

# 原発性免疫不全症候群の全国調査登録

小 林 登

早 川 浩

(東京大学医学部小児科)

矢 田 純 一

(東京医科歯科大学医学部小児科)

主として小児を対象とした原発性免疫不全症候群の全国調査登録を、質問紙法により前年度にひき続き実施した。

また、すでに登録された症例のうち、情報の十分でない一部の症例については、再調査を施

表1 原発性免疫不全症候群登録総数 (1-428 / 10001-10215) (57.1.20現在)

病 名	男	女	計	全 体 に 対する%	初診時 16才以 上の例		注
						その%	
1. 小児伴性無ガンマグロブリン血症	61	0	61	10.6	0	0	うち疑い2
2. 胸腺低形成症・DiGeorge症候群	19	8	27	4.7	0	0	うち胸腺低形成症13
3. 重症複合免疫不全症	38	15	53	9.2	0	0	うち疑い8 ADA <sup>+</sup> 2
4. 網内系無形成症	1	0	1	0.2	0	0	
5. IgA 選択的欠損症	44	36	80	13.9	20	25.5	うち1才以下7
6. IgA 以外の Ig の選択的欠損症	9	0	9	1.6	1	11.1	IgM <sup>+</sup> 6 IgG <sup>+</sup> 3
7. Ataxia-telangiectasia	26	16	42	7.3	1	2.4	うち疑い1
8. Wiskott-Aldrich 症候群	37	1	38	6.6	0	0	女子は疑い例
9. 正常ないし増加した Ig を有する免疫不全	12	3	15	2.6	2	13.3	うち Rosen 型 11疑い2
10. 乳児一過性低ガンマグロブリン血症	26	10	36	6.3	0	0	うち2才以下19
11. Common variable immunodeficiency	56	33	89	15.5	18	20.2	
12. 胸腺腫を伴う免疫不全	3	3	6	1.0	6	100	
13. 短肢侏儒を伴う免疫不全	0	2	2	0.4	0	0	
14. 慢性肉芽腫症	54	12	66	11.5	2	3.0	うち疑い1
15. Chediak 東症候群	4	4	8	1.4	0	0	
16. その他の好中球機能不全	11	7	18	3.1	0	0	高 IgE 血症を伴う 走行性不全9
17. 慢性皮膚粘膜カンジダ症	4	7	11	1.9	1	9.0	
18. 補体成分の欠損症	3	7	10	1.7	7	70.0	
19. そ の 他	1	2	3	0.5	0	0	
合 計	409 (71.1%)	166 (28.9%)	575		58 (10.1%)		

厚生省特定疾患調査研究班「免疫不全」調査幹事

行した。

昭和57年1月20日現在の登録症例数は表1に示すごとくである。

すなわち、男409例(71.1%)女166例(28.9%)合計575例が集計された。これは、前年度に比し32例の増加であった。これらのうち、58例(10.1%)が初診時16才以上の成人例であり、その他はすべて小児例であった。

新規登録の比較的多かったのは、好中球機能不全症や補体欠損症であり、従来症例の報告が少なかったこれらの領域も、次第にそれが増える傾向にあるものと考えられた。

これらのうち代表的な病型についての症例の詳細について、さらに集計することが要請されているので逐次実施する方針であるが、本年度はまず重症複合免疫不全症について第三次調査を行い、53例についてこれを集計した(網内系無形成症の1例を含む)。

知り得た家族歴からその遺伝型式を推定してみると、表2に示すように、伴性劣性型あるいは常染色体性劣性型と考えられるもの8例(15.1%)常染色体性劣性型と考えられるもの13例(24.5%)、不明のもの24例(45.3%)本症であることが疑われるもの8例(15.1%)となった。

また、報告のある20例について、検査結果による病型分類を試みると、表3のごとくになっ

表2 遺伝型式の推定

	男	女	計
伴性劣性型あるいは 常染色体性劣性型 常染色体性劣性型	8	0	8(15.1%)
{ 確実なもの { 疑われるもの	3	4	7
	3	3	6
小 計	6	7	13(24.5%)
不明なもの	19	5	24(45.3%)
本症であることが疑われるもの	5	3	8(15.1%)
合 計	38	15	53

表3 検査結果による病型分類

合計20例 (全例の37.7%)	末梢血リンパ球数 1500/cmm未満 11例(55%)	{ T細胞の数または 機能の低下あり { 10例(50%) { なし { 1例(5%)	{ 血清 IgG 値の低下あり 6例(30%) { なし 4例(20%)
		{ T細胞の数または 機能の低下あり { 6例(30%) { なし 1例(5%)	{ 血清 IgG 値の低下あり 6例(30%) { なし 1例(5%)
		{ T細胞の数または 機能の低下あり { 6例(30%) { なし 1例(5%)	{ 血清 IgG 値の低下あり 6例(30%) { なし 1例(5%)

た。

これらを考慮して、WHO 分類に準拠した仮分類を行うと、表4のごとくとなり、いわゆるスイス型と Gitlin 型がほぼ同数であり、ADA 欠損症は2例であった。

この他、得られた資料を分析して、その感染像、合併症、主な検査所見、行われた治療などにわたる詳細をまとめて発表した<sup>1)</sup>。

表4 WHO 分類 (1977) に準拠した仮分類

病 型 (遺伝型式)	男	女	計	%
a) 細網無形成症 (常劣)	1	0	1	( 1.9)
b) スイス型 (常劣)				
{ ほぼ確実	4	3	7	} 13(24.5)
{ 疑い	3	3	6	
c) ADA 欠損症 (常劣)	2	0	2	( 3.8)
d) B細胞をもつもの (伴性か常劣)				
{ ほぼ確実	7	1	8	} 13(24.5)
{ 疑い	5	0	5	
e) 不 明	11	5	16	(30.2)
f) 本症であることを疑う例	5	3	8	(15.1)
合 計	38	15	53	

表5 高 IgE 血症を示した原発性免疫不全症候群 (56.9.30現在)

疾 患	総症例数	血清 IgE 値の記載された例数		高 IgE 血症を示した例数	
			%		%
小児伴性無ガンマグロブリン血症	60	21	35.0	2	9.5
胸腺低形成症	27	4	14.8	1	25.0
重症複合免疫不全症	53	16	30.2	2	12.5
IgA 選択的欠損症	78	13	16.7	1	7.7
IgM, IgG 選択的欠損症	9	4	44.4	0	0
Ataxia-telangiectasia	42	12	28.6	0	0
Wiskott-Aldrich 症候群	38	18	47.4	15	83.3
高 IgM 血症の免疫不全	14	3	21.4	0	0
乳児一過性低ガンマグロブリン血症	46	4	11.1	1	25.0
Common variable immunodeficiency	88	20	22.7	2	10.0
胸腺腫を伴う免疫不全	6	2	33.3	0	0
慢性皮膚粘膜カンジダ症	11	6	54.5	0	0
慢性肉芽腫症	63	4	6.3	2	50.0
高 IgE 血症を伴う走化性不全	8	6	75.0	6	100.0
その他の好中球不全等	7	3	42.9	0	0
補体欠損症	4	1	25.0	0	0
そ の 他	13	0	0	0	0
合 計	557	137	24.6	32	23.4

このような特定の病型についての詳細な検討を今後とも続行する予定であり、次に小児伴性無ガンマグロブリン血症について実施することとし、第三次調査を行って資料を集計中である。また、Wiskott-Aldrich 症候群 Ataxia-telangiectasia などについても計画中である。

次に、これら疾患では、病型によって高 IgE 血症を呈する疾患があり、Wiskott-Aldrich 症候群、高 IgE 症候群などではことに著明である。その状況については昨年報告において一部述べたが、本年はさらに集計を増して検討した。表 5 に、高 IgE 血症を示した症例数を病型別に示してある。

いわゆる高 IgE 症候群として登録された症例中 8 例について、その詳細を検討し報告し

表 6 高 IgE 症候群の登録症例 \* 臨床所見

No.	氏名	性	発病年齢	初発症状	診断年齢	易感性	主な合併症	家族歴
50	S. S.	男	40日	咳	9才	あり	湿疹	姉 1 (健)
104	Y. T.	男	6月	膿皮症, 肺炎	1才	あり	牛乳アレルギー	姉 1 (反復中耳炎) 兄 1 (牛乳アレルギー)
121	Y. Y.	男	12才	リンパ節炎	13才	あり		兄 1, 妹 1 (健)
127	K. T.	男	6月	咳, 耳漏	2才	あり	無顆粒球症 (薬物アレルギー) 湿疹	妹 1 (健)
129	T. Y.	女	1月	鷓口瘡おむつ皮膚炎	4才	あり	湿疹	弟 1 (健)
158	H. N.	男	5月	皮膚膿瘍	5月	あり	先天性水頭症 (トキソプラズマによる?) 湿疹	同胞なし
169	S. U.	男	1才	皮膚炎	6才	あり	気管支拡張症, 湿疹	兄 1, 姉 1 (健) 父母いとこ と婚母高 IgE
187	K. H.	女	4才	膿皮症, 肝脾腫	8才	あり	膜増殖性腎炎, 気管支喘息	姉 2, 妹 1 (健)

表 7 原発性免疫不全症候群の主な感染症

(57.1.20現在)

病名	症例数	呼吸器感染症 (%)	消化器感染症 (%)	尿路感染症 (%)	皮膚感染症 (%)	敗血症, 骨髄炎, 髄膜炎 (%)
小児伴性無ガンマグロブリン血症	61	51(83.6)	8(13.1)	2( 3.3)	18(29.5)	13(21.3)
胸腺低形成症・DiGeorge 症候群	27	18(66.7)	3(11.1)	2( 7.4)	3(11.1)	7(33.3)
重症複合免疫不全症	54	39(72.2)	27(50.0)	7(13.0)	18(33.3)	16(29.6)
IgA 選択的欠損症	80	29(36.3)	8(10.0)	2( 2.5)	3( 3.8)	5( 6.3)
IgM 選択的欠損症	9	7(77.8)	1(11.1)	1(11.0)	0	2(22.2)
高 IgM を伴う免疫不全	11	11(100)	6(54.5)	0	2(18.2)	1( 9.1)
Ataxia-telangiectasia	42	30(71.4)	2( 4.8)	0	1( 2.4)	0
Wiskott-Aldrich 症候群	38	32(84.2)	14(36.8)	4(10.5)	21(55.3)	7(18.4)
乳児一過性低ガンマグロブリン血症	36	15(41.7)	9(25.0)	2( 5.6)	6(16.7)	3( 8.3)
Common variable immunodeficiency	89	63(70.8)	17(19.1)	6( 6.7)	17(19.1)	14(15.7)
胸腺腫を伴う免疫不全	6	3(50.0)	1(16.7)	1(16.7)	1(16.7)	0
慢性皮膚粘膜カンジダ症	11	5(45.5)	1( 9.1)	0	8(72.7)	0
慢性肉芽腫症	66	48(72.7)	9(13.6)	6( 9.1)	32(48.5)	11(16.7)
Chediak 東症候群	8	3(37.5)	0	1(12.5)	4(50.0)	2(25.0)
高 IgE 症候群	9	6(66.7)	1(11.1)	0	8(88.9)	2(22.2)
その他の好中球不全	9	5(55.6)	0	1(11.1)	4(44.4)	0
合計	556	365(65.6)	107(19.2)	35( 6.3)	146(26.3)	83(14.9)

表 8 原発性免疫不全症候群と感染症 (57.1.20現在)  
全症例のまとめ (全556例)

呼 吸 器		リンパ節炎	70 (11.6%)
肺 炎	285 (51.3%)	皮膚化膿症	146 (26.3%)
膿 胸	24 ( 4.3%)	膿 瘍	
気管支拡張症	15 ( 2.7%)	肝	15 ( 2.7%)
胸 膜 炎	2 ( 0.4%)	脳	2 ( 0.4%)
気管支炎	41 ( 7.4%)	肛 門	18 ( 3.2%)
肺 結 核	4 ( 0.7%)	そ の 他	3 ( 0.5%)
計	365 (65.6%)	計	36 ( 6.5%)
中 耳 炎	90 (16.2%)	髄 膜 炎	38 ( 6.8%)
消 化 器		骨 髄 炎	14 ( 2.5%)
口 内 炎	29 ( 5.2%)	敗 血 症	38 ( 6.8%)
胃 腸 炎	44 ( 7.9%)	重症水痘	10 ( 1.8%)
腹 膜 炎	5 ( 0.9%)	種痘合併症	4 ( 0.7%)
肝 炎	11 ( 2.0%)	重症麻疹	2 ( 0.4%)
計	107 (19.2%)	C M V	8 ( 1.4%)
関 節 炎	16 ( 2.9%)	トキソプラズマ	1 ( 0.2%)
尿 路	35 ( 6.3%)	ヘルペス	5 ( 0.9%)
		P C肺炎	17 ( 3.1%)

表 9 原発性免疫不全症候群の主な死因における呼吸器感染症 (56.9.30現在)

疾 患	全例数	死因の記載された例	呼吸器感染による死亡例	その%
小児伴性無ガンマグロブリン血症	60	4	3	75.0
胸腺低形成症・DiGeorge 症候群	27	14	5	35.7
重症複合免疫不全症	53	24	15	62.5
選択的 IgA 欠損症	78	4	1	25.0
選択的 IgM, IgG 欠損症	9	3	2	66.7
Ataxia telangiectasia	42	9	6	66.7
Wiskott-Aldrich 症候群	38	15	7	46.7
高 IgM 血症を伴う免疫不全	10	3	2	66.7
乳児一過性低ガンマグロブリン血症	36	2	2	100
Common variable immunodeficiency	88	9	3	33.3
胸腺腫を伴う免疫不全	6	1	0	0
慢性肉芽腫症	63	8	5	62.5
Chediak・東病	8	4	1	25.0
慢性皮膚粘膜カンジダ症	11	1	1	100
合 計	529	101	53	52.5

た<sup>2)</sup>。表 6 にその要点を示す。

原発性免疫不全症候群全般を通じて最も問題となる合併症は当然感染症であるが、中でも呼吸器感染症は頻度も高くその意義が多い。そこで、登録症例のうちに報告記載されている呼吸器感染について集計し、病原体等も含めて各病型の特徴について検討を行った<sup>3)</sup>。

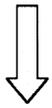
表7に主な病型における主な感染症の分布を，表8に全例を通じての感染症の頻度を，表9に，そのうち，死因が記載された例における呼吸器感染症の頻度をそれぞれ示した。

各病型における主な感染症については，別にまとめて報告する計画である<sup>4)</sup>。

今後も上述の方針に基づいて資料を整理し，また，さらに新しい症例の収集を行う方針である。

## 文 献

- 1) 早川 浩他，わが国における重症複合免疫不全症の登録症例について，日本小児科学会雑誌，86：1982.
- 2) 早川 浩他，原発性免疫不全症候群登録症例にみた高 IgE 血症。第31回日本アレルギー学会総会。1981，10.
- 3) 早川 浩他，原発性免疫不全症候群にみる呼吸器感染症。第13回日本小児感染免疫研究会。1981，11.
- 4) 早川 浩他，原発性免疫不全症における感染。第55回日本細菌学会総会。1982，4.



## 検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



主として小児を対象とした原発性免疫不全症候群の全国調査登録を、質問紙法により前年度に引き続き実施した。

また、すでに登録された症例のうち、情報の十分でない一部の症例については、再調査を施行した。昭和 57 年 1 月 20 日現在の登録症例数は表 1 に示すごとくである。

すなわち、男 409 例(71.1%)女 166 例(28.9%)合計 575 例が集計された。これは、前年度に比し 32 例の増加であった。これらのうち、58 例(10.1%)が初診時 16 才以上の成人例であり、その他はすべて小児例であった。

新規登録の比較的多かったのは、好中球機能不全症や補体欠損症であり、従来症例の報告が少なかったこれらの領域も、次第にそれが増える傾向にあるものと考えられた。これらのうち代表的な病型についての症例の詳細について、さらに集計することが要請されているので遂次実施する方針であるが、本年度はまず重症複合免疫不全症について第三次調査を行い、53 例についてこれを集計した(網内系無形成症の 1 例を含む)。