

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

近年、一部のライソゾーム病に対する酵素補充療法による早期治療によりQOLの向上に効果を上げています。しかし、ライソゾーム病の診断は経験の多い医師でも難しいものです。そこで、2006年8月からファブリー病検査、2013年4月からポンペ病検査のスクリーニングを開始し、熊本県内53の分娩取扱い施設のご協力をいただいている状況でございます。本検査は、一般社団法人日本小児先進治療協議会(熊本大学小児科内)が実施していますが、熊本県産婦人科医会や一般財団法人化学及血清療法研究所にご協力いただき、また、血液ろ紙の使用では熊本県及び熊本市のご了解をいただいております。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を受けられることを期待してやみません。

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)

疑い＝患者ではない

ファブリー病とポンペ病のスクリーニング検査は、ろ紙血液中の酵素活性を測定する方法により行われます。患者では、これらの酵素の遺伝子に変異があり酵素活性が低値を示しますが、正常児でも希に低値を示す例があります。要精密児＝患者ではありません。要精密児については、精密検査を行って診断を確定します。

九州先天代謝異常症 診療ネットワーク会議 (併催 第4回九州新生児スクリーニング研究会) のご案内

日時:平成27年5月9日(土)
12時～17時(予定)
会場:熊本大学医学部
山崎記念館

※本会議は、先天代謝異常症の研究や治療等に関わる先生方、自治体、検査機関など多くの方々に参加していただいています。興味をお持ちの皆様、の参加をお待ちしています。



ファブリー病



精密医療機関にて、白血球と血漿中の α ガラクトシダーゼ活性を測定します。通常、患者は正常児の10%以下の活性です。尿中のグロボトリアオシルセラミド(GL-3)を定性、定量することも補助的診断に有用です。ファブリー病の原因遺伝子である α ガラクトシダーゼ遺伝子は、X染色体上にあります。従ってX染色体を1本しか持たない男児の場合、診断は比較的容易です。一方、X染色体を2つ持つ女児の場合、通常、対立遺伝子の一方は正常(「ヘテロ接合」と言う)なので「酵素活性は正常」の症例も多くあり、最終的には遺伝子検査を行います。

ポンペ病



精密医療機関にて、血液検査(高CK、軽度肝機能障害、血清BNP高値)と心エコー(心筋壁の肥厚)、心電図(高いP波、短いPR間隔、QRS高電位差)など心筋症の検査を行います。確定診断は、リンパ球又は皮膚繊維芽細胞での酸性 α グルコシダーゼ活性の低下、遺伝子検査及び筋生検でグリコーゲンの蓄積を調べることにより行います。

実施状況

1 熊本県における検査数、要精密検査数、患児数

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2月末までの累計検査数は148,614名で、精密検査が必要となった児が49名でした。精査の結果18名がファブリー病、31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2月末までの累計検査数は33,388名で、精密検査が必要となった児が60名でした。精査の結果7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	研究項目受験数	同意率	要精密数	確定数	発見頻度
2013年度 (4月～3月)	17,469	17,128	98.0%	3	2	1/8,564
2014年度 (4月～2月)	15,919	15,474	97.2%	8	2	1/7,073

患者発見頻度(累計): 1/8,256 (148,614名検査、18名発見)

ポンペ病スクリーニング

熊本県	公費検査数	研究項目受験数	同意率	要精密数	解析対象者数※	発見頻度
2013年度 (4月～3月)	17,469	17,128	98.0%	27	2	—
2014年度 (4月～2月)	15,919	15,474	97.2%	33	5	—

※解析対象者数: 確定数ではない。遺伝子解析を必要とする症例。

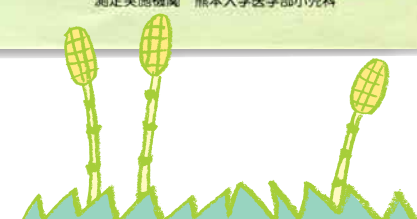
2 福岡県でも検査を開始

熊本県に加え、福岡県でもNPO法人IBUKI(福岡大学小児科内)が実施主体となり、福岡ブロック会(2014年7月から)、筑豊ブロック会(2015年2月から)などの分娩取扱い施設でも段階的に検査が開始されています。

精密検査

母子健康手帳貼付

ライソゾーム病スクリーニング結果票 (受診者用)					
化血研クリニック(テスト用) 小児科			本票は、母子健康手帳に添付して保存して下さい。		
生年月日	採血年月日	初回・再検	報告年月日	検査番号	
2005/1/6	2005/1/20	再検	2015/2/4	200511115	
ファブリー病			ポンペ病		
正常			正常		
2005/1/22 受付					
結果報告機関 測定実施機関			(一財)化学及血清療法研究所 熊本大学医学部小児科		



新しい新生児スクリーニングを開始しました。

ライハザーム病 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 小児科内）