

告示	番号	24	免疫疾患
	疾病名	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	

免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症

めんえきふぜんをともなうむかんせいがいはいようけいせいいじょうしょう

概念・定義

外胚葉形成不全（歯牙欠損／萌出不全・円錐状歯、発汗低下や無汗症、粗な頭髮や眉毛）を特徴とする原発性免疫不全症候群である。リンパ浮腫や大理石骨病を合併する場合もあり臨床像は多彩である。NF- κ B シグナル伝達障害が基本病態であり、ほとんどが NEMO 遺伝子異常によっておこるが、I κ B α 遺伝子異常が原因の場合もある。自然免疫、細胞性免疫、液性免疫のいずれにも種々の程度に異常があるため、いろいろな病原体に対して易感染性を呈し、ヘルペス属ウイルスや抗酸菌感染症、ニューモシスティス肺炎等では重症化しやすく、死亡する場合も少なくない。炎症性腸疾患の合併頻度が高く、難治性である。

症状

1. 外胚葉形成不全（77%）

歯牙欠損／萌出不全・円錐状歯、発汗低下や無汗症、粗な頭髮や眉毛

2. 易感染性（98%）

細菌感染症（86%）、抗酸菌感染症（44%）、敗血症/菌血症（33%）、肺炎（31%）、膿瘍（30%）、DNA ウイルス感染症（21%）、髄膜炎（21%）、ニューモシスティス肺炎（8%）。

3. 大理石病（8%）

4. リンパ浮腫（8%）

免疫学的検査では、NK 活性低下（100%）、低ガンマグロブリン血症（59%）、高 IgA 血症（37%）、高 IgM 血症（15%）、高 IgD 血症（40%）、特異抗体産生不全（64%）等が認められる

合併症

- (1) 炎症性腸疾患
- (2) 腸管の形成異常による腸管狭窄や短腸症候群
- (3) 自己免疫疾患・リウマチ性疾患
- (4) 溶血性尿毒症症候群
- (5) 血球貪食症候群

治療

早期発見による BCG 接種の回避。

感染症に対する予防投薬（ST 合剤等）。

低ガンマグロブリン血症に対するガンマグロブリン補充療法。

感染症発症時の速やかな抗菌剤の投与。

炎症性腸疾患に対しては、サラゾスルファピリジン、メサラジン、副腎皮質ステロイド、免疫抑制剤の投与。難治性の場合は抗ヒト TNF- α 抗体による治療を考慮する。

造血幹細胞移植の有効性は示されていない

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/10_6_44.html