

TOMAS便 第3号刊行にあたり

東海マスキング推進協会 理事長

岐阜大学特任教授／名誉教授 **下澤 伸行**



一般社団法人東海マスキング推進協会(TOMAS)の主導と岐阜大学小児科、小児希少難病早期診断・予防医学、産婦人科の各講座に岐阜県公衆衛生検査センター、県内産婦人科、小児科医療機関のご協力、岐阜県庁や県内自治体のご理解も得て令和3年4月より岐阜県で開始した対象疾患を拡大した新生児マスキング追加検査ももうすぐ4年が経過しますが、改めて関係者の皆様のご支援、ご協力に感謝申し上げます。

その間に石川県、三重県、福井県に加えて令和6年度からは富山県、奈良県にも拡大し、いずれの県でも多くの新生児が検査を受けていただいています。またスクリーニング対象疾患も従来の脊髄性筋萎縮症、原発性免疫不全症、ライソゾーム4疾患、副腎白質ジストロフィーの7疾患に令和5年度よりADA欠損症、ゴーシェ病を追加しています。

さらに令和5年度にはこども家庭庁による実証事業として脊髄性筋萎縮症、原発性免疫不全症の公費助成が進められて、TOMAS内でも現在、福井県、富山県、奈良県が参加しています。今後も実証事業への参加都道府県の拡大とともに公費負担の対象疾患の拡大も予想され、治療法のある難病患者の予後改善に向けた公費助成の対象疾患の選定における公平かつ論理的な議論の展開が望まれます。

令和7年度はTOMASによる新生児マスキング追加検査開始5周年、岐阜大学大学院医学系研究科小児希少難病早期診断・予防医学講座も開設3周年にあたり、この間の実績と課題を検証するとともに、今後に向けた展望を示す時期と考えています。

予防医学へのパラダイムシフトは難病克服に向けて最初に患者に遭遇する小児科医や産婦人科医にとっては重要な使命であり、新生児マスキングはその使命を果たすために不可欠で重要な取り組みと考えています。TOMASとしても引き続き、患者や陽性者ご家族に寄り添いながら、難病克服に努めていく所存ですので、引き続きのご支援ご鞭撻を賜りますよう、宜しくお願い致します。

令和7年1月

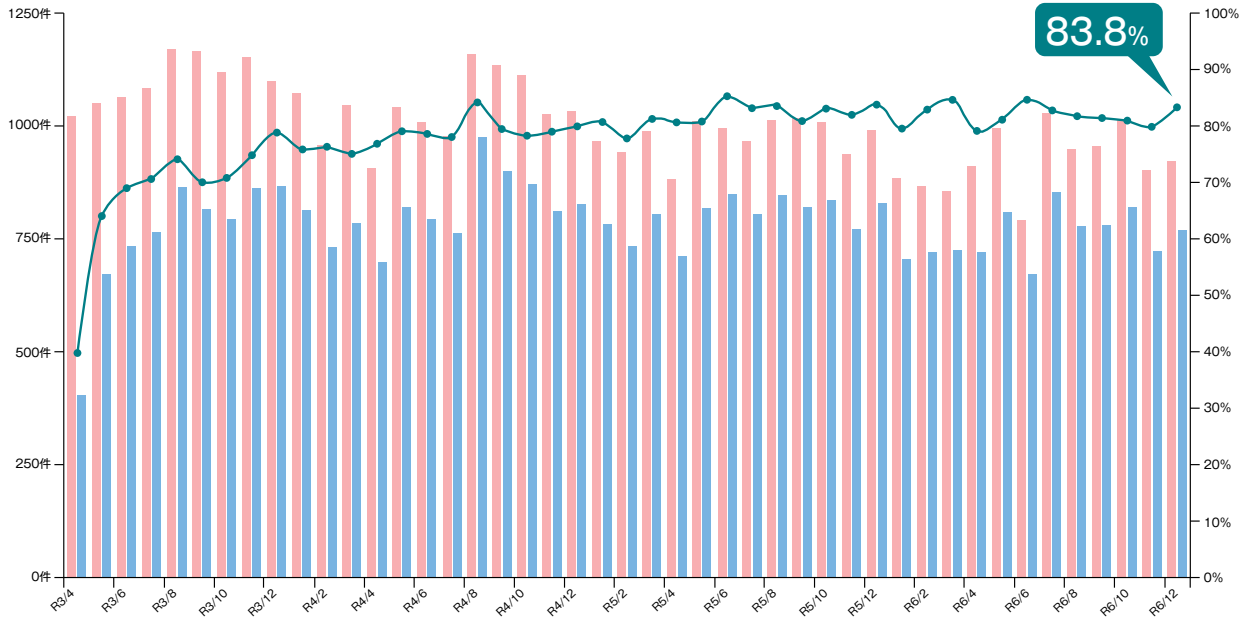
TOMAS役員組織の紹介

役員	理事長	下澤 伸行	岐阜大学科学研究基盤センター ゲノム研究分野 特任教授/名誉教授
	副理事長	折居 建治	長森こどもクリニック 院長
	理事	大西 秀典	岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学 教授
	理事	笹井 英雄	岐阜大学大学院医学系研究科 小児希少難病早期診断・予防医学講座 特任准教授
	理事	鈴木 康之	岐阜大学医学教育開発研究センター 特任教授/名誉教授
	監事	山田 英脩	山田会計事務所 公認会計士・MBA・税理士
顧問	石川県	和田 泰三	金沢大学医薬保健研究域医学系 小児科 教授
	三重県	平山 雅浩	三重大学大学院医学系研究科 小児科学 教授
	福井県	大嶋 勇成	福井大学大学院医学部医学科 小児科学 教授
	富山県	今井 千速	富山大学学術研究部医学系 小児科学講座 教授
	奈良県	野上 恵嗣	奈良県立医科大学 小児科 教授
事務局	事務局	小林 陽子	岐阜大学科学研究基盤センター ゲノム研究分野

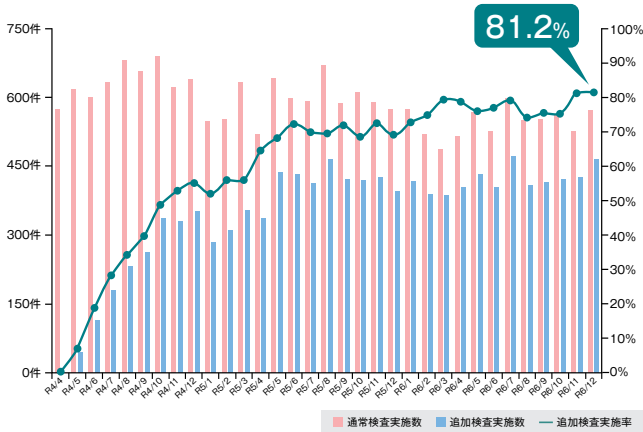
受検率の推移 (2025年1月時点)

■ 通常検査実施数 ■ 追加検査実施数 — 追加検査実施率

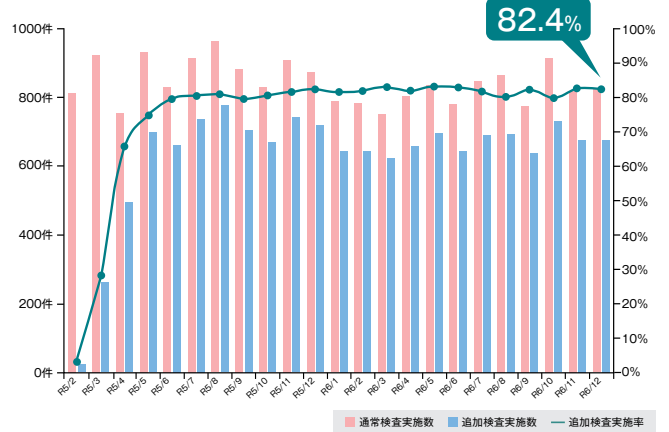
岐阜県



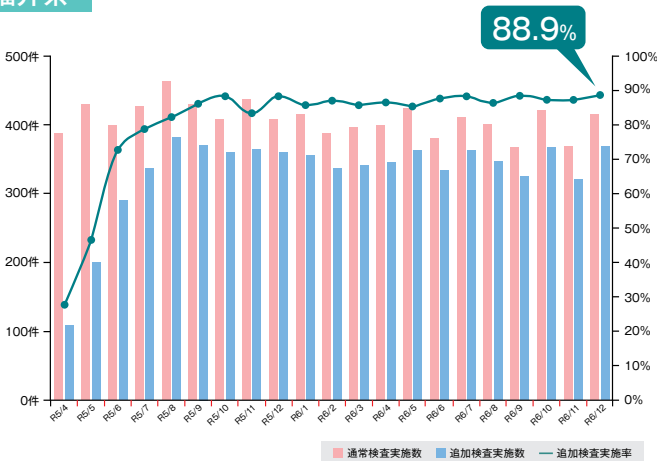
石川県



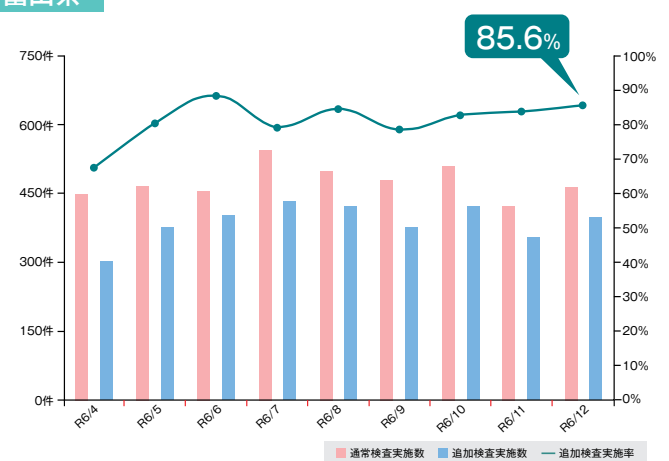
三重県



福井県*



富山県*



データ集計・整理協力: ※岐阜県公衆衛生検査センター 臨床検査課 ※岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学 川本 典生

奈良県*でも2024年5月から開始されております。(受検率は公表されていません。)

* こども家庭庁の実証事業への参加県(2025年1月時点)

最新のデータ等はTOMASのwebページで見ることができます。ぜひご覧ください。

https://www.tokai-mass.jp/html/past_record.html



■ TOMASにおける追加新生児マススクリーニングの対象8疾患

原発性免疫不全症(PID)

どんな病気?



細菌やウイルスなどの感染症と戦う“免疫”に生まれつきの異常があり、感染症を繰り返し、重症化してしまう病気です。代表的な病気としてTリンパ球がない重症複合免疫不全症(SCID)と、Bリンパ球がないB細胞欠損症があります。乳児期早期から感染症を繰り返し、肺炎、中耳炎、敗血症などを引き起こします。さらに令和5年度より核酸代謝の減損によりSCIDを引き起こすアデノシンデアミナーゼ(ADA)欠損症を追加します。

主な症状

- 咳や下痢が続く
- 中耳炎を繰り返す
- 肺炎・敗血症
- SCIDではウイルス感染の重症化や生ワクチンに対する重篤な副作用



治療

造血幹細胞移植によって免疫機能を回復させる治療や酵素補充療法、免疫グロブリン注射で抗体を補充します。



脊髄性筋萎縮症(SMA)

どんな病気?



脊髄の神経細胞に生まれつきの異常があることで筋力が萎縮して進行性の筋力低下が起こり体幹や手足の筋力低下が進行します。出生直後から筋力低下を起こす重症型、1歳半くらいまでに発症する中間型、1歳半以降にゆっくり発症する軽症型に分けられます。

主な症状

- 手足の筋力低下、首の座りの遅れ
- お座りや歩行の遅れ
- 飲み込みにくさ
- 呼吸の筋肉の弱さ



治療

神経細胞で足りなくなったタンパク質を核酸医薬や、遺伝子治療で作らせる治療があります。



副腎白質ジストロフィー(ALD)

どんな病気?



副腎や脳、脊髄に異常をおこす病気です。X連鎖の遺伝病で男性患者で重症になります。発症時期や症状は様々ですが、大脳に異常をきたすタイプでは幼児期から成人まで幅広い年齢で発症し、進行すると麻痺が進み、数年で寝たきりになります。発症時期の予測が難しい難病です。この検査では男児のみを対象にします。

主な症状

- 視力低下
- 学業成績低下
- 歩行の異常
- 色素沈着
- 聴力低下
- 性格変化
- けいれん

治療

男性患者では定期的検査を行い異常を確認次第、副腎皮質ホルモンや造血幹細胞移植により、発症や進行を防ぐ治療を行います。



ライソゾーム病(LSD)

どんな病気?



細胞の中にある「ライソゾーム」は細胞の代謝をコントロールしている器官で不要な代謝物の分解を行なっています。この中にある「酵素」の中の一つがうまく働かないと脂質や糖質が細胞内にたまり様々な症状が出ます。ライソゾーム病は約60種類知られていますが、この検査ではポンペ病、ファブリー病、ムコ多糖症I型・II型に令和5年度よりゴーシェ病を加えた5種類を調べます。生後できるだけ早い時期に病気を見つけて、治療を開始できると症状の進行を抑えることが期待できます。

治療

ライソゾーム病の主な治療は「酵素補充療法」になります。早期に開始する場合と経過を見ながら開始する場合があります。

病気によっては、酵素活性を増やす内服薬が使える場合があります。造血幹細胞移植が有効な疾患もあります。



ポンペ病

発症時期により乳児で発症し症状が重い乳児型や、10歳以降に発症し症状が軽い遅発型が知られています。

主な症状

- 筋力低下
- 呼吸障害
- 心不全
- 運動発達の遅れ

ムコ多糖症 I型、II型

生まれてしばらくしてから徐々に症状が現れ、1~3歳から関節の変形や拘縮が目立ってきます。

主な症状

- 関節が硬い
- 臍ヘルニア
- 発達の遅れ
- 鼠径ヘルニア
- 繰り返す中耳炎
- 肝臓脾臓の腫れ

ファブリー病

男性は主に小児期から発症しますが、女性ではこの検査が正常でも、思春期~成人期に発症することがあります。

主な症状

- 手足の痛み
- 暑さに弱い
- 成人には
- 腎障害
- 脳血管障害
- 汗をかきにくい
- 腹痛・下痢
- 心臓の障害

ゴーシェ病

新生児・乳児期に発症するタイプでは肝臓、脾臓、骨髄に組織障害をおこします。神経症状が出るタイプでは精神運動発達遅滞、けいれんなどを起こします。

主な症状

- 肝臓の腫大
- 血小小板減少
- 病的骨折
- けいれん
- 貧血
- 脾臓の腫大
- 精神運動発達の遅れ

追加検査の推奨

追加検査が推奨される7つの理由

- ◎ 新規治療法開発により予後改善が期待される難病が増えている
- ◎ 早期治療介入が重要なことより希少疾患にも関わらず、早期診断が求められる
- ◎ 免疫不全症の児に対してはロタワクチンやBCG接種前に診断、対応が可能になる
- ◎ 運動発達遅滞や低緊張の児ではポンペ病や脊髄性筋萎縮症の鑑別が可能になる
- ◎ 多彩な症状を来すライソゾーム病やペルオキシソーム病の早期診断、治療に繋がる
- ◎ 診断検査の難しい難病において診断オデッセイによる医療費増の抑制に繋がる
- ◎ 公費導入に向けては幅広い議論とそのためのエビデンスの蓄積が重要になる

寄附講座の紹介

令和5年4月1日に寄附講座として、「国立大学法人東海国立大学機構岐阜大学大学院医学系研究科 小児希少難病早期診断・予防医学講座」が設立され、活動しております。

本寄附講座における研究活動の目的は、岐阜県公衆衛生検査センター及び東海マススクリーニング推進協会(TOMAS)と連携し、新生児マススクリーニング追加検査の普及、検査法の確立をしていくことです。そして、診療体制の整備、診療に習熟した医療者の育成も行っていきます。具体的には、①検査法の確立、②診療体制の整備、③学生・医師教育、④岐阜県及び近隣県での啓発活動、⑤日本人における発生率に関する疫学研究、について目的を達成できるよう活動を継続しています。特に2024年9月からは岐阜県内の協力施設において、1ヶ月健診時の保護者への電子アンケート調査を開始しています。これにより、追加検査の公費化へ繋がるように、各ご家庭の実際のご意見を集約できたらと考えております。今後ともご協力をどうぞよろしくお願い申し上げます。

また、2024年度は、医療従事者向けセミナーとして2024/11/10(日)に「第5回マススクリーニング推進セミナー」、市民向けセミナーとして2024/12/19(木)に「第4回拡大新生児マススクリーニング市民公開講座」、をTOMAS、岐阜大学小児科、寄附講座による共催で開催しました。来年度の医療従事者向けセミナーは現地開催を予定しております。

スタッフ

特任准教授: 笹井英雄

「赤ちゃん全員がきちんと検査を受けられるよう、活動を続けてまいります。」

特任助教: 門脇紗織

「生まれてくるお子さんのため、一步一步取り組んでいきます」

研究支援員: 後藤智子

「生まれてくるお子さんのため、活動をサポートさせていただければと思います。」

小児希少難病
早期診断・
予防医学講座

一般社団法人 東海マススクリーニング推進協会(TOMAS)

〒501-1193 岐阜県岐阜市柳戸1-1

岐阜大学科学研究基盤センターゲノム研究分野内 email: info@tokai-mass.jp

WEB site: <https://www.tokai-mass.jp>

