

10

免疫疾患

1

目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」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. 申請時の注意点—疾患群内共通—
4. 申請時の注意点—疾患個別—

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。

3

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。

4

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。

5

2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合である。
- 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（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

6

表1 対象疾病一覧 (免疫疾患)

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

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

表1 対象疾病一覧 (免疫疾患)

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
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	免B	免疫調節障害	31 チェディアック・東 (Chédiak-Higashi) 症候群	免B
	22 先天性角化異常症	免B		32 X連鎖リンパ増殖症候群	免B
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	免B	33 自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)	免B	
	24 分類不能型免疫不全症	免B	34 31から33までに掲げるもののほか、免疫調節障害	免B	
	25 高IgM症候群	免B	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	免D
	26 IgGサブクラス欠損症	免C		36 周期性好中球減少症	免A
	27 選択的IgA欠損	免C	37 35及び36に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症	免D	
	28 特異抗体産生不全症	免C	38 白血球接着不全症	免A	
	29 乳児一過性低ガンマグロブリン血症	免C	39 シュワツハマン・ダイヤモンド (Shwachman-Diamond) 症候群	免A	
	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	免B	40 慢性肉芽腫症	免A	

表1 対象疾病一覧 (免疫疾患)

対象疾病			対象基準		
大分類	細分類		大分類	細分類	対象基準
原発性食細胞機能不全症および欠損症	41 ミエロペルオキシダーゼ欠損症	免C	先天性補体欠損症	51 49及び50に掲げるもののほか、先天性補体欠損症	免B
	42 メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症	免B		好酸球増加症	52 好酸球増加症
	43 38から42までに掲げるもののほか、白血球機能異常	免B	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B
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B	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。）	免G
	45 IRAK4欠損症	免B	55 後天的な免疫系障害による免疫不全症		免B
	46 MyD88欠損症	免B	慢性移植片対宿主病	56 慢性移植片対宿主病	免B
	47 慢性皮膚粘膜カンジダ症	免B			
	48 44から47までに掲げるもののほか、自然免疫異常	免B			
先天性補体欠損症	49 先天性補体欠損症	免B			
	50 遺伝性血管性浮腫（C1インヒビター欠損症）	免F			

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、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、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（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）実施する場合	免A
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B
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	同左	免C
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/ μ L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/ μ L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D
治療で補充療法が必要となる場合	同左	免F
疾病名に該当する場合	同左	免G

3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

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。

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いため、難病情報センター（<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5462#65>）「告示番号65 原発性免疫不全症候群」の研究班における研究分担者など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。

ウェブサイトの二次元コードはこちら→



11

3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

包括的病名の選択について

「〇〇から●●までに掲げるもののほか、・・・」といった形式の包括的病名を選択する際は、具体的な確定診断名を別途記載しなければならない。

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。

12

4. 申請時の注意点—疾患個別—

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。

以上で本講座は終了です。

13