

(16) 免疫系疾患分野

Bloom 症候群 (ブルーム症候群)

1. 概要

Bloom 症候群は、小柄な体型、日光過敏性紅斑、免疫不全を特徴とする常染色体劣性の遺伝病である。さらに、きわだった特徴は高率な癌腫の合併である。20 歳までに、約 3 割の症例がなんらかの癌腫を発症する。

2. 疫学

10 人から 20 人

3. 原因

DNA の複製・修復に関与するヘリカーゼタンパク BLM をコードする blm 遺伝子の異常により、発症する。病因遺伝子は明らかになっているが、その機能については、不明な点が残されている。

4. 症状

生下時からの小柄な体型、日光過敏性紅斑、免疫不全症。発癌、糖尿病の内分泌系の症状も合併する。男女ともに、不妊のことが多い。

5. 合併症

きわだった特徴は、癌腫の高率な発症である。20 歳までに約 3 割の患者さんが、なんらかの癌腫を発症する。一旦、治癒しても二次癌、三次癌の発症をみることがある。免疫不全に伴う易感染による肺炎の合併も、生命予後を左右する。

6. 治療法

定期的な検診により癌腫の発生を早期に発見し、外科的切除、抗がん剤による治療を行う。また、感染に対しても抗生剤の投与により、早期から対処する。

7. 研究班

遺伝子修復異常症 (Bloom 症候群、Rothmund-Thomson 症候群、RAPADILINO 症候群、Baller-Gerold 症候群) の実態調査、早期診断法の確立に関する研究班