

つなぐだより 福岡

発行: 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
 〒860-0083 熊本市北区大窪一丁目7番35号
 TEL: 096-345-7847

監修: 福岡大学医学部小児科 廣瀬 伸一 主任教授
 福岡大学筑紫病院小児科 井上 貴仁 診療教授
 (NPO法人 IBUKI)

ごあいさつ

謹啓 時下、皆様にはますますご清栄のこととお喜び申し上げます。

平素は弊社の新生児スクリーニング事業にご支援、ご協力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて今般、弊社はNPO法人IBUKI様がこれまで福岡県内で発行されておりました「IBUKI通信」の情報発信を継承することになりました。お届けする時期が予定より遅くなりましたが、今回、新たに発行元として制作しました第1号をお送りいたします。

弊社としても「IBUKI通信」同様、ライソゾーム病検査の実施状況や新生児スクリーニングに関する情報を中心とした紙面構成で年2回(春秋)の発行を継続していくことにしております。

また、新名称は「つなぐだより」と命名いたしました。この言葉には、赤ちゃんの命をつなぐ、未来をつなぐ、新生児スクリーニングに関わる人々をつなぐ、という思いを込めております。さらには、新生児スクリーニング事業が担う大事な使命をしっかりとつなぐといふ私どもの気持ちも込めております。

関係の皆様方におかれましては、今後とも弊誌のご愛読を頂き、変わらぬご支援を賜りますよう、何卒よろしくお願い申し上げます。

謹白

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長 山内芳裕

ご案内

本年7月19日(日)に熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座、一般社団法人日本小児先進治療協議会主催の「第9回九州新生児スクリーニング研究会」が開催されました。本会は先天代謝異常症の研究や治療に関わる先生方また自治体、検査機関など多くの方々に参加され、講演、情報共有、議論がなされる場となっております。今回は新型コロナウイルス感染予防対策として限定オンライン視聴の形式にて開催されました。以下、概要を報告いたします。

まず、中村公俊先生から厚労省中村班の活動報告として先天代謝異常症を中心とした新生児スクリーニング対象疾患の診断・治療、生涯にわたる支援を目指し活動しておりスクリーニング対象疾患である難病をほぼ網羅した診療ガイドラインの作成及び改訂(2019年)、特殊ミルク治療ガイドラインの作成(2020年)について説明がありました。また、本年度は「移行期医療と成人期の診療体制の整備と診療モデルに基づく診療ガイドラインの作成」などに取り組まれているという報告がありました。

続いて、澤田貴彰先生並びに水上智之先生より現在、熊本県で実施しているライソゾーム病および免疫不全症の新生児スクリーニングの報告がありました。ライソゾーム病スクリーニングについては発見された患者さんは慎重なフォローアップを受けており適切な時期に治療(酵素補充療法:ERT)が開始されその効果も得られていること、ERTだけでは不十分な症例に対するさらなる治療の発展が期待されることのお話もありました。また、2019年2月から開始した免疫不全症のパイロットスクリーニングにおいて要精密対象は2名であったこと、そのうち1名はT細胞減少症の所見が診られたことから生ワクチン(ロタウイルスワクチン)の接種を回避できたとの詳細な報告がありました。ロタウイルスワクチン(本年10月より定期接種化)は重症複合免疫不全症(SCID)の所見を有する者は接種不適当者となっており、免疫不全症の児を早期に見つけてワクチン接種を回避する上ではスクリーニング検査は有用な手段になるのではと報告がありました。

澤田浩武先生からは宮崎県において本年4月より有料拡大スクリーニングとしてライソゾーム病(ポンペ病、ファブリー病、ゴーシェ病、ムコ多糖症I/II型)及び重症複合免疫不全症(SCID)のスクリーニングを開始したと報告がありました。今後の取組みとして前述のロタウイルスワクチン定期接種に伴うSCID検査の一部公費負担、脊髄性筋萎縮症(SMA)への検査対象疾患拡大について進めていかれるとの報告もありました。

羽田明先生より、2020年5月より千葉県にて公益財団法人ちば県民保健予防財団が専門病院及び検査機関と協力しSMA新生児スクリーニング検査を追加する研究を開始したこと、2021年度より有料検査として実装、公費検査として許可されることを目指すとの報告がありました。

新棟竣工及び移転のお知らせ

かねてより本社隣接地に建築中でありました弊社「新生児スクリーニングセンター」の新棟が完成し、去る11月12日に竣工式を執り行いました。新棟での業務開始は12月1日を予定しております。従業員一同、心を新たにしていよいよ一層、職務に精励してまいります。



新生児スクリーニングセンター 外観

〒860-0083
 熊本市北区大窪一丁目7番35号

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主体であるNPO法人IBUKIにて運営なされており、契約施設における直近の検査希望率は92%程度となっております。以下のとおり実施状況をご紹介します。

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、2020年9月末までに175,136名の新生児が検査なされました。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47名で、14名がファブリー病、8名は異常なしと診断され、18名が経過観察中、6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63名で、41名が経過観察中、8名は異常なしと診断され、1名が未受診13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項目を追加し実施されています。検査開始以来、2020年9月末までに、54,467名の新生児が検査なされました。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名がゴーシェ病と診断されました。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5名で、1名が経過観察中、4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36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なされました。17名が経過観察中、4名は異常なしと診断され、14名が精査中です。

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~3月)	36,226	8	2	1/18,113
2020年度(4月~9月)	18,241	2	0	—

患者発見頻度: 1/12,509 (175,136名検査、14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	0	—
2016年度(4月~3月)	22,780	13	0	—
2017年度(4月~3月)	36,229	16	0	—
2018年度(4月~3月)	37,448	3	0	—
2019年度(4月~3月)	36,226	3	0	—
2020年度(4月~9月)	18,241	12	0	—

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~3月)	36,226	1	1	1/36,226
2020年度(4月~9月)	18,241	0	0	—

患者発見頻度: 1/154,467 (54,467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~3月)	36,226	2	0	—
2020年度(4月~9月)	18,241	3	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~3月)	36,226	23	1	1/36,226
2020年度(4月~9月)	18,241	14	0	—

患者発見頻度: 1/54,467 (54,467名検査、1名発見)

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：福岡大学病院（小児科）九州大学病院（小児科）（ ）

実施主体：NPO法人 IBUKI

ふくろうの会 海外活動の流れ

年	国内の動き(受賞歴)	国	月	海外(学会含む)	参加 カンファレンス	活動	
2013年		海外活動開始	12月	Fabry International Network (FIN)		50ヶ国以上が集う国際患者団体 加盟	
		シンガポール	9月	Sanofi アジア・パシフィックフォーラム	Young Leaders Seminar		
2014年	田辺三菱製薬 手のひらパートナープログラム 第2期 助成事業 『ファブリー病患者の理解と支援のサポート』 ☆Patient Advocacy Leadership (PAL) 賞 受賞 『寄り添い支援プロジェクト』実施 新・組織運営(一般社団法人)全国ファブリー病患者と家族の会となる 難病患者を支援する初の法律「難病患者に対する医療等に関する法律」(難病法)成立	米国 米国 香港	2月 2月	WORLDSymposium in San Diego Fabry Support and Information Group (FSIG) Expert Fabry Conference Sanofi アジア・パシフィックフォーラム Young Leaders Seminar		ライソゾーム国際研究シンポジウムに初参加 絵本「ファブリーへの長い道」日本語訳	
							
2015年	『難病法』『改正児童福祉法』施行	英国	11月	Fabry International Network (FIN)	3rd FIN Expert Meeting in London	初参加	
		シンガポール		Genzyme Rare Disease Asia Conference 2015			
2016年	国際患者団体との初協力と初交流 海外の専門家による講演	日本	5月	FIN来日記念 第18回東京シンポジウム+	4th FIN Expert Meeting in Tokyo		初協働開催
		海外活動強化 マレーシア	11月	Genzyme Rare Disease Asia Conference 2016			
2017年	会15周年記念ダンスワークショップ開催 ☆いのちの輝き毎日奨励賞 受賞	ギリシャ	5月		5th FIN Expert Meeting in Athen MPS Commercial 実施	海外患者団体へのふくろうの会の周知 大規模国際ファブリー病調査に参加協力	
				<ファブリー病遺伝子治療海外治験開始>			
2018年	田辺三菱製薬 手のひらパートナープログラム 第6期 助成事業 『ファブリー病(大人)理解と支援のサポート』 ケアライフバランス UPの目標設定 <経口剤シャペロン療法 国内承認> <点滴静注 β-BS 承認> Efpia Japan 欧州製薬団体連合会 第2回 PASE Award 受賞 「ファブリー病患者の在宅治療における選択肢拡大の促進」	リトアニア	6月		6th FIN Expert Meeting in Vilnius 	英語版ファブリー病ハンドブックの寄贈 FINふくろうの会協働 Global調査の協力依頼	

2018年	2018 APEC ビジネス・エシックス・フォーラム(東京会議「日本における倫理的連携のためのコンセンサス・フレームワーク」への合意)			調印式には(一社)日本難病・疾病団体協議会(JPA)、(一社)全国がん患者団体連合会、(公社)日本看護協会、(公社)日本医師会、(公社)日本薬剤師会、日本製薬団体連合会、(一社)日本医療機器産業連合会、厚生労働省の8団体が参加署名			国際希少疾患啓発活動キャンペーン参加
	Quality of Life (QOL) / ケア(治療)とライフバランスの改善に向け(国内海外共通活動目標)						
	厚労省WGIに参加し在宅治療を要望						
2019年	協力企業との定例合同会合開始(年1回)		3月				FIN ふくろうの会 協働 Global調査の実施(オンライン)
	在宅治療の共同要望書、陳情書を東京都及び厚労省へ複数回提出	スペイン	5月		7th FIN Expert Meeting in Barcelona		FIN ふくろうの会グローバル調査結果の発表
	『難病の日 5/23』制定 記念音楽イベント開催 + 海外のファブリー病の遺伝子治療講演(AVROBIO社)						
	Amicus Fabry Patient Meeting 〈来日デンマークの患者さんの体験報告〉	英国	7月	Amicus Global Fabry Patient Meeting			
	『難病法』『改正児童福祉法』5年の見直し	オランダ	9月	SSEIM Annual Symposium 2019, Rotterdam Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism			
	Takeda Global Induction Forum						
	在宅酵素補充療法を含む国内調査実施(7月~翌年2月複数回各地セミナー時)				ファブリー病国際啓発月間4月		ファブリー病国際女性の日 4月の第1土曜日
2020年	Takeda Rare Disease Day 2020 シンポジウム		3月				WHOによるCOVID-19の評価 世界的「パンデミック」 〈オランダの在宅ERTの現地報告〉
	厚労省へファブリー病患者会在宅での点滴治療の早期実現要望書	オランダ 延期	4月		8th FIN Expert Meeting in Amsterdam		
	COVID-19 国内感染拡大(緊急事態宣言発令) 国内意識調査「在宅ERT COVID-19の感染拡大を経験して」5月実施	欧州	4月		FIN主催 Webinar		"COVID-19 & Fabry Disease" 現地報告①
		欧州	5月		FIN主催 Webinar		"COVID-19 & Fabry Disease" 現地報告②
		英国	6月		MPS Community UK 主催 Webinar		"Living with Fabry & Coronavirus"
	難治性疾患政策研究事業ライソゾーム病・ペルオキシソーム病研究班より	イタリア					〈イタリアからの在宅ERTの拡充報告〉
	「新型コロナウイルス感染拡大に伴う緊急事態下のライソゾーム病酵素補充療法についての提言」	英国	10月				国際ゴーシェ病の日記念オンラインイベント
	患者会合同の緊急要望書提出『日本における、在宅での点滴治療の早期実現のお願い』	北米	12月				Pharma & Patient USA 2020 in Virtual
2021年	ライソゾーム病の在宅ERTについての調査(協働:学会、協力医師、有志者団体)	北米	2月	17th WORLD Symposium in Virtual			
	2月 中医協総会にて『保険医が投与することができる注射薬の対象薬剤』追加承認 3月適用	北米	4月	Fabry Support and Information Group (FSIG) Expert Fabry Conference in Virtual		参加予定	
		ベルギー	4月		8th FIN Expert Meeting in Virtual		参加予定