・歯学部付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

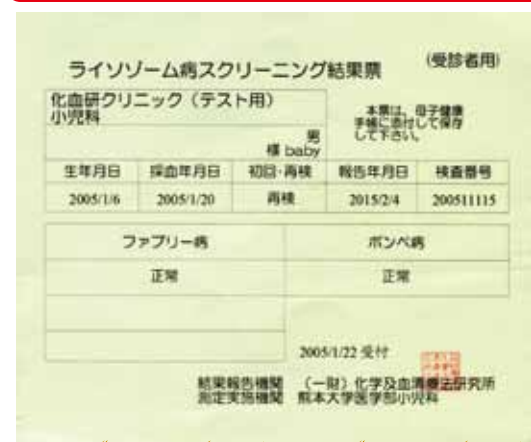


ポンペ病

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。

母子健康手帳貼付



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：熊本大学病院（小児科）

実施主体：日本小児先進治療協議会（熊本大学病院 小児科）