

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講座内)
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スクリーニング検査にご高配を賜り、厚くお礼申し上げます。これまで熊本県内において2006年よりファブリー病検査を開始し、2013年からポンペ病検査、2016年12月からゴーシェ病及びムコ多糖症Ⅰ型・Ⅱ型検査を加え検査を行ってきました。病気が見つかった患者様は、当院他にて適切な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。

そして本年2月よりこれまでのライソゾーム病とは異なりますが、やはり治療法があり早期に見つけることで患者様のQOL改善が期待される重症複合免疫不全症と低ホスファターゼ症をパイロット検査として追加させて頂くことができました。検査開始に向けてご理解、ご協力頂きました熊本県産婦人科医会また県内分娩取扱い施設の皆様に心より感謝申し上げます。

追加となった2項目疾患もあわせ、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講座 教授)

ご案内

新生児スクリーニングが対象とする疾患の診断や治療の進歩は著しく、医療関係者、患者さんやそのご家族、自治体、検査機関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、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て開催されます。

九州先天代謝異常診療ネットワーク会議2019 (併催第8回九州新生児スクリーニング研究会)のご案内

日時:2019年6月9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いただいております。興味をお持ちの皆様のご参加をお待ちしています。



重症複合免疫不全症(SCID)、 低ホスファターゼ症(HPP)の紹介

2019年2月よりパイロット検査を開始した標記2疾患について概要をご紹介します。

重症複合免疫不全症 (Severe combined immunodeficiency : SCID)

免疫のいずれかの要素が破たんしたため、免疫が十分に機能できない状態を「免疫不全症」といい、この中で先天的な原因で起こるものを原発性免疫不全症といいます。重症複合免疫不全症(SCID)はこの原発性免疫不全症のなかでも最も重症な病気の一つです。無治療のままでは致死的な疾患となります。頻度は10万人に1~2人で稀な病気です。早期診断で根治的治療があります。

低ホスファターゼ症 (Hypophosphatasia : HPP)

組織非特異的アルカリホスファターゼ活性低下により骨の石灰化が障害される常染色体劣性または優性の遺伝性疾患です。症状としては骨の低石灰化、変形などあり重症度、発症時期などにより、6病型に分類されます。きわめて稀な疾患です。酵素補充療法が日本においても利用可能です。



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47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、2019年3月末までの累計検査数は212,797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、2019年3月末までの累計検査数は96,785名で、精密検査が必要になった児は89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	1/15,664
2018年度	15,662	15,120	96.5%	0	0	—

患者発見頻度:1/9,252(212,797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	15,662	15,120	96.5%	2	—

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、2019年3月末までに、ゴーシェ病は累計検査数35,591名で精密検査が必要となった児は2名で、精密検査の結果共に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35,580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35,580名で精密検査が必要となった児は16名でした。

なお、2019年2月より開始した重症複合免疫不全症及び低ホスファターゼ症の結果は次回よりご報告させていただきます。

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	1/15,664
2018年度	15,662	15,120	96.5%	1	1	1/15,120

患者発見頻度:1/17,776(35,591名検査、2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	15,662	15,120	96.5%	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%	8	—
2018年度	15,662	15,120	96.5%	6	—

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））