

# IBUKI通信

発行：NPO法人 IBUKI  
(福岡大学医学部小児科内)  
092-801-1011

■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。お陰さまで、福岡県では、2014年7月に福岡市を中心に30施設で検査を開始し、2016年2月末現在、糸島市、春日市、大野城市、志免町、水巻町、飯塚市、直方市、田川市、嘉麻市、田主丸町、福津市からも参加され、54施設へと拡大しました。わが国では、ライソゾーム病は医療費助成対象の難病であり、ファブリー病やポンペ病など31疾患が指定難病の対象となっています。難病情報センターの情報では、平成26年度のライソゾーム病患者数(特定疾患医療受給者証所持者数)は1,061名となり前年度より94名増えています。

ファブリー病やポンペ病などの治療において、酵素補充療法(ERT)により日常生活におけるQOLの改善が見込めるようになったことは大きな進歩ですが、早期発見、早期治療を行わないとERTの最大限の効果を得ることができないため、新生児期における検査が非常に重要となります。難病対策の基本である新生児でのライソゾーム病検査を年間数万の規模で行えているのは、現在のところ国内では熊本県と福岡県の一部のみであり、先進的な取り組みです。

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。

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のセミナーのご案内

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・沖縄ブロック福岡オープンセミナー2016」が、平成28年3月27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・沖縄ブロック **福岡オープンセミナー2016**

日 時: 2016年3月27日(日) 11:00~16:00 (受付 10:00~)  
会 場: 福岡大学病院 福大メディカルホール B1 多目的室  
〒816-0190 福岡県福岡市東区7丁目41番1号(電話: 092-801-1011)

世話人: 廣瀬伸一 先生 (福岡大学医学部小児科 主任教授)

**参加費 無料**

**■プログラム■**

■ランチセッション (11:00~12:00) 司会: 廣瀬伸一先生 (ふくろうの会)  
【質問と新しい情報について】 廣瀬伸一先生 (福岡大学医学部小児科 主任教授)  
【自分達で切り開く〜診断までの道のり〜】 西野友哉 先生 (長崎大学小児科 助産師)  
【難病患者の方に対する就職支援】 西 正樹 先生 (福岡労働局職業安定課職業訓練指導員)

■オープンセミナー 総合司会 (世話人): 廣瀬伸一先生 (福岡大学医学部小児科 主任教授)

基調講演 (12:00~12:30)  
「ファブリー病一週間の進捗」  
廣瀬伸一 先生 (福岡大学医学部小児科 主任教授)

教育講演 (12:30~12:50)  
「ファブリー病に伴う腎臓の病状について」  
西野友哉 先生 (長崎大学小児科 助産師)

教育講演 (12:50~13:10)  
「ファブリー病と心臓」  
上原西武 先生 (福岡大学 スポーツ科学部 福岡大学病院 予防・医技部 再生医療センター 教授)

教育講演 (13:10~13:30)  
「黒目とファブリー病について」  
石橋眞人 先生 (九州大学小児科 助産師)

特別講演 (13:30~14:00)  
「ライソゾーム病スクリーニングの展望」  
遠藤文夫 先生 (熊本大学小児科 助産師)

■抽 籤 (ひとりでもなんと、なんでも思いやってみよう) (14:10~15:30)  
司会: 井上貴子 先生 (福岡大学小児科 助産師)  
抽籤品/グループセッション: 1人で参加するだけでも参加してみよう!  
セミナー終了後、懇談会を予定しています。(希望者のみ、参加費 1,000円)  
※抽籤品は、抽籤開始前までに申し込みをお願いします。

主催: 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)  
共催: 福岡大学小児科 第17期(2016)ワンダーワン・ファブリー病患者会  
後援: 厚生労働省、福岡県、大分県、佐賀県、長崎県、宮崎県、熊本県、鹿児島県、沖縄県、  
(社)全国難病協会、(社)日本難病・医療福祉協会、特定NPO法人難病のこども支援全国ネットワーク、  
NPO法人ライソゾーム病研究センター、(財)脳神経疾患研究所/福岡県立脳神経研究センター、鹿児島県立脳神経研究所、  
NPO法人IBUKI

## 実施状況

**本** 検査は、福岡県産婦人科医会の福岡ブロック会や筑豊ブロック会のご支援と福岡県内54の分娩取扱い施設のご協力をいただきながら、2014年7月に開始以来、2016年2月末までに22,575名の新生児を検査いたしました。

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13名で、4名がファブリー病、6名は異常なしと診断され、2名が精査中、1名が精密検査中止、という状況です。

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16名で、1名が遅発型ポンペ病、12名は異常なしと診断され、3名が精査中です。

### ファブリー病スクリーニング

福岡県	研究項目受検数	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~2月)	14,088	8	1	1/14,088

患者発見頻度: 1/5,644 (22,575名検査、4名発見)

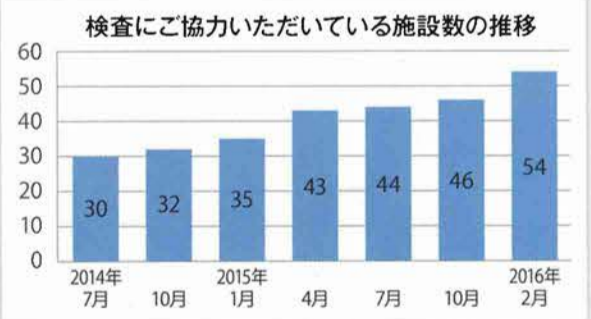
### ポンペ病スクリーニング

福岡県	研究項目受検数	要精密数	解析対象者数※	確定数	発見頻度
2014年度(7月~3月)	8,487	8	0	0	—
2015年度(4月~2月)	14,088	8	1	1	1/14,088

※解析対象者数: 確定数ではない。遺伝子検査を必要とする症例。  
患者発見頻度: 1/22,575 (22,575名検査、1名発見)



病気の原因



## ファブリー病



ファブリー病は、細胞内の小器官であるライソゾームの中でスフィンゴ糖脂質の分解を行う酵素のひとつであるα-ガラクトシダーゼAをつくる遺伝子の異常によりα-ガラクトシダーゼA酵素の活性が欠損または低下することにより生じます。このα-ガラクトシダーゼAの酵素活性異常により、スフィンゴ糖脂質、特にグロボトリアオシルセラミドという物質が分解されずに、臓器の細胞に進行性に蓄積します。

典型的ファブリー病では、α-ガラクトシダーゼA活性は欠損しており、心臓、腎臓、血管、皮膚、角膜、神経などの全身の臓器にスフィンゴ糖脂質の蓄積が生じ、多臓器障害を起こします。これに対し、心ファブリー病では、α-ガラクトシダーゼA活性はわずかながらも残存しており、主に心臓にスフィンゴ糖脂質が蓄積し、心臓機能障害が生じます。心ファブリー病で、臓器障害がなぜ心臓に限局しているのかはまだ明らかではありません。

## ポンペ病



ポンペ病(糖原病2型)は、グリコーゲンの分解を行う酵素のひとつである酸性α-グルコシダーゼをつくる遺伝子の異常により酸性α-グルコシダーゼ活性が欠損または低下することにより生じます。グリコーゲンをグルコースに分解できず、ライソゾームの中にどんどん蓄積していきます。その結果、ライソゾームが膨らみ、まわりの筋肉の働きが悪くなります。なかでも骨格筋、心筋および平滑筋が主に障害されます。

## 保護者様のご負担費用内訳

項目	費用(円)
説明・指導料等 (産科医療機関)	1,500~2,000
事業啓発料 (特定非営利活動法人IBUKI 福岡大学病院小児科内)	300
研究事業協力費 (一般社団法人 日本小児先進治療協議会 熊本大学病院小児科内)	300
事務手数料 (化血研 臨床検査センター)	540
<b>計</b>	<b>2,640~3,140</b>