

告示	番号	53	免疫疾患
	疾病名	PMS2 異常症	

PMS2 異常症

びーえむえすつーいじょうしょう

概念・定義

DNA ミスマッチ修復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. 易感染性による反復性感染症
2. カフェオレ班
3. 悪性腫瘍の高頻度合併
造血器腫瘍、大腸癌、脳腫瘍、その他

B. 検査所見

1. T 細胞数は正常
2. B 細胞数の減少
3. IgG と IgA の低下、IgM の上昇
免疫グロブリンクラススイッチ異常による。

合併症

造血器腫瘍、大腸癌、脳腫瘍、その他の悪性腫瘍の合併が高率である。

治療

免疫不全状態の程度により、ガンマグロブリン補充療法などによる感染症予防と治療を行う。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/10_2_16.html