

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
(熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野内)
096-373-5188

■お問い合わせは下記へお願い致します。
(一財)化血研 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パイロット検査にご高配を賜り、厚くお礼申し上げます。これまで、熊本県内の分娩取扱い49施設様のご協力により、2006年にファブリー病検査を開始して以来、2013年に追加したポンペ病検査とあわせ、この10年間で30名の難病患者様の早期発見が叶いました。これらの患者様は、当院他にて適切にフォローされており、患者様ご自身はもとよりご家族の安心に繋がっていることに私共も意義を感じております。

次のステップといたしまして、2016年12月から、同じくライソゾーム病であり、比較的患者様が多く、かつ、酵素補充療法などの効果が期待できるゴーシェ病及びムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型(パイロット検査)の3項目の検査を追加したく、現在、開始に向けた準備を行っております。(右下にあります「ライソゾーム病患者の疾患別頻度」をご参照ください)これによりさらに多くの難病患者様を早期に発見することができ、早期治療による発症予防やQOLの改善が期待できます。

尚、新たに追加する検査は、現在と同様に公費で行われている先天性代謝異常等検査の採血用紙の一部を使用しますので、赤ちゃんの採血負担が増えることはございません。また、本検査を受けるかどうかは保護者が自由意思で決めていただくことができます。

検査項目追加の趣旨をご理解いただき、患者様が埋もれることなく検査で見つかり早期に適切な治療が受けられることを願っております。

一般社団法人日本小児先進治療協議会 代表理事 中村公俊
(熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野 准教授)

ご案内

熊本地震の影響により延期していました「ネットワーク会議2016」を開催いたします。本会議は、九州地区の医師、医療関係者に対して、新生児スクリーニングに関わる分野の事項を最新の知識とともに分かりやすく解説し、同時に地域の新生児スクリーニング対象疾患の診断と治療の知識を高めることを目的として開催されています。

九州先天代謝異常症診療ネットワーク会議2016

(併催第5回九州新生児スクリーニング研究会)

のご案内

日時：平成28年10月8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、先天代謝異常症に関わる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ご参加をお待ちしています。



病気の症状

ファブリー病



典型的なファブリー病では、幼児期以降もしくは学童期から生じる手足の傷み(四肢末端痛)や汗をかきにくいこと(低汗症や無汗症)、それによる体温の上昇が認められます。その後、蛋白尿や被角血管腫、20代になると角膜混濁、腎障害、脳血管障害、心肥大を認めるようになります。この他、難聴、下痢などの消化器症状、精神症状などが認められます。学童期までの典型的な症状を呈さず、成人期になり、心障害のみを認める心亜型や腎障害のみの腎亜型の遅発型もあります。ヘテロ接合体である女性患者では、無症状から重篤な臓器障害を有する症例まで、臨床症状は多彩です。

ポンペ病 (糖原病2型)



- 1) 乳児型：生後2ヶ月頃哺乳力低下、筋力低下が出現し、フロッピーインファントとなります。心肥大、巨舌、肝腫大を認めます。自然歴では、乳児型は18ヶ月までに全例が死亡します。死因は心機能障害、呼吸障害です。
 - 2) 遅発型(小児型・成人型)：小児型は生後6ヶ月～幼児期に発症し、筋力低下が徐々に進行します。2歳以降の発症例では心肥大症状は伴わないことが多く、呼吸不全や感染症を繰り返します。成人型は10歳以降に発症し、60歳代に気づかれる症例もあります。骨格筋の障害が主で、心筋障害はまれです。
- このように、遅発型の重症度には幅があります。遅発型の症状の主なものとしては、近位筋優位の筋力低下があげられます。骨格筋の症状として、運動が苦手である、脊柱側弯症、腰痛などが認められます。呼吸筋の障害のため、疲れやすい、息切れ、風邪をこじらせやすいなどの症状が認められます。

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の分娩取扱施設様のご協力、並びに保護者の方々のご理解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、2016年8月末までの累計検査数は165,216名で、精密検査が必要になった児が59名でした。精査の結果21名がファブリー病、38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、2016年8月末までの累計検査数は57,010名で、精密検査が必要になった児が82名でした。

ファブリー病スクリーニング

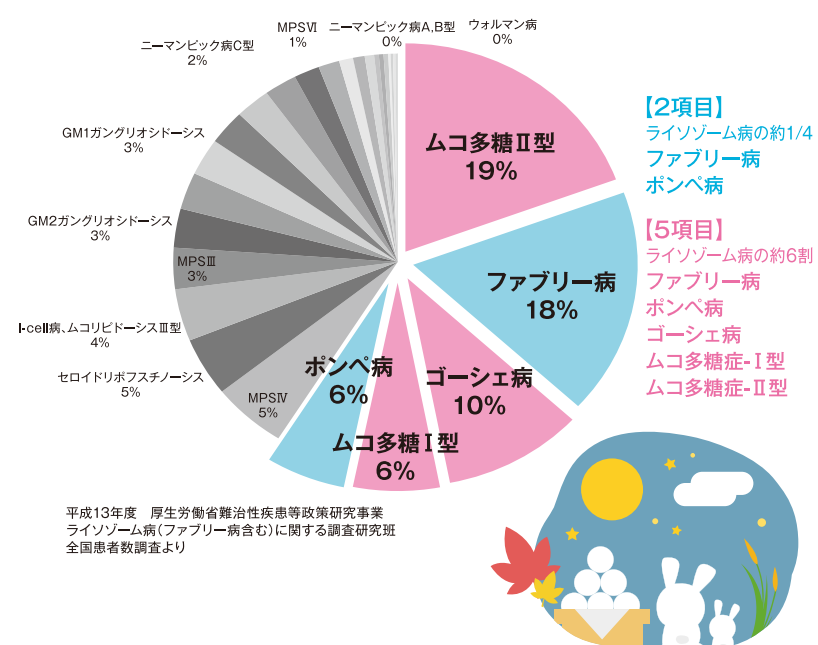
熊本県	公費検査数	研究項目受検数	同意率	要精密数	確定数	発見頻度
2013年度	17,469	17,128	98.00%	3	2	1/8,564
2014年度	17,290	16,801	97.20%	10	3	1/5,600
2015年度	17,088	16,615	97.23%	6	2	1/7,638
2016年度 (4月～8月)	6,656	6,466	97.15%	2	0	—

患者発見頻度：1/7,867 (165,216名検査、21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	発見頻度
2013年度	17,469	17,128	98.00%	27	—
2014年度	17,290	16,801	97.20%	33	—
2015年度	17,088	16,615	97.23%	14	—
2016年度 (4月～8月)	6,656	6,466	97.15%	8	—

ライソゾーム病患者の疾患別頻度



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）