

IBUKI通信

発行：NPO法人 IBUKI
http://www.npoiibuki.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。福岡県にてこの2019年4月よりファブリー病、ポンペ病に合わせ比較的的患者が多いゴーシェ病及びムコ多糖症I型、II型を追加した5項目での検査を開始しました結果、122の分娩取扱施設にご参加いただいております。検査開始に向けてご理解、ご支援をいただきました福岡県産婦人科医会また分娩取扱施設の皆様にご心より感謝申し上げます。

ライソゾーム病においては、現在検査を行っている5疾患などに対する酵素補充療法が保険診療として行われるようになり、更に新しい治療法も進んでいる状況です。しかし、症状が進行してしまってから治療すると、治療の効果が限定されてしまうことがあります。発症前に見つけて治療を開始できれば、同じ治療をするにしても患者さんが受ける治療の効果・メリットは大きく違うと感じます。

4月開始早々にムコ多糖症II型疑い児が見つかり、当院にて確定診断をし治療を開始した事例が発生致しました。患者様が埋もれることなく早期発見され早期治療となりましたことは幸いでございました。早期診断・早期治療により、日常生活におけるQOLが改善さ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。

NPO法人IBUKI理事長 廣瀬 伸一
(福岡大学医学部小児科 主任教授)

患者と家族の会主催セミナーのご報告

一般社団法人「全国ファブリー病患者と家族の会」(別称：ふくろうの会)主催の「九州ブロック福岡オープンセミナー2019」が、令和元年6月16日(日)福岡大学病院にて開催されました。ふくろうの会は、難病医療推進を通じ、患者と家族が一体となって医療の発展と向上に寄与し、また医療サービスの地域間格差を是正し、会の発展とあわせて会員相互の融和と親睦をはかることを目的として2002年に設立された組織です。会では、セミナーの開催やホームページの運営を行い、少しでも患者・家族のQOLの向上、悩みや不安を軽くできるような活動されています。



ご報告

「ネットワーク会議2019」

本会議は、九州地区の医師、医療関係者に対して、新生児マス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の知識を高めることを目的として開催されています。

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・鼠径ヘルニア、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・鼠径ヘルニアが認められ、乳児期後半には身長、体重、頭位が+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(頭位拡大、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(2019年9月20日現在)

実施状況

本 検査は、福岡県産婦人科医会のご支援の下、各分娩取扱施設様のご協力と保護者の方々のご理解を得ながら実施させていただいており、契約施設における直近の検査希望率は92%程度となっています。以下のとおり実施状況を報告させていただきます。

ファブリー病及びポンペ病スクリーニングは2014年7月に検査を開始以来、2019年8月末までに135,904名の新生児を検査いたしました。検査開始以来、ファブリー病スクリーニングでは精密検査が必要となった児は39名で、12名がファブリー病、8名は異常なしと診断され、14名が経過観察中、4名が精査中、1名が精密検査中止、という状況です。

同様に、ポンペ病スクリーニングでは精密検査が必要となった児は49名で、39名が経過観察中、7名は異常なしと診断され、1名が未受診、2名が精査中です。

上記検査項目に加え、2019年4月より、ゴーシェ病、ムコ多糖症I型、ムコ多糖症II型の3項目を追加し、検査を実施しております。検査開始以来、2019年8月末までに、15,235名の新生児を検査いたしました。ゴーシェ病スクリーニングでは精密検査が必要となった児は0名でした。ムコ多糖症I型スクリーニングでは精密検査が必要となった児は1名で、1名が精査中です。ムコ多糖症II型スクリーニングでは精密検査が必要となった児は11名で、1名がムコ多糖症II型、10名が精査中です。

今回、項目追加後にムコ多糖症II型検査にて要精密児が発生し、当院を受診頂いた結果、1名診断確定となりました。既に治療を開始なされております。本件を含め、早期に診断できた患者様や経過観察中のお子様は、当院他にて適切にフォローされており、ご家族の安心にも繋がっていることに私共も意義を感じており、ご協力をいただいております皆様方には心より感謝申し上げます。



福岡大学病院小児科准教授 井上 貴仁

ファブリー病スクリーニング

福岡県	受検数	要精密数	確定数	発見頻度
2014年度(7月~3月)	8,487	5	3	1/2,829
2015年度(4月~3月)	15,725	9	1	1/15,725
2016年度(4月~3月)	22,780	9	1	1/22,780
2017年度(4月~3月)	36,229	11	6	1/6,038
2018年度(4月~3月)	37,448	3	1	1/37,448
2019年度(4月~8月)	15,235	2	0	—

患者発見頻度：1/11,325(135,904名検査、12名発見)

ポンペ病スクリーニング

福岡県	受検数	要精密数	確定数	発見頻度
2014年度(7月~3月)	8,487	8	0	—
2015年度(4月~3月)	15,725	8	1※1	—
2016年度(4月~3月)	22,780	13	0	—
2017年度(4月~3月)	33,229	16	0	—
2018年度(4月~3月)	37,448	3	0	—
2019年度(4月~8月)	15,235	1	0	—

※1 第3号(2016年4月)にて確定と報告しましたが、現在経過観察中

新規検査項目の実施状況

ゴーシェ病スクリーニング

福岡県	受検数	要精密数	確定数	発見頻度
2019年度(4月~8月)	15,235	0	0	—

ムコ多糖症I型(MPS1)スクリーニング

福岡県	受検数	要精密数	確定数	発見頻度
2019年度(4月~8月)	15,235	1	0	—

ムコ多糖症II型(MPS2)スクリーニング

福岡県	受検数	要精密数	確定数	発見頻度
2019年度(4月~8月)	15,235	11	1	1/15,235

患者発見頻度：1/15,235(15,235名検査、1名発見)

新生児に先天性の「難病」検査 早期診断で病状進行抑制へ



生後間もない赤ちゃんの足の裏から微量の血液を濾紙に染み込ませる
(NPO法人「IBUKI」提供)

熊本、福岡では全県規模で実施

生まれたばかりの赤ちゃんに先天性の病気がないかを調べる「新生児マススクリーニング」。熊本、福岡両県では、国の指定難病「ライソゾーム病」も任意で検査しており、全国でも珍しい取り組みという。治療法の開発に伴い、早期診断が病状の進行抑制につながるようになった。検査の普及を図る熊本大や福岡大の関係者は「より多くの地域で多くの人に検査を受けてほしい」と呼び掛ける。
(井上真由美)

新生児マススクリーニングは1977年に公費負担でスタート。現在はフェニルケトン尿症など先天性代謝異常約20疾患を検査できる。検査は、生後数日の赤ちゃんの足の裏から数滴の血液を濾紙に染み込ませて行う。
熊本、福岡両県ではこの濾紙を利用する形で、ライソゾーム病の一部(ファブリー病、

ボンベ病、ゴーシェ病、ムコ多糖症I型、同II型)の任意検査を実施。費用は医療機関で異なるが、数千円〜1万円程度。熊本の天草市は上限5千円、山江村は同7千円など、補助金を出す自治体もある。
熊本では2006年、福岡では14年に始め、現在は新生児の90%以上が検査を受け

る。全県規模での実施は他に愛知だけという。ライソゾーム病は、細胞内のライソゾームの中の酵素が先天的に欠損しているため、老廃物が排出されずに体内にたまってしまふ。進行性で、結果的に心不全や臓器不全などが起こる。
原因となる酵素の種類により、約60種類に分類され、症状もさまざま。以前は治療法

がなく、亡くなる確率も高かった。両県が任意検査をする5疾患に関しては1996年以降、欠損している酵素を補充する「酵素補充療法」が順次承認され、治療が可能になった。
ただ、発症率は数千人〜数十万人に1人とされる希少疾患のため、手足の強い痛みや筋力低下などの症状から診断するのは難しい。また、進行してから治療を始めても効果が限られてしまふ。
熊本では3月末までに21万2797人が検査を受け、ファブリー病23人、ゴーシェ病2人が見つかった。福岡は12万669人のうち、12人がファブリー病と診断された。ポ

「もっと早く 診断されていたら」

3歳で異常 小6でボンベ病

福岡市の女性



「早く治療を始められれば未来は広がる」と話すボンベ病の女性

「治療法がある今、診断が遅れたらと考えるとぞっとする」。福岡市の女性(30)はライソゾーム病の一種「ボンベ病」を患う。
ボンベ病は全身に重度の筋機能障害が起こり、首が据わらない、呼吸しにくいなどの症状がみられ、進行すると命にかかわる。発症率は欧米などの調査から約4万人に1人とされる。
女性は3歳でたまたま受けた血

液検査から筋肉の異常が見つかったものの、「筋ジストロフィーの疑い」とされ、診断は確定しなかった。治療を受けることはなく、小学校では運動会や体育の授業にも参加。普通の生活を送った。
小6で急に階段を上るのが困難になり、ようやくボンベ病と診断された。当時は治療薬が未承認だったため、食事に気を付け、筋疲労につながる運動を控えるなど、

生活を変えるしかなかった。車椅子に頼るようになった高3の夏、やっと承認された「酵素補充療法」を開始。2週間に1回、点滴治療を受けることで進行は抑えられた。治療を受けながら医学部に進学し、医師免許を取得。現在は内科医として勤務する。1人暮らしも実現し、車椅子で地下鉄通勤を続けている。
近くで見守る母親(57)は悔やむ。「もっと早く診断されていれば、タンパク質を多く取り、運動を控えて筋肉を壊さないようになってきたかもしれない」。女性は「今は治療法もあるため、早く見つけて治療を始めれば未来は広がる。新生児検査は圧倒的にプラス。つらい思いをする子どもを減らすためにも全国的に広がってほしい」と実感を込めて訴えている。

福岡県全域で実施中のライソゾーム病検査が、

西日本新聞(2019年7月8日 月曜日 朝刊)に掲載されました。

NPO法人 IBUKI 新生児マススクリーニング
任意検査で、難病の早期発見と治療を!
検査が可能な産科施設はホームページ
www.npoibuki.jp でご確認ください。



<https://www.npoibuki.jp>