

告示	番号	32	免疫疾患
	疾病名	細網異形成症	

細網異形成症

さいもういけいせいしょう

概念・定義

細網異形成症は原発性複合免疫不全症である。その一部の患者は AK2 欠損症で常染色体劣性遺伝を呈する。1959 年に De Vaal らのリンパ球・顆粒球の分化が障害された双胎児が最初の報告である。骨髄レベルでリンパ球・顆粒球の分化が抑制されている一方、赤芽球や巨核球の分化はほぼ正常に保たれている。そのため血液幹細胞そのものの異常ではないと考えられている。主な症状は免疫学的な異常である。

症状

生後数日以内に致死的な敗血症を発症し死亡する。造血幹細胞移植を行わず最長の生存報告は生後 50 日である。

非典型例では再生不良性貧血、骨髄異形成症候群、骨髄不全などとの鑑別が困難である。高頻度で感音性難聴を合併する

合併症

感音性難聴、悪性リンパ腫など悪性腫瘍の高頻度発症が報告されている

治療

免疫能を再構築しなければ致死性の疾患であるため、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、G-CSF 投与、抗真菌剤、抗ウイルス剤の予防投与が必要である

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/10_1_2.html