

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
http://www.nihonsyouni.jp
■お問い合わせは下記へお願い致します。
KMバイオロジクス(株)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。各検査を開始以来、診断に至った患者様並びに経過観察中の子どもさんは当院他にて適切にフォローされており、患者様や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。

ライソゾーム病は、希少疾患であり患者数は少ないものの、症状が発現する臓器が多岐にわたる上、特異的な症状がほとんどないため発見が難しく、診断にたどり着けないケースが多いと推定されます。今後も、精度の高い検査法並びに効果的な治療法があり、病気が発症する前に見つけると治療効果を高め、症状を事前に予防したり、重い障害を防ぐことができる疾患に対して、新生児スクリーニングに組み込めないか検討を進めてまいります。

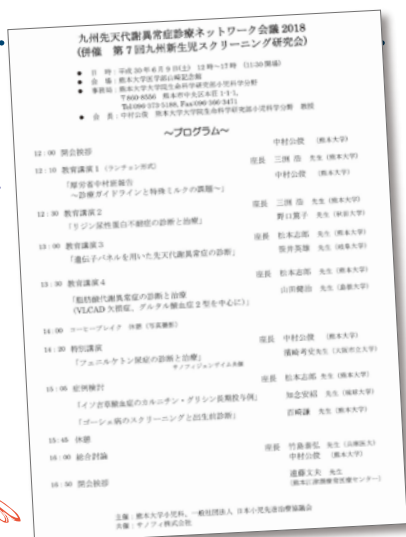
患者様が埋もれることなく検査で見つかり早期に適切な治療が受けられることを願いつつ、検査状況の報告をさせていただきます。

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2018」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ご参加をお待ちしています。



ムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型の症状

体内のムコ多糖を分解するライソゾーム酵素が欠損することにより全身にムコ多糖が蓄積し、多様な臨床症状を呈します。

Ⅰ型:Hurler/Scheie症候群

発症時期、重症度から3病型に分類されますが、境界は明瞭ではありません。

〈Hurler病〉生後6か月から2歳ごろまでに発現し、病態の進行も早い重症型。生直後から特徴的顔貌(大きな頭、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。乳児期には精神運動発達遅滞、心臓弁膜症、角膜混濁、臍・鼠経ヘルニア、騒音呼吸などの全身症状を呈します。乳幼児期は、加成長を呈する症例が多いのですが、3-4歳以降は成長速度が低下し、低身長に転じます。

〈Scheie病〉5歳以降に発現することが多く、病態の進行も緩徐です。特徴的顔貌、角膜混濁、緑内障、閉塞性呼吸障害、心臓弁膜症、などの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。

〈Hurler/Scheie病〉3〜8歳ごろに発現し、Hurler病とScheie病のほぼ中間の臨床像を示します。

Ⅱ型:Hunter症候群

Hurler症候群と共通するムコ多糖症特有の症状・経過を示しますが、全般的に症状・所見は軽く、角膜混濁は原則としてみられません。

〈乳児期〉広範な蒙古斑・局所性蒙古斑、反復性の中耳炎、臍・鼠経ヘルニアが認められ、乳児期後半には身長、体重、頭囲が+2SDを超える例が多くあります。

〈幼児期〉加成長傾向を示します。特徴的顔貌(頭囲拡大、側頭・前頭の膨隆、鞍鼻など)アデノイド肥大、騒音呼吸、多毛、粗な皮膚を呈します。軟状の皮膚肥厚は本症に特徴的です。手指拘縮(鷲手)、脊椎後弯が認められるようになり、僧帽弁・大動脈弁閉鎖不全も出現します。

〈学童・思春期〉成長は学童期以降鈍化し、小学校高学年でほぼ停止します(重症型では最終身長は110〜130cm程度)。軽症型では、知的発達はほぼ正常ですが、QOLの低下で学業・就労が困難な例もあります。重症型では6-7歳をピークに退行を認める例が多くあります。

〈成人期〉軽症型では知能は保たれていますが、弁膜症、気道狭窄、難聴、視力障害などが進行してQOLが低下します。重症型では脳障害が進行し死亡する例が増えます。

出典:右記のホームページを参考にしました。 小児慢性特定疾病情報センター <http://www.shouman.jp>(2018年9月20日現在)

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の分娩取扱い施設様のご協力、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、2018年8月末までの累計検査数は204,175名で、精密検査が必要になった児は66名でした。精密検査の結果23名がファブリー病、43名は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、2018年8月末までの累計検査数は88,163名で、精密検査が必要になった児は88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	16,224	15,664	96.5%	2	1	1/14,402
2018年度 (4月〜8月)	6,715	6,498	96.8%	0	0	—

患者発見頻度: 1/8,877 (204,175名検査、23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	16,224	15,664	96.5%	3	—
2018年度 (4月〜8月)	6,715	6,498	96.8%	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、2018年8月までに、ゴーシェ病は累計検査数26,969名で精密検査が必要となった児は1名で、精密検査の結果ゴーシェ病と診断されました。ムコ多糖症Ⅰ型は累計検査数26,956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26,956名で精密検査が必要となった児は12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	確定数	発見頻度
2016年度 (12月〜3月)	5,233	4,807	91.9%	0	0	—
2017年度	16,224	15,664	96.5%	1	1	1/14,402
2018年度 (4月〜8月)	6,715	6,498	96.8%	0	0	—

患者発見頻度: 1/26,969 (26,969名検査、1名発見)

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%	0	—
2017年度	16,224	15,659	96.5%	1	—
2018年度 (4月〜8月)	6,715	6,496	96.7%	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	16,224	15,659	96.5%	6	—
2018年度 (4月〜8月)	6,715	6,496	96.7%	4	—

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））