

告示	番号	44	免疫疾患
	疾病名	41 から 43 までに掲げるもののほか、免疫調節障害	

### 31 から 33 までに掲げるもののほか、免疫調節障害

そのた、めんえきちょうせつしょうがい

#### 概念・定義

キラーT細胞やNK細胞の感染細胞などの排除機構の障害により免疫反応の制御異常がおきたり、免疫調節障害により自己抗体産生をきたす疾患を含む。2014年のIUIS分類において、31から33に掲げるもののほかの免疫調節障害として、下記があげられている。免疫調節障害は毎年新しい原因遺伝子や疾患が見出されており、その都度、対象疾患として追加する必要がある。また、既知の疾患に完全に一致しない免疫調節障害も知られており、その病態や診断について専門的な検討が必要である。免疫調節障害が疑われる場合、Primary Immunodeficiency Database in Japan (PIDJ) ("<http://pidj.rcai.riken.jp/>"を参照)の患者相談フォームで相談することが可能である。

#### 1. 家族性血球貪食性リンパ組織球症 (FHL) とその類縁疾患

パーフォリン欠損症 (FHL2)、UNC13D/Munc13-4 欠損症 (FHL3)、Syntaxin11 欠損症 (FHL4)、STXBP2/Munc18-2 欠損症 (FHL5)、

Gricelli 症候群 2 型、Hermansky-Pudlak 症候群 2 型

パーフォリン欠損症 FHL、Gricelli 症候群 2 型、Hermansky-Pudlak 症候群 2 型

#### 2. リンパ増殖症候群

ITK 欠損症、CD27 欠損症

#### 3. 制御性 T 細胞の遺伝子的欠陥

IPEX 症候群、CD25 欠損症、STAT5b 欠損症

#### 4. リンパ増殖症を伴わない自己免疫疾患

自己免疫性多腺性内分泌不全症 (APECED)、ITCH 欠損症

#### 5. 自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS) 類縁疾患

カスパーズ 8 欠損症、FADD 欠損症、CARD11 機能獲得型変異、PRKC $\delta$  欠損症

#### 6. 腸炎を伴う免疫調節障害

IL-10 欠損症、IL-10R $\alpha$  欠損症、IL-10R $\beta$  欠損症

#### 7. I 型インターフェロン異常症

TREX1 欠損症 (Aicardi-Goutieres 症候群 1, AGS1)、RNASEH2B 欠損症 (AGS2)、RNASEH2C 欠損症 (AGS3)、RNASEH2A 欠損症 (AGS4a)、SAMHD1 欠損症 (AGS5)、ADAR1 欠損症 (AGS6)、Spondylo enchondro-dysplasiawith immune dysregulation (SPENCD)

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/10\\_4\\_34.html](http://www.shouman.jp/details/10_4_34.html)