別添 4

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

分類不能型免疫不全症の移行支援ガイド

研究分担者	保田　晋助	東京医科歯科大学膠原病・リウマチ内科
研究分担者	今井　耕輔	東京医科歯科大学　小児科学分野
研究協力者	佐々木　広和	東京医科歯科大学膠原病・リウマチ内科
研究協力者	木村　直樹	東京医科歯科大学膠原病・リウマチ内科

研究要旨
分類不能型免疫不全症(CVID)は成熟B細胞の分化生涯により低ガンマグロブリン血症、易感染性を呈する疾患である。予後の改善および成人発症例の増加により、成人科での診療が不可欠となっているが、その診療体制が充分とは言えず、本ガイドを作製した。

A．研究目的

分類不能型免疫不全症(CVID)は成熟Ｂ細胞、特に記憶Ｂ細胞、および抗体産生細胞である形質細胞への分化障害による低ガンマグロブリン血症のため、易感染性を呈する疾患である。小児期の発症が多いが、成人発症例が増加しつつあり、また予後の改善に伴い成人例も増加しているが、成人診療科の受け入れ先など移行期医療の構築が急務である。これまでに CVID に特化した移行支援ガイドが無かったことから、その策定をめざした。

B．研究方法

小児科医・膠原病内科医の連携により、本邦における現状をふまえてCVIDに特化した移行期医療について記載した。

（倫理面への配慮）該当なし

C．研究結果

「分類不能型免疫不全症の移行支援ガイド（案）」を作製するなかで、成人発症CVIDにおいては感染症だけでなく自己免疫疾患・自己炎症性疾患を契機に診断されることがあるため、様々な診療科において遭遇する可能性があること、小児期発症例と同様に「PIDを疑う10の徴候」を留意することの重要性を記載した。成人期の診療においても、感染症科、呼吸器内科、免疫内科、血液内科など個々の症例によって様々な成人診療科が関与する事の必要性を強調した。

D．考察

CVIDは小児診療においては充分に認識され、スクリーニング体制も整いつつあるものの、移行期および成人期における認知度は充分とは言えない。易感染性・自己免疫疾患合併の有無、臓器病変の有無等によって適切な成人科が対応すべきだが、その受け入れ体制が充分とは言えない面があり、本ガイドが貢献できることが期待される。

E．結論

「分類不能型免疫不全症の移行支援ガイド（案）」を作製した。

F．研究発表

1.　論文発表

1）　なし

2.　学会発表

1）　鍔田拓那、梅澤夏佳、友政弾、今井耕輔、八角高裕,、野田聖二、佐藤元彦、保田晋助. PRF1遺伝子のミスセンス変異を認めた成人発症家族性血球貪食性リンパ組織球症2型(FHL2). 第31回日本リウマチ学会関東支部学術集会 2021.12 東京

2）鍔田拓那、梅澤夏佳、友政弾、豊福悦史、金子修也、清水正樹、今井耕輔、金兼弘和、八角高裕、野田聖二、佐藤元彦、保田晋助. 成人期に血球貪食性リンパ組織球症を発症しPRF1に複合ヘテロミスセンス変異を同定した1例. 第5回日本免疫不全・自己炎症学会 2022.2 東京

3）川田大介、細矢匡、河本亜美、梅澤夏佳、

長谷川久紀、木村直樹、岩井秀之、岡本隆一、保田晋助. 新規のexon変異を伴うMEFV遺伝子関連腸炎の一例. 第5回日本免疫不全・自己炎症学会 2022.2 東京

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