

告示	番号	33	免疫疾患
	疾病名	ZAP-70 欠損症	

ZAP-70 欠損症

ざっぶせぶんていけっそんしょう

概念・定義

原発性免疫不全症の一疾患であり、T細胞の機能障害およびCD8陽性T細胞の減少により、重症複合免疫不全症を呈する。1989年にカナダから最初に報告され、ZAP70遺伝子の変異が確認された。

症状

反復する上気道感染・中耳炎、真菌感染などT細胞機能不全に関連する症状がみられる。頻度は低いがニューモシスチス肺炎やサイトメガロウイルス肺炎、慢性下痢やそれに伴う成長・栄養障害も報告されている。

合併症

自己免疫性血球減少症や潰瘍性大腸炎など自己免疫性疾患の合併が報告されている。リンパ腫の合併も報告されている。

治療

各種感染に対しては、抗菌薬・抗真菌薬・抗ウイルス薬による治療が必要となるが、複合免疫不全症であり根治治療として早期の造血幹細胞移植が必要となる。

また、各病原体に対する予防治療も推奨される。遺伝子治療はまだ施行されていないが、研究レベルでは検討・検証が進められている。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/10_1_7.html