

新規治療適応疾患の抽出と遺伝子異常検査の準備

大賀 正一 九州大学大学院医学研究院成長発達医学 教授

永田 公二 九州大学病院総合周産期母子医療センター 講師

小幡 聡 九州大学病院小児外科・成育外科・小腸移植外科 講師

【研究要旨】

新規治療適応となる消化管疾患の抽出と遺伝子異常検査の準備

A．研究目的

既存の消化管疾患以外で新規に治療の適応となりえる疾患を抽出し、その疾患に関連する遺伝子異常を検索し得る検査方法について模索すること。

B．研究方法

既報告論文から新規治療適応となるべき消化管疾患の抽出

（倫理面への配慮）

なし

C．研究結果

ロタウイルスワクチン定期接種が始まって、腸重積の頻度が問題となっていた [下記論文 1]。発症していない先天性免疫異常症/原発性免疫不全症（IEI/PID）の乳児は持続的慢性下痢をきたし、根治療法となる造血細胞移植前の課題となっている [下記論文 2]。このようなIEI/PIDのうち、SCID（重症複合免疫不全症）の新生児スクリーニング（NBS）が国内でも拡大中だが、この方法ではスクリーニングすることが困難な慢性下痢や血便を初発症状とする（超）早期発症炎症性腸炎をきたすIEI/PIDが存在している。このようなIEI/PIDに対して早期診断・早期治療を行うことが重要であり、その手段として遺伝子解析が考えられ、今後その方法を模索していくことが今後の課題である。

D．考察

上記のようなIEI/PIDのうち、SCID（重症複

合免疫不全症）の新生児スクリーニング（NBS）が国内でも拡大中だが、この方法ではスクリーニングすることが困難な慢性下痢や血便を初発症状とする（超）早期発症炎症性腸炎をきたすIEI/PIDが存在している。このようなIEI/PIDに対して早期診断・早期治療を行うことが重要であり、その手段として遺伝子解析が考えられ、今後その方法を模索していくことが重要である。

E．結論

現行のNBSではスクリーニング困難な（超）早期発症炎症性腸炎をきたすIEI/PIDに対する遺伝子解析の導入が今後の課題である。

F．研究発表

1. 論文発表

- 1) Characteristics of intussusception in the period of arbitrary Rotavirus vaccination.

Nakamura M, Yoshimaru K, Matsuura T, Hamada H, Motomura Y, Hayashida M, Ohga S, Tajiri T, Hara T, Taguchi T. *Pediatr Int.* 2022 Jan;64(1):e15332. doi: 10.1111/ped.15332.

- 2) Rotavirus Vaccination and Severe Combined Immunodeficiency in Japan.

Tanita K, Kawamura Y, Miura H, Mitsuiki N, Tomoda T, Inoue K, Iguchi A, Yamada M, Yoshida T, Muramatsu H, Tada N, Matsui T, Kato M, Eguchi K, Ishimura M, Ohga S, Imai K, Morio T, Yoshikawa T, Kanegane H.

Front Immunol. 2022 Feb 23;13:786375.
doi: 10.3389/fimmu.2022.786375.
eCollection 2022.

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