

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

「その他の複合免疫不全症」と「32 から 34 に掲げるもののほかの免疫調節障害」
に対する診療ガイドラインの改訂

研究分担者	平家 俊男	京都大学大学院医学研究科発達小児科学講座
研究分担者	八角 高裕	京都大学大学院医学研究科発達小児科学講座
研究協力者	井澤 和司	京都大学大学院医学研究科発達小児科学講座
研究協力者	日衛嶋 栄太郎	京都大学大学院医学研究科発達小児科学講座

研究要旨

原発性免疫不全症（PID）に分類される疾患のうち、比較的軽症の複合免疫不全症（その他の複合免疫不全症）、及び、免疫調節障害をきたす PID のうち、色素脱失を伴う家族性血球貪食性リンパ組織球症候群・EBV 易感染性とリンパ増殖症・自己免疫性リンパ増殖症候群を除く疾患群について、新規疾患と情報を追加して診療ガイドラインの改訂案を作成した。

A. 研究目的

本研究の目的は、原発性免疫不全症（PID）に分類される疾患のうち、比較的軽症の複合免疫不全症（その他の複合免疫不全症）、及び、免疫調節障害をきたす PID のうち色素脱失を伴う家族性血球貪食性リンパ組織球症候群・EBV 易感染性とリンパ増殖症・自己免疫性リンパ増殖症候群を除く疾患群の診療ガイドライン改訂である。

B. 研究方法

上記に掲げた疾患について、平成29年-令和元年度厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究「原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類および診療ガイドラインの確立に関する研究」に於いて作成された診療ガイドラインを基に、新規疾患と情報を追加して改訂案を作成した。

（倫理面への配慮）

本研究は、患者検体を用いたものではなく、治療介入を伴うものではないため、インフォームドコンセントは不要であり、倫理面の問題は該当しない。

C. 研究結果

別添の、10) その他の複合免疫不全症の診療ガイドライン案、及び、35) 32から34に掲げるもののほかの免疫調節障害の診療ガイドライン、を参照。

D. 考察

1. その他の複合免疫不全症（CID）の診療ガイドラインについて：

2019年の国際免疫学会（IUIS）分類に於いては、複合免疫不全症（CID）として58疾患が記載され、その内訳は重症複合免疫不全症（SCID）18遺伝子疾患、SCIDほど重篤でない複合免疫不全症（CID）40遺伝子疾患である。2017年のIUIS分類に比べてSCIDほど重篤でないCIDの分類には、新規責任遺伝子が6つ追加となっており、ITK欠損症がSCIDから移動、BCL11B欠損症が別カテゴリーである症候群を呈するCIDに移動となった。指定難病の原発性免疫不全症候群は、CIDを9つの疾患と「その他の複合免疫不全症」に分類しているが、2019年IUIS分類されるCID疾患のうち指定難病に於けるCID9疾患として挙げられていない疾患については、指定難病においては「その他の複合免疫不全症」に分類される事となる。新規遺伝子変異の追加や分類間での移動のため、指定難病疾患の分類との相違があるため注意を要する。

2. 32から34に掲げるもののほかの免疫調節障害の診療ガイドラインについて：

2019年のIUIS分類では、免疫調節障害をきたす原発性免疫不全症（PID）として45疾患が分類されている。免疫調節障害をきたすPID

別添 4

はさらに、家族性血球貪食性リンパ組織球 (FHL) 症候群 (perforin 欠損症 (FHL2)、UNC13D/Munc13-4欠損症 (FHL3) など)、色素脱失を伴う FHL 症候群 (Chédiak-Higashi症候群 (CHS)、Griscelli症候群, 2型 (GS2) など)、制御性T細胞障害 (多腺性内分泌不全症、腸疾患を伴うX連鎖免疫調節障害 (IPEX)、CTLA4欠損症など)、自己免疫とリンパ組織増殖 (カンジダ感染と外胚葉異形成を伴う自己免疫性多腺性内分泌不全症 (APECED) など)、炎症性腸疾患を伴う免疫調節異常症 (IL-10受容体異常症など)、自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS) (ALPS-FASなど)、EBウイルス (EBV) 易感染性とリンパ増殖症 (SH2D1A欠損症 (X連鎖リンパ増殖症候群1型:XLP1)、XIAP欠損症 (X連鎖リンパ増殖症候群2型: XLP2) など) に細分類される。この中で、色素脱失を伴うFHL症候群、EBV易感染性とリンパ増殖症、ALPS以外の疾患の診療ガイドラインについて改訂を行った。更に、IL-10受容体異常症については造血細胞移植の適応に関するCQと推奨を作成した。

E. 結論

10) その他の複合免疫不全症の診療ガイドライン案、及び、35) 32から34に掲げるもののほかの免疫調節障害の診療ガイドライン案を作成した。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし