

告示	番号	43	免疫疾患
	疾病名	チェディアック・東症候群	

チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群

ちえでいあつく・ひがししょうこうぐん

概念・定義

CHS は、細胞内蛋白輸送にかかわる *CHSI/LYST* 遺伝子の異常により引き起こされる先天性免疫不全症である。白血球内の巨大顆粒を特徴とし、部分的白子症、易感染性、出血傾向などを示す。最近は、白子症を伴う家族性血球貪食性リンパ組織球症 (FHL) の一つに分類されている。

症状

皮膚・毛髪・眼における部分的白子症、一般化膿菌に対する易感染性、血小板機能異常による出血傾向を示す。幼少期には目立たないものの、進行性に知的障害、痙攣、小脳失調、末梢神経障害などの神経症状を認める。増悪期には、発熱・肝脾腫・血球減少などを伴う血球貪食性リンパ組織球症を引き起こし予後不良となる場合がある

合併症

悪性腫瘍を合併しやすい

治療

造血幹細胞移植が唯一の根治療法で、増悪期の状態になる前に施行されることが望ましいとされる。感染症に対しては抗菌薬治療、部分的白子症に対しては紫外線対策など、適切な支持療法を行う

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/10_4_31.html