

告示	番号	52	免疫疾患
	疾病名	ナイミーヘン染色体不安定症候群	

ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群

ないみーへんせんしょくたいふあんていしょうこうぐん

概念・定義

染色体不安定性を基盤とした特徴的な身体所見と放射線感受性を呈する免疫不全症であり、悪性腫瘍合併率が多い疾患である。

症状

A. 臨床症状

1. 小頭症
2. 特徴的な鳥様顔貌
3. 低身長
4. 免疫不全による易感染性
5. 放射線感受性の亢進

リンパ系悪性腫瘍、固形腫瘍の合併が高率である。

B. 検査所見

1. T 細胞数の低下
2. B 細胞数の低下、IgG サブクラスと IgA、IgE の低下、IgM の上昇

3. 放射線高感受性

リンパ球と線維芽細胞の染色体不安定性を呈する。

合併症

リンパ系悪性腫瘍、固形腫瘍の合併が高率である。

治療

免疫不全の程度により感染症への対策を行う。悪性腫瘍合併時には治療感受性を考慮しながら治療を行うことが重要である。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/10_2_13.html