

告示	番号	29	免疫疾患
	疾病名	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	

アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症

あでのしんであみなーぜけっそんしょう

概念・定義

ADA 欠損症は常染色体劣性遺伝の原発性複合免疫不全症であり、核酸代謝異常を呈する先天性代謝疾患という一面も持つ。1972年に Giblett らが赤血球の ADA 活性のスクリーニングを行い偶然に ADA 欠損症と免疫不全症の関連を発見した。ADA 酵素欠損による全身の代謝障害が本疾患の基本病態であるが、ADA 欠損の影響は特に未熟なリンパ球に対し、進行性に細胞毒として作用するため、主な症状は免疫学的な異常である。

症状

臨床的には他の原因の SCID と区別は難しく、あらゆる病原体に対して易感染性を呈する。肺炎（特にニューモシチス、サイトメガロ、真菌など注意）、体重増加不良などで発症する事が多い。著明なリンパ球減少 ($<500/\mu\text{l}$) を認め、全てのリンパ球サブセットの著減を認める

(T-B-NK-)。多くは生後間もなく発症するが、まれに遅れて免疫不全を呈する亜型も存在する

合併症

約半数の症例で肋軟骨、椎体、腸骨稜など骨の異常を認め、発達の遅れや難聴、けいれんなどの神経症状を呈する事もある。遅発型では好酸球増多や高 IgE 血症を伴う喘息やアトピー性皮膚炎、甲状腺機能低下症、血小板減少症、溶血性貧血、糖尿病を併発することもある

治療

他のタイプの SCID と同様、合併している感染症に対する濃厚な治療とともに早急に根治的治療である造血幹細胞移植を実施する必要がある。時間的余裕がないため、ドナーとの調整が必須である骨髄バンクは現実的ではない。血縁者からまたは臍帯血移植が選択される。本疾患のユニークな治療としてポリエチレングリコール(PEG)-ADA 酵素補充療法があげられる。週 1-2 回の筋注によって比較的安全で有効な治療効果が得られるが、経済的な負担が大きい。また、ADA 欠損症は、人に対して初めて遺伝子治療が実施された疾患である。世界では既に 40 例以上に実施されている

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/10_1_3.html