

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。わが国では、ライソゾーム病は医療費助成対象の難病であり、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。難病情報センターの情報では、平成26年度のライソゾーム病患者数(特定疾患医療受給者証所持者数)は1,016名となり、前年度より94名増えています。

ファブリー病やポンペ病などの治療において、酵素補充療法(ERT)により日常生活におけるQOLの改善が見込めるようになったことは大きな進歩ですが、早期発見、早期治療を行わないとERTの最大限の効果を得ることができないため、新生児期における検査が非常に重要となります。難病対策の基本である新生児でのライソゾーム病検査を年間数万の規模で行えているのは、現在のところ国内では熊本県と福岡県の一部のみであり、先進的な取り組みです。

患者さん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 中村公俊
(熊本大学医学部小児科 准教授)

ご案内

新生児スクリーニングの対象疾患の診断や治療の進歩は著しく、専門医、小児科医、産婦人科医、家族などにおける情報の交換がより必要とされています。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5月21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参加をお待ちしています。



ファブリー病



ファブリー病は、細胞内の小器官であるライソゾームの中でスフィンゴ糖脂質の分解を行う酵素のひとつである α -ガラクトシダーゼAをつくる遺伝子の異常により α -ガラクトシダーゼA酵素の活性が欠損または低下することにより生じます。この α -ガラクトシダーゼAの酵素活性異常により、スフィンゴ糖脂質、特にグロボトリアオシルセラミドという物質が分解されずに、臓器の細胞に進行性に蓄積します。

典型的ファブリー病では、 α -ガラクトシダーゼA活性は欠損しており、心臓、腎臓、血管、皮膚、角膜、神経などの全身の臓器にスフィンゴ糖脂質の蓄積が生じ、多臓器障害を起こします。

これに対し、心ファブリー病では、 α -ガラクトシダーゼA活性はわずかながらも残存しており、主に心臓にスフィンゴ糖脂質が蓄積し、心臓機能障害が生じます。心ファブリー病で、臓器障害がなぜ心臓に局限しているのかはまだ明らかではありません。

ポンペ病



ポンペ病(糖原病2型)は、グリコーゲンの分解を行う酵素のひとつである酸性 α -グルコシダーゼをつくる遺伝子の異常により酸性 α -グルコシダーゼ活性が欠損または低下することにより生じます。グリコーゲンをグルコースに分解できず、ライソゾームの中にどんどん蓄積していきます。その結果、ライソゾームが膨らみ、まわりの筋肉の動きが悪くなります。なかでも骨格筋、心筋および平滑筋が主に障害されます。

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、2016年2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56名でした。精査の結果21名がファブリー病、35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2月末までの累計検査数は49,204名で、精密検査が必要になった児が74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～2月)	15,704	15,275	97.3%	5	2	1/7,638

患者発見頻度：1/7,867(165,216名検査、21名発見)

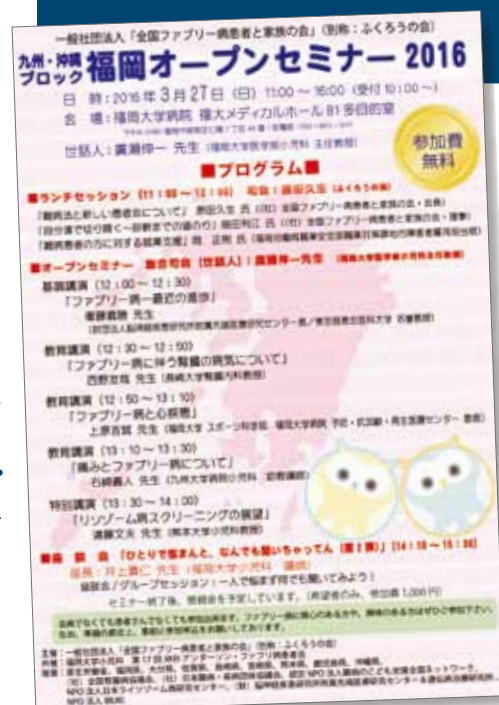
ポンペ病スクリーニング

熊本県	公費検査数	研究項目受検数	同意率	要精密数	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～2月)	15,704	15,275	97.3%	14	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。

病気の原因

患者と家族の会主催のセミナーのご案内



《お問合せ先》

キタメディア・アソシエイト(株)
電話080-5720-2085
FAX03-4400-5954



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）