

告示	番号	10	免疫疾患
	疾病名	重症先天性好中球減少症	

重症先天性好中球減少症

じゅうしょうせんてんせいこうちゅうきゅうげんしょうしょう

概念・定義

骨髄における顆粒球系細胞の成熟障害により発症する好中球減少症である。中耳炎、気道感染症、蜂窩織炎、皮膚感染症を反復し、時に敗血症も発症する。診断は骨髄検査における顆粒球系細胞の成熟障害であるが、確定診断、病型分類には遺伝子変異の同定が必要となる。ST 合剤の予防投与や G-CSF の投与は感染頻度の減少と患者の QOL を著しく改善する。

症状

生後早期からの著明な好中球減少によるブドウ球菌、レンサ球菌による中耳炎、気道感染症、蜂窩織炎、皮膚感染症などを反復する。肺炎、敗血症といった重症感染症も認める。また、およそ 2 歳までに口腔内潰瘍と有痛性の歯肉炎や口内炎をきたす。びまん性の消化管病変によるクローン病に似た腹痛や下痢も認める

治療

ST 合剤による感染予防が重要であり、感染症がコントロールできない症例には G-CSF 投与を行うが、体重あたり 3~10 μ g でほとんどの患者が反応する。なお、G-CSF 投与に関しては骨粗しょう症のモニターとビタミン D 投与を併用し、高用量で使用する場合は骨髄異形成症候群や急性骨髄性白血病への移行に細心の注意を払う。なお、このような症例では造血幹細胞移植も検討する

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/10_5_35.html