

子どもたちの成長は『北海道の希望』

# ほっきネット通信

創刊号Vol.1

発行日  
2024年(令和6)  
2月発行



新生児  
マススクリーニング

原発性免疫不全症  
(PID)

- 重症複合免疫不全症(SCID・スキッド)
- B細胞欠損症(X連鎖無ガンマグロブリン血症など)

追加検査

ライソゾーム病

- ファブリー病 ●ボンベ病 ●ゴーシェ病
- ムコ多糖症I型 ●ムコ多糖症II型

脊髄性筋萎縮症  
(SMA)

大切な命を守るため、  
私たちができること。

創刊のごあいさつ

産科・小児科の医療に携わる皆様へ

希望の明日を信じて、『ほっきネット』は日々活動してまいります。

平素より、当法人の活動にご理解とご支援を賜り、厚くお礼申し上げます。

ご承知の通り、「新生児マススクリーニング」によって、現在道内では26種類の病気が公費負担による検査の対象となり、早期発見と治療に大きな成果を挙げています。これらに加え、とてもまれで、診断や治療が難しい8疾患の「追加検査」(任意)が実施されています。その実施主体であり、「追加検査」の調査・研究や周知・啓発を推進しているのが、検査や医療の専門家で構成する『北海道希少疾病早期診断ネットワーク』です。

この度、私たちは希少疾病の「追加検査」に対する関心と理解をより深めて頂く目的で、広報紙『ほっきネット通信』を創刊いたしました。

不定期ではありますが、今後は産科・小児科の医療に携わる皆様へ、いち早く検査実施状況や医療最前線のトピックスなどの最新情報をお知らせします。この試みによって、一歩ずつではありますが、確実に『追加検査』の重要性が世の中に周知されることを私たちは願ってやみません。

一子どもたちの成長は『北海道の希望』です。希望の明日を信じて、『ほっきネット』は日々活動してまいります。



(一社)北海道希少疾病早期診断  
ネットワーク

理事長 山田 雅文

酪農学園大学 教授  
北海道大学小児科 客員教授

一般社団法人 北海道希少疾病早期診断ネットワーク

●「ほっきネット」は(一社)北海道希少疾病早期診断ネットワークの略称です。 ●私たちは子どもたちの成長を支える専門家ネットワークです。



旭川医科大学小児科 高橋先生にお聞きしました。

脊髄性筋萎縮症の赤ちゃんを発見し、早期治療に結び付けました。

2023年1月から開始された脊髄性筋萎縮症(Spinal Muscular Atrophy: SMA)の追加検査で、初めてSMAの赤ちゃんを発見しました。赤ちゃんは、日齢8に検査が陽性であることがわかり、直ちに旭川医科大学病院で精密検査を受けて頂くよう連絡がありました。日齢9に当院小児科を受診し、診断のための検査が開始され、日齢15にはSMAの重症型であることが判明しました。

ご両親には、無治療のままでは坐位保持は困難で、呼吸不全や嚥下障害に対する人工呼吸管理・経管栄養を行わなければ長期生存は望めないことを説明しました。しかし、近年では有効な治療法が開発されており、早期に治療を開始することでこれまでとは違った予後が期待できる可能性をお伝えしました。また、複数の治療オプションを選択できること、医療費は高額となるが公費助成の対象疾患となっていることも説明しました。ご両親は、可能な限りの早期治療を希望され、日齢16にはアンチセンス核酸薬の髄腔内投与、日齢31には遺伝子治療が行われました。

このような早期治療を受けた赤ちゃんは、経口哺乳のみで良好な体重増加を示し、生後6か月で寝返りと坐位保持が可能となりました。COVID-19に罹患した際にも、発熱のみで呼吸器症状が重症化することはありませんでした。ご両親は、お子さんの運動発達が伸びていることを実感されており、「インターネットでSMAの予後を探ることは止めます」と喜んでいらっしゃいます。これまでに経験したことのない症状改善が見られています。



旭川医科大学小児科教授 高橋 悟先生

追加検査の実施状況

受付期間:2020年11月1日~2023年12月31日

(一社)北海道希少疾病早期診断ネットワークでは追加検査の受検状況を集計して公表しています。

	北海道 開始時期:2020.11.1	札幌市 開始時期:2021.9.1	合計
公費検査受検者数	46,258	29,538	75,796
追加検査受検者数	33,246	19,766	53,012
受検率	71.9%	66.9%	69.9%

公費検査:全国すべての自治体で実施されている新生児マススクリーニング(検査料は無料)

2023年12月31日現在

	受検者数	総精査数 (率)	患者数 (率)
<b>原発性免疫不全症(PID)</b> ●重症複合免疫不全症(SCID・スキッド) ●B細胞欠損症(X連鎖無ガンマグロブリン血症など)	53,012	14 (0.03%)	0 (0.00%)
<b>ライソゾーム病</b> ●ファブリー病 ●ポンペ病 ●ゴーシェ病 ●ムコ多糖症I型 ●ムコ多糖症II型	53,012	40 (0.08%)	6* (0.01%)
<b>脊髄性筋萎縮症(SMA)</b>	18,616	1 (0.00%)	1 (0.00%)

\*ファブリー病4例、ムコ多糖症II型2例

対象疾患紹介

第1回

脊髄性筋萎縮症(SMA)

脊髄にある運動神経細胞の変性と消失により全身の筋力低下が進行する病気で、SMN1遺伝子の生まれつきの異常により発症します。一般に、知的障害は認められません。しかし、運動障害に加えて呼吸や嚥下にも機能障害が出現するため、人工呼吸管理や経管栄養を行わなければ長期生存は難しく、難病に指定されています。発生率は1万出生当たり0.5人で、北海道では年間1~2人の発生が推定されています。近年、画期的な治療薬が開発され、病気の進行を改善させることが可能となりました。不可逆的な神経変性が生じてしまう前に早期に診断し、治療を開始することが重要です。

一般社団法人 北海道希少疾病早期診断ネットワーク

この検査は右記の機関と連携し実施しています。

診断治療機関

北海道大学大学院医学研究院 小児科学教室  
札幌医科大学医学部 小児科学講座  
国立病院機構北海道医療センター 小児科  
旭川医科大学 小児科

検査実施機関

一般財団法人 北海道薬剤師会公衆衛生検査センター

検査の  
お問い合わせ

一般財団法人  
北海道薬剤師会公衆衛生検査センター  
TEL:011-824-9414

この検査について詳しく知りたい方は、こちらの  
ホームページをご覧ください。  
<https://www.douyakken.or.jp/HEDNet-RD/>

