

—— 第 161回センター症例検討会 ——

重症肺炎を契機に X 連鎖重症複合型免疫不全症と診断された 1 例

澁谷 悠馬, 宮副 貴光, 守谷 充司
相原 悠, 三浦 佐和子, 宮林 拓矢
鈴木 力生, 新田 恩, 北村 太郎
西尾 利之, 高柳 勝, 村田 祐二
大浦 敏博

症 例

生後 6 か月男児。家族歴, 周産歴, 発達歴に特記事項はない。

生後 2 か月頃から手指の膿疱が出現し, 寛解と増悪を繰り返していた。3~4 週間前から咳嗽が出現, 来院前日から咳嗽が増悪したため, 入院当日に近医を受診した。発熱, 呼吸窮迫, チアノーゼ, SpO₂ の低下を指摘され, 前医に救急搬送された。検査の結果, 重症肺炎の診断となり ICU 管理目的に当院へ転院搬送された。

臨床経過

来院時から呼吸状態不良であったため, ICU 入室の上で人工呼吸器管理とした。胸部 Xp で両側肺野に広範な浸潤陰影 (図 1) を認めた。胸部 CT では肺門側, 背側優位に分布する広範なスリガラス状病変が認められたため間質性肺炎を疑い, 抗菌薬とステロイドによる治療を開始した。

入院第 3 病日に解熱したが, 呼吸状態はその後改善がみられなかった。第 8 病日に喀痰を用いた *Pneumocystis jirovecii* DNA-PCR 検査が陽性となったため, ST 合剤を追加した。また, 第 9 病日には *Cytomegalovirus*-antigenemia 検査が陽性となり, ガンシクロビルによる治療を開始した。同日から治療抵抗性の間質性肺炎に対して, 単回の γ -グロブリン大量療法と 3 日間のメチルプレドニゾロンパルス療法を施行した。しかし, その

後も呼吸状態の明らかな改善はみられなかった。入院後の検査で CD4, CD8 の低下がみられ, T 細胞性免疫不全が強く疑われたため, 入院第 14 病日に東北大学病院へと転院搬送された。

転院後の遺伝子検査にて *IL2RG* 遺伝子の変異が検出され, X 連鎖重症複合型免疫不全症 (X-SCID) の確定診断が得られた。また, 父親の HLA が完全一致したため, 父親を identical donor として造血幹細胞移植を施行した。その後は呼吸状態も改善し, 気管切開された状態で人工呼吸器を離脱できている。

ま と め

重症複合型免疫不全症 (SCID) は 58,000 出生

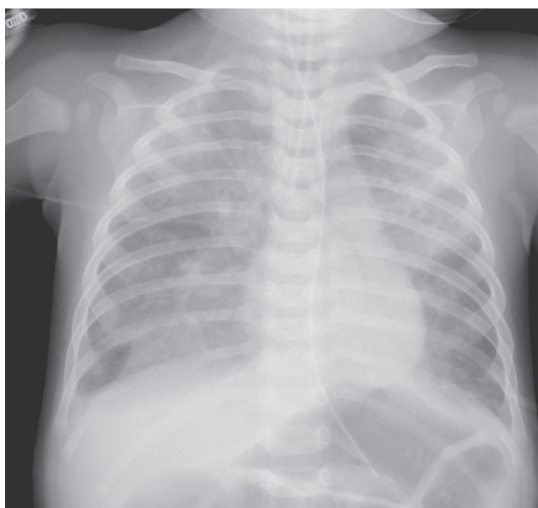


図 1. 入院時胸部 X 線写真

に1人と稀な疾患であり、重篤な感染症が生じるまで発見されないことが多い。本症例は重篤な肺炎に罹患した後に寛解が得られ、移植が施行され

たX-SCIDの1例である。現在SCIDを新生児期に早期発見するための試験研究が日本で施行されており、その実用化が待たれている。