

告示	番号	16	免疫疾患
	疾病名	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	

メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症

めんでるいでんがたまいこばくてりあいかんせんしょう

概念・定義

BCG や非定型抗酸菌など弱毒抗酸菌に対して選択的に易感染性を示し、結核菌やサルモネラなどの細胞内寄生菌に対して重篤な感染症をきたす。このため、他の細菌や真菌、ウイルスなどに対しては易感染性を示さない。治療は抗生剤（抗結核薬）等の内科的治療が主体となる。

症状

IL-12/23_IFN γ 経路の異常による易感染性は、病型ごとで異なる。IFN γ R1 と IFN γ R2 の完全欠損では、本経路のシグナルが完全に障害されるため、抗酸菌感染に対する防御機構が著しく障害され、致死的な抗酸菌感染症をきたす。多くの感染症は乳幼児期におこり、抗生剤に抵抗性を示すか再燃を繰り返す難治性の経過をとる。一方、IFN γ R1、IFN γ R2、Stat-1 の部分欠損症では、残存する IFN γ のシグナルにより、感染症治療に対する反応は比較的よい。また、L-12 p40、IL-12R β 1 の

完全欠損では、IL-12 非依存性の IFN γ 分泌により、抗菌治療への反応は良好で致死的感染にはなることは稀である

治療

同定した病原体に感受性のある抗酸菌薬を選択し、速やかに治療を開始する。BCG 未接種者では、非定型抗酸菌感染症あるいは結核を考慮する。長期にわたる抗抗酸菌治療が必要で、局所的な難治性感染症では外科的切除を要する場合もある。IL-12 β 、IL-12R β 1、IFN γ R1 および IFN γ R2 部分欠損では抗抗酸菌治療が有効だが、難治例では IFN γ 皮下注射の併用が有効である

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/10_5_42.html