

免疫系疾患分野

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

有病率は人口 10 万人当たり 10 人程度である。

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 の遺伝子が、その変異によって免疫不全症を起こす原因となることが知られている。厚生労働省難治性疾患克服研究事業「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 I 型/II 型、RALD、慢性皮膚粘膜カンジダ症等の原因を明らかにした。

4. 症状

種々の病原体による感染症を繰り返す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

感染症を繰り返したり、重症化することによって、肺や中枢神経系などの臓器障害を合併することがある。感染症以外は、自己免疫疾患や癌、内分泌疾患等を合併しやすい。

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。遺伝子治療も行われつつある。

7. 研究班

原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類および診療ガイドラインの確立に関する研究班