

## TOMAS便 第4号刊行にあたり

東海マスキリーニング推進協会 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リーニング推進協会(TOMAS)の主導、岐阜大学小児科、産婦人科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、さらに岐阜県庁や県内自治体のご協力により令和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リーニング追加検査もその後、石川県、三重県、福井県、富山県、奈良県に実施県が広がり、令和6年度には1年間に6県で43,000人以上、全出生児の約3/4が受検されて対象疾患の早期診断から適切な治療に繋がっています。その間に岐阜県公衆衛生検査センターによる寄附講座(小児希少難病早期診断・予防医学講座)が岐阜大学医学系研究科に設置され、6県で行われているスクリーニング検査の精度管理やカットオフ値の設定、陽性者の診断並びに診断患者の治療指針の統一、さらには新たな対象疾患の検討が行われています。また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も進められTOMAS内でも6県全てが参加しています。

昨年11月には第6回TOMAS推進セミナーが追加検査開始5年目の節目として、現地開催も併せたハイブリッド形式にて開催し、岐阜県産婦人科医学会や岐阜県公衆衛生検査センター、岐阜大学から来賓をお招きしてTOMAS理事による現状報告、各対象疾患専門の先生によるご講演に続いて、実施6県で実際に担当されている先生方による各県における実情と課題についてご報告していただきました(最終ページTOMASハイライト参照)。

従来の発症してから診断、治療する流れから発症前診断による予防医学へのパラダイムシフトは難病患者に最初に遭遇する小児科医にとって果たすべき重要な取り組みと考えています。TOMASによる対象疾患を拡大した新生児マスキリーニングの理解が全国に広がり、1人でも多くの患者さんが救われることを願っています。

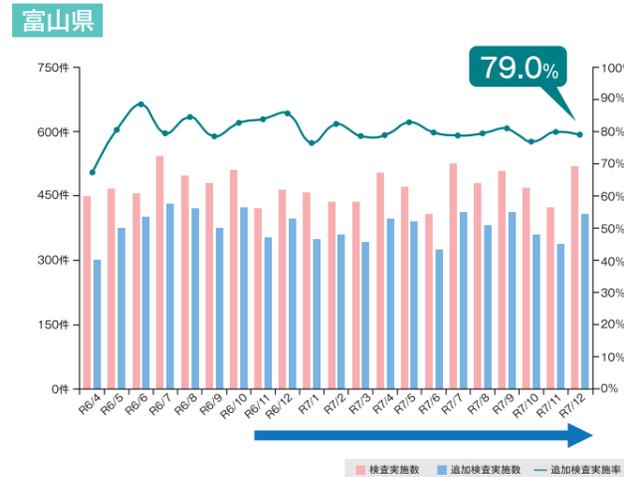
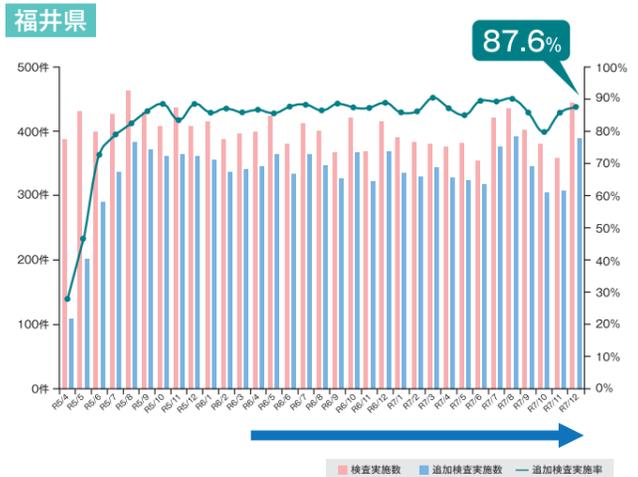
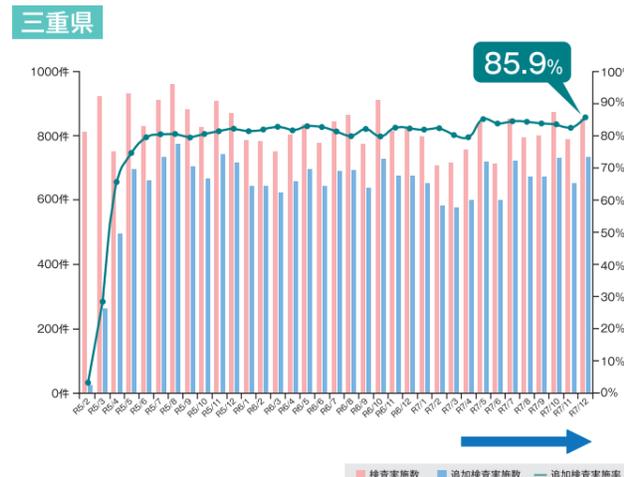
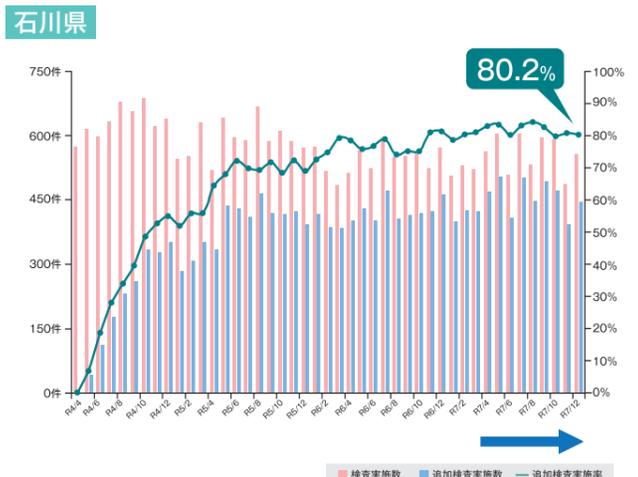
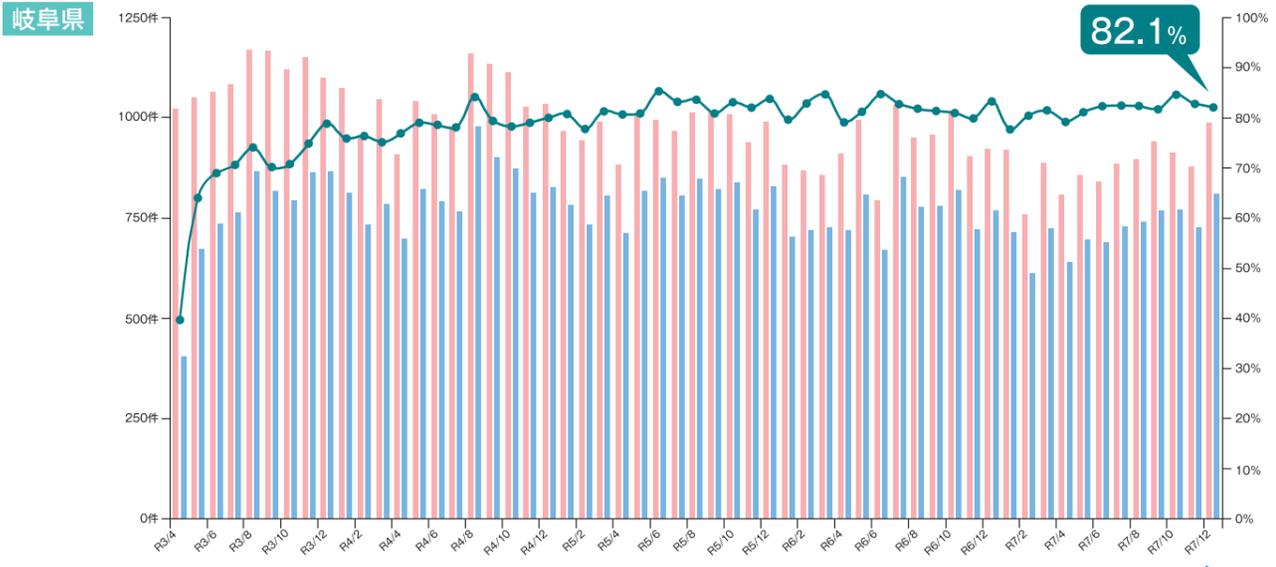
引き続きのご支援ご鞭撻を賜りますよう、宜しくお願い致します。

令和8年2月

## TOMAS役員組織の紹介

役員	理事長	下澤 伸行	岐阜大学高等研究院科学研究基盤センター 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 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 小児科学 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	梅田 雄嗣	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 (2026年1月時点)



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、(受検率は公表されておりません。)

青矢印は子ども家庭庁主導の実証事業に参加中の期間を示しています。各県の追加検査の受検率は順調に増加しています。

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](https://www.tokai-mass.jp/html/past_record.html)



# TOMASにおける対象疾患

## 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

TOMAS圏域においては、SCIDとSMAはこども家庭庁の実証事業により公費で実施されています(2026年1月時点)

### 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。

### 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歳から骨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
- 膝ヘルニア
- 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
  - 腎障害
  - 脳血管障害
  - 汗をかきにくい
  - 腹痛・下痢
  - 心臓の障害
- 成人には

### 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

### 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、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に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。

## 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ボ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キリーニング推進協会(TOMAS)と連携し、新生児マスキ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、2025年度は、医療従事者向けセミナーとして2025/11/30(日)に第6回マスキリーニング推進セミナー(詳細は下記)、市民向けセミナーとして2025/12/18(木)に第5回拡大新生児マスキ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web開催を予定しております。

**スタッフ** 特任准教授: 笹井英雄 / 特任助教: 門脇紗織 / 研究支援員: 後藤智子

## TOMASハイライト

### ー 拡大NBS開始5年の節目に、現地開催セミナーで議論を深めるー

TOMASにおける拡大新生児マスキリーニング開始から5年の節目となる2025年度に、「拡大新生児マスキリーニング検査 開始5年目の総括と将来へ」をテーマとして、第6回マスキリーニング推進セミナーを開催しました。本セミナーは、Web配信に加え、岐阜市での現地開催を併用したハイブリッド形式で実施しました。

開会にあたり、TOMAS理事長の下澤伸行先生よりご挨拶があり、岐阜県産婦人科医学会会長の松波和寿先生、岐阜県公衆衛生検査センター理事長の中村弘揮様、岐阜大学医学部副学部長の大西秀典先生より来賓挨拶を賜りました。

午前の部では、下澤伸行先生による理事長講演に続き、岐阜県子ども・女性部子育て支援課の堀場敦子様より、岐阜県における「こども家庭庁による実証事業」採択への取り組みが紹介されました。本セミナーでは初めてとなる行政からのご報告は、終了後のアンケートでも大きな反響をいただきました。

午後の特別講演では、ご多忙のなか濱崎考史先生、小須賀基通先生、岡田賢先生にご登壇いただき、各分野の最新の知見が共有され、貴重な時間となりました。後半のセッションでは、各県の実務者による実績報告と総合討論が行われ、活発な意見交換がなされました。

当日は、医療従事者のみならず行政・検査関係者の方々にも多数ご参加いただき、対面ならではの議論を通じて、拡大新生児マスキリーニングのこれまでの歩みと将来展望を共有する有意義な機会となりました(右の写真)。



## 一般社団法人 東海マスキ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>

