

令和7年12月24日

報道機関 各位

無症状期に確定診断した 重症複合型免疫不全症に対する臍帯血移植の成功 ～拡大新生児マススクリーニングによる富山県初の成果～

富山大学附属病院小児科 今井千速教授、野村恵子准教授、水野将治医員らのグループは、拡大新生児マススクリーニングにより無症状期に発見することができた重症複合型免疫不全症（SCID）の乳児に対して、2025年7月に臍帯血移植を実施しました。この患者さんは移植に特有の合併症や感染症の発症もなく、2025年12月に元気に退院されました。拡大マススクリーニングによる早期発見・早期治療の成功例として、富山県で初めての成果です。

【本研究成果のポイントおよび用語解説】

■重症複合型免疫不全症（SCID）とは？

重症複合型免疫不全症（severe combined immunodeficiency: SCID）は、細菌やウイルスなどの病原体から体を守る役目を持つリンパ球が少ない（または働きが悪い）ため、生後数か月程度で重篤な感染症に罹患します。治療をしなければ生後1年以内に感染症で命を失う結果になる最重症の原発性免疫不全症候群のひとつです。

■SCIDの治療

SCIDを根治するためには、他人の骨髄や臍帯血を用いた同種造血細胞移植を行うことにより、免疫系をそっくり入れ替える必要があります。骨髄移植や臍帯血移植は本邦ではすでに確立した治療ですが、重症感染症に罹患した状態での移植の成功率は各段に悪化します。そのため、米国などの諸外国では、出生早期にSCIDを見つけ出すことができるスクリーニング検査が開発されており、早期発見による治療成績の向上を報告しています。

■拡大新生児マススクリーニング

新生児マススクリーニング（先天代謝異常症等の検査）は、すべての赤ちゃんを対象に日本全国で実施されている公的な検査で、「先天性代謝異常症」や「内分泌疾患」などの早期発見・早期治療で障害を防げる病気を調べるためのものです。最近になり、これらの従来型マススクリーニングに追加する形で、新たに早期発見や早期治療が可能となった疾患（SCID、脊髄性筋萎縮症、ライソゾーム病、など）を対象に「拡大新生児マススクリーニング検査」が行われるようになりました。富山県では、2024年4月から任意の有料検査として開始しておりますが、2024年11月からは国の実証事業により一部の検査費用が公費化されています。

(注1) 同種造血細胞移植

同種造血細胞移植には、骨髄移植、臍帯血移植、末梢血幹細胞移植の3種類があります。白血球の型が一致した健康成人から骨髄を採取し、全身放射線照射や大量抗がん剤治療を受けた直後の患者に輸注する治療を骨髄移植と呼びます。骨髄のかわりに、赤ちゃんのへその緒に含まれる血液（臍帯血移植）や、成人末梢血から採取した造血細胞（末梢血幹細胞移植）を移植する治療を、それぞれ臍帯血移植、末梢血幹細胞移植と呼んでいます。同種造血細胞移植は難治性の白血病やその他の血液疾患の根治治療として開発されたものですが、造血細胞だけでなく免疫細胞も入れ替えることができるため、免疫細胞が生まれつき正常に働くことができない疾患をもつ患者（＝原発性免疫不全症候群）の根治療法としても用いられます。

【本発表資料のお問い合わせ先】

富山大学附属病院小児科教授 今井 千速

TEL : 076-434-7313(直通)