

X連鎖無ガンマグロブリン血症

1. 疾患名

X連鎖無ガンマグロブリン血症

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

原則男児におこる疾患で、血清免疫グロブリン値 (IgG、IgA、IgM) が著しく低下するため、乳幼児期から中耳炎、副鼻腔炎、皮膚炎、下痢などの感染症を繰り返す。時に、初発症状として肺炎や髄膜炎、敗血症、化膿性関節炎など重症感染症を発症することもある。主な病原体は、肺炎球菌やインフルエンザ桿菌であり、しばしば緑膿菌も報告される。また、エンテロウイルスによる重症感染症を合併することがある。

幼児期に診断されることが多いが、思春期以降に診断に至ることもある。血清 IgG 値が低下し、末梢血 B 細胞が 1%以下の男児では、本疾患が疑われる。遺伝子検査で、BTK 遺伝子に疾患関連変異を認めた場合、確定診断となる。感染症を予防するため、免疫グロブリン定期補充療法を行い、血清 IgG 値 (トラフ) を 700~900mg/dl 以上に維持する。現在、免疫グロブリン製剤は、静注製剤と皮下注製剤が市販されており、在宅療法では皮下注製剤が用いられている。

本疾患では抗体を産生することができず、予防接種の効果はないため、ワクチン接種の適応はない。特に、生ワクチンの接種は避ける。ただし不活化ワクチンである新型インフルエンザワクチンについては推奨する。

3. 成人期以降も継続すべき診療

◇ 移行・転科の時期のポイント

本疾患は、リンパ球の一つである B 細胞が欠損するために感染症を繰り返し、特に呼吸器感染症が多い。成人期には呼吸器内科、血液内科あるいは感染症科による診療が行われる。また、難治性の副鼻腔炎を合併することが多いため、成人期以降も耳鼻科での診療が継続される。

長期的には、気管支拡張症などの慢性肺疾患を合併することが問題であり、思春期以降では胸部画像検査を定期的に行うことが推奨される。また、成人期以降では、胃がんや大腸がんの合併率が上昇する傾向がある。

4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

免疫グロブリンの在宅療法によって、従来よりも患者の QOL が改善し、就労への影響が軽減してきた。しかし、今後の医療制度の改革によって状況が変わることもあり得るが、現時点では、免疫グロブリン補充療法を行うために、月 1 回の定期的な外来通院が必要となる。また、難病は障害者総合支援法の対象に追加されたが、現行の制度では、原発性免疫不全症

の診断だけでは障害者手帳を取得できない。

5. 社会支援

◇ 医療費助成

本疾患は、小児慢性特定疾患として認定されているため、18歳未満（引き続き治療が必要であると認められる場合は、20歳未満）の児童には、医療費の自己負担分の一部が助成される。

また、本疾患は難病法の定める指定難病であるため、認定基準に該当する場合には、年齢にかかわらず医療費の自己負担分の一部が助成される。

〔文責〕

日本免疫不全・自己炎症学会