

原発性免疫不全症候群の全国調査登録

早 川 浩
(東大分院小児科)

前年度に引き続き、主として小児を対象とした原発性免疫不全症候群の症例の全国調査登録を実施した。

また、すでに登録された症例のうち、小児伴性無ガンマグロブリン血症、Wiskott-Aldrich症候群などについて、さらに詳細な資料とその後の経過などを知るための再調査を実施した。

さらに、これらの症例中、悪性腫瘍を合併したものについて集計を特に行った。

昭和57年9月5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427例(70.7%)、女177例(29.3%)、合計604例が集計されたが、これは前年度より29例の増加であった。このうち、61例(10.1%)が、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。

今年度新規登録が最も目立った病型は高IgE症候群であり、疾患概念の普及にともなって、本症の報告はさらに増加する可能性があるものと考えられた。

各病型についての詳細については、本年度は小児伴性無ガンマグロブリン血症とWiskott-Aldrich症候群を集計発表し¹⁾²⁾、さらにAtaxia telangiectasia, DiGeorge症候群、慢性肉芽腫症につき調査を行った。

小児伴性無ガンマグロブリン血症として報告された62例についての検討では、まず家族歴では表2に示すように、39例(73.6%)で何らかの家族発症が認められ、14例(26.4%)ではこれを認めなかった。

62例中6例が死亡しており、40例についての報告された年齢あるいは知られている最終年齢は表3に示すごとくで、平均 11.5 ± 4.9 才、最年長者は21才6ヵ月であった。

家族歴が十分調査されなかったり、検査資料が不足であったりして、症例の診断の確実性が一様でないと思われたので、このようなアンケート調査資料によって本症である確実性を判定する基準・方式を考案した。

すなわち、表4に示すように、家族歴と主な検査所見によりおのおのAないしDと各症例を評価し、その両者の組合せにより、表5に示すように、症例の確実度をAないしDと評価を与えた。

この方式によって、今回の62例を判定した結果、表6のような結果となった。

すなわち、62例中8例(12.9%)が確実に本症であると考えられ、15例(24.2%)が確実性が高いと考えられ、合計23例(37.1%)は本症であると臨床的に判定してよいものと思われた。他の24例(38.7%)は可能性はあるが確実といえず、15例(24.2%)は判定するには不適

表1 原発性免疫不全症候群登録総数

(57.9.5現在)

病名	男	女	計	全体に 対する%		16才以上の例	時 その%	注
				初診	時			
1. 小児伴性無ガンマグロブリン血症	64	0	64	10.6	0	0	0	うち疑い18
2. 胸腺低形成症・DiGeorge 症候群	19	10	29	4.8	0	0	0	うち胸腺低形成症13
3. 重症複合免疫不全症	40	15	55	9.1	0	0	0	うち疑い8 ADA⊖2
4. 網内系無形成症	1	0	1	0.2	0	0	0	うち1才以下7
5. IgA 選択的欠損症	44	36	80	13.2	20	25.0		IgM⊖7 IgG⊖3
6. IgA 以外の Ig の選択的欠損症	10	0	10	1.7	1	10.0		うち疑い1
7. Ataxia-relangiectasia	27	19	46	7.6	1	2.2		女子は疑い例
8. Wiskott-Aldrich 症候群	36	1	37	6.1	0	0		うち Rosen 型11 疑い2
9. 正常ないし増加した Ig を有する免疫不全	12	3	15	2.5	2	13.3		うち2才以下19
10. 乳児一過性低ガンマグロブリン血症	26	10	36	6.0	0	0		
11. Common variable immunodeficiency	56	33	89	14.7	18	20.2		
12. 胸腺腫を伴う免疫不全	5	4	9	1.5	9	100		
13. 短肢侏儒を伴う免疫不全	0	2	2	0.3	0	0		
14. 慢性肉芽腫症	57	12	69	11.4	2	2.9		うち疑い1
15. Chediak 東症候群	4	4	8	1.3	0	0		
16. その他の好中球機能不全	18	10	28	4.6	0	0		高 IgE 血症を伴う走化性不全19
17. 慢性皮膚粘膜カンジダ症	4	7	11	1.8	1	9.1		
18. 補体成分の欠損症	3	9	12	2.0	7	58.3		
19. その他	1	2	3	0.5	0	0		
合計	427 (70.7%)	177 (29.3%)	604		61 (10.1%)			

厚生省特定疾患調査研究班「免疫不全」調査幹事

表2 小児伴性無ガンマグロブリン血症の登録症例 (1982.5)

家 族 歴	
家族歴記載なし, 不明	9例
{ 同胞なく他に本症なし 同胞あるも他に本症なし	2
	12
{ 同胞に本症の { 確実例あり 疑い例あり	21
	8
母方おじに本症の疑い例あり	5
{ 他の家族に本症の { 確実例あり 疑い例あり	3
	2
同胞の登録例 10組 21名	
	14 (26.4%)
	39 (73.6%)

表3 小児伴性無ガンマグロブリン血症の登録症例 (1982.5)

報告された年齢あるいは追跡された最終年齢

～ 6才	5例	(12.5%)
～ 8	6	(15.0)
～10	4	(10.0)
～12	11	(27.5)
～14	3	(7.5)
～16	3	(7.5)
～18	1	(2.5)
～20	3	(7.5)
20才以上	4	(10.0)
合 計	40例	

(平均11.5±4.9才 最年長21才6月)

死亡6例 予後不明16例

当あるいは他疾患の可能性があると考えられた¹⁾。

このような試みは、疫学的知識を基礎とした先天異常のモニタリングを計画する場合に有用な方法であると考えられよう。

次に、Wiskott-Aldrich 症候群については、女子の疑い例1例を除く36例について検討した。

表7に全36例における家族歴を示すが、同胞例5組10例を含み計16例(44.4%)で家族内に

表4 小児伴性無ガンマグロブリン血症の登録症例 (1982.5)
症例の確実度の判定基準 (1)

〔I〕 家族歴	
同胞に症例があり母方おじに疑い例のあるもの	A
同胞に症例があるもの	B
母方おじに疑い例のあるもの	B
その他の家族に症例のあるもの	B
同胞あるいはその他の家族に疑い例のあるもの	C
家族に症例がないか家族歴の不明のもの	D
〔II〕 検査所見	
1) 血清免疫グロブリン値	
IgG 6ヵ月以下100mg/dl以下, 6ヵ月以上200mg/dl以下	
IgA 10mg/dl以下 IgM 20mg/dl以下	
2) B cell	
slg \oplus 1%以下または EAC 10%以下	
3) 抗体産生能の欠失またはリンパ節生検における 本症を支持する所見	
(1)+2)+3)	A
1)+2)または1)+3)	B
1)のみ, または2)か3)のみ	C
検査所見なし	D

表5 小児伴性無ガンマグロブリン血症の
登録症例 (1982.5)
症例の確実度の判定基準 (2)

家族歴	検査所見	判定*
A	A, B	A
	C	B
	D	C
B	A, B	B
	C, D	C
C	A, B, C	C
	D	D
D	A, B	C
	C, D	D

- * A : 確実に本症と思われる
 B : かなり確実に本症と思われる
 C : 本症である可能性がある
 D : 本症とするには資料不足, あるいは疑いがある

表6 小児伴性無ガンマグロブリン血症の登録症例 (1982.5)
症例の確実度の推定

A. 確実であると思われる	8例(12.9%)	} 23例 (37.1%)	} 47例 (75.8%)
B. かなり確実であると思われる	15 (24.2)		
C. 可能性がある	24 (38.7)		
D. 疑わしい, または資料不足	15 (24.2)		
計	62		

表7 Wiskott-Aldrich 症候群の登録症例 (57.9.5)

家族歴	全36例	
同胞例 5組		10例
他の同胞に疑い例のあるもの		5
他の親族に疑い例のあるもの		1
同胞があるが他に症例のないもの		9 (25.0)
同胞のないもの		8 (22.2)
家族歴不明		3 (8.3)

本症が認められた。

図1は, 全例の発症・診断・現在(死亡)年令の一覧である。

発症年令(推定)は, 最年少生後2日最年長10才平均8.8ヵ月±23.2ヵ月であった。

診断年令は, 最年少生後8日最年長12才平均20.2ヵ月±35.6ヵ月であった。

生存者現在年令は, 最年少1才1ヵ月, 最年長15才平均79.0ヵ月±66.6ヵ月であった。

死亡例23例中の死亡年令は, 最年少3ヵ月, 最年長14才9ヵ月, 平均36.1ヵ月±45.7ヵ月で, 2才未満の死亡が78.3%を占めた。

以上の資料に加えて, 主要症状, 主要な感染歴, 初発症状, 予後, 治療, 主な検査所見などについて詳細をまとめて発表した²⁾。

Ataxia telangiectasia などのその他の病型については集計中であり, 別の機会に報告する。

原発性免疫不全症候群は, 悪性腫瘍のハイ・リスクグループとしても重要であるが, 全604例中に報告された悪性腫瘍など合併例は表8に示すごとくであった。

すなわち, 全例に対し2.5%, 表にある病型のみに限ると, 全例中3.9%の頻度で認められた。うち, 8例は白血病・悪性リンパ腫であった³⁾。

なお, 小児例に限ると, 全543例中14例(2.6%)に悪性腫瘍の発生がみられ, これは健康児におけるものより100~150倍の高頻度である。

なお, 本年度に発表した本研究に関する文献は下記の通りである。

発症・診断・現在(死亡)年齢

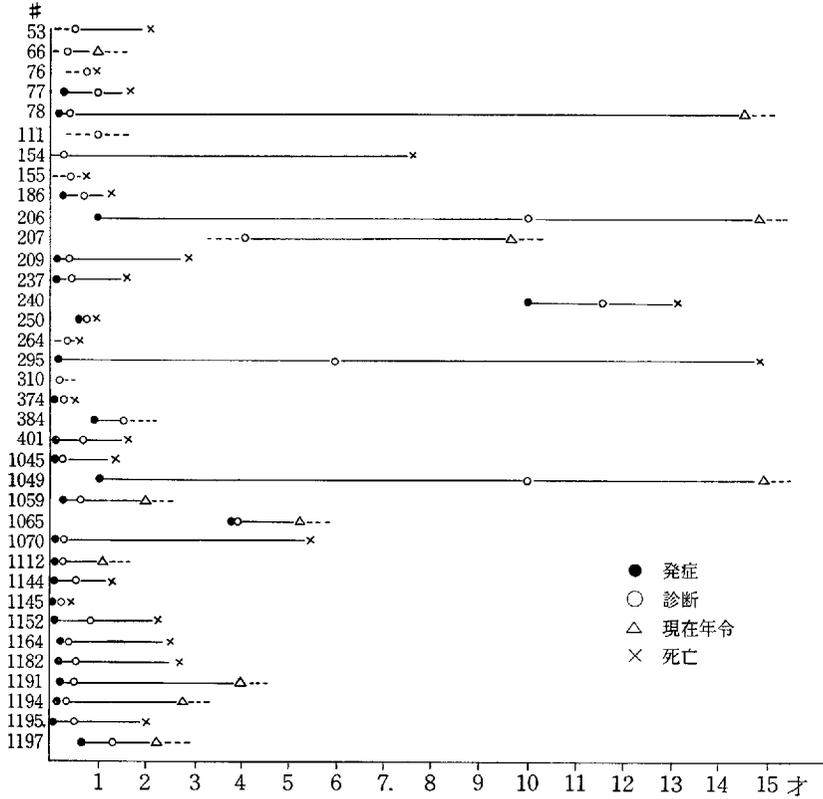


図1 Wiskott-Aldrich 症候群の登録症例

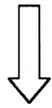
表8 悪性腫瘍等を合併した原発性免疫不全症候群 (1982.9.5)

免疫不全症候群	登録例数	悪性腫瘍合併例		うち、白血病, 悪性リンパ腫合併例	
		例数	%	例数	%
重症複合免疫不全症	56	1	1(1.8)	0	0(0)
選択的 IgA 欠損症	80	2	2(2.5)	1	1(1.3)
Ataxia-telangiectasia	46	5	5(10.9)	2	2(4.3)
Wiskott-Aldrich 症候群	37	1	1(2.7)	1	1(2.7)
高 IgM を伴う免疫不全症	11	1	1(9.1)	0	0(0)
乳児一過性低ガンマグロブリン血症	36	1	1(2.8)	1	1(2.8)
Common variable immunodeficiency	89	1	1(1.1)	0	0(0)
高 IgE 症候群	19	1	1(5.3)	1	1(5.3)
Chediak-Higashi 病	8	2	2(25.0)	2	2(25.0)
計	382	15	15(3.9*)	8	8(2.1**)

[全症例604例に対しては *2.5% **1.3%]

文 献

- 1) 早川 浩, 小林 登, 矢田純一: わが国における小児伴性無ガンマグロブリン血症 (infantile X-linked agammaglobulinemia) の登録症例について. 日本臨床免疫学会雑誌 (印刷中).
- 2) 早川 浩, 小林 登, 矢田純一: わが国における Wiskott-Aldrich 症候群の登録症例について. アレルギー (印刷中).
- 3) 早川 浩: 原発性免疫不全症候群にみられる白血病と悪性リンパ腫. 小児内科, **14**: 2391~2398, 1982.
- 4) 早川 浩: 原発性免疫不全症候群と感染. 日小皮会誌, **1**: 22~31, 1982.
- 5) Hayakawa, H.: The immunodeficiency syndrome. Asian Med. J., **25**: 278~285, 1982.
- 6) 早川 浩: 原発性免疫不全症候群における呼吸器感染. 小児科, **23**: 683~690, 1982.
- 7) 早川 浩: 免疫不全とアレルギー. 臨床医 (印刷中).



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



前年度にひき続き,主として小児を対象とした原発性免疫不全症候群の症例の全国調査登録を実施した。

また,すでに登録された症例のうち,小児伴性無ガンマグロブリン血症,Wiskott-Aldrich症候群などについて,さらに詳細な資料とその後の経過などを知るための再調査を実施した。

さらに,これらの症例中,悪性腫瘍を合併したものについて集計を特に行った。

昭和 57 年 9 月 5 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 427 例(70.7%),女 177 例(29.3%),合計 604 例が集計されたが,これは前年度より 29 例の増加であった。このうち,61 例(10.1%)が,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。