TOMAS

TOMAS便 BIN

第2号
令和6年1月22日

発行：一般社団法人 東海マススクリーニング推進協会（TOMAS）

TOMAS便 第２号刊行にあたり

東海マススク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

はじめにこの度の能登半島地震により、お亡くなりになられた方々に謹んでお悔やみを申し上げますとともに、被災されました皆様に心からお見舞い申し上げます。

また被災された方々の救済と復興支援にご尽力されている皆様に深く敬意を表します。

東海マススクリーニング推進協会が主導して岐阜県公衆衛生検査センター、岐阜大学小児科のご協力、県内産婦人科、小児科医療機関に岐阜県庁のご理解も得て、令和3年4月より岐阜県で開始した新生児マススクリーニング追加検査も2年9ヶ月が経過して順調に稼働することができており、改めて関係者の皆様に御礼申し上げます。

その間に各県の大学病院小児科や産婦人科医会のご協力により石川県、三重県、福井県でも開始することができ、いずれの県でも多くの新生児に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令和5年度よりADA欠損症、ゴーシェ病を追加しており、本号ではこれらの状況につきましてもご報告致しております。

現在、多くの県で保護者負担にて行われている脊髄性筋萎縮症、原発性免疫不全症の2疾患についてはこども家庭庁による新生児マススクリーニング検査に関する実証事業として、国と都道府県・指定都市の補助による実施に向けた公募が検討されています。今後はライソゾーム病や副腎白質ジストロフィーなど他の難病も含めた公費助成の対象疾患の選定における公平、かつ論理的な基準の作成とともに、各県単位で拡大検査への公費助成の仕組みが検討されることが予想され、治療法のある難病患者の予後改善に向けたより広い分野での議論が望まれます。

TOMASとしても引き続き、スクリーニング検査の精度管理や基準作成と陽性者や患者への診断・治療支援にあたるとともに、情報発信にも努めていきたいと思いますので、ご支援ご鞭撻賜りますよう、宜しくお願い致します。

令和6年1月

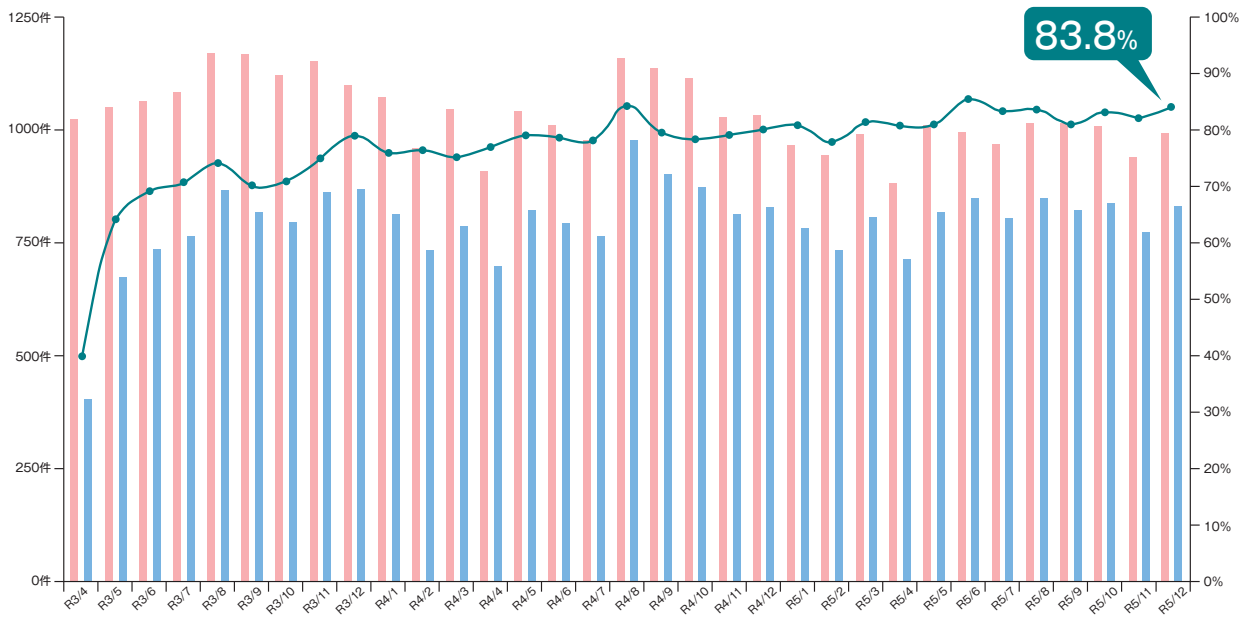
TOMAS役員組織の紹介

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）

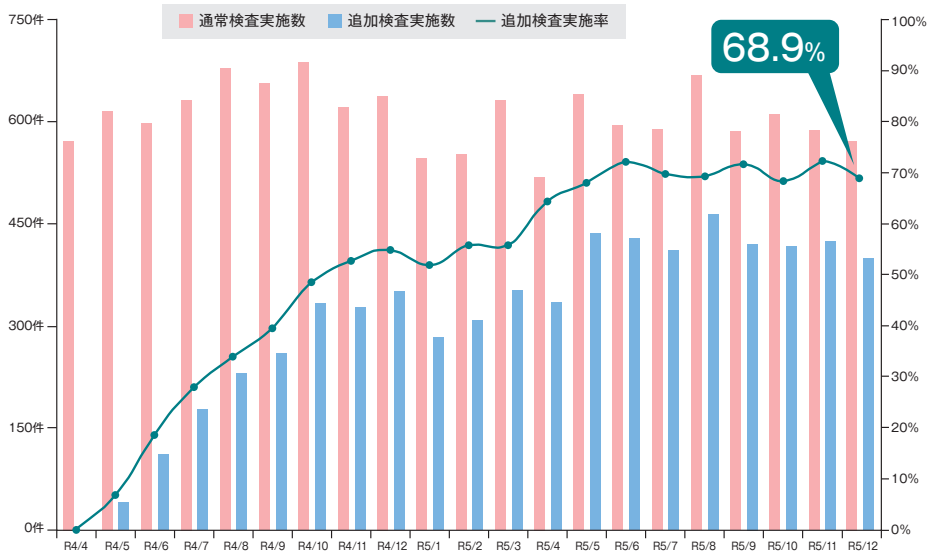
受検率の推移（2024年1月時点）

通常検査実施数　追加検査実施数　追加検査実施率

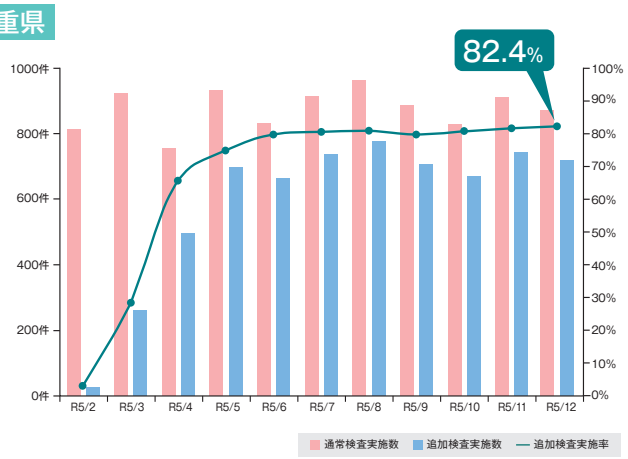
岐阜県



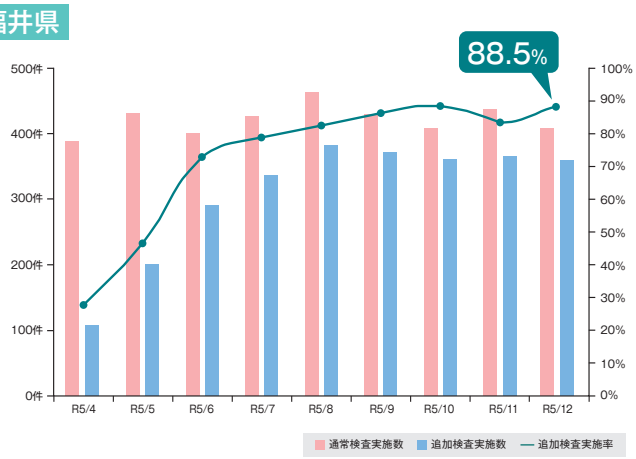
石川県



三重県



福井県



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

富山県、奈良県での開始へ　富山県、奈良県内でも今後の開始に向けて準備をすすめています。

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

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

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

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。

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
- 心不全
- 呼吸障害
- 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
- 鼠径ヘルニア
- 臍ヘルニア
- 繰り返す中耳炎
- 発達の遅れ
- 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
- 汗をかきにくい
- 暑さに弱い
- 腹痛・下痢

成人には

- 腎障害
- 心臓の障害
- 脳血管障害

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

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」が設立されました。

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。具体的には下記に挙げた5つの項目について目的を達成できるよう活動していきます。今後ともどうぞよろしくお願い申し上げます。

1. **検査法の確立**
2. **診療体制の整備**
3. **学生・医師の教育**
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**

2023年度は、市民向けセミナーとして2023/11/14（火）に第3回拡大新生児マススクリーニング市民公開講座、医療従事者向けセミナーとして2023/12/10（日）に第４回マススクリーニング推進セミナーをTOMAS、岐阜大学小児科、寄附講座による共催で開催しました。

小児希少難病 早期診断・予防医学講座

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

ぎふっこギフトの紹介

令和5年11月1日より、岐阜県では新生児マススクリーニング追加検査の費用の一部（10,000円分）の利用が出産子育て応援ギフト（ぎふっこギフト）で可能になりました。これは、ぎふっこギフトに参加している市町村のみが対象です。詳しくはぎふっこギフトのWebサイトをご覧ください。

https://gifukko.smart-gift.net/

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