



# TOMAS便

発行：一般社団法人 東海マスキング推進協会 (TOMAS)

## 発刊によせて

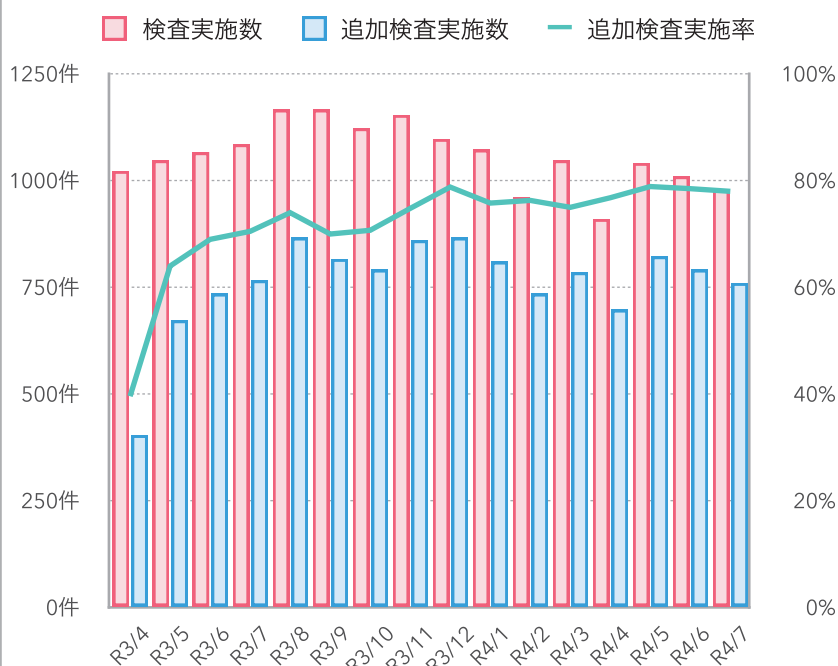
難病に対する治療の目覚ましい進歩により、早期に診断、治療介入を行うことで予後が改善する疾患が増えてきています。さらに多くの検体をスクリーニング検査にて患者を見つける技術も向上し、全国で従来の新生児マスキング検査に対象疾患を拡大して難病克服に繋げる動きが加速されています。

それを受けて岐阜県でも本協会と岐阜県公衆衛生検査センター、岐阜大学小児科が連携し、県内産婦人科、新生児科の協力を得て令和3年度より7疾患を対象に有償で検査する追加検査がスタートし、令和4年度からは石川県、そして現在、三重県での開始を進めています。さらに令和5年度より新たに2疾患を追加する予定です。

今回、多くの皆様にこの取り組みを理解していただくために、TOMAS便を創刊しました。

TOMAS理事長 下澤伸行  
(岐阜大学特任教授／名誉教授)

## 岐阜県内の追加検査受検率の推移



令和3年4月から令和4年7月までの岐阜県内の追加検査の受検率を示しました。令和4年8月現在、岐阜県内でお産を取り扱っている全ての医療機関で追加検査を受けることができるようになっています。

## 令和5年度には2疾患が追加予定

令和3年度開始の追加検査対象7疾患

原発性免疫不全症 (SCID、B細胞欠損症)

ファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症1型・2型

副腎白質ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症

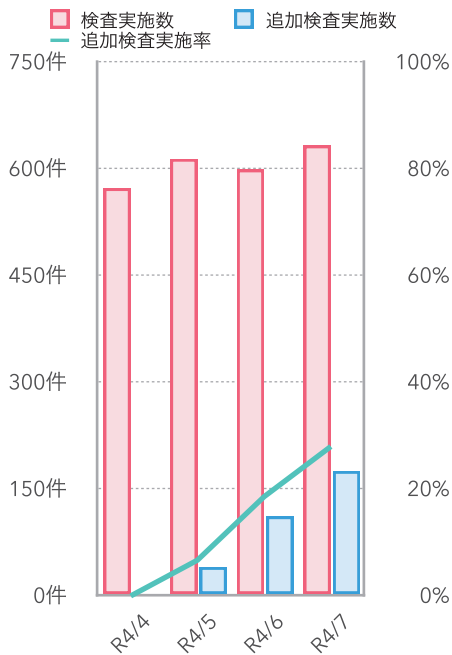
+

令和5年度にさらに追加予定の2疾患

原発性免疫不全症 (ADA欠損症)

ゴーシェ病

## 石川県への広がり

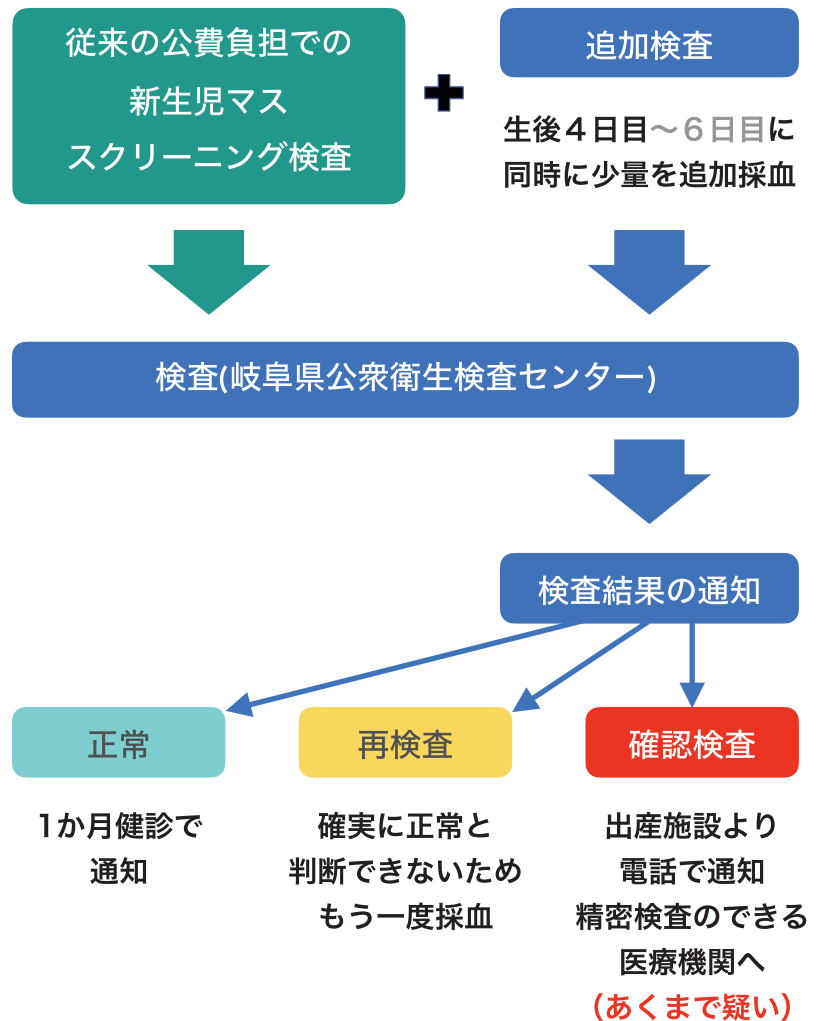


金沢大学小児科や県内医療機関のご協力で、順調に追加検査実施率が増加しています。

## 三重県での開始へ

三重県内でも現在、令和4年度内の開始に向けて準備をすすめています。

## 追加検査の流れ



## 検査の目的：治療法のある難病を早期診断し、予後改善を図る

### 追加検査が推奨される理由

- ・ 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

### 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](mailto:info@tokai-mass.jp) WEB site: <https://www.tokai-mass.jp>