

告示	番号	17	免疫疾患
	疾病名	12 から 16 までに掲げるもののほか、白血球機能異常	

38 から 42 までに掲げるもののほか、白血球機能異常

そのた、はっけっきゅうきのういじょう

概念・定義

CGD、MPO 欠損症、MSMD 以外にも白血球の機能異常を示す疾患が報告されている。

症状

常染色体劣性遺伝の IRF 8 欠損症は、単球と樹状細胞の減少により抗酸菌とカンジダに対して易感染性を示し、骨髄の増殖異常を伴う。GATA2 欠損症は抗酸菌とパピロマウイルスに対して易感染性を示す。肺胞蛋白症では、肺胞のマクロファージが選択的に障害されるため、肺胞蛋白症をきたす。

合併症

GATA2 欠損症: 骨髄異形成症候群、急性骨髄性白血病、肺胞蛋白症、リンパ浮腫

治療

IRF 8 欠損症と GATA2 欠損症は、感染症に対する予防的な抗生剤。抗真菌剤治療が行われる。根治療法として造血幹細胞移植が行われるが、易感染性など移植関連のリスクが課題となる。肺胞蛋白症では、対症療法が行われるが予後は不良である。

抜粋元: http://www.shouman.jp/details/10_5_43.html