

新生児スクリーニングを契機に無症状で診断された重症 複合型免疫不全症患者が造血細胞移植を受けて回復 ～北海道で初の新生児スクリーニングから診断につながった患者の報告～

【ポイント】

- ・重症複合型免疫不全症（Severe combined immunodeficiency, SCID）は最重症の原発性免疫不全症の1つです。
- ・SCIDは感染症に罹患する前に根治治療である造血細胞移植（Hematopoietic cell transplantation, HCT）を受けると比較的高い生存率が期待できる一方、HCTを受けなければ感染症などにより1歳までにほぼ全ての患者が死亡します。
- ・世界ではSCIDの新生児スクリーニング検査が広く行われており、日本でも拡大スクリーニングとして任意で（選択制）受検できるようになっています。
- ・今回北海道で初めて新生児スクリーニング検査を契機にSCIDの診断を受け、HCTを受けて回復した乳児を報告します。

【概要】

SCIDは最重症の原発性免疫不全症の1つであり、患者は免疫不全を背景に成長障害・体重増加不良を呈し、無治療では生後1歳までにほぼ全ての患者が感染症で死亡します。治療は抗生剤・抗真菌剤などにより感染症のコントロールを行った上で、根治治療であるHCTにより免疫能を正常化することが必要になります。これまでは感染症の反復・重症化や成長・体重増加の問題を契機に診断されることが多く、感染症やHCTの合併症により死亡する患者も少なくありませんでした。

世界では新生児スクリーニング検査によりSCIDを診断できるようになり、その有用性や治療成績の向上が報告されています。日本でも、選択制の拡大スクリーニング検査として近年受検する事が可能となり、各地域でスクリーニング検査を契機に診断された患者が報告されています（図）。

今回、北海道大学病院 小児科 植木将弘特任助教、平林真介診療講師、真部淳教授らのグループは北海道の新生児スクリーニング検査で初めてSCIDが疑われた乳児を生後約10日で確認し、各種精査により生後約1ヵ月で診断しました。同患者は感染症に罹患やロタウイルスワクチンを接種する前に根治治療であるHCTを受け、回復しています。同患者は、兄が感染症を契機にSCIDの診断を受けており、本児も出生後から注意深く観察・評価を受けておりましたが、新生児スクリーニング検査も診断に有用でした。

この患者の経験により、北海道のSCID新生児スクリーニング検査の有用性が確認されたとともに、感染症罹患前に早期にSCID患者を診断できるようになり、治療成績の向上が期待されます。

【用語の説明】

- ※1 重症複合型免疫不全症（SCID）：T細胞の欠損により重症な易感染性を呈する原発性免疫不

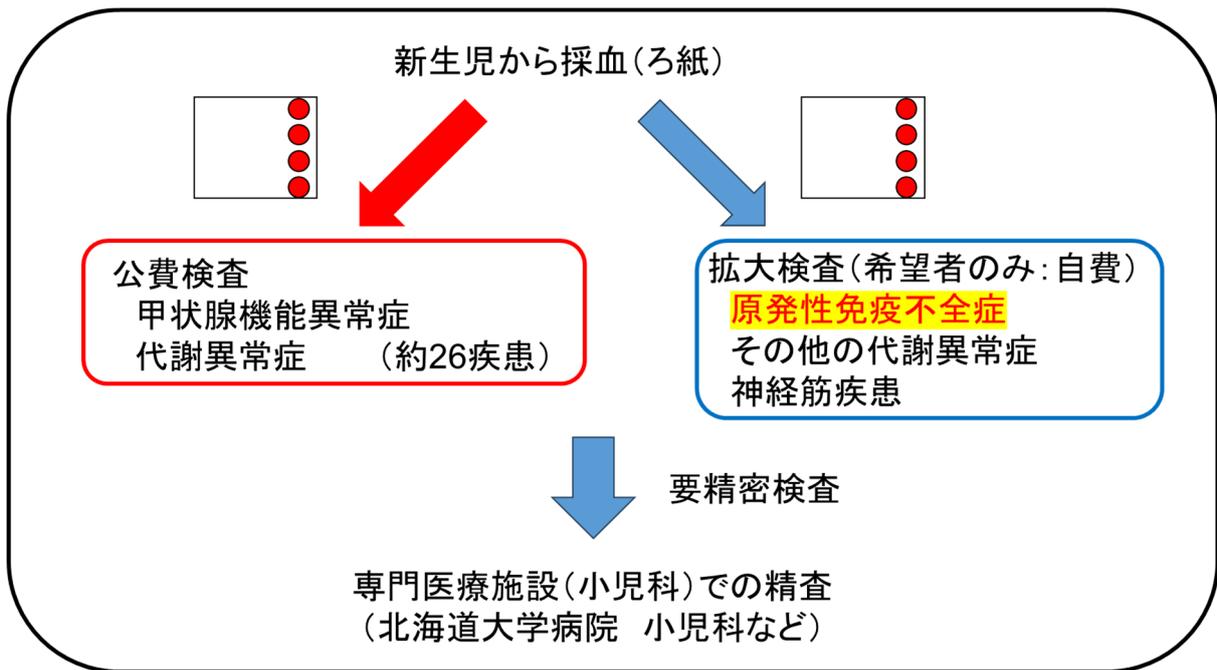
全症で、発症頻度は5万人に1人程度とされています。乳児期から重症感染症を発症する・感染症を反復するなどにより、成長の障害や体重の増加が不良になります。根治治療である造血細胞移植を受けられなければ、生後1歳までにほぼ全ての患者が死亡する最重症の原発性免疫不全症の1つです。2020年から日本でロタウイルスワクチンが定期接種となりましたが、本疾患ではロタウイルスワクチンにより感染症を発症・重症化するため、ロタウイルスワクチン接種前に診断することが重要です。

※2 造血細胞移植 (HCT)：骨髄や臍帯血、末梢血に存在する造血細胞を移植することにより、造血能や免疫能を改善する治療方法です。移植前に前処置 (化学療法) を行うため、免疫能の低下や臓器障害につながる上に、移植後には免疫抑制治療が必要になるため感染症のリスクが上昇し、移植片対宿主病 (GVHD) により臓器障害を起こすリスクもあります。

※3 新生児スクリーニング検査：生後4-5日目に新生児の踵から血液を採取し、ろ紙にしみこませた状態で検査施設へ送付し検査します。早期診断により治療を開始し、予後を改善することができる疾患が公費補助の対象となり、北海道では内分泌疾患・代謝異常症を含む約26疾患が対象となっています。また、拡大検査としてその他の代謝異常症や神経筋疾患、免疫疾患が受検可能です。

図 新生児スクリーニング検査の概要図

新生児スクリーニング検査は公費検査と拡大検査 (希望者のみの自費) に分かれます。今回診断につながった原発性免疫不全症検査は拡大検査に含まれます。拡大検査も今後、公費検査として全ての新生児が受けられるようになることが期待されます。



お問い合わせ先

北海道大学病院小児科 特任助教 植木 将弘 (うえき まさひろ)

T E L 011-706-5954 F A X 011-706-7898 メール secretary-ped@med.hokudai.ac.jp

配信元

北海道大学病院総務課総務係 (〒060-8648 札幌市北区北14条西5丁目)

T E L 011-706-7631 F A X 011-706-7627 メール pr_office@huhp.hokudai.ac.jp