



## Topics

### ライソゾーム病検査説明のための 外国語版パンフレットが完成!

NPO法人 IBUKI様では、外国人の診察を行う先生向けに外国語版のライソゾーム病検査説明パンフレットの作成を進められております。今回、第一弾としてネパール語、ベトナム語、中国語(簡体字)のパンフレットを作成されました。下記のIBUKI様ホームページからダウンロード可能となっております。ご入用の際は印刷させていただきますようご案内いたします。今後、中国語(繁体字)、韓国語も追加される予定とのことです。なお、日本語及び英語のパンフレットについては、引き続き印刷物でのご提供となります。

NPO法人 IBUKI について  
 特定非営利活動(NPO)法人IBUKI(いぶき)は、2004年4月から、福岡大学医学部小児科と産婦人科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(産産期)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、産産期医療のレベル向上に努めています。

外国人の診察をされる先生方へ  
 外国人の診察を行う先生向けに、ネパール語、ベトナム語、簡体字のパンフレットをご用意しました。下記の各ボタンよりダウンロードができますのでご利用ください。今後、繁体字、韓国語も展開予定です。英語版パンフレットは印刷物をすでに配布しております。

ネパール語 PDFダウンロード  
 ベトナム語 PDFダウンロード  
 中国語(簡体字) PDFダウンロード

<https://www.npoibuki.jp/>



NPO 法人  
IBUKI HP

### 福岡県下すべての産科施設でライソゾーム病の スクリーニングが可能になりました

福岡県では2019年4月からライソゾーム病の有料検査をスタートし、22年4月1日から福岡県内の分娩お取り扱い施設で希望があれば、すべての施設で新生児のライソゾーム病検査ができるようになりました。検査可能な施設はNPO法人IBUKI様ホームページに掲載されています。

<https://npoibuki.jp/hospital.html>



### 「第63回日本先天代謝異常学会学術集会」が開催されます

新生児スクリーニングで見つかる疾患の診断技術や治療法の進歩は著しく、医療関係者や患者さん、そのご家族、自治体、検査機関などにおける情報交換がより重要です。

熊本で年1回開催されている「九州先天代謝異常症診療ネットワーク会議」において、今年5月21日(土)に、シンポジウム「拡大新生児スクリーニングの現状と課題」がWeb開催されました。

また今年11月24日(木)~26日(土)には、熊本大学小児科学講座中村公俊教授のもと「第63回日本先天代謝異常学会学術集会」が熊本城ホールで開催される予定です。「先天代謝異常の持続可能な医療を目指して」をテーマに、口演やポスターでの発表が行われます。

<https://square.umin.ac.jp/jsimd-63/>



第63回日本先天代謝異常学会学術集会HP

### 新生児スクリーニングセンター長 ごあいさつ

平素は拡大新生児スクリーニング検査に格別のご高配を賜り、厚く御礼申し上げます。

2022年1月より新センター長を拝命しました原田健司と申します。適切・迅速・確実な検査を安定的に実施し、早期診断・早期治療による発症予防とQOLの向上に寄与できるように努めてまいります。

今後ともより一層のご支援を賜りますよう、何卒よろしくごお願い申し上げます。

## 拡大スクリーニング検査実施状況

2022年3月までに実施された、国指定難病(ライソゾーム病)の拡大スクリーニング検査実施状況をお知らせします。

### 〈拡大スクリーニング検査実績まとめ〉

#### ●ライソゾーム病(LSD)

364,473人  
累計受検者

405人  
要精密数

35人  
診断確定数

福岡(2014年7月~)と熊本(2013年4月~)での実績合計

#### 要精密数

検査の結果病気の疑いがあるため、精密医療機関の受診をお願いした方の数

#### 診断確定数

精密検査機関で、疾患と診断が確定した方の数

#### ライソゾーム病とは…

特定の遺伝子異常により、ライソゾーム酵素の欠損または活性が低下し、本来分解されるべき基質が細胞内に蓄積し、正常な細胞活動ができなくなることで発症する先天性代謝異常症です。

ライソゾーム病としては現在、60種類以上の疾患が報告されており、主な疾患として、ファブリー病、ボンベ病、ゴーシェ病、ムコ多糖症などが挙げられます。

### 福岡での詳細データ

#### ●ファブリー病

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2014年7月~2021年3月	191,932	53	16
2021年4月~2022年3月	34,408	11	2
合計	226,340	64	18

患者発見頻度: 1/12,574 (226,340名検査、18名発見)  
 (参考)患者発見頻度: 1/111,811 (480,776名検査、43名発見) (福岡・熊本での実績集計)

#### ●ボンベ病

福岡県	受検数	要精密数	確定数※
2014年7月~2021年3月	191,932	67	1
2021年4月~2022年3月	34,408	21	0
合計	226,340	88	1

患者発見頻度: 1/226,340 (226,340名検査、1名発見) ※乳児型のみ集計  
 (参考)患者発見頻度: 1/364,473 (364,473名検査、1名発見) (福岡・熊本での実績集計)

#### ●ゴーシェ病

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2019年4月~2021年3月	71,263	1	1
2021年4月~2022年3月	34,408	0	0
合計	105,671	1	1

患者発見頻度: 1/105,671 (105,671名検査、1名発見)  
 (参考)患者発見頻度: 1/45,653 (182,610名検査、4名発見) (福岡・熊本での実績集計)

#### ●ムコ多糖症Ⅰ型(MPS1)

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2019年4月~2021年3月	71,263	5	0
2021年4月~2022年3月	34,408	0	0
合計	105,671	5	0

#### ●ムコ多糖症Ⅱ型(MPS2)

福岡県	受検数	要精密数	確定数
2019年4月~2021年3月	71,263	45	1
2021年4月~2022年3月	34,408	27	0
合計	105,671	72	1

患者発見頻度: 1/105,671 (105,671名検査、1名発見)  
 (参考)患者発見頻度: 1/182,599 (182,599名検査、1名発見) (福岡・熊本での実績集計)



大切な赤ちゃんへ  
お父さん、お母さんから  
最初のプレゼント

# 早期発見で 治療が可能に!

生まれてすぐに  
指定難病(ライソゾーム病)の  
検査ができます

## ライソゾーム病とは

酵素異常や欠損により発症する疾患で難病(ファブリー病、ポンペ病など)に指定されています。生まれてすぐに検査する新生児マススクリーニングろ紙血を使用した検査が可能です。



パパママになる皆さまへ



つながりだより parents

子どもの健やかな成長を願う気持ちは、どの家庭も変わりありません。しかし、もしわが子に難病を発症するリスクがあったとしたらどうでしょう。今は、公費で行われている先天性代謝異常等検査に加え、国指定の難病「ライソゾーム病」の拡大スクリーニング検査が、出生時に採取するわずかな血液(血液ろ紙)でできるようになりました。早期発見、早期治療で赤ちゃんの発症、重症化予防につなげるために検査を受けましょう。

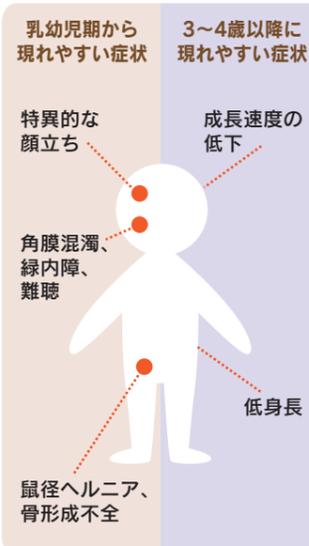


KMバイオロジクス  
マタニティサイト

## ムコ多糖症Ⅰ型(MPS 1)とは

グルコサミノグリカンの分解に必要な酵素の先天的欠損により発症する、約10万人に1人とされている常染色体劣性遺伝性疾患です。

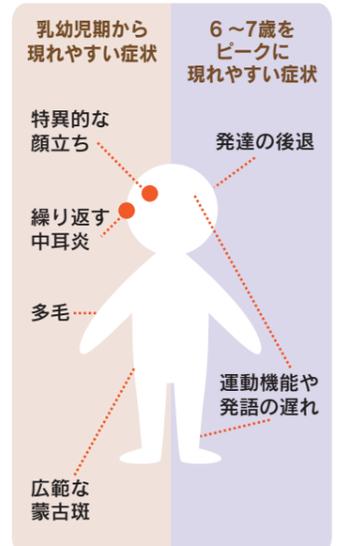
発症時期	乳幼児期から
主な症状	特異的な顔立ち(大きな頭、前額の突出、巨舌)、精神運動発達障害、神経学的退行、角膜混濁、緑内障、難聴、骨形成不全、鼠径ヘルニアなど、全身症状が見られる進行性疾患です。3~4歳以降、成長速度が低下し、低身長などが見られることもあります。知的障害を伴わないのが特徴です。



## ムコ多糖症Ⅱ型(MPS 2)とは

グルコサミノグリカンの分解に必要な酵素の先天的欠損により発症する、約5万人に1人とされているX連鎖劣性遺伝性疾患です。

発症時期	乳幼児期から
主な症状	乳児期には、広範な蒙古斑、反復性中耳炎、鼠径ヘルニアなどが見られ、幼児期には過成長傾向が見られます。特異的な顔立ちはⅠ型と同様で、アデノイド肥大、多毛、皮膚肥厚なども見られます。6~7歳をピークに発達の退行が進行し、運動機能や発語の遅れなどが認められることがあります。



## 検査内容

新生児スクリーニング検査とは、生まれつき特定の酵素が欠損、あるいは特定のホルモンが不足することなどで、知的障害や身体の発育に障害を起こす先天性の疾患等について早期発見するための検査です。

## 検査方法

生まれて4~6日目の赤ちゃんのかかとから少量の血液を採取し、新生児スクリーニングセンターで検査します。新生児マススクリーニング検査は、公費検査とその他の疾病(ライソゾーム病)を検査する拡大検査(有料)があります。拡大検査を希望されても、追加の血液採取はありません。



## 検査申し込み先

出産予定の産科医療機関(分娩取扱施設、産院、助産院)に申し込みをしてください。



検査に関すること、申し込みについての詳細は、  
出産予定の産科医療機関にお尋ねください。