

告示	番号	21	免疫疾患
	疾病名	IRAK4 欠損症	

## IRAK4 欠損症

あいらっくふぉーけっそんしょう

### 概念・定義

獲得免疫が未熟である乳幼児期に、肺炎球菌などによる invasive bacterial infection (侵襲性感染症) を起こしやすく、死亡率が高い。乳幼児期の感染症対策が極めて重要である。

### 症状

乳幼児期から化膿性髄膜炎、敗血症、関節炎/骨髄炎、深部組織膿瘍などの重症ないわゆる invasive infection が多い。化膿性髄膜炎などの重症感染症を繰り返すこともあり、また、早期から適切な治療をしているにも関わらず、急速に進行し救命できない例もみられ、重症感染症により約半数が死亡する。起炎菌は肺炎球菌、ブドウ球菌、緑膿菌、溶血連鎖球菌の4菌種がほとんどを占め、特に肺炎球菌感染症は40%程度を占める。他方、易感染性はしだいに軽くなり、8歳以降の感染症での死亡や14歳以降での重症感染症はないと報告されている。

新生児期に臍帯脱落遅延を呈することが多い

### 合併症

化膿性髄膜炎、敗血症、筋膜炎などの invasive infection は急速に進行することがあり、死亡率が高い。重症感染症に伴う後遺症、合併症がこ

### 治療

肺炎球菌ワクチン接種による肺炎球菌の予防は極めて重要である。乳幼児期は抗菌剤投与による感染症の予防を行い、細菌感染症発症時には、できるだけ早期に有効な抗菌剤治療を行う。抗菌剤の静注は、感染症発症早期から積極的に考慮すべきである。乳幼児期の  $\gamma$  グロブリン補充も有効であると考えられている

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/10\\_6\\_45.html](http://www.shouman.jp/details/10_6_45.html)