

IBUKI通信

発行:NPO法人 IBUKI
http://www.npoibuki.jp■お問い合わせは下記へお願い致します。
KMバイオロジクス株式会社
新生児スクリーニングセンター
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。福岡県にて昨年4月よりファブリー病、ポンペ病に合わせ比較的的患者様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た結果、122の分娩取扱い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い施設の皆様、更に検査を受けることに對しご理解を頂いた保護者の方々に心より感謝申し上げます。

今回ムコ多糖症II型の検査について、患者疑いとして精密医療機関へ受診頂く児を極力減らすことを目的に検査カットオフ値の見直しを実施させて頂きました。また新たにゴーシェ病の確定患者が1名発見されました。引き続き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を受けることにより、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
セミナーのご案内

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2020」が、令和2年6月14日(日)、福岡大学病院にて開催されます。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活動されています。

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)
九州ブロック
福岡オープンセミナー2020

日時:2020年6月14日(日) 参加費 無料
場所:福岡大学病院

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活動されています。

ご案内

「九州先天代謝異常症診療ネットワーク会議2020」

新生児スクリーニングの対象疾患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。

九州先天代謝異常症
診療ネットワーク会議2020
併催:第9回九州新生児スクリーニング研究会)
のご案内

日時:2020年7月19日(日)
10:00~13:30
会場:ホテル日航福岡

※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お待ちしています。

新型コロナウイルス感染予防のため
延期あるいは中止の可能性がございます。

ゴーシェ病の症状

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

本 検査は、福岡県産婦人科医会のご支援の下、各分娩取扱い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91%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1月末までに151,165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44名で、12名がファブリー病、8名は異常なしと診断され、15名が経過観察中、8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51名で、40名が経過観察中、7名は異常なしと診断され、4名が精査予定です。

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、2020年1月末までに、30,496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1名で、この1名がゴーシェ病でした。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、無症状で経過すると推測されますが、しばらく経過観察致します。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21名で、1名がムコ多糖症II型で生後3ヶ月より酵素補充療法を開始しました、1名が経過観察中、2名は異常なしと診断され、17名が精査中です。

今回、ムコ多糖症II型の検査カットオフ値を10.0pmol/hr/disk未満から5.0pmol/hr/disk未満に2019年12月1日より変更致しました。カットオフ値は新生児検体の測定値の分布、患者検体の測定値等を勘案し設定致します。今回、当該検査法を用いたスクリーニング検査運営の実績を蓄積していく中で精密検査となった児に対する精密検査結果と同意を頂き行った遺伝子検査結果をもとに変更致しました。

今回、ゴーシェ病検査にて要精密児が発生し、1名診断確定となりました。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。

福岡大学西新病院小児科
診療教授 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~1月)	30,496	7	0	—

患者発見頻度:1/12,597(151,165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~1月)	30,496	3	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~1月)	30,496	1	1	1/30,496

患者発見頻度:1/30,496(30,496名検査、1名発見)

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~1月)	30,496	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~1月)	30,496	21	1	1/30,496

患者発見頻度:1/30,496(30,496名検査、1名発見)

～先天性の難病から赤ちゃんを守ろう～ ライソゾーム病新生児マススクリーニングの普及を目指して

福岡大学医学部小児科
廣瀬伸一 主任教授



私たちが生命を維持するためには、体に取り入れた栄養を様々な物質に変化させるための「酵素」や発育と活動を調節する「ホルモン」が重要な役割を果たしています。酵素やホルモンが生まれつき欠乏していたり、つくる力が弱かったりすると、脳や臓器の障害、発達の遅れを引き起こすことがあります。時には死に至ることもあります。現在、新生児を対象にした検査「新生児マススクリーニング」で、先天的代謝異常症などを調べていますが、福岡県内では公費負担の20疾患に加え、対象の疾病が追加され、さまざまな希少難病の検査ができるようになりました。追加疾病の検査の普及に尽力してきたNPO法人IBUKI(いぶき)の廣瀬伸一・福岡大学医学部小児科主任教授と井上貴仁・同大西新病院小児科診療教授に話を聞きました。

福岡大学西新病院小児科
井上貴仁 診療教授



検査で代謝異常症と 内分泌疾患が判明

— 新生児マススクリーニングについて教えてください。 —
井上 生後5日前後の新生児のかかとから血液を採取し、専用の濾紙にしみこませて調べる検査です。国内では1977年に、6疾患を公費負担の対象にして始められました。その後、濾紙一枚を2〜3分で分析できる画期的な機器が導入され、公費負担の対象疾患も広がり、現在20疾患の検査が無料で受けられるようになってきました。ほぼ100%の新生児が無料で検査を受けています。

— 検査でどのような疾患がわかりますか。 —
井上 体に取り入れた栄養を発育や活動のための様々な物質に変化させるのが「代謝」。それには酵素が必要で、また、ホルモン(内分泌)は脳下垂体や甲状腺、副腎皮質などの器官から分泌され、特定の臓器に運ばれ、発育を促したり、体の働きを調節したりしています。検査の始まった1977年当初は一部の代謝異常症と内分泌疾患(ホルモン異常)でしたが、現在はアミノ酸や有機酸、脂肪酸の代謝異常症のほか、福岡県内では希望する家族にライソゾーム病の検査も実施しています。

— ライソゾーム病は、細胞内で不要となったタンパク質や老廃物を分解して掃除する役目を担っている細胞内小器官のひとつです。遺伝子の異常で、この働きが悪くなり、老廃物が蓄積されると、さまざまな臓器障害を引き起こすのです。残念ながら、公費負担はありませんが、早期の発見

で、治療可能な難病を見つけないという取り組みで、福岡県と熊本県、関東の一部地域などでは数千円の自己負担で検査しています。追加の検査といってもマススクリーニングの濾紙の血液の一部を利用するので、新生児に体への新たな負担はありません。

— 老廃物が細胞内に蓄積して起こる症状の総称である「ライソゾーム病」は現在、約60種の病気が知られています。今のところ、福岡県などではその中のフアブリー病やボンベ病、2019年4月から検査対象に加えられたゴシエ病、ムコ多糖症I型とII型の計5疾患が検査できます。

— ライソゾーム病に限って報告しますと、14年7月から19年3月まで、福岡県で12万669人の新生児検査を実施しました。このうち、精密検査が必要となった新生児は37人で、うち12人が脳や心臓の機能障害につながるフアブリー病と診断されました。

— 19年度にはムコ多糖症II型が1名判明し、酵素を補充する治療を生後3か月から始めています。もし、この子が3〜4歳で病気が判明したら治りにくい状態になっていくと思います。ムコ多糖症II型を治療しないしていると、特異性の容貌や精神運動の発達障害などの症状が出ます。発見が遅いと治りにくい病気だけに、早期発見ができ、早期の治療介入ができたことに医療者の一人としてほっとしています。

— 福岡県内では、98%の産科施設で追加の検査をしていただいています。福岡県で大きく広がっている

のは、県産婦人科医会の産科医の皆様や助産師さんらのご協力のおかげです。公的支援がある検査はほぼ100%受診されていますが、ライソゾーム病の検査は92%です。繰り返しの検査は、進捗すると治すのが難しくなる病気なので、最新の治療法や薬で、1人でも多くの子どもさんに健康な子どもたちと同じような生活を送ってほしいというのが、我々の願いです。

NPO法人IBUKI 啓発と普及に取り組む

— IBUKIはどのような活動をしていますか？ —
廣瀬 2004年4月から、福岡大学医学部小児科と同大病院総合周産期母子医療センターが中心となって活動を始めました。母子の産前産後(周産期)医療にかかわる人を対象に、新生児蘇生法の教育や普及を目的に、周産期医療のレベル向上に努めています。追加検査を含めたマススクリーニングの普及も、その一環です。

— 最後に産産を控えている方や乳幼児を持つ保護者の方にメッセージをお願いします。 —
井上 検査の普及には、さまざまな医療従事者や機関、行政などとの連携、協力体制がとて大切だと痛感しています。IBUKIのホームページでも病気の啓発活動を行っています。ぜひ目を通していただきたいと思います。

— ここ数年の医療の進歩は目覚ましく、従来は治らないといわれてきた病気も新たな技術や薬で治療できるようになりました。名前も知られていない難病も簡単な検査で分かることをもっともってと保護者の方に知ってほしいですね。

— IBUKIなどでパイロット的なスクリーニングを積み重ね、これまで20疾患を公費負担にしてもらいました。福岡県などで任意で受けられるライソゾーム病5疾患のほかにも、原発性免疫不全症、脊髄性筋萎縮症(SMA)、副腎白質ジストロフィー(ALD)なども早期に発見できると効果的な治療が可能なが分かっており、これからの公費負担の拡充を目指していきます。

新生児マススクリーニング

大切な赤ちゃんの健康を守るため、
任意の検査をプラスして、
難病の早期発見や治療を行いましょう!!

NPO法人 IBUKI

※NPO法人IBUKIは、赤ちゃんの難しい病気の早期発見のための検査「新生児マススクリーニング」の普及・啓発を推進する団体です。
検査が可能な産科施設はホームページでご確認ください。www.npoibuki.jp

～先天性の難病から赤ちゃんを守ろう～ ライソゾーム病新生児マススクリーニングの普及を目指して 読売新聞(2020年2月11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>

実施主体：NPO法人 IBUKI