

免疫系疾患

原発性免疫不全症候群

1. 概要

生体防御機構を構成する分子の欠損や機能障害によって生体防御能の低下をきたす状態であり、ウイルス感染や環境要因など二次的な要因ではなく、遺伝子異常など生来的な要因によるものを言う。現在までに300程度の疾患が知られている。

2. 疫学

有病率は人口10万人当たり10人程度である。

3. 原因

種々の遺伝子の異常によって、生体防御機構を構成する分子の欠損や機能異常が生じて発症する。現在までに約300の遺伝子が、その変異によって免疫不全症を起こす原因となることが知られているが、いまだ原因不明の疾患が多数存在する。厚生労働省難治性疾患克服研究事業「原発性免疫不全症候群に関する調査研究班」では、高IgM症候群、高IgE症候群I型/II型、RAS-associated leukoproliferative disease (RALD)、慢性皮膚粘膜カンジダ症等の原因遺伝子を明らかにした。

4. 症状

種々の病原体による感染症を繰り返すことを主な症状とする。疾患によって感染しやすい病原体や感染部位、重症度が異なる。適切な治療を受けなければ、乳児期に感染症でほとんどが死亡する疾患もある。

5. 合併症

感染症を繰り返したり、重症化することによって、肺や中枢神経系などの臓器障害を合併することがある。感染症以外は、自己免疫疾患や悪性腫瘍、内分泌疾患等を合併しやすい。

6. 治療法

重症複合免疫不全症は乳児期に死亡する重篤な疾患であるが、造血幹細胞移植により根治可能となってきた。重症複合免疫不全症以外では、重症先天性好中球減少症、慢性肉芽腫症、Wiskott-Aldrich症候群などに対しても、造血幹細胞移植が行われる例が増えている。無ガンマグロブリン血症ではガンマグロブリン、慢性肉芽腫症ではインターフェロン γ 、重症先天性好中球減少症ではG-CSFの定期投与が、それぞれ用いられる。また遺伝子治療も行われつつある。治療が困難で、抗菌剤、抗真菌剤、抗ウイルス剤の予防投与や手指消毒、生食、生水の摂取禁止など感染予防法で管理せざるを得ない症例も多い。

7. 研究班

原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類および診療ガイドラインの確立に関する研究班

(研究代表者) 野々山 恵章

(分担研究者) 高田 英俊、有賀 正、森尾 友宏、村松 秀城、谷内江昭宏、平家 俊男、
小林 正夫、布井 博幸、中畑 龍俊、峯岸 克行、小野寺雅史、笹原 洋二、
小原 収、大西 秀典、堀内 孝彦