

血液・凝固系疾患分野

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 200 以上の疾患が知られている。

2. 疫学

平成 20 年に行った全国疫学調査の結果では、有病率は人口 10 万人当たり 2.7 人であり、国内の推計患者数は 3,500 人である。しかし原発性免疫不全症候群との診断を受けていない患者も少なくないと考えられ、実際の頻度はこれよりやや高いものと考えられる。

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 150 以上の遺伝子が、その変異によって原発性免疫不全症候群を起こす原因となることが知られている。「原発性免疫不全症候群に関する調査研究班」では、高 IgE 症候群などの原因を明らかにした。慢性皮膚粘膜カンジダ症や遺伝的なヘルペス脳炎など、原因不明であった疾患の責任遺伝子も解明されてきている。

4. 症状

種々の病原体による感染症が重症化し、繰り返しおこることを主な症状とし、各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

感染症が重症化し、繰り返しおこることによって、肺や中枢神経系などの臓器障害を合併することがある。感染症以外にも、自己免疫疾患や癌を合併しやすい。さらに、「原発性免疫不全症候群に関する調査研究班」では、内分泌疾患の頻度が高いことを明らかにしている。

6. 治療法

重症複合免疫不全症では、造血幹細胞移植をおこなわなければ、乳児期に死亡する。無ガンマグロブリン血症では、ガンマグロブリンの定期的投与が、慢性肉芽腫症ではインターフェロン γ が用いられる。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。遺伝子治療に関する研究も進んでいる。

7. 研究班

原発性免疫不全症候群に関する調査研究班