

告示	番号	37	免疫疾患
	疾病名	MHC クラス II 欠損症	

MHC クラス II 欠損症

えむえいちしーくらすつーけっそんしょう

概念・定義

MHC クラス II は単球、マクロファージ、樹状細胞、B 細胞などの抗原提示細胞、胸腺上皮細胞に恒常的に発現し、外来抗原由来ペプチドを CD4 陽性 T 細胞に提示する役割を果たす。MHC クラス II 欠損症は 1978 年に最初に報告された疾患で、抗原提示が障害されるため獲得免疫が誘導されず、液性・細胞性免疫不全症を来す。Bare lymphocyte syndrome type II とも呼ばれる。

症状

細菌、ウイルス、真菌、原虫に対して易感染性を示す。重篤な経過をたどることが多く、移植を行わないと生後 6 ヶ月から 16 歳までに亡くなるものが多い。まれに軽症な患者が存在する。*Candida albicans*、*Giardia Lamblia*、*Cryptosporidium* 感染による難治性下痢症をしばしば認める。*Cryptosporidium* による胆道炎、サイトメガロウイルスなどによる肝炎、ウイルス性脳炎の報告がある。血液検査では CD4 陽性 T 細胞数の減少を

示す。ほとんどの患者で全ての免疫グロブリンの低下を認めるが、正常なものも存在する。既知の 4 つの原因遺伝子間で臨床像の明らかな違いは見られない。

合併症

好中球減少症や、自己免疫性血球減少症を認めることがある

治療

抗生剤の予防投与、ガンマグロブリンの定期補充が推奨され、難治性下痢症を示すものには完全静脈栄養が有用なことがある。造血幹細胞移植が唯一の根治治療であり、合併症の少ない 2 歳前に移植を行った患者の成績が良い。GVHD のリスクは他の免疫不全症と変わらないとされている。移植後も胸腺上皮細胞での MHC クラス II の発現が低いため CD4 陽性 T 細胞は低いままとなる

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/10_1_9.html