

## 免疫系疾患分野

# 細網異形成症

### 1. 概要

多系統の細胞の分化障害により多系統、多臓器に発症することを特色とする難病である。各系統細胞の分化過程でアポトーシスに陥ることが予想されているが、詳細は不明である。

典型例では、Tリンパ球分化障害、骨髄系細胞分化障害、感音性難聴を呈する。その他、多臓器の障害の報告もあるが、実態が明らかでない。

また、非典型例では、再生不良性貧血、骨髄異形成症候群、骨髄不全との鑑別診断が困難である。また、単独の感音性難聴患者の中に見逃されていると考えられる。

### 2. 疫学

4例～数100例

### 3. 原因

原因不明であるが、一部の症例で AK2 が原因遺伝子であることが報告された。しかし、その遺伝子異常と発症機序の関連は不明である。

AK2 正常の細網異形成症については、家系分析による原因遺伝子同定が進行中である。

### 4. 症状

好中球減少、Tリンパ球減少、低  $\alpha$ -グロブリン血症、易感染性、感音性難聴

### 5. 合併症

悪性リンパ腫など悪性腫瘍の高頻度発症

### 6. 治療法

造血幹細胞移植、感染症コントロール(抗生剤、抗ウイルス剤、抗真菌剤投与など)、G-CFS 投与、 $\alpha$ -グロブリン補充

### 7. 研究班

細網異形成症の診断と治療に関する調査研究