

作成日：2024年6月17日

作成：国立成育医療研究センター免疫科

新生児マススクリーニング検査（免疫不全症）陽性者の診断と治療

□ 免疫不全症の新生児マススクリーニング検査

これまで免疫不全症の多くは、感染症などの症状がみられる前に気付かれることは稀でした。特に、重症複合免疫不全症（SCID）は、生まれて初めて罹る感染症が、命に関わるほど重症化する病気として知られています。東京都では2024年度から、新生児マススクリーニング検査の対象疾患にSCIDとB細胞欠損症（BCD）が追加されました。新生児マススクリーニングによって、感染症に罹患する前にSCIDやBCDと診断され、適切な治療を早期に開始できるようになりました。

□ 新生児マススクリーニング検査陽性について

新生児マススクリーニング検査で、免疫不全症が陽性（要精査）となった方は、SCIDやBCDなどの免疫不全症の可能性があります。陽性と判定された全員が、SCIDやBCDと診断される訳ではありませんが、速やかに精密検査を受けるこ

作成日：2024年6月17日

作成：国立成育医療研究センター免疫科

とが推奨されます。

□ 重症複合免疫不全症（SCID）とは

新生児マススクリーニング検査では、[TREC](https://pid-nbs.jp/inspection.html) (https://pid-nbs.jp/inspection.html) が低下すると T リンパ球の減少あるいは欠損（SCID）が疑われ、スクリーニング検査で陽性（要精査）と判定されます。

SCID は生まれながらにリンパ球が少なく、機能も著しく低下する免疫不全症です。病気に気付かなければ生後数ヶ月で重症の感染症に罹り、根治療法が行われなければ生後1年以内に90%以上が亡くなる重症の免疫不全症です。

□ B細胞欠損症（BCD）とは

新生児マススクリーニング検査では [KREC](https://pid-nbs.jp/inspection.html) (https://pid-nbs.jp/inspection.html) が低下すると B リンパ球の減少あるいは欠損が疑われ、スクリーニング検査で陽性（要精査）と判定されます。

作成日：2024年6月17日

作成：国立成育医療研究センター免疫科

BCDはBリンパ球が減少あるいは欠損する免疫不全症で、重症の感染症に罹る危険性があり、速やかに適切な治療が必要です。

□ 精密検査について

当センターは、2024年6月1日に新生児マススクリーニング検査(免疫不全症)の精密検査施設として東京都から認定されました。当科では陽性(要精査)と判定された方の診断と治療を行っています。専門医により、リンパ球サブセット検査や遺伝子検査などの精密検査を行います。

□ 治療について

当科では、複数の診療科と連携して診断から治療まで行っています。早期診断と早期治療によって、重症の感染症を回避し、根治療法(SCIDを根本的に治す治療法)によって病気を克服することが期待されます。