

告示	番号	18	慢性消化器疾患
	疾病名	自己免疫性腸症（IPEX 症候群を含む。）	

自己免疫性腸症（IPEX 症候群を含む。）

じこめんえきせいちょうしょう（あいべっくすしょうこうぐんをふくむ。）

概念・定義

自己免疫性腸症は自己免疫機序によって腸管が障害され、難治性下痢症を来す疾患である。Unsworth らは以下の4項目を満たすものを自己免疫性腸症と定義した。

1. 食餌療法・完全静脈栄養で改善しない慢性難治性下痢症
2. 十二指腸・小腸生検で絨毛萎縮、粘膜固有層への単核細胞・形質細胞を中心とした細胞浸潤を認める
3. 正常腸管を用いた免疫組織学的方法で血清中に抗腸管上皮細胞抗体が検出される。ただし既に同定されている自己抗原（AIE-75, villin）に対する自己抗体が陽性。
4. 明らかな免疫不全症がない

しかしその後、自己免疫性腸症の主要な基礎疾患である“多腺性内分泌不全症、腸疾患を伴う伴性劣性免疫調節異常(immunodysregulation, polyendocrinopathy, enteropathy, X-linked;IPEX)症候群”の疾患概念

が確立され責任遺伝子が同定されるにいたり、さらにこれが原発性免疫不全症に分類されたことから、上記項目の1-3を満たすものを自己免疫性腸症と定義することが合理的と考えられる。

IPEX 症候群は *FOXP3* 遺伝子の変異によって生じ、自己免疫性腸症を主要症候とする遺伝性疾患であり、1型糖尿病、自己免疫性甲状腺炎、自己免疫性溶血性貧血など多彩な自己免疫疾患を来す。

症状

IPEX 症候群における下痢（自己免疫性腸症）は通常乳児期に発症し、分泌性で容易に電解質異常を来し、蛋白漏出を伴うことがある。それ以前に新生児先天代謝異常マス・スクリーニングで甲状腺機能低下症の診断を受けたり、新生児糖尿病で発症することもある。血球系異常としては自己免疫性溶血性貧血・血小板減少症・好中球減少症、腎疾患として間質性腎炎・ネフローゼ・糸球体腎炎などが知られる。自己免疫性肝炎・胆管炎、重症筋無力症、全身性血管炎合併の報告もある。皮膚疾患として湿疹がしばしば見られる他、類天疱瘡様、乾癬様皮疹、禿瘡を合併することもある。

治療

中心静脈栄養などによる水・電解質および栄養管理を要することが多い。ステロイド薬と免疫抑制薬（シクロスポリン A, タクロリムス）などの有効性が報告されているが、IPEX 症候群の唯一の根治的治療法は造血

幹細胞移植である。合併症により、インスリン療法、甲状腺ホルモン補充療法などを要する。FOXP3 遺伝子変異のない自己免疫性腸症は成人になってから発症するものもあり、免疫抑制療法が中心となる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/12_7_14.html