

## 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 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 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。大半では記憶 B 細胞及び形質芽細胞の著しい減少を認める。

### 2. 疫学

平成 21 年度の全国調査では 208 名の患者が確認されている。

### 3. 原因

原因は不明であるが、ICOS、TACI、BAFF-R、CD19、CD21、CD81 などの分子異常が同定されている。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。いくつかの疾患亜群が混在した症候群であり、現時点で判明しているもの以外に、最低 10 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、治癒が遅延する。髄膜炎、敗血症などの重症感染症にも反復罹患する。多くは 10 代以降に発症するが、年少者での発症や、50 歳代以降の発症例も認められる。

### 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。平成 21 年度の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 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