

10

免疫疾患

01.免疫疾患

1

目次

1. 疾患群の概要
2. 「疾病の状態の程度」について
 - 表1 対象疾病一覧
 - 表2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 対象疾病の並びについて
4. 代表的な疾病と疾病の状態の程度および申請時の注意

01.免疫疾患

2

1. 疾患群の概要

1 複合免疫不全症 (CID)

T 細胞系、B 細胞系両者の免疫不全を伴った疾患の総称である。重症複合免疫不全 (SCID) もこの疾患群に含まれる。多くのCID はリンパ球やそれぞれのリンパ球分画の減少の有無等によってある程度鑑別は可能である。

2 免疫不全症を伴う特徴的な症候群

免疫系の異常に加えて、血球系の異常、放射性高感受性、皮膚症状、臓器症状、小奇形等、特徴的な所見を有する疾患群である。特にDNA 損傷修復異常を呈する疾患群は多彩な症状を呈し、診療上も注意を要する。多くは責任遺伝子が明らかになっており、診断基準も明確である。

1. 疾患群の概要

3 液性免疫不全を主とする疾患

液性免疫不全症は中耳炎、肺炎、副鼻腔炎、下痢、敗血症等の細菌感染症を反復し、血清免疫グロブリン (IgG、IgA、IgM) 値のいずれかが低値であった場合に診断される。

4 免疫調節障害

免疫調節障害は、過剰な全身性炎症や自己免疫疾患の合併が病態の中心となる疾患群である。細胞傷害活性の異常に伴うリンパ球の過剰活性化、アポトーシスの障害によるリンパ球の過剰増殖、自己反応性リンパ球の除去や制御不全等により引き起こされると考えられている。

1. 疾患群の概要

5. 原発性食細胞機能不全症および欠損症

食細胞の数的、機能的異常により発症する疾患群である。食細胞は、細菌、真菌、抗酸菌に対する宿主免疫反応に重要であり、患者ではそれらの外来抗原に対し易感染性を示す。一方で、ウイルスに対する免疫能は保たれていることが多い。多くの疾患群で責任遺伝子が明らかになっており、診断基準も明確である。

6. 自然免疫不全症

自然免疫において重要な役割を果たす分子の先天的な欠損あるいは機能異常によっておこる疾患である。

2. 疾病の状態の程度について

疾病の状態の程度

対象となる疾病名（対象疾病）と対象となる範囲（疾病の状態の程度）が、厚生労働省告示で定められている。

対象疾病であり、かつ「疾病の状態の程度」に該当する場合に、小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象となる。

免疫疾患には、計5種類の「疾病の状態の程度」がある。

対象疾病ごとに、これら5種類の「疾病の状態の程度」うちのいずれかが指定されている（表1）。

2. 疾病の状態の程度について

疾病の状態の程度 と 対象基準

一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈が示されている場合がある。認定審査は、「疾病の状態の程度」及びこの通知解釈文に基づいて行われる。

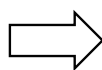
本スライドでは、「疾病の状態の程度」に「運用解釈」を反映させたものを「対象基準」として示している（表2）。

3. 対象疾病の並びについて

厚生労働省告示における疾病の並びは、類似する対象疾病ごとに「区分」が設けられており、告示における疾病は、区分および疾病名が五十音順に並んでいる。小児慢性特定疾病情報センターでは、区分=大分類、疾病名=細分類と呼びかえ、臨床上の利便性に配慮した並びとしている。

大分類に含まれるが、疾病名が明示されていない疾病については、「○から○○に掲げるもののほか、□□」等の表記となっている包括的病名を選択する。

厚生労働省告示		
区 分	告示番号	疾 病 名
白血病	70	急性巨核芽球性白血病
白血病	71	急性骨髄性白血病、最末分化
白血病	72	急性骨髄単球性白血病
白血病	73	急性赤白血病
白血病	74	急性前骨髄球性白血病
白血病	75	急性単球性白血病
白血病	76	若年性骨髄単球性白血病
白血病	77	成熟B細胞急性リンパ性白血病
白血病	78	成熟を伴う急性骨髄性白血病
白血病	79	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
白血病	80	前駆B細胞急性リンパ性白血病
白血病	81	T細胞急性リンパ性白血病
白血病	82	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病
白血病	83	慢性骨髄性白血病
白血病	84	慢性骨髄単球性白血病
白血病	85	70から84までに掲げるもののほか、白血病



小児慢性特定疾病情報センター 疾患一覧			
大分類		細分類	
1	白血病	1	前駆B細胞急性リンパ性白血病
1	白血病	2	成熟B細胞急性リンパ性白血病
1	白血病	3	T細胞急性リンパ性白血病
1	白血病	4	急性骨髄性白血病、最末分化
1	白血病	5	成熟を伴わない急性骨髄性白血病
1	白血病	6	成熟を伴う急性骨髄性白血病
1	白血病	7	急性前骨髄球性白血病
1	白血病	8	急性骨髄単球性白血病
1	白血病	9	急性単球性白血病
1	白血病	10	急性赤白血病
1	白血病	11	急性巨核芽球性白血病
1	白血病	12	NK（ナチュラルキラー）細胞白血病
1	白血病	13	慢性骨髄性白血病
1	白血病	14	慢性骨髄単球性白血病
1	白血病	15	若年性骨髄単球性白血病
1	白血病	16	1から15までに掲げるもののほか、白血病

表 1 対象疾病一覧（免疫疾患）

対象疾患			疾病の状態の程度	対象疾患			疾病の状態の程度
大分類	細分類			大分類	細分類		
1	複合免疫不全症	1	X連鎖重症複合免疫不全症	2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	11	ウィスコット・オルドリッチ（Wiskott-Aldrich）症候群
		2	細網異形成症			12	毛細血管拡張性運動失調症
		3	アデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症			13	ナイミーヘン（Nijmegen）染色体不安定症候群
		4	オーメン（Omenn）症候群			14	ブルーム（Bloom）症候群
		5	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症			15	ICF症候群
		6	CD8欠損症			16	PMS2異常症
		7	ZAP-70欠損症			17	RIDDLE症候群
		8	MHCクラス I 欠損症			18	シムケ（Schimke）症候群
		9	MHCクラス II 欠損症			19	胸腺低形成（ディ・ジョージ（DiGeorge）症候群／22q11.2欠失症候群）
		10	1から9までに掲げるもののほか、複合免疫不全症			20	高IgE症候群

01.免疫疾患

9

表 1 対象疾病一覧（免疫疾患）

対象疾患			疾病の状態の程度	対象疾患			疾病の状態の程度
大分類	細分類			大分類	細分類		
2	免疫不全を伴う特徴的な症候群	21	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全症	4	免疫調節障害	31	チェディアック・東（Chédiak-Higashi）症候群
		22	先天性角化異常症			32	X連鎖リンパ増殖症候群
3	液性免疫不全を主とする疾患	23	X連鎖無ガンマグロブリン血症			33	自己免疫性リンパ増殖症候群（ALPS）
		24	分類不能型免疫不全症			34	31から33までに掲げるもののほか、免疫調節障害
		25	高IgM症候群	5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	35	重症先天性好中球減少症
		26	IgGサブクラス欠損症			36	周期性好中球減少症
		27	選択的IgA欠損			37	35及び36に掲げるもののほか、慢性的経過をたどる好中球減少症
		28	特異抗体産生不全症			38	白血球接着不全症
		29	乳児一過性低ガンマグロブリン血症			39	シュワッハマン・ダイヤモンド（Shwachman-Diamond）症候群
		30	23から29までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患				

01.免疫疾患

10

表1 対象疾病一覧（免疫疾患）

対象疾患			疾病の状態の程度	対象疾患			疾病の状態の程度
大分類	細分類			大分類	細分類		
5	原発性食細胞機能不全症および欠損症	40 慢性肉芽腫症	免A	7	先天性補体欠損症	49 先天性補体欠損症	免A
		41 ミエロペルオキシダーゼ欠損症	免C			50 遺伝性血管性浮腫（C1インヒビター欠損症）	免D
		42 メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	免A			51 49及び50に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	免A
		43 38から42までに掲げるもののほか、白血球機能異常	免A				
6	自然免疫異常	44 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症	免A	8	好酸球増加症	52 好酸球増加症	免A
		45 IRAK4欠損症	免A	9	慢性活動性EBウイルス感染症	53 慢性活動性EBウイルス感染症	免A
		46 MyD88欠損症	免A	10	後天性免疫不全症	54 後天性免疫不全症候群（HIV感染によるものに限る。）	全
		47 慢性皮膚粘膜カンジダ症	免A			55 後天的な免疫系障害による免疫不全症	免A
		48 44から47までに掲げるもののほか、自然免疫異常	免A	11	慢性移植片対宿主病	56 慢性移植片対宿主病	免A

01.免疫疾患

11

表2 疾病の状態の程度と対象基準（免疫疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち、一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合は対象となる	免A
治療でG-CSF療法若しくは造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数1500/μL以下の状態である場合	治療でG-CSF療法又は造血幹細胞移植を実施する場合又は検査で好中球数（WBC数×好中球%）1500/μL以下の状態が（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）持続する場合	免B
感染の予防や治療で補充療法若しくは抗菌薬、抗ウイルス薬若しくは抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合	感染の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合	免C
感染症の予防や治療で補充療法を実施する場合、抗菌薬、抗ウイルス薬、抗真菌薬等の投与が必要になる場合又は入院加療を要する感染症にかかった場合		
治療で補充療法が必要となる場合	治療で補充療法が（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）必要となる場合	免D
疾病名に該当する場合	同左	全

01.免疫疾患

12

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

診断について

診断は、各疾病の主要な臨床症状や検査所見から疑い、蛋白発現解析で支持する所見を得、最終的には遺伝子診断にて確定する。

該当する分子の欠損や遺伝子異常が認められない場合、あるいは原因が解明されていない場合には、該当疾患の病態の基盤となる現象を免疫学的あるいは分子生物学的手法を用いて証明することが望ましい。

いずれにせよ、専門施設への相談及び同施設での検査データ提供が重要である。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

診断についてのコンサルテーション

複合免疫不全症の病型診断には専門的な検討が必要であることが多く、「原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類および診療ガイドラインの確立に関する研究班」研究分担者など (http://www.nanbyou.or.jp/upload_files/H29_65_kenkyumeibo.pdf) 専門家に相談するとよい。また疾患概要、診断の手引き等も参考にする。

補充療法について

「疾病の状態の程度」において、「治療で補充療法を行っている場合」とは、継続的な治療をおおむね6か月以上（断続的な場合を含む。）行う場合に医療費助成の対象となる。

4. 代表的な疾病の申請時の注意点

自己免疫性好中球減少症

自己免疫性好中球減少症は、独立した対象疾病名として明示されていないが、告示疾病名「9及び10に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症」に含まれる。