

告示	番号	41	免疫疾患
	疾病名	X連鎖リンパ増殖症候群	

X連鎖リンパ増殖症候群

えつくすれんさりんぱぞうしょくしょうこうぐん

概念・定義

XLPは、EBウイルスに対する特異的免疫応答の欠陥を認める先天性免疫不全症である。現在、原因遺伝子が2つ知られ、*SAP/SH2D1A* 遺伝子異常による SAP (SLAM-associated protein) 欠損症を XLP1、*XIAP/BIRC4* 遺伝子異常による XIAP (X-linked inhibitor of apoptosis) 欠損症を XLP2 と呼ぶ。

症状

原則として男児のみに発症する。臨床症状は多彩であるが、EBウイルスによる致死性単核症もしくは血球貪食症候群、異常ガンマグロブリン血症、悪性リンパ腫が特徴である。その他、再生不良性貧血、リンパ性血管炎、リンパ性肉芽腫などが知られる。EBウイルス感染とは無関係に発症する場合もある。XIAP欠損症に特徴的な症状として出血性腸炎と脾腫がある。また XIAP欠損症では悪性リンパ腫の発生はみられていない

合併症

致死性単核症以外に、異常ガンマグロブリン血症、悪性リンパ腫などが認められるが、合併症というより臨床症状と考えられる

治療

臨床症状に応じた治療が必要とされる。致死性単核症は死亡率が高く、診断後は速やかにシクロスポリン A やエトポシドを中心とした化学療法を開始する。造血幹細胞移植が唯一の根治療法であり、適合ドナーが見つければ移植を考慮する。低ガンマグロブリン血症に対しては免疫グロブリン補充療法を行う

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/10_4_32.html