

拡大新生児スクリーニング検査を 静岡でも開始しました

～早期診断・治療により予後が改善する病気が増えます～

血液腫瘍科 渡邊 健一郎



拡大新生児スクリーニングとは

早期発見・早期治療の効果が非常に高い疾患を新生児期に見つけるために行う検査を、新生児スクリーニングといいます。今まで、全国で公費による新生児マススクリーニング（公費マス）が行われてきました。

近年の診断技術と治療法の進歩により、対象疾患が増えてきました。そのような疾患を対象に行われる検査を拡大新生児スクリーニング検査と呼びます。この1、2年で全国で急速に広がりました。

このたび、全県的な実施体制を整備し、静岡県でも拡大新生児スクリーニング検査を開始しました。

対象疾患と方法

重症複合型免疫不全症	B細胞欠損を伴う免疫不全症	脊髄性筋萎縮症
ポンペ病	ムコ多糖症 I 型	ムコ多糖症 II 型
ファブリー病（男児のみ）		

希望者に対して有料で行う検査となっていますが、公費マスで採血した濾紙血検体を用いて検査できます。

実施体制

静岡県立こども病院が実施主体、静岡県予防医学協会が検査施設となっており、分娩施設と三者で契約を結んで検査を実施します。

また、陽性となった方に対し迅速に対応し、かつ正確な診断、適切な治療につなげられるように、こども病院と浜松医科大学小児科、聖隷浜松病院小児科の専門医で『静岡希少疾患ネットワーク』を組織しています。

現状と今後

対象疾患の1つ、「重症複合型免疫不全症」は、今までは感染症にかかったり、生ワクチンのロタウイルスワクチンやBCGワクチン接種で、致命的な有害事象をきたしてから診断されていました。

拡大新生児スクリーニング検査により、無症状のうちに診断し、感染を予防、早期に造血細胞移植をすることで、治療成績が上がります。米国、台湾など多くの国では全出生児が本検査の対象となっています。

また「脊髄性筋萎縮症」についても、症状が出る前に見つけて治療できるようになりました。以前には期待できなかった劇的な治療効果が見られることが知られています。

2023年10月16日から静岡県立こども病院で開始し、参加施設を増やしています。2024年中には、静岡県全域に広げることを目指しています。希少難病の子ども達を発症前に発見、診断・治療につなげ、救命し、生活の質を格段に改善するようにしていきます。

< 契約に関する問い合わせ先 >

静岡県立こども病院 会計課 企画・管財係

電話: 054-247-6251 (代表) メールアドレス kodomo-kanzai@shizuoka-pho.jp

< 検査に関する問い合わせ先 >

静岡県立こども病院 血液腫瘍科 渡邊健一郎

静岡県立こども病院 免疫アレルギー科 河合朋樹

静岡希少疾患ネットワークホームページ <https://shizuoka-rdn.jp>

斜視手術を始めました

眼科 武田 優



こども病院眼科は2023年4月に常勤体制となり、2024年より斜視手術を開始しました。今回は頻度の高い間欠性外斜視について、手術による治療方法も含めご紹介いたします。

外斜視とは

常に目がずれている状態を斜視といい、目が自分でずれを揃えることができる状態を斜位といいます。間欠性外斜視は、外斜視と外斜位が混在している状態を指します。

症状

他覚所見	自覚症状
寝起きに目が外にずれる	ぼーっとした時に目がずれる
屋外でまぶしい状況になると閉瞼つぶりをする	物が二つに見える
文章を飛ばし読みする	両目で見るとぼやける

手術適応

両目で見る時間が短くなると、両眼視機能の低下が生じます。上記の症状により日常生活に不便をきたしている場合は手術適応となります。しかし、低年齢での手術は術後の再発リスクが高くなるため、両眼視機能が良好であれば4～5歳頃まで手術を待つのが一般的です。両眼視機能が保たれ、症状が軽度なら局所麻酔で手術ができる年齢まで待つこともあります。

外斜視の状態が続く恒常性外斜視では立体視機能が障害されてしまうため、早めの手術を検討します。年齢や眼位のコントロール状態、立体視機能など個々の状態から適切な手術時期を判断します。

手術

当院での手術は全身麻酔、1泊2日または2泊3日入院です。

外斜視の場合は、水平方向に作用する内直筋や外直筋の位置をずらすことで眼位を矯正します(図1、2)。結膜と外眼筋を切開・縫合するため術後1ヶ月は充血がみられますが、傷跡は目立たなくなります。皮膚に傷はつきません。また、縫合は吸収糸を使用するため、抜糸は不要です。

眼帯は手術当日のみです。退院後はできるだけ両目で見る練習をします。

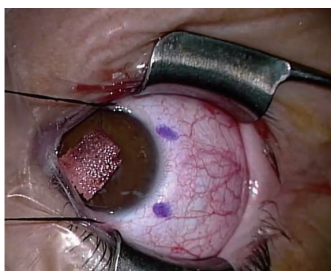


図1 結膜を切開し外直筋を取り出します。

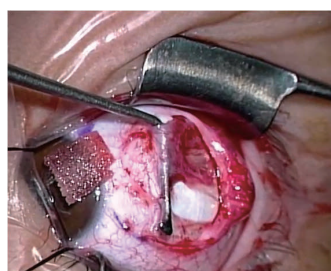


図2 取り出した外直筋の位置をずらし強膜に縫合します。結膜をもとの位置に戻し、手術は終了です。

手術に際しお伝えしていること

術眼に結膜下出血や結膜浮腫が生じます。写真撮影や発表会などの行事を避けた手術日程の調整が必要なこと、感染リスクがあるため術後は目をこすらないなど洗髪洗顔に制限があること、術後1週間は点眼が必要なこと等をお伝えしています。

その他の斜視

今回ご紹介した間欠性外斜視の他にも、2歳頃までの早期手術が必要な乳児内斜視、遠視による調節性内斜視、斜頸や顔回しの原因となる上斜筋麻痺など小児の斜視には様々な種類があります。

検査

当科外来では発達遅滞や全身合併症を持つお子様が、安心して眼科検査や診察を受けられる環境を整えています。図3から図7のように、小児の特性に合わせた検査を行っています。

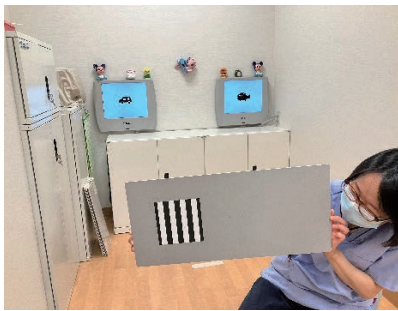


図3 乳児の視力検査
乳児には縞模様を好んで見る性質があることを利用した検査です。



図4 絵指標による視力検査



図5 近視・遠視・乱視・斜視のスクリーニング検査



図6 散瞳なしで広角眼底検査ができる眼底カメラ検査



図7 診察室では細隙灯検査、眼底検査、眼位検査などを行います。

「診察室に入ることが難しい」、「学校検診で視力検査ができない」、「眼科検査が受けられないけれどしっかり見えているのか不安」など、ご家族様が心配に思われておられましたら、こども病院眼科に是非ご相談ください。

最近のトピックス

～「免疫療法」と「がんゲノム医療」について～

血液腫瘍科 川口 晃司



小児がんの分野では、日本を含む世界中で治療成績の向上を目指し、様々な臨床試験が行われています。その結果、新しい治療薬や治療方法の開発が進み、目覚ましい治療成績向上が得られてきています。

特に小児急性リンパ性白血病では、この数十年で臨床試験を経るごとに生存率が改善し、90%以上の患者さんが治るようになってきました。

私たちは小児がん患者さんの更なる治療成績向上に加え、より合併症の少ない治療を目指し、世界中の小児血液腫瘍科医と協力して診療に取り組んでいます。今回は小児がん分野での最近のトピックスとして「免疫療法」と「がんゲノム医療」についてご紹介します。

1. 免疫療法

小児がん治療において、「免疫療法」が注目され、実際目覚ましい治療効果が認められています。

免疫療法は患者さん自身の免疫力を利用して、がんを攻撃する治療法です。血液中の白血球のうちの「T細胞」には、がん細胞を攻撃する性質があり、免疫療法ではこのT細胞の力を利用します。

現在、小児がん治療では免疫療法として、「ブリナツモマブ」と「CAR-T細胞療法」が「再発又は難治性のB細胞性急性リンパ性白血病」の患者さんに保険承認されています。

ブリナツモマブ

「ブリナツモマブ」は「悪性B細胞にT細胞を誘導することで抗腫瘍効果を発揮」する免疫療法剤です。「悪性B細胞を特異的に攻撃する」ため、従来の化学療法と比較し、「感染症や口腔粘膜炎などの合併症の頻度が少ない」上に、従来の化学療法よりも高い治療効果が報告されています。



図1

24時間持続点滴が必要な薬剤ですが、携帯型輸液ポンプを用いることで、通院での治療も可能で、患者さんのQuality of Lifeを保つことができます。

当院でも対象患者さんにブリナツモマブ治療を行っており、これまでに7人の患者さんで使用歴があります。いずれの方も良好な治療反応が得られています。

CAR-T細胞療法

「CAR-T細胞療法」とは、T細胞を遺伝子導入により改変し、患者さんに投与することで、「患者さん自身の免疫システムを利用して白血病細胞を攻撃する治療方法」です。

「CAR」とは、白血病細胞の表面に存在するCD19というたんぱく質を特異的に認識する受容体です（図2）。まず患者さん自身のT細胞を取り出し、人工的に「CAR」を導入、培養し、CAR-T細胞を増やします。その後、CAR-T細胞を患者さんに投与します。

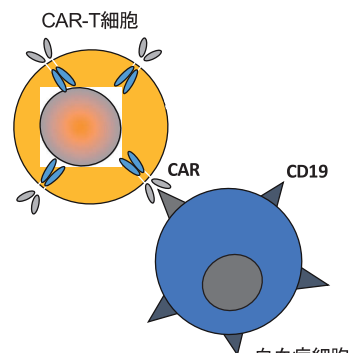


図2

CAR-T細胞療法により、従来の化学療法では治癒困難だった患者さんでも、高い確率で寛解に至ることが報告されている革新的な治療法です。

以上のような「ブリナツモマブ」や「CAR-T細胞療法」を行うことで、これまで治療が難しかった患者さんも治るようになってきています。

また、CAR-T細胞療法はリンパ腫でも保険承認されており、小児では急性骨髄性白血病や神経芽腫での今後の開発が期待されます。

2. がんゲノム医療

小児悪性腫瘍に対する新しいアプローチの一つは、個々の患者さんのがん細胞の特性を評価して治療法を選択する「個別化治療」です。

現在、「がんゲノム検査」が保険適応となっています。

患者さんから生検で得た検体を用い、「がん遺伝子パネル検査」により多数（多くは100以上）の遺伝子を同時に調べます。がん遺伝子パネル検査により遺伝子に変異が見つかり、その遺伝子変異に対して効果が期待できる薬がある場合には、臨床試験などでその薬の使用を検討します（図3）。

当院は「がんゲノム医療連携病院」に指定されており、小児がんゲノム医療に取り組んでいます。

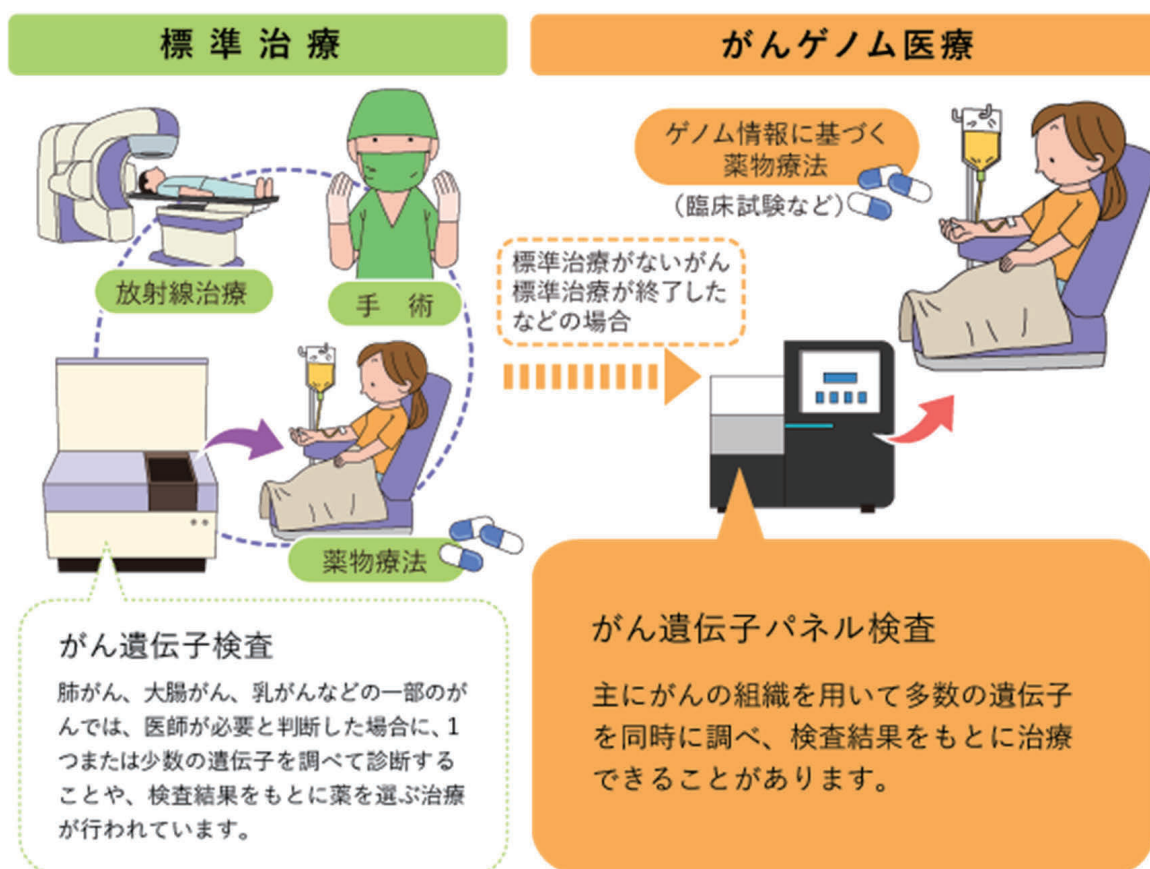


図3 がんゲノム医療としてのがん遺伝子パネル検査（出典：国立がん研究センターがん情報サービス）

今後も小児がん患者さんのより良い治療に少しでも貢献できるよう、新しい治療、検査を取り入れながら日々取り組んでまいります。どうぞよろしくお願いいたします。

あなたの「働く」を一緒に考えます

～新卒支援と就労定着支援～



医療ソーシャルワーカー 城戸貴史

はじめに

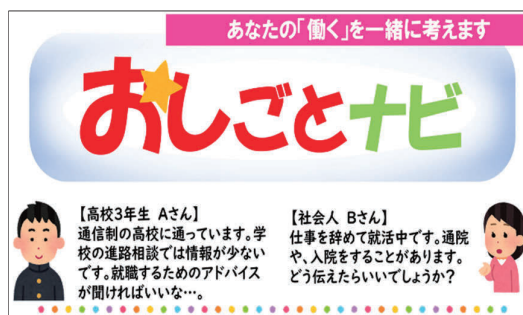
医療の進歩により、重症な疾患を抱える子どもでも、多くは成人になることができるようになりました。現在、新たな課題と言われているのが、成人後の慢性疾患を抱えながら就労することへのサポートです。

こども病院では、ハローワーク静岡（以下、ハローワーク）と静岡産業保健総合支援センター（以下、産保センター）と業務提携し、慢性疾患を抱える子どもの新卒支援、就労定着支援を行っています。

ハローワークと連携した新卒支援（図1 通称：おしごとナビ）

毎月2回、ハローワークの長期療養者就労支援ナビゲーターが、こども病院に出張相談に来ています。対象は、こども病院に通院している患者さんとそのご家族です。中学生から30代くらいの方まで、幅広い年齢層の患者さんとそのご家族が相談に見えます。

履歴書の書き方、疾患の開示の可否、障害者手帳の利用方法など、就労に関する様々な相談に対応しています。相談内容に応じて、ハローワーク以外の就労支援機関や通学している学校とも連携して、支援を行っています。

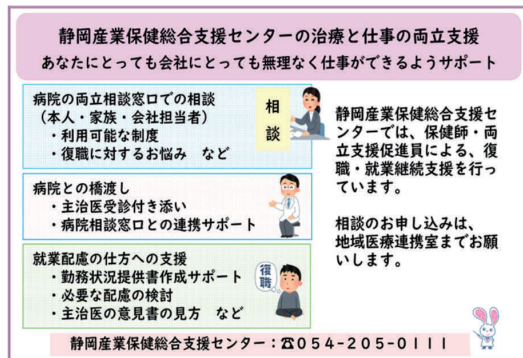


産保センターと連携した就労継続支援（図2）

産保センターの就労継続支援は、保健師と両立支援促進員の2つの職種と連携して行っています。

保健師は、患者さんの病状を把握し、疾患特有の配慮を会社に指導しています。

両立支援促進員は、就労に関連する社会保障制度の情報提供や疾患特有の配慮が盛り込まれた就業規則作成へのアドバイスを会社に提案しています。



子どもの“働きたい”を応援したい

よくある相談例を紹介します。

先天性の疾患があり、複数回の手術を乗り越え、希望どおりの就職をしました。しかし、「体調が悪いことを会社に言えず我慢してしまった」ことで、体調を崩して退職を余儀なくされました。

学校では、疾患特有の配慮を保護者が要求できます。しかし、会社では、患者自身がアピールすることが必要です。そのためには準備が必要です。

子どもが社会に出ることへの不安を軽減し、無理なく長く働ける一助となるよう、今後も専門機関と連携して、“働きたい”を応援していきます。

静岡県立こども病院QRコード



←こちらからアクセス

★ホームページ

様々な情報の発信や内容の充実につとめています。お知らせは定期的に更新しています。是非ご覧下さい。

編集後記 本号では当院の様々な、しかも新しい取組みを紹介しました。特に「就労支援」は画期的です。今後ともご支援をお願いします。 編集室：河村秀樹、美濃部晴美、望月美貴子、野中幸子