

## 超早期発症型炎症性腸疾患についての全国調査

研究協力者 新井勝大 国立成育医療研究センター消化器科 医長

### 研究要旨：

6歳未満で診断される超早期発症型炎症性腸疾患（VEO-IBD）は、原発性免疫不全症を含む鑑別診断の多彩さと、通常の治療に抵抗性の症例が多いことから、小児IBD領域で世界的に注目されている。本邦におけるVEO-IBDの実態を明らかにするために、全国調査を実施している。現在、一次調査の結果を集計している段階だが、年間30例以上の発症が見込まれ、診断指針と治療指針の作成が急務と思われた。

### 共同研究者

清水俊明（順天堂大学小児科 教授）  
大塚宜一（順天堂大学小児科 客員准教授）  
工藤孝広（順天堂大学小児科 准教授）  
清水泰岳（国立成育医療研究センター消化器科）  
穂苅量太（防衛医科大学校消化器内科 教授）  
鈴木康夫（東邦大学医療センター佐倉病院消化器内科 教授）

6歳未満に診断、内視鏡所見として慢性腸炎が存在する、下記疾患分類に該当する（潰瘍性大腸炎、クローン病、分類不能型炎症性腸疾患、ベーチェット病、免疫不全関連腸炎（慢性肉芽腫症関連腸炎など））

### その他（倫理面への配慮）

本研究は、参加施設の倫理委員会の承認を得て、実施している。通常診療で得られるデータを用いるが、被験者氏名は記号により匿名化（連結可能匿名化）して取扱い、同意書等を取り扱う際も、被験者のプライバシー保護に十分配慮する。なお、研究結果を公表する際も被験者を特定できる情報は使用しないので、被験者のプライバシーは保護される。

### A. 研究目的

本邦における超早期発症が炎症性腸疾患（VEO-IBD）の患者数を含む実態を明らかにし、今後の診断指針・治療指針の作成につなげていく。

### B. 研究方法

#### 調査期間

一次調査：2016/11/1～2016/1/15

二次調査：2017/2/1～2017/3/15

#### 調査対象施設

小児科専門医研修施設、小児外科専門医認定施設・教育関連施設

#### 調査対象

2011/4/1～2016/3/31の5年間にVEO-IBDと診断された症例  
<VEO-IBDの定義>

### C. 研究結果

一次調査途中結果（2017年1月12日現在）

回答施設：398/630施設（64.4%）

小児科 343/533（64.4%）

小児外科 55/97（56.7%）

VEO-IBD症例：132例（45施設：小児科37、小児外科8）

潰瘍性大腸炎：75例、クローン病：28例、分類不能型炎症性腸疾患：11例、ベーチェット病：4例、免疫不全関連腸炎：14例、慢性肉芽腫症：4例、IL-10R異常症：3例、

A20/TNFAIP3 遺伝子変異：2 例、Wiscott Aldrich 症候群：1 例、MHC クラス 欠損症：1 例、IL-2R 欠損症：1 例

#### D. 考察

本邦においても、年間 30 例以上の VEO-IBD が診断されていると考えられる。今後、二次調査による診断根拠の確認、既存の小児 IBD レジストリ研究の Web 登録システムを通しての、VEO-IBD の病態の検討を進めていくことになる。それらの結果をもとに、本邦の VEO-IBD の実態解明に加え、診断指針・治療指針の作成を行っていく必要性が示唆された。

#### E. 結論

本邦においても、比較的多くの VEO-IBD 患者がいることが明らかになってきた。これらの患者について、更なる調査を進めるとともに、診断指針・治療指針の作成を行っていく必要がある。

#### F. 健康危険情報

該当なし

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

該当なし

##### 2. 学会発表

1. Kaburaki Y, Shimizu H, Sato M, Sato M, Nagata S, Arai K: Anti TNF- Therapy for Very Early-Onset Inflammatory Bowel Disease: A Single Center Experience in Japan. 5<sup>th</sup> World Congress of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, Montreal, 2016.10.7
2. Arai K, Kunisaki R, Kakuta F, Hagiwara S, Murakoshi T, Yanagi T, Shimizu T, Nakayama Y, Ishige T, Aomatsu T, Inoue M, Saito T, Iwama I, Kawashima H, Kumagai H, Tajiri H, Iwata N,

Mochizuki T, Noguchi A, Kashiwabara T: Less Colonic, But More Upper Gastrointestinal and Perianal Involvement in Japanese Children with Crohn's Disease: Results of Japan Pediatric Inflammatory Bowel Disease Registry. 5<sup>th</sup> World Congress of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, Montreal, 2016.10.6

3. Takeuchi I, Shimizu H, Kaburaki Y, Sato M, Arai K: Inflammatory bowel disease in children with special health care needs. The 4<sup>th</sup> Annual Meeting of Asian Organization for Crohn's & Colitis, Kyoto, 2016.7.9
4. 新井勝大, 鍋木陽一郎, 佐藤真教, 竹内一郎, 清水泰岳: 超早期発症型炎症性腸疾患 11 例に対する生物学的製剤の使用経験. 第 71 回日本大腸肛門病学会学術集会, 三重, 2016.11.19
5. 南部隆亮, 新井勝大, 松岡諒, 原朋子, 萩原真一郎, 清水泰岳, 鍵本聖一: 乳幼児における大腸内視鏡検査の役割と現状. 第 43 回日本小児栄養消化器肝臓学会, つくば, 2016.9.17

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む)

1. 特許取得  
該当なし
2. 実用新案登録  
該当なし
3. その他  
該当なし