

「北海道初 実証事業による拡大新生児スクリーニングで発見された

重症複合免疫不全症の赤ちゃんが無事に退院」

～感染症発症前の診断と早期さい帯血移植に成功～

このたび、旭川医科大学病院小児科、北海道大学小児科での診療内容について広く周知いたしたく報道方よりお願いいたします。

診療内容の詳細は以下をご覧ください。

旭川医科大学病院小児科の高橋悟教授、北海道大学病院小児科の真部淳教授らのグループは、拡大新生児スクリーニング検査によって、家族歴のない重症複合免疫不全症（SCID）の新生児を症状出現前に発見し、さい帯血移植による根治治療を実施しました。患児は移植後に免疫機能の回復を示し、無事に退院しました。現在北海道における拡大新生児スクリーニングは全て北海道薬剤師会公衆衛生検査センターで行われており、家族歴のない SCID の早期発見と治療成功は初めての報告となります。本検査が患児の良好な経過につながった可能性が高く、その成果を示すものです。

◆重症複合免疫不全症

重症複合免疫不全症（SCID）は、生まれつき感染防御に重要なリンパ球（T 細胞や B 細胞）の機能が著しく低下する重篤な先天性免疫異常症です。適切な治療を受けなければ、生後早期から重い感染症を繰り返し、多くは 1 歳までに生命に関わる重篤な感染症を発症します。しかし、生後早期に診断し造血幹細胞移植を行うことで、治癒が期待できます。

◆拡大新生児スクリーニング

SCID に対するスクリーニング検査は、現在、こども家庭庁主導の実証事業として行われています。従来から行われている、先天性代謝異常症や内分泌疾患などのための「新生児マススクリーニング」に追加して、赤ちゃんのかかとかから採取したろ紙血から T 細胞の存在を表す TREC（T 細胞受容体切除環状 DNA）、および B 細胞の存在を表す KREC（κ鎖欠失再構成切除環状 DNA）を PCR 法で測定します。これが増幅しない場合に、SCID が疑われます。

◆本症例の経過とスクリーニング検査の意義

患児は出生後、特に問題なく日齢 5 でお母様とともに退院しました。しかし、日齢 4 に提出された拡大新生児スクリーニング検査（北海道薬剤師会公衆衛生検査センター）において、TREC および KREC が検出されませんでした。その後、旭川医科大学病院で精密検査を行った結果、SCID と診断されました。

診断時には感染症の徴候はなく、感染予防のため管理入院を行ったうえで、生後3か月に北海道大学病院においてさい帯血移植が実施されました。移植後は免疫機能の回復が確認され、重症感染症への罹患もなく、元気に生活されています。

SCIDでは感染症を発症する前に移植を行うことが極めて重要であり、特に、感染症なく生後3か月頃までに移植を受けた場合に治療成績良好であることが知られています。本症例ではSCIDの家族歴がなく、拡大新生児スクリーニングがなければ重篤な感染症を契機に診断されていた可能性があります。

◆社会的意義

現在、SCIDに対するTREC/KREC検査は国の実証事業として実施されています。本症例は、拡大新生児スクリーニング検査による早期発見・早期治療が患児の生命予後の改善につながることを示しています。SCIDの早期診断を可能にするTREC/KREC検査が、新生児マススクリーニングへ追加導入されることが期待されます。

【内容に関するお問合せ】

旭川医科大学小児科学講座 長森 恒久

TEL:0166-68-2481

E-mail: ntsune5p@asahikawa-med.ac.jp

北海道大学大学院医学研究院 小児科学教室 植木 将弘

Tel:011-706-5954

E-mail: m.ueki@med.hokudai.ac.jp

【本プレスリリースに関するお問合せ】

旭川医科大学総務課広報・社会連携係

TEL:0166-68-2118

E-mail: kouhou@asahikawa-med.ac.jp