

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、2013年からポンペ病検査、更に2016年12月から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項目の検査を追加することができました。

細胞の中にあるライソゾームには数多くの分解酵素が存在し、細胞内でいらなくなったタンパク質、脂肪、糖などを分解し、排出しています。この分解酵素の一つが先天的に欠損しているために起こる病気がライソゾーム病と呼ばれ、種々な症状を呈する疾患群であり、現在60種の疾患が知られています。

また、ライソゾーム病は同一疾患でも病型によって症状は異なりますが、心臓肥大の患者様の3%が成人型のファブリー病であったという報告や、慢性血液透析患者におけるスクリーニングでは、男性透析患者様の0.2~1.2%がファブリー病であったという報告もあり、病気が見過ごされている可能性がある方も数多く見受けられます。

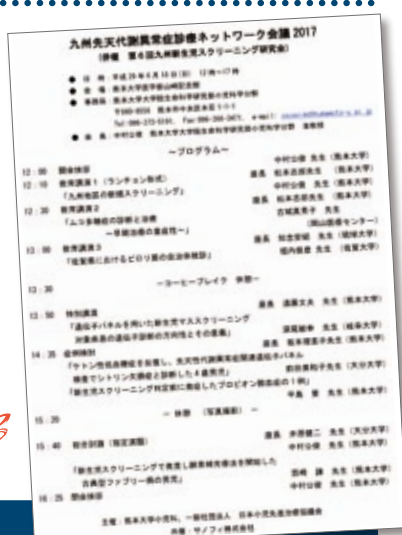
患者様の中には、なかなか診断がつかず対症療法のみが継続されていたり、何年もかけて病院をいくつも回り、やっと専門医にたどり着いた方もおられます。患者様が埋もれることなく検査で見つかり早期に適切な治療が受けられることを願いつつ、検査状況の報告をさせていただきます。

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
(熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野 教授)

ご報告

「ネットワーク会議2017」が開催されました

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



病気の分類

ムコ多糖症は7つの病型を含む疾患群の総称です。体内のムコ多糖を分解するライソゾーム酵素(Ⅰ型は α -L-iduronidase、Ⅱ型はIduronate-2-sulfatase)が欠損することにより、全身にムコ多糖が蓄積し、全身性の多様な臨床所見を呈します。

ムコ多糖症Ⅰ型

発症時期、重症度から3つに分類されますが、それらの病型の境界は明瞭ではありません。

- 1) Hurler症候群:発症時期が最も早く、病態の進行も早い、重症型です。生直後から、特徴的な顔貌(大きい頭、前額の突出、巨舌)、胸郭の変形、肝脾腫、広範で体全体に広がる蒙古斑などを認めます。乳児期には、精神発達遅滞、心臓弁膜症、さいヘルニア、ソケイヘルニア、角膜混濁、関節可動域制限などが次第に明らかになります。乳幼児期は加成長を呈しますが、3歳ごろから成長が鈍化し、低身長に転じます。
- 2) Scheie症候群:発症時期が遅く、病態の進行も緩徐です。特徴的な顔貌、角膜混濁、緑内障、心臓弁膜症、関節可動域制限など全身症状が学童期以降に出現し加齢とともに進行しますが、知的障害を伴わないのが特徴的です。
- 3) Hurler/Scheie症候群:Hurler症候群とScheie症候群のほぼ中間の臨床像を示します。

ムコ多糖症Ⅱ型

- 1) 重症型:乳幼児期から発語の遅れなどの中枢神経症状に気づく場合が多く、6~7歳をピークに発達の退行がはじまり、徐々に進行します。成長障害、骨関節症状、呼吸器症状なども進行します。従来は10歳代で亡くなることもありましたが、酵素補充療法、造血幹細胞移植、対症療法の進歩などにより、生命予後は改善しています。

- 2) 軽症型:幼児期の関節拘縮が初発症状である場合が多く、知的には正常に発達しますが、成長障害、骨関節症状、弁膜症、視力・聴力低下などの症状は徐々に進行します。やはり、酵素補充療法などの進歩により、身体機能が維持されQOLは改善しています。

- 3) 中間型:重症型と軽症型の間には様々な程度の症状を有する、中間型の患者さんも存在されます。

実施状況

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、2017年8月末までの累計検査数は188,552名で、精密検査が必要になった児が65名でした。精密検査の結果22名がファブリー病、43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、2017年8月末までの累計検査数は72,540名で、精密検査が必要になった児が85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	98.0%	3	2	1/8,564
2014年度	17,290	16,801	97.2%	10	3	1/5,600
2015年度	17,088	16,615	97.2%	6	2	1/8,308
2016年度	15,920	15,457	97.1%	7	1	1/15,457
2017年度 (4月~8月)	6,786	6,539	96.4%	1	0	—

患者発見頻度:1/8,571(188,552名検査、22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	98.0%	27	—
2014年度	17,290	16,801	97.2%	33	—
2015年度	17,088	16,615	97.2%	14	—
2016年度	15,920	15,457	97.1%	10	—
2017年度 (4月~8月)	6,786	6,539	96.4%	1	—

新規検査項目の実施状況

2016年12月より、ゴーシェ病及びムコ多糖症Ⅰ・Ⅱ型(パイロット検査)の3項目を追加し、検査を実施しております。

2016年12月の開始以来、2017年8月末までに、ゴーシェ病は累計検査数11,346名で精密検査が必要となった児は0名、ムコ多糖症Ⅰ型は累計検査数11,337名で精密検査が必要となった児は1名、ムコ多糖症Ⅱ型は累計検査数11,337名で精密検査が必要となった児は4名でした。

ゴーシェ病スクリーニング

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
2016年度 (12月~3月)	5,233	4,807	91.9%	0	—
2017年度 (4月~8月)	6,786	6,539	96.4%	0	—

ムコ多糖症Ⅰ型(MPS1)スクリーニング(パイロット検査)

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
2016年度 (12月~3月)	5,233	4,801	91.7%	1	—
2017年度 (4月~8月)	6,786	6,536	96.3%	0	—

ムコ多糖症Ⅱ型(MPS2)スクリーニング(パイロット検査)

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
2016年度 (12月~3月)	5,233	4,801	91.7%	2	—
2017年度 (4月~8月)	6,786	6,536	96.3%	2	—

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：熊本大学医学部附属病院（小児科）

実施主体：日本小児先進治療協議会（熊本大学医学部附属病院（小児科））