

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年にポンペ病検査を追加し、この度11年目を迎えることが出来ました。病気が見つかった患者様は、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。

また、2016年12月より熊本県内において、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型及びⅡ型(パイロット検査)の3項目の検査を、熊本県産婦人科医会および県内分娩取扱い49施設様のご理解、ご協力のもと開始致しました。

追加となった3項目疾患もあわせ、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
(熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野 准教授)

ご案内

新生児スクリーニングの対象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、家族などの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わかりやすく解説し、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を高めることを目的とし開催されます。

九州先天代謝異常症診療ネットワーク会議2017のご案内

(併催 第6回九州新生児スクリーニング研究会)

日時：平成29年6月18日(日)
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。

患者と家族の会主催のセミナーのご報告

《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



病気の症状

ゴーシェ病

肝腫大や骨症状が主な症状となります。神経症状の有無と重症度によりⅠ、Ⅱ、Ⅲ型に分類されます。

- 1)Ⅰ型：非神経型。発症時期、骨症状の有無、肝脾腫の程度において幅広い症状をしめします。
- 2)Ⅱ型：神経型。乳児期に発症し肝脾腫に加え発達遅滞、けいれんなどの神経症状を伴い急速に神経症状が進行します。
- 3)Ⅲ型：神経型。神経症状を伴うⅡ型よりもその程度は軽度で進行が緩徐です。Ⅲ型は更に3つの亜型に分類されます。Ⅲa型は古典的なⅢ型の病型で肝脾腫に加え若年発症の神経症状を示します。Ⅲb型はより早期に発症し重篤な臓器症状を呈します。Ⅲc型は水頭症、角膜混濁、心弁膜石灰化など症状を呈します。

海外と異なり日本人患者ではⅡ型とⅢ型の神経型ゴーシェ病患者が全体の半分以上(約60%)を占めると報告されており、またⅠ型からⅢ型に移行する症例もあります。



実施状況

熊本県における検査数、要精密者数、患者数

本 検査は、熊本県産婦人科医会のご支援と熊本県内49の分娩取扱い施設のご協力、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2月末までの累計検査数は180,799名で、精密検査が精密検査が必要となった児は63名でした。精密検査の結果22名がファブリー病、41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2月末までの累計検体数は64,787名で、精密検査が必要となった児は84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	研究項目受検査数	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(4月～2月)	14,648	14,243	97.2%	6	1	—

患者発見頻度：1/8,218(180,799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	研究項目受検査数	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(4月～2月)	14,648	14,243	97.2%	10	—

新規検査項目の開始

熊 本県産婦人科医会と熊本県内の分娩取扱い施設のご理解、ご協力のもと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月以来、2017年2月末までに、ゴーシェ病は累計検査数は3,593名、精密検査が必要となった児は0名、ムコ多糖症Ⅰ型は累計検査数は3,592名、精密検査が必要となった児は0名、ムコ多糖症Ⅱ型は累計検査数は3,592名、精密検査が必要となった児は2名でした。

ゴーシェ病スクリーニング

	公費検査数	研究項目受検査数	同意率	要精密数	発見頻度
2016年度(4月～2月)	3,961	3,593	90.7%※	0	—

ムコ多糖症Ⅰ型(MPS1)スクリーニング(パイロット検査)

	公費検査数	研究項目受検査数	同意率	要精密数	発見頻度
2016年度(4月～2月)	3,961	3,592	90.7%※	0	—

ムコ多糖症Ⅱ型(MPS2)スクリーニング(パイロット検査)

	公費検査数	研究項目受検査数	同意率	要精密数	発見頻度
2016年度(4月～2月)	3,961	3,592	90.7%※	2	—

※12/1出生児(受付は12/6受付以降)より検査開始したため、見かけ上低く算出されています(母数は12/1～2/28受付検体数)。

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年にポンペ病検査を追加し、この度11年目を迎えることが出来ました。病気が見つかった患者様は、当院他に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。

また、2016年12月より熊本県内において、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型及びⅡ型(パイロット検査)の3項目の検査を、熊本県産婦人科医会および県内分娩取扱い49施設様のご理解、ご協力のもと開始致しました。

追加となった3項目疾患もあわせ、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
(熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野 准教授)

ご案内

新生児スクリーニングの対象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わかりやすく解説し、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を高めることを目的とし開催されます。

九州先天代謝異常症診療ネットワーク会議2017のご案内

(併催 第6回九州新生児スクリーニング研究会)

日時：平成29年6月18日(日)
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参加をお待ちしています。

患者と家族の会主催のセミナーのご報告

《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

病気の症状

ゴーシェ病

肝腫大や骨症状が主な症状となります。神経症状の有無と重症度によりⅠ、Ⅱ、Ⅲ型に分類されます。

- 1)Ⅰ型：非神経型。発症時期、骨症状の有無、肝脾腫の程度において幅広い症状を示します。
- 2)Ⅱ型：神経型。乳児期に発症し肝脾腫に加え発達遅滞、けいれんなどの神経症状を伴い急速に神経症状が進行します。
- 3)Ⅲ型：神経型。神経症状を伴うⅡ型よりもその程度は軽度で進行が緩徐です。Ⅲ型は更に3つの亜型に分類されます。Ⅲa型は古典型Ⅲ型の病型で肝脾腫に加え若年発症の神経症状を示します。Ⅲb型はより早期に発症し重篤な臓器症状を呈します。Ⅲc型は水頭症、角膜混濁、心弁膜石灰化など症状を呈します。

海外と異なり日本人患者ではⅡ型とⅢ型の神経型ゴーシェ病患者が全体の半分以上(約60%)を占めると報告されており、またⅠ型からⅢ型に移行する症例もあります。



実施状況

熊本県における検査数、要精密者数、患者数

本 検査は、熊本県産婦人科医会のご支援と熊本県内49の分娩取扱い施設のご協力、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2月末までの累計検査数は180,799名で、精密検査が必要となった児は63名でした。精密検査の結果22名がファブリー病、41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2月末までの累計検体数は64,787名で、精密検査が必要となった児は84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	研究項目受検査数	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 (4月～2月)	14,648	14,243	97.2%	6	1	—

患者発見頻度：1/8,218(180,799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	研究項目受検査数	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 (4月～2月)	14,648	14,243	97.2%	10	—

新規検査項目の開始

熊 本県産婦人科医会と熊本県内の分娩取扱い施設のご理解、ご協力のもと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月以来、2017年2月末までに、ゴーシェ病は累計検査数は3,593名、精密検査が必要となった児は0名、ムコ多糖症Ⅰ型は累計検査数は3,592名、精密検査が必要となった児は0名、ムコ多糖症Ⅱ型は累計検査数は3,592名、精密検査が必要となった児は2名でした。

ゴーシェ病スクリーニング

	公費検査数	研究項目受検査数	同意率	要精密数	発見頻度
2016年度 (12月～2月)	3,961	3,593	90.7%※	0	—

ムコ多糖症Ⅰ型(MPS1)スクリーニング(パイロット検査)

	公費検査数	研究項目受検査数	同意率	要精密数	発見頻度
2016年度 (12月～2月)	3,961	3,592	90.7%※	0	—

ムコ多糖症Ⅱ型(MPS2)スクリーニング(パイロット検査)

	公費検査数	研究項目受検査数	同意率	要精密数	発見頻度
2016年度 (12月～2月)	3,961	3,592	90.7%※	2	—

※I/11出生児(受付はI/2/6受付以降)より検査開始したため、見かけ上低く算出されています(母数はI/1～2/28受付検体数)。