

## (16)免疫系疾患分野

### RAS 関連自己免疫性リンパ球増殖症候群様疾患(RALD)

#### 1. 概要

リンパ球における KRAS もしくは NRAS の体細胞変異によりリンパ増殖をきたし、自己免疫症状を呈する。症状的には自己免疫性リンパ増殖症候群(ALPS)に類似し、ALPS 類縁疾患として分類される。しかし RAS 変異という分子生物学的な病因が若年性骨髄単球性白血病と重なり、両者を遺伝子変異だけで区別することは難しい、臨床症状、経過によって判断する必要がある。

#### 2. 疫学

不明、国内に 10 名以内

#### 3. 原因

リンパ球における KRAS もしくは NRAS の体細胞変異

#### 4. 症状

リンパ増殖、リンパ節腫脹、肝脾腫を伴う自己免疫症状、溶血性貧血、自己免疫性血小板減少症など、検査所見として、高ガンマグロブリン血症、抗核抗体など自己抗体の出現が見られる

#### 5. 合併症

溶血性貧血、自己免疫性血小板減少症、腫瘍化の危険性

#### 6. 治療法

ステロイドなどの免疫抑制療法、進行の経過によっては造血幹細胞移植が必要となるケースもある。

#### 7. 研究班

RAS 関連自己免疫性リンパ球増殖症候群様疾患 (RALD) の実態調査および病態病因解析 研究班