

告示	番号	30	免疫疾患
	疾病名	X連鎖重症複合免疫不全症	

## X連鎖重症複合免疫不全症

えっくすれんさじゅうしょうふくごうめんえきふぜんしょう

### 概念・定義

X-SCIDはX連鎖性劣性遺伝の原発性複合免疫不全症である。1966年にRosenらが報告した3家系が最初の報告である。共通γ鎖の変異により、Tリンパ球、NK細胞数は欠損または著減し(<300/ul)、B細胞数は正常である。主な症状は免疫学的な異常である。

### 症状

適切な治療に抵抗性の慢性的な感染症、鷲口瘡、カンジダ皮膚炎、扁桃欠如、成長障害がX-SCID患者に全般的に見られる。また、難治性下痢症、肺炎（特にPneumocystis jirovecii肺炎）、敗血症、日和見感染症を発症することがある。Tリンパ球、NK細胞数は欠損または著減し（T細胞数<300/ul）、B細胞数は正常である（T-B+NK-）。通常生後数か月以内に日和見感染を含む様々な重症感染症（化膿菌・ウイルス・真菌・Pneumocystis jirovecii・結核菌など）を発症し、根治的治療である造血幹細胞を行わなければ生後1年以内に死亡する。

### 合併症

なし

### 治療

免疫能を再構築しなければ致死的な疾患であるため、重症感染症を発症する前に造血幹細胞移植を行う必要がある。移植前には逆隔離、免疫グロブリン補充、抗真菌剤、抗ウイルス剤の予防投与が必要である。1999年にフランスで遺伝子治療による治療成功例が報告された。しかし2002年、2005年に遺伝子治療後に白血病を発症した症例が複数報告され、ベクターなどの改良が進行中である。本邦では本疾患に対する遺伝子治療は行われていない

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/10\\_1\\_1.html](http://www.shouman.jp/details/10_1_1.html)