

告示	番号	9	免疫疾患
	疾病名	周期性好中球減少症	

周期性好中球減少症

しゅうぎせいこうちゅうぎゅうげんしょうしょう

概念・定義

周期性好中球減少症は常染色体優性遺伝性疾患であり、ほぼ全例で好中球エラストラーゼ (ELANE) 遺伝子に変異を認める。14～35 日周期 (多くは 21 日周期) で好中球が減少し、その際、感染症に罹患するが 3～5 日で回復する。通常は年齢と共に自然軽快する良性疾患で、治療としては ST 合剤による感染予防や口腔ケア等の支持療法がその主体となる。

症状

14～35 日周期、最も多い例で 21 日周期で好中球が減少し、その際に発熱、咽頭炎、歯肉炎、口内炎などの細菌感染症が発症する。感染症の重症度は好中球減少の程度と相関するが、年齢と共にその重症度は軽快し、ほぼ 30 歳で消失する。このため、良性疾患と考えられるが、感染症による死亡例もある。特に、*Clostridium septicum* やグラム陰性菌による感染症は重症化し、好中球減少期に腹部の不快感や腹痛がある場合は、これら起原因菌による感染症を疑うべきである。診断は、最低 3

～5 日間続く 200/ μ L 以下の好中球減少が間隔をあけて、少なくとも 3 回以上に認められることであり、このため 6～8 週間にわたって週 2～3 回程度で好中球数を測定する。また、ELANE 変異はほぼ全ての症例で確認され、診断確定に有用である。なお、間歇期の好中球数は 2000/ μ L を超える。

治療

好中球減少の周期が推測できれば、ST 合剤による感染予防を減少前から内服させることは有効である。また、好中球減少時の G-CSF 投与も推奨され、これにより口腔内病変が改善し、敗血症のリスクも減少できる。なお、投与量は好中球数の底値が 200/ μ L 以上となるように調整する。一般的に G-CSF 投与が慢性化することはなく、また、支持療法として口腔ケア、発熱時の抗菌薬投与は有効である

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/10_5_36.html