

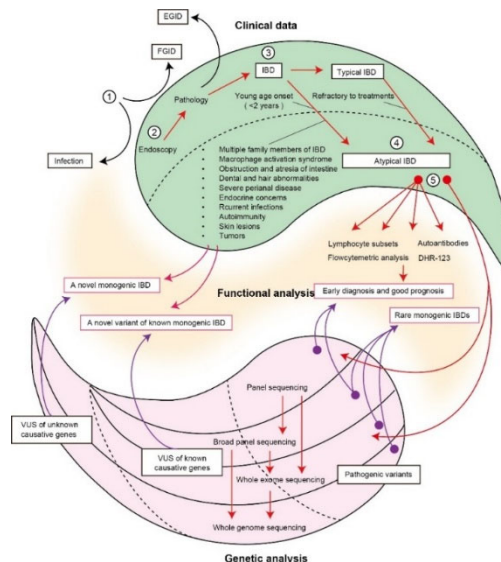
報道関係者各位

2025 年 10 月 31 日

国立成育医療研究センター

**アジア太平洋地域における超早期発症型炎症性腸疾患（VEO-IBD）の
 診療基盤となるレビューを発表
 ～早期の内視鏡検査と遺伝子検査が重要～**

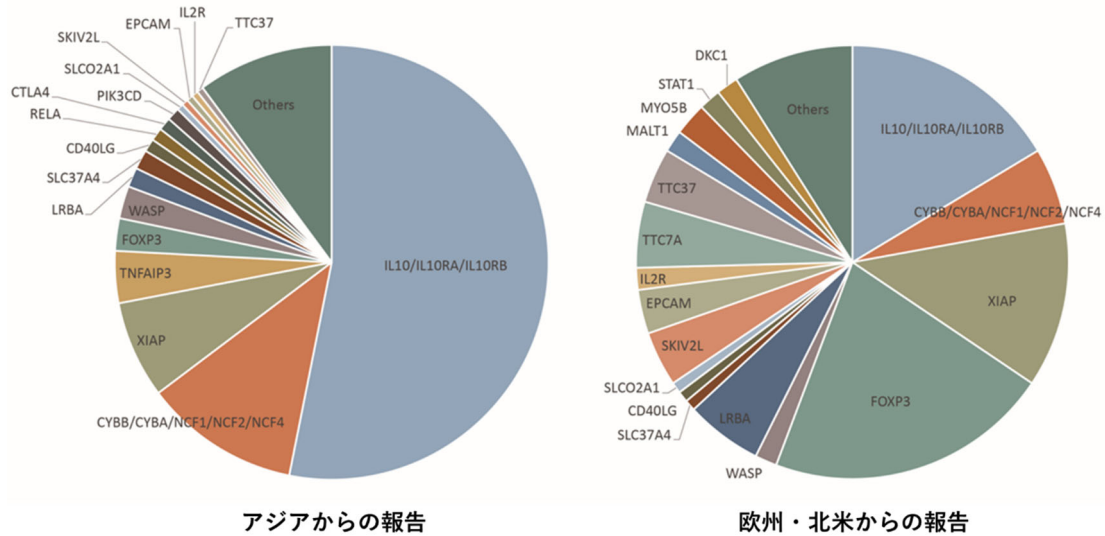
国立成育医療研究センター（所在地：東京都世田谷区大蔵、理事長：五十嵐隆）消化器科の新井勝大診療部長と竹内一朗医師は、アジア太平洋地域における超早期発症型炎症性腸疾患¹（VEO-IBD）の現状と課題を網羅的にまとめた国際レビュー論文を発表しました。VEO-IBD は、6 歳未満で発症する小児 IBD の一群ですが、成人や年長児の IBD と比較して患者さんの数が少ないため、診断・治療等の基盤となるデータが乏しいのが現状です。一方で、単一遺伝子変異によるモノジェニック IBD² が高頻度に含まれますが、そのいくつかは、病態に則った治療により完治する可能性もあり、効果的かつ正確な診断が望まれています。そのような中、各国の医療体制を考慮した上で、アジア太平洋地域特有の遺伝的背景、地域特性を踏まえた診療指針を支えるレビュー論文の作成が求められていました。本レビュー論文では、アジア太平洋地域 12 か国・地域の小児 IBD のエキスパートが協力して、同地域の VEO-IBD に関する疫学、遺伝的背景、診断プロセス、治療戦略について包括的に発信しています。本論文は、国際的な学術誌「Intestinal Research」に掲載されました。



【図 1：VEO-IBD・モノジェニック IBD の包括的診断フロー】

¹ 炎症性腸疾患（IBD）とは、腸管に慢性的な炎症が起こる病気の総称で、成人では主にクローン病や潰瘍性大腸炎が含まれます。小児の IBD は発症年齢や症状、背景が多様であり、特に 6 歳未満で発症する超早期発症型炎症性腸疾患（VEO-IBD）は、成人とは異なる特徴を持つことが知られています。

² モノジェニック IBD とは、特定の遺伝子変異が原因となる炎症性腸疾患のこと。多くは免疫不全や自己炎症性疾患と関連しており、発症機序や治療方針が一般的な IBD とは異なるため早期診断が特に重要です。



【図 2：アジア地域と欧州・北米から報告されているモノジェニック IBD の種類の比較】

【プレスリリースのポイント】

- VEO-IBD（6 歳未満発症の小児炎症性腸疾患）に関するアジア太平洋地域初の包括的レビューを発表しました。
- VEO-IBD に含まれる遺伝性疾患（モノジェニック IBD）に関して、アジア太平洋地域と欧米における種類と頻度の違いを提示しました（図 2）。アジア太平洋地域からの報告では、モノジェニック IBD の半数以上を IL-10・IL-10 受容体欠損症が占めています。この疾患では炎症を抑制する IL-10 シグナルがうまく働かないため生後早期から重篤な肛門病変を伴う腸炎を発症しますが、造血細胞移植により根治が見込めます。一方、欧米からの報告ではこの頻度は比較的低く、代わって IPEX 症候群や TTC7A 欠損症など免疫調節異常や上皮バリア障害を主体とする疾患が多く報告されています。これらの結果は、モノジェニック IBD の診断・治療に地域ごとの遺伝的背景と臨床像を考慮することの重要性を示しています。
- VEO-IBD・モノジェニック IBD の診断の鍵となる「早期の内視鏡検査」と「遺伝子検査の重要性」を強調しています。

【VEO-IBD 診療における重要なポイント】

- 6 歳未満という低年齢の小児であっても IBD を発症することがある。VEO-IBD が疑われた場合には診断のために速やかに内視鏡検査を施行する。
- VEO-IBD と診断した場合には、単一遺伝子異常であるモノジェニック IBD である可能性を念頭に置いた診療を行う。
- 特に難治な経過をたどる患者さんや腸以外の病気も合併している患者さんでは、モノジェニック IBD が強く疑われるため早期に遺伝子検査を行う必要がある。

【国立成育医療研究センターの役割】

当センターは日本で初めて小児 IBD センターを開設し、VEO-IBD 診療にも積極的に携わる中で、データが乏しい VEO-IBD の臨床的特徴、生物学的製剤の有効性と安全性に関する臨床経験、モノジェニック IBD に対する造血細胞移植の適応や成績、および肛門病変の特徴や治療内容、更には VEO-IBD のお子さんをもつご家族の抱える心理社会的問題やその支援に関する知見などを報告してきました。今回のレビューではそれらの論文が多く引用されています。今回のプロジェクトでは、新井勝大診療部長がアジア太平洋小児栄養消化器病学会 (APSPGHAN) の学術委員会の委員長として全体の学術的方向性を統括し、竹内一朗医師がプロジェクトリーダーとして原稿構成・執筆調整・図表作成を含む実務面を指揮しました。この体制により、各国の臨床医・専門家から最新の知見を収集・統合し、アジア太平洋地域における疫学、遺伝的背景、診断アルゴリズム、治療戦略を体系的に整理することが可能となりました。

【今後の展望】

このレビューでは、アジア太平洋地域の医療環境や遺伝的背景を踏まえた VEO-IBD 診療の標準化に向けた第一歩です。ここでの知見を基盤として、同地域における VEO-IBD・モノジェニック IBD の迅速かつ正確な診断が可能となり、臨床情報や遺伝情報の蓄積が加速するとともに、VEO-IBD と闘っているお子さんとご家族の病態と QOL を大きく改善できることが期待されます。今後は、各国間での治療や検査体制の違いを明らかにしながら、アジア太平洋地域の診療水準向上と均てん化につながるプロジェクトを計画しています。

【発表論文情報】

タイトル : Asian-Pacific perspectives on the management of very early-onset inflammatory bowel disease

執筆者 : 竹内一朗、新井勝大

所属 : 国立成育医療研究センター 小児炎症性腸疾患センター・消化器科

掲載誌 : Intestinal Research (オンライン掲載日 : 2025 年 10 月 28 日)

DOI : <https://doi.org/10.5217/ir.2025.00082>

【問い合わせ先】

国立成育医療研究センター 企画戦略局 広報企画室 神田・村上
電話 : 03-3416-0181 (代表) E-mail : koho@ncchd.go.jp