

|    |     |            |      |
|----|-----|------------|------|
| 告示 | 番号  | 56         | 免疫疾患 |
|    | 疾病名 | RIDDLE 症候群 |      |

## RIDDLE 症候群

りどるしょうこうぐん

### 概念・定義

蛋白ユビキチン化異常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. 放射線高感受性
2. 免疫不全による易感染性
3. 特徴的顔貌
4. 学習障害

#### B. 検査所見

DNA 二重鎖損傷に対する修復機構として、ATM や制御因子の凝集体形成が必要であるが、これらの DNA 損傷部位への凝集体リクルートが欠損している。

### 合併症

悪性腫瘍の合併を呈することがある。

### 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\\_17.html](http://www.shouman.jp/details/10_2_17.html)