

重症複合免疫不全症

頻度 5万人に1人

原因 先天性の遺伝性疾患であり、責任遺伝子として17種類が報告されている。
共通ガンマ鎖欠損症やアデノシンデアミナーゼ遺伝子などが含まれる。

病態・治療法・予後

獲得免疫が先天性に欠損するため、出生後から種々のウイルス・真菌・細菌などの病原体に罹患し重症化しやすい。無治療では乳児期にほぼ全員が感染症によって死亡する。造血幹細胞移植が根治的治療法であり、造血幹細胞移植によって長期生存が得られる。近年の移植成功率は90%前後である。

診断 家族歴がある場合には生後すぐ診断されることが多いが、家族歴がない場合には診断される年齢が遅くなり、診断されないまま予防接種を受ける年齢を迎えることが少なくない。

重症複合免疫不全症患者へのワクチン接種

生ワクチン接種はワクチン自体による重篤な感染症を引き起こすため、禁忌である。
免疫応答が期待されないため、不活化ワクチン接種は不適切である。

原発性免疫不全症候群患者の全国調査結果（重症複合免疫不全症に関して） —未発表資料—

調査対象：2018年に診療をうけた原発性免疫不全症患者

重症複合免疫不全症が74名登録され、35名の詳細情報が得られた（2019～2020年）。

以下に35名の患者情報から得られた結果を示す。

家族歴があり早期に診断された患者	4名	
家族歴が不明であった患者	31名	
生後1か月未満で診断された患者	3名	(9%)
生後2か月未満で診断された患者	6名	(19%)
生後2か月以降に診断された患者	25名	(81%)

BCG接種による副反応2件、ロタウイルスワクチン接種による副反応2件が登録された。

BCG感染症の1例は中枢神経感染症であり水頭症を合併し、後遺症を残している。

ロタウイルスワクチン感染症の2例は、いずれも造血幹細胞移植後まで重度の下痢およびウイルス排泄が継続する様な重篤な経過を呈した。

年間85万人が国内で出生すると仮定すると、年間に15～20人程度が重症複合免疫不全症であり、そのうち11～14人がロタワクチンやBCGワクチンの接種を受けるものと推定される。

重症複合免疫不全症の新生児スクリーニング法は既に確立されており海外で実績を収めている。国内ではごく一部の地域で実施されているにすぎないことから、医療の地域格差が問題になりつつある。我が国においても早期にすべての新生児を対象としたスクリーニング体制が整備されることが望まれる。