

免疫系疾患分野

分類不能型免疫不全症

1. 概要

原因が特定できない低 γ グロブリン血症の総称で、WHO 分類では抗体産生不全症の中に位置する。ヨーロッパ免疫不全症学会によれば、「2 歳以上（多くは 10 代以降）で発症する低 γ グロブリン血症で、同種血球凝集素の欠損、あるいはワクチンへの低反応を示し、既知の免疫不全症ではない疾患」とされている。

2. 疫学

全国で約 300 人の患者が把握されているが、実際にはそれより多い患者数であると推察されている。

3. 原因

原因が不明のものがこの疾患群に分類されてきたが、近年、ICOS、TAC1、BAFF-R、CD19、CD20、CD21、CD81 などの分子異常が同定され論文発表されている。大半の分類不能型免疫不全症についてはしかし、原因がいまだ不明である。現時点で判明しているもの以外に、最低 20 種類以上の責任遺伝子が存在すると予想されている。

4. 症状

様々な部位、とくに上下気道にての頻回に細菌感染症に罹患する。個々の感染は重症化しやすく、治癒が遷延する。髄膜炎、敗血症などの重症感染症にも反復罹患する。

5. 合併症

約 30-50%が自己免疫疾患を合併し、リンパ系悪性腫瘍、消化器系悪性腫瘍などの合併も多いとされている。本邦における全国調査では自己免疫疾患の合併は 18%、悪性腫瘍の合併は 9%であったが、40 才以上ではそれぞれ 42%、22%の罹患率であった。

6. 治療法

定期的な γ グロブリン補充療法が治療の主体である。感染症時には抗菌薬投与が行われる。自己免疫疾患に対しては免疫抑制薬投与が行われる。

7. 研究班

成人型分類不能型免疫不全症の診断基準・診断方法の確立及び治療方法の開発に関する研究班