

告示	番号	55	免疫疾患
	疾病名	毛細血管拡張性運動失調症	

毛細血管拡張性運動失調症

もうさいけっかんかくちょうせいうんどうしっちょうしょう

概念・定義

毛細血管拡張性運動失調症(Ataxia Telangiectasia、以下 AT と略)は、常染色体劣性遺伝形式をとり、運動失調と毛細血管拡張、細胞性免疫不全を呈する疾患である。

症状

A. 臨床症状

1. 歩行開始と共に明らかになる歩行失調（体幹失調）
2. 小脳性構語障害と流涎
3. 眼球運動の失行、眼振
4. 舞蹈病アテトーゼ
5. 低緊張性顔貌
6. 眼球結膜と皮膚の毛細血管拡張
7. 免疫不全症状（反復性気道感染症）

B. 重要な検査所見

1. α フェトプロテインの上昇
2. CEA の増加
3. IgG(IgG2)、IgA、IgE の低下
4. T 細胞数の低下、CD4 陽性 T 細胞中 CD4+CD45RA+細胞の比率の低下
5. 電離放射線高感受性
リンパ球と線維芽細胞の染色体不安定性

合併症

悪性腫瘍、特に T 細胞性腫瘍の発生頻度が高い。

治療

現在のところ AT に対する根本的治療はない。感染予防を行い、低ガンマグロブリン血症に対するガンマグロブリン補充療法を検討する。運動療法、言語療法や嚥下障害に対するリハビリテーションは重要であり、身体機能維持と周囲からの日常生活支援が必要である。

抜粋元： http://www.shouman.jp/details/10_2_12.html