

表4:免疫調節障害

疾患名	遺伝子変異	遺伝形式	末梢血T細胞数	末梢血B細胞数	機能障害	合併所見	OMIM
STAT3 GOF変異	<i>STAT3</i>	AD	減少	減少	STAT3シグナル伝達亢進、Th17分化亢進、リンパ増殖症、自己免疫疾患、Treg減少	リンパ増殖症、固形臓器への自己免疫、反復感染	615952
3. リンパ増殖症を伴うまたは伴わない自己免疫疾患							
APECED (APS-1)(カンジダ感染と外胚葉形成異常を伴う自己免疫性多腺性内分泌不全症)	<i>AIRE</i>	AR	正常	正常	AIRE-1は胸腺における自己反応T細胞の負の選択やTreg新生のチェックポイントとして働く	自己免疫疾患(副甲状腺機能低下症、甲状腺機能低下症、副腎不全、糖尿病、性腺機能不全、その他の内分泌異常、慢性皮膚粘膜カンジダ症、歯牙エナメル低形成、円形脱毛症)、腸炎、悪性貧血	240300
ITCH 欠損症	<i>ITCH</i>	AR	不明	不明	自己反応エフェクターT細胞のアナジー誘導やTreg新生の異常が原因になるかもしれない	若年発症慢性肺疾患(間質性肺炎)、自己免疫疾患(甲状腺炎、1型糖尿病、慢性下痢/腸炎、肝炎)、成長障害、発達遅延、顔貌異常	613385
トリペプチジルペプチダーゼII欠損症	<i>TPP2</i>	AR	減少	減少	未熟免疫老化と免疫調節不全	様々なリンパ増殖症、重症自己免疫性血球減少、高ガンマグロブリン血症、反復感染症	未掲載
4. 自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS)							
ALPS-FAS	<i>TNFRSF6</i> (胚細胞変異)	ADまたはAR(最重症の表現型)	CD4-CD8-TCR α β ダブルネガティブ(DN)T細胞増加	正常、メモリーB細胞減少	FASを介するアポトーシス障害	脾腫、リンパ節腫脹、自己免疫性血球減少、リンパ腫の危険増加、IgGとIgA正常または上昇、FasL、IL-10、ビタミンB12上昇	601859
ALPS-FASLG	<i>TNFSF6</i>	AR	DNT細胞増加	正常	FASを介するアポトーシス障害	脾腫、リンパ節腫脹、自己免疫性血球減少、SLE、可溶性FasL上昇なし	601859
ALPS-Caspase 10	<i>CASP10</i>	AD	DNT細胞増加	正常	リンパ球アポトーシス障害	リンパ節腫脹、脾腫、自己免疫疾患	603909
ALPS-Caspase 8	<i>CASP8</i>	AR	DNT細胞軽度増加	正常	リンパ球アポトーシスと活性化障害	脾腫、リンパ節腫脹、細菌ウイルス感染症、低ガンマグロブリン血症	607271
FADD欠損症	<i>FADD</i>	AR	DNT細胞増加	正常	リンパ球アポトーシス障害	機能的脾機能低下症、細菌ウイルス感染症、反復性脳症、反復性肝機能障害	613759
PRKDデルタ欠損症	<i>PRKCD</i>	AR	正常	メモリーB細胞減少、CD5B細胞増加	B細胞のアポトーシス障害	反復感染症、EBV慢性感染症、リンパ増殖症、SLE様自己免疫疾患(ネフローゼ症候群、抗リン脂質症候群)	615559
5. 腸炎を伴う免疫調節障害							
IL-10欠損症	<i>IL10</i>	AR	正常	正常	機能的IL-10の産生なし	炎症性腸疾患(IBD)、毛包炎、反復呼吸器感染症、関節炎	未掲載
IL-10R α 欠損症	<i>IL10RA</i>	AR	正常	正常	白血球はIL-10に無反応	IBD、毛包炎、関節炎、リンパ腫	613148
IL-10R β 欠損症	<i>IL10RB</i>	AR	正常	正常	白血球はIL-10、IL-22、IL-26、IL-28A、IL-28B、IL-29に無反応	反復呼吸器感染症、関節炎、リンパ腫	612567
NFAT5半量不全	<i>NFAT5</i>	AD	正常	正常	メモリーB細胞減少、プラズマプラスト減少	IBD、反復副鼻腔肺感染症	未掲載

表4:免疫調節障害

疾患名	遺伝子変異	遺伝形式	末梢血T細胞数	末梢血B細胞数	機能障害	合併所見	OMIM
6. タイプ1インターフェロンを原因とする疾患 TREX1欠損症、Aicardi-Goutieres症候群1 (AGS1)	<i>TREX1</i>	AR、AD	不明	不明	異常ssDNA種の細胞内集積によるCSFのIFN- α 産生増加	進行性脳症、頭蓋内石灰化、脳萎縮、白質ジストロフィー、肝脾腫、血小板減少、肝トランスアミナーゼ上昇、慢性CSFリンパ球増加	225750
RNASEH2B欠損症、AGS2	<i>RNASEH2B</i>	AR	不明	不明	異常ssDNA種の細胞内集積によるCSFのIFN- α 産生増加	進行性脳症、頭蓋内石灰化、脳萎縮、白質ジストロフィー、肝脾腫、血小板減少、肝トランスアミナーゼ上昇、慢性CSFリンパ球増加	610181
RNASEH2C欠損症、AGS3	<i>RNASEH2C</i>	AR	不明	不明	異常ssDNA種の細胞内集積によるCSFのIFN- α 産生増加	進行性脳症、頭蓋内石灰化、脳萎縮、白質ジストロフィー、肝脾腫、血小板減少、肝トランスアミナーゼ上昇、慢性CSFリンパ球増加	610329
RNASEH2A欠損症、AGS4	<i>RNASEH2A</i>	AR	不明	不明	異常ssDNA種の細胞内集積によるCSFのIFN- α 産生増加	進行性脳症、頭蓋内石灰化、脳萎縮、白質ジストロフィー、肝脾腫、血小板減少、肝トランスアミナーゼ上昇、慢性CSFリンパ球増加	610333
SAMHD1欠損症、AGS5	<i>SAMHD1</i>	AR	不明	不明	抗ウイルス反応、アポトーシス、ミトコンドリアDNA破壊によるCSFのIFN- α 産生増加	進行性脳症、頭蓋内石灰化、脳萎縮、白質ジストロフィー、肝脾腫、血小板減少、貧血、乳酸上昇、慢性CSFリンパ球増加、皮膚血管炎、口腔内潰瘍、関節症	612952
ADAR1欠損症、AGS6	<i>ADAR1</i>	AR	不明	不明	dsRNAのアデノシンからイノシンへの脱アミノ化異常によるCSFのIFN- α 産生増加	進行性脳症、頭蓋内石灰化、重度発達障害、白質ジストロフィー	615010
Aicardi-Goutieres症候群7 (AGS7)	<i>IFIH1</i>	AD	不明	不明	IFIH1遺伝子はMAVSアダプター分子を介してタイプ1IFNを活性化させる細胞質ウイルスRNA受容体をコードする	進行性脳症、頭蓋内石灰化、重度発達障害、白質ジストロフィー	615846
免疫調節不全を伴う脊椎内軟骨異形成	<i>ACP5</i>	AR	不明	不明	IFN- α とIFN刺激遺伝子の発現上昇	反復性細菌ウイルス感染症、頭蓋内石灰化、SLE様自己免疫疾患(シェーグレン症候群、甲状腺機能低下症、炎症性筋炎、レイノー病、尋常性白斑)、溶血性貧血、血小板減少、骨異形成、低身長	607944
乳児発症性STING関連血管炎	<i>TMEM173</i>	AR	不明	不明	STINGはNF κ BとIRF3転写経路を活性化させてIFN- α とIFN- β 発現を誘導し、潜在的な抗ウイルス効果に寄与する	重症乳児発症自己炎症性血管炎	615934
ADA2欠損症	<i>CECR1</i>	AR	不明	不明	ADAは細胞外アデノシンの非活性化とアデニン受容体を介する信号の終了に寄与する	結節性多発動脈炎、小児期発症反復性脳梗塞と発熱	615688

表5:食細胞数・機能の異常

疾患名	障害細胞	機能障害	合併所見	遺伝形式	遺伝子変異	OMIM
1.先天性好中球減少						
(a) エラスターゼ欠損症(SCN1)	好中球	骨髄分化能	骨髄異形成症候群/白血病	AD	ELANE	202700
(b) GFI 1 欠損症(SCN2)	好中球	骨髄分化能	B/Tリンパ球減少症	AD	GFI1	613107
(c) Kostmann 症候群(SCN3)	好中球	骨髄分化能	HAX1に欠損があり、認識障害と神経学的障害をもつ患者で骨髄異形成症候群/白血病に感受性	AR	HAX1	610738
(d) G6PC3 欠損症(SCN4)	好中球、線維芽細胞	骨髄分化能, 走化能, 活性酸素産生能	先天性心疾患、尿路性器奇形、内耳性難聴、体幹、四肢の静脈拡張症	AR	G6PC3	612541
(e) VPS45欠損症(SCN5)	好中球、線維芽細胞	骨髄分化能、遊走能	髓外造血、骨髄線維症、腎肥大症	AR	VPS45	615285
(f) 糖原病1b型	好中球、単球-マクロファージ	骨髄分化能, 走化能, 活性酸素産生能	空腹時低血糖、乳酸アシドーシス、高脂血症、肝腫大	AR	G6PT1	232220
(g) 周期性好中球減少症	好中球	分化能	他の白血球、血小板の周期性変動	AD	ELANE	162800
(h) X連鎖性好中球減少症/骨髄異形成症候群*	好中球、単球-マクロファージ	有糸分裂	単球減少	XL, gain of function	WAS	300299
(i) P14/LAMTOR2 欠損症*	好中球、リンパ球、メラニン産生細胞	エンドソーム産生能	好中球減少、低ガンマグロブリン血症、CD8+T細胞細胞障害活性低下、部分白子症、成長遅滞	AR	ROBLD3/LAMTOR2	610798
(j) Barth 症候群	好中球	骨髄分化能	心筋症、ミオパチー、成長遅滞	XL	Tafazzin (TAZ)	302060
(k) Cohen 症候群	好中球	骨髄分化能	網膜症、発達遅延、顔面奇形	AR	COH1	216550
(l) Clericuzio症候群、好中球減少症を伴う多形皮膚萎縮症	好中球	骨髄分化能	皮膚萎縮症、骨髄異形成症候群	AR	C16ORF57 (USB1)	604173
(m) 3-メチルグルタコンン酸性尿症	好中球	骨髄分化能	小頭症、低血糖症、低血圧、運動失調、痙攣発作、白内障、子宮内発達遅延	AR	CLPB	not yet assigned
(n) G-CSF受容体欠損症	好中球	骨髄分化能	GCSFへの低反応性	AR	C3SF3R	162830
2. 遊走能異常						
(a) 白血球接着異常症1型(LAD1)	好中球、単球-マクロファージ、リンパ球、NK細胞	接着能、走化能、エンドサイトーシス、T/NK細胞障害活性	臍帯脱落遅延、皮膚潰瘍、歯周炎、白血球増多症	AR	INTGB2	116920
(b) LAD2*	好中球、単球-マクロファージ	ローリング, 走化能	LAD1と同様の症状の軽症型に加え、血液型hh型、精神成長発達遅滞	AR	FUCT1	266265
(c) LAD3	好中球、単球-マクロファージ、リンパ球、NK細胞	接着能、走化能	LAD1と同様の症状に加え、出血傾向	AR	KINDLIN3	612840
(d) Rac 2 欠損症*	好中球	接着能、走化能、活性酸素産生能	創傷治癒遅延、白血球増多症	AD	RAC2	608203
(e) β -actin 欠損症*	好中球、単球-マクロファージ	移動能	精神発達遅滞、低身長	AD	ACTB	243310
(f) 局在性若年性歯肉炎	好中球	Formylpeptide誘導走化能	歯周炎	AR	FPR1	136537
(g) Papillon-Lefèvre 症候群	好中球、単球-マクロファージ	走化能	歯周炎、一部の患者で掌蹠角化症	AR	CTSC	245000
(h) 特殊顆粒欠損症*	好中球	走化能	二裂細胞核を持つ好中球	AR	C/EBPE	245480
(i) Shwachman-Diamond 症候群	好中球	走化能	汎白血球減少、膵外分泌不全、軟骨異形成症	AR	SBDS	260400

表5:食細胞数・機能の異常

疾患名	障害細胞	機能障害	合併所見	遺伝形式	遺伝子変異	OMIM
3. 活性酸素産生異常						
(a) X連鎖性慢性肉芽腫症 (CGD)	好中球、単球—マクロファージ	殺菌能(活性酸素産生能)	Kell式血液型遺伝子XKを含む欠損例では、McLeod表現型(有棘赤血球を伴う舞蹈病)をとる。	XL	CYBB	306400
(b) 常染色体劣性CGD	好中球、単球—マクロファージ	殺菌能(活性酸素産生能)	感染症、自己免疫疾患	AR	CYBA	233690
(c) 常染色体劣性CGD	好中球、単球—マクロファージ	殺菌能(活性酸素産生能)	感染症、自己免疫疾患	AR	NCF1	233700
(d) 常染色体劣性CGD	好中球、単球—マクロファージ	殺菌能(活性酸素産生能)	感染症、自己免疫疾患	AR	NCF2	233710
(e) 常染色体劣性CGD	好中球、単球—マクロファージ	殺菌能(活性酸素産生能)	感染症、自己免疫疾患	AR	NCF4	613960
4. 他の欠損症						
(a) GATA2 欠損症 (Mono MAC症候群)	単球、末梢血樹状細胞、NK細胞、B細胞	多系統血球減少	マイコバクテリア、パピローマウイルスへの易感染症、ヒストプラズマ症、肺胞たんぱく症、MDS/AML/CMML	AD	GATA-2	614286, 614272
(b) 肺胞たんぱく症*	肺胞マクロファージ	GM-CSFシグナル伝達	肺胞たんぱく症		性染色体上の偽常染色体領域の両アレル変異による	CSF2RA 300770

表6:自然免疫異常

疾患名	原因遺伝子/想定される機序/ OMIM(遺伝子)	遺伝形式	影響される細胞	機能的障害	合併所見	OMIM(表 現型)
1. メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症 (MSMD)						
(a)IL-12および IL-23受容体β 1欠損症	<i>IL12RB1</i> :IL-12及びIL-23Rβ 1 601604	AR	リンパ球+NK細胞	IFN-γ分泌	マイコバクテリア及びサルモネラに対する易感染性	614891
(b)IL-12p40欠損症	<i>IL12B</i> 変異: subunit p40 of IL12/IL23 161561	AR	単球	IFN-γ分泌	マイコバクテリア及びサルモネラに対する易感染性	614890
(c) IFN-γ受容体1欠損症	<i>IFNGR1</i> 変異:IFN-γ R ligand binding chain 107470	AR	単球+リンパ球	IFN-γ結合と シグナル伝達	マイコバクテリア及びサルモネラに対する易感染性	209950
(d) IFN-γ受容体1欠損症	<i>IFNGR1</i> 変異:IFN-γ R ligand binding chain 107471	AD	単球+リンパ球	IFN-γ結合と シグナル伝達	マイコバクテリア及びサルモネラに対する易感染性	615978
(e) IFN-γ受容体2欠損症	<i>IFNGR2</i> 変異:IFN-γ R accessory chain 147569	AR	単球+リンパ球	IFN-γシグナル伝達	マイコバクテリア及びサルモネラに対する易感染性	614889
(f) STAT1欠損症(常優型)	<i>STAT1</i> 変異(機能喪失) 600555	AD	単球+リンパ球	IFN-γシグナル伝達	マイコバクテリア及びサルモネラに対する易感染性	614892
(g) マクロファージgp91phox欠損症	<i>CYBB</i> 変異:Electron transport protein(gp91 phox) 300481	XL	マクロファージのみ	殺菌能 (O ₂ ⁻ 産生障害)	マイコバクテリアのみに対する 易感染性	300645
(h) IRF8欠損症(常優型)	<i>IRF8</i> 変異:CD1c+骨髄系樹状 細胞によるIL12産生 601565	AD	CD1c+ 骨髄系樹状細胞	CD1c+ 骨髄系樹状細胞の分化	マイコバクテリアに対する易感染性	614893
(i) Tyk2欠損症	<i>Tyk2</i> 変異 176941	AR	正常、正常だが、 多系統のサイト カインシグナル 伝達障害を伴う	正常	細胞内寄生菌(マイコバクテリア、サルモネラ)、真菌、ウイルスに対する易感染性、IgE上昇(+/-)	611521
(j) ISG15欠損症	<i>ISG15</i> 変異 147571	AR		IFN-γ産生	マイコバクテリア(BCG)に対する易感染性、脳石灰化	616126
(k) RORc欠損症	<i>RORC</i> 変異 602943	AR	リンパ球+NK細胞	RORγT蛋白の機能喪失:IFNγ産生障害、 IL17A/F産生T細胞完全欠損	マイコバクテリア及びカンジダ 属に対する易感染性	未登録
2. 疣贅状表皮発育異常症						
(a) EVER1欠損症	<i>TMC6</i> 変異 605828	AR	角質細胞+白血球	EVERタンパク質はリンパ球における細胞内亜鉛の恒常性の調節に関与している可能性がある	HPV(グループB1)感染と皮膚がん(典型的疣贅状表皮発育異常症)	226400
(b) EVER2欠損症	<i>TMC8</i> 変異 605829	AR	角質細胞+白血球	EVERタンパク質はリンパ球における細胞内亜鉛の恒常性の調節に関与している可能性がある	HPV(グループB2)感染と皮膚がん(典型的疣贅状表皮発育異常症)	226400
(c) WHIM (Warts, Hypogammaglobulinemia, infections, Myelokathexis) 症候群	<i>CXCR4</i> 機能獲得型変異、 CXCL12レセプター 162643	AD	顆粒球+リンパ球	ケモカイン受容体CXCR4とそのリガンドCXCL12(SDF-1)との反応性の上昇	尋常性疣贅、ヒトパピローマウイルス(HPV)感染症、好中球減少、B細胞減少、低ガンマグロブリン血症	193670

表6: 自然免疫異常

疾患名	原因遺伝子/想定される機序/ OMIM(遺伝子)	遺伝形式	影響される細胞	機能的障害	合併所見	OMIM(表 現型)
3. 重症ウイルス感染症素因						
(a) STAT1欠損症	STAT1変異 600555	AR	T細胞、NK細胞、 単球	STAT1依存性IFN- α 、IFN- β 反応	重症ウイルス感染症 マイコバクテリア感染症	613796
(b) STAT2欠損症	STAT2変異 600556	AR	T細胞、NK細胞	STAT2依存性IFN- α 、IFN- β 反応	重症ウイルス感染症 (播種性ワクチン株麻疹)	未登録
(c) IRF7欠損症	IRF7変異 605047	AR	白血球、形質細胞、 樹状細胞、 非造血細胞	IFN- α 、IFN- β 産生、IFN- γ 産生	重症インフルエンザ感染症	未登録
(d) CD16欠損症	CD16変異 146740	AR	NK細胞	NK細胞障害性の欠損	重症ウイルス感染症 (HSV,EBV,HPVを含む)	615707
4. 単純ヘルペス脳炎 (HSE)						
TLR3 欠損症	TLR3変異、603029	AD/AR	中枢神経(CNS) 細胞 および線維 芽細胞	TLR3依存性 IFN- α 、 β 、 λ 誘導	1型HSV脳炎(HSE) (ここに挙げられる全ての病因 は臨床的に完全には浸透して いない)	613002
UNC93B1 欠損症	UNC93B1変異、608204	AR	中枢神経(CNS) 細胞 および線維 芽細胞	UNC-93B依存性IFN- α 、 β 、 λ 誘導	HSE	610551
TRAF3 欠損症	TRAF3変異、601896	AD	中枢神経(CNS) 細胞 および線維 芽細胞	TRAF3依存性IFN- α 、 β 、 λ 誘導	HSE	614849
TRIF欠損症	TRIF(またはTICAM1)変異	AD/AR	中枢神経(CNS) 細胞 および線維 芽細胞	TRIF依存性IFN- α 、 β 、 λ 誘導	HSE	614850
TBK1欠損症	TBK1変異、604834	AD	中枢神経(CNS) 細胞 および線維 芽細胞	TBK1依存性IFN- α 、 β 、 λ 誘導	HSE	認定なし
5. 侵襲性真菌感染症素因						
CARD9欠損症	CARD9変異、607212	AR	単核貪食細胞	CARD9シグナル伝達経路	侵襲性カンジダ症 深在性皮膚真菌症	212050
6. 慢性粘膜皮膚カンジダ症 (CMC)						
IL-17RA欠損症	IL17RA変異、605461	AR	上皮細胞 線維芽細胞 単核貪食細胞	IL-17RAシグナル伝達経路	CMC 毛嚢炎	613953
IL-17RC欠損症	IL17RC変異、610925	AR	上皮細胞 線維芽細胞 単核貪食細胞	IL-17RCシグナル伝達経路	CMC	認定なし
IL-17F欠損症	IL17F変異、606496	AD	T細胞	IL-17Fを含むダイマー	CMC 毛嚢炎	613956
STAT1機能獲得変異	STAT1機能獲得変異	AD	T細胞 B細胞 単核球	STAT1機能獲得変異による IL-17産生T細胞(Th17)への分化障害	CMC 様々な真菌、細菌、ウイルス (HSV)感染症	614162
ACT1欠損症	ACT1(またはTRAF3IP2)変異、 (607043)	AR	T細胞 線維芽細胞	IL-17A、IL-17Fへの線維芽細胞の反応障害 およびIL-17EへのT細胞への反応障害	眼瞼炎 毛嚢炎 巨大舌	615527

表6: 自然免疫異常

疾患名	原因遺伝子/想定される機序/ OMIM(遺伝子)	遺伝形式	影響される細胞	機能的障害	合併所見	OMIM(表 現型)
7. TLRシグナル伝達経路障害						
IRAK-4欠損症	TLRおよびIL-1Rシグナル伝達経路内の <i>IRAK4</i> 変異 606883	AR	リンパ球+顆粒球+単核球	TIR-IRAKシグナル伝達経路	細菌感染症(化膿性)	607676
MyD88欠損症	TLRおよびIL-1Rシグナル伝達経路内の <i>IRAK4</i> 変異 602170	AR	リンパ球+顆粒球+単核球	TIR-MyD88シグナル伝達経路	細菌感染症(化膿性)	612260
8. 孤立性先天性無脾症(ICA)	<i>RSAP</i> 変異、150370	AD	脾臓	RPSAは、リボソームの小サブユニットの1要素である	菌血症(被包性細菌)無脾	271400
9. トリパノソーマ病	<i>APOL-1</i> 変異、603743	AD		APOL-1	トリパノソーマ症	認定なし
表6の総遺伝子: 32、新規遺伝子: RORC, IRF7, IL17RC, APOL-1						

表7: 自己炎症性疾患

疾患名	障害細胞	機能障害	合併所見	遺伝形式	遺伝子変異	OMIM
1. インフラマソーム分子欠損						
(a) 家族性地中海熱	成熟顆粒球、サイトカイン活性化単球	ピリンの産生減少がASC誘導IL-1処理と炎症を進行させ、無菌性の漿膜炎を引き起こす。マクロファージのアポトーシス減少	反復性発熱、漿膜炎、コルヒチン反応性の炎症反応。血管炎と炎症性腸疾患に罹患しやすい。	AR	MEFV	249100
(b) 高IgD 症候群(メバロン酸キナーゼ欠損症)		コレステロール合成に関わるメバロン酸キナーゼの欠損症。疾患の病態生理は不明	IgD高値を伴う周期性発熱と白血球増多	AR	MVK	260920
(c) Muckle-Wells 症候群	多核白血球、単球	白血球のアポトーシスとNF κ Bシグナル伝達とIL-1処理に関わるクライオピリン欠損。	じんましん、神経性難聴、アミロイドーシス	AD	NLRP3 (CIAS1/PYPAF1/NALP3)	191900
(d) 家族性寒冷自己炎症性症候群 1型	多核白血球、単球	同上	非搔痒性蕁麻疹、関節炎、寒冷刺激後の悪寒、発熱、白血球増多	AD	CIAS1	120100
(e) 家族性寒冷自己炎症性症候群 2型	多核白血球、単球	同上	非搔痒性蕁麻疹、関節炎、寒冷刺激後の悪寒、発熱、白血球増多	AD	NLRP12	611762
(f) 新生児期発症型多臓器炎症疾患(NOMID)または乳児慢性神経皮膚関節症候群(CINCA)	多核白血球、軟骨細胞	同上	新生児発症の発疹、慢性髄膜炎、熱と炎症反応を伴う関節症状	AD	NLRP3/CIAS1	607115
(g) NLRC4関連マクロファージ活性化症候群 家族性寒冷自己炎症性症候群 4型	多核白血球、単球、マクロファージ	マクロファージ活性化によるIL-1 β とIL-18の上昇	重症胃腸炎 マクロファージ活性化症候群	AD	NLRP4	616050/616115
(h) PLAID(PLC γ 2関連抗体欠損および免疫調節障害) 家族性寒冷自己炎症性症候群 4型	B細胞 NK細胞 肥満細胞	IL-1経路の活性化	寒冷じんましん 低 γ グロブリン血症	AD	PLCG2	614468
(i) APLAID(自己炎症性PLC γ 2関連抗体欠損および免疫調節障害)	B細胞 NK細胞 肥満細胞	NLRP3の活性化(寒冷刺激では起こらない)	皮膚の水疱 肺疾患 腸疾患	AD	PLCG2 (c21200>A)	614878
2. 非インフラマソーム関連疾患						
(a) TNF受容体関連周期性症候群(TRAPS)	多核白血球、単球	TNF受容体の55kDサブユニットの変異に伴う細胞内受容体の停滞またはTNFに結合する可溶性TNF受容体の減少による	反復性発熱、漿膜炎、発疹、眼あるいは関節炎	AD	TNFRSF1A	142680
(b)、化膿性無菌性関節炎、壊疽性膿皮症、瘻瘡(PAPA) 症候群	造血細胞、活性化T細胞で活性化	アクチン再構成の障害による炎症反応時の生理的シグナル伝達の異常による	破壊性関節炎、炎症性発疹、筋炎	AD	PSTPIP1(C2BP1)	604416
(c) Blau 症候群	単球	Mutations in nucleotide binding site of CARD15のヌクレオチド結合領域の変異により、リポ多糖体とNF κ Bシグナル伝達の障害を生じることによって考えられる	ぶどう膜炎、肉芽腫性滑膜炎、屈指症、発疹、脳神経症状、30%がクローン病を発症	AD	NOD2(CARD15)	186580
(d) ADAMI7欠損症	白血球 上皮細胞	TNF α の産生障害	早発の下痢や皮膚病変	AR	ADAM17	614328
(e) 慢性反復性多巣性骨髄炎・先天性異形成貧血(Majeed 症候群)*	好中球、骨髄細胞	不明	慢性反復性多巣性骨髄炎、輸血依存性貧血、皮膚炎症性疾患	AR	LPIN2	609628

表7:自己炎症性疾患

疾患名	障害細胞	機能障害	合併所見	遺伝形式	遺伝子変異	OMIM
(f)DIRA (インターロイキン1受容体拮抗分子欠損症)*	多核白血球, 単球	IL1受容体拮抗分子の異常により、IL1の作用が持続することによる	無菌部に生じる新生児発症の多発性骨髓炎、骨周圍炎、膿瘍	AR	IL1RN	612852
(g)DITRA (IL36受容体拮抗因子欠損症)	ケラチノサイト 白血球	IL36受容体拮抗分子の異常により、IL8が上昇する	膿瘍性乾癬	AR	IL36RN	614204
(h)SLC29A3変異症	白血球 骨細胞	色素沈着 多毛症	組織学的リンパ増殖症候群	AR	SLC29A3	602782
(i)CAMPS (CARD14関連乾癬)	主にケラチノサイト	CARD14の変異によるNK κ Bシグナルの活性化とIL8の上昇	乾癬	AD	CARD14	602723
(j)ケルビズム症	間質細胞 骨細胞	マクロファージ活性化 NK κ Bの増加	顎における骨再生不全	AD	SH3BP2	118400
(k)CANDLE症候群(脂肪萎縮症を伴った慢性非特異性好中球性皮膚炎)	ケラチノサイト B細胞 脂肪細胞	IL-6の増加	脂肪破壊 脂肪炎	AR	PSMB8	256040
(l)COPA欠損症	多核白血球 組織特異性細胞	外被タンパク複合体 I (COPI)の細胞内への輸送障害	Th17調節障害による自己抗体産生 自己免疫性炎症性関節炎 間質性肺炎	AD	COPA	601924

表7の総遺伝子:17、新規遺伝子:NLRC4, ADAM17, COPA

表8:補体欠損症

疾患名	原因遺伝子; 想定される機序 OMIM遺伝子	遺伝形式	機能障害	合併所見	OMIM
1) 不可欠な補体カスケード構成要素欠損症					
C1q 欠損症	<i>C1QA</i> (古典経路構成要素) 120550	AR	補体価CH50溶血作用欠損、古典経路の活性化障害、アポトーシス細胞の除去障害	SLE、感染症	613652
C1q 欠損症	<i>C1QB</i> (古典経路構成要素) 120570	AR	補体価CH50溶血作用欠損、古典経路の活性化障害、アポトーシス細胞の除去障害	SLE、感染症	613652
C1q 欠損症	<i>C1QC</i> (古典的経路構成要素) 120575	AR	補体価CH50溶血作用欠損、古典経路の活性化障害、アポトーシス細胞の除去障害	SLE、感染症	613652
C1r 欠損症	<i>C1r</i> (古典的経路構成要素) 613785	AR	補体価CH50溶血作用欠損、古典経路の活性化障害	SLE、感染症	216950
C1s 欠損症	<i>C1s</i> (古典的経路構成要素) 120580	AR	補体価CH50溶血作用欠損、古典経路の活性化障害	SLE、感染症	613783
C4 欠損症	<i>C4A</i> (古典的経路構成要素) 120810	AR	補体価CH50溶血作用欠損、古典経路の活性化障害、完全欠損では両アレル変異/欠失/C4AとC4Bの両方の変換	SLE、感染症	614380
C4 欠損症	<i>C4B</i> (古典的経路構成要素) 120820	AR	補体価CH50溶血作用欠損、古典経路の活性化障害、完全欠損では両アレル変異/欠失/C4AとC4Bの両方の変換	SLE、感染症	614379
C2 欠損症	<i>C2</i> (古典的経路構成要素) 217000	AR	補体価CH50溶血作用欠損、古典経路の活性化障害	SLE、感染症、動脈硬化	613927
C3 欠損症 LOF	<i>C3</i> (中心的補体構成要素) 120700	AR	補体価CH50、AH50溶血作用欠損、オプソニン化障害、液性免疫反応の障害	感染症、糸球体腎炎、機能獲得型変異を伴った非典型溶血性尿毒症性症候群	613779
C3 GOF	<i>C3</i> (中心的補体構成要素) 120700	機能獲得型AD	補体の活性化増加	非典型溶血性尿毒症性症候群	612925
C5 欠損症	<i>C5</i> (末端補体構成要素) 120900	AR	補体価CH50、AH50溶血作用欠損、殺菌活性障害	ナイセリア感染症	609536
C6 欠損症	<i>C6</i> (末端補体構成要素) 217050	AR	補体価CH50、AH50溶血作用欠損、殺菌活性障害	ナイセリア感染症	612446
C7 欠損症	<i>C7</i> (末端補体構成要素) 217070	AR	補体価CH50、AH50溶血作用欠損、殺菌活性障害	ナイセリア感染症	610102
C8 α 欠損症	<i>C8A</i> (末端補体構成要素) 120950	AR	補体価CH50、AH50溶血作用欠損、殺菌活性障害	ナイセリア感染症	613790
C8 γ 欠損症	<i>C8G</i> (末端補体構成要素) 120930	AR	補体価CH50、AH50溶血作用欠損、殺菌活性障害	ナイセリア感染症	613790
C8 β 欠損症	<i>C8B</i> (末端補体構成要素) 120960	AR	補体価CH50、AH50溶血作用欠損、殺菌活性障害	ナイセリア感染症	613789
C9 欠損症	<i>C9</i> (末端補体構成要素) 120940	AR	補体価CH50、AP50溶血作用低下、殺菌活性障害	ナイセリア感染症 (C5, C6, C7, C8 欠損症より関与は少ない)	613825
MASP2 欠損症	<i>MASP2</i> (C4の開裂) 605102	AR	レクチン経路による補体活性化障害	化膿菌感染、炎症性肺疾患、自己免疫	613791
Ficolin 3 欠損症	<i>FCN3</i> (古典的経路を活性) 604973	AR	Ficolin 3経路による補体活性化の欠損	呼吸器感染症、膿瘍	613860

表8:補体欠損症

疾患名	原因遺伝子;想定される機序 OMIM遺伝子	遺伝形式	機能障害	合併所見	OMIM
2)補体調節欠損					
C1 inhibitor 欠損症	<i>SERPING1</i> (キニンの調節と補体活性化) 606860	AD	C4、C2の消費を伴う補体系路の自発的活性化、高分子量キニノーゲンからのブラディキニンの生成を伴う内因系凝固系の自発的活性化	遺伝性血管神経性浮腫	106100
Factor B 欠損症	<i>CFB</i> (補体第2経路の活性化) 138470	AD	自発的AH50の増加を伴う機能獲得型変異	非典型溶血性尿毒症性症候群(aHUS)	612924
Factor D 欠損症	<i>CFD</i> (代替補体経路の調節) 134350	AR	AH50溶血活性化の欠損	ナイセリア感染症	613912
Properdin 欠損症	<i>CFP</i> (代替補体経路の調節) 300383	XL	AH50溶血活性化の欠損	ナイセリア感染症	312060
Factor I 欠損症	<i>CFI</i> (代替補体経路の調節) 217030	AR	C3の消費を伴う補体第2経路自発的活性化	感染症、ナイセリア感染症、非典型溶血性尿毒症性症候群(aHUS)、子癇前症	610984 612923
Factor H 欠損症	<i>CFH</i> (代替補体経路の調節) 134370	AR/AD	C3の消費を伴う補体第2経路自発的活性化	感染症、ナイセリア感染症、非典型溶血性尿毒症性症候群(aHUS)、子癇前症	609814 235400
Factor H-related protein欠損症	<i>CFHR1-5: C3b</i> に結合 600889 605336 605337 608593	AR/AD	正常のCH50、AH50、FactorHへの自己抗体。1つ以上のCFHR遺伝子の関連した欠損は自己抗体関連非典型溶血性尿毒症性症候群(aHUS)への感受性を導く	非典型溶血性尿毒症性症候群(aHUS)、ナイセリア感染症	235400
トロンボモジュリン	<i>THBD</i> (補体調節と凝集活性化) 188040	AD	正常のCH50、AH50	非典型溶血性尿毒症性症候群(aHUS)	612926
Complement Receptor 3 (CR3) 欠損症	<i>ITGAM</i> 120980	AR	CR3発現がLAD1において消失する表5のLAD1を参照	感染症	609939
Membrane Cofactor Protein (CD46) 欠損症	<i>CD46</i> (C3bとC4bを解離させる) 120920	AD	補体第2経路のインヒビター、C3b結合減少	非典型的溶血性尿毒症性症候群(aHUS3)、感染症、子癇前症	612922
Membrane Attack Complex Inhibitor (CD59) 欠損症	<i>CD59</i> (膜侵襲複合体形成を調節) 107271	AR	補体の関与した溶血反応に対する赤血球の高感受性	溶血性貧血、多発性神経障害	612300
表8及び9の総遺伝子:30、2015分類で新規に追加された遺伝子は無い。					

表9: 原発性免疫不全症の表現型をとる疾患

疾患名	遺伝子変異	末梢血T細胞数	末梢血B細胞数	血清免疫グロブリン	合併所見/類似する原発性免疫不全症
1. 体細胞変異関連 自己免疫性リンパ増殖症候群 (ALPS-SFAS)	<i>TNFRSF6</i> における体細胞変異	$\alpha\beta$ 鎖発現CD4-CD8- double negative (DN) T 細胞増加	正常だが、CD5+B細胞 数増多	正常又は上昇	脾腫、リンパ節腫大、自己免疫性血球減少症 リンパ球アポトーシス不全/ <i>ALPS-FAS</i> (=ALPS <i>type Im</i>)
RAS関連自己免疫性リンパ増殖症候群様疾患 (RALD)	<i>KRAS</i> における体細胞変異 (機能獲得)	正常	B細胞リンパ球増加	正常又は上昇	脾腫、リンパ節腫大、自己免疫性血球減少症、顆 粒球増加症、単球増加症/ <i>ALPS</i> 様
RAS関連自己免疫性リンパ増殖症候群様疾患 (RALD)	<i>NRAS</i> における体細胞変異 (機能獲得)	$\alpha\beta$ 鎖発現CD4-CD8- double negative (DN) T 細胞増加	リンパ球増加		脾腫、リンパ節腫大、自己抗体/ <i>ALPS</i> 様
クリオピリン症 (Muckle-Wells/CINCA/NOMID様症候群)	<i>NLRP3</i> における体細胞変異	正常	正常	正常	蕁麻疹様発疹、関節症、神経学的症状
2. 自己抗体関連					
慢性皮膚粘膜カンジダ症 (APECED症候群に含まれる又は孤立する)	<i>AIRE</i> における胚細胞変異 IL-17及び/又はIL-22に対する自己抗体	正常	正常	正常	内分泌疾患、慢性皮膚粘膜カンジダ症/ <i>CMC</i>
成人発症型免疫不全症	IFN- γ に対する自己抗体	ナイーブT細胞減少	正常	正常	抗細菌感染症、真菌感染症、サルモネラ感染症、 VZV感染症/ <i>MSMD</i> 又は <i>CID</i>
反復性皮膚疾患	IL-6に対する自己抗体	正常	正常	正常	ブドウ球菌感染症/ <i>STAT3</i> 欠損症
肺胞蛋白症	GM-CSFに対する自己抗体	正常	正常	正常	肺胞蛋白症、クリプトコッカス髄膜炎/ <i>CSF2RA</i> 欠損 症
後天性血管性浮腫	C1インヒビターに対する自己抗体	正常	正常	正常	血管性浮腫/ <i>C1INH</i> 欠損症 (遺伝性血管性浮腫)
非典型溶血性尿毒症症候群	補体H因子に対する自己抗体	正常	正常	正常	aHUS 補体第二経路の自然活性化

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業

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

平成27年度 班会議プログラム

日 時：平成28年1月22日（金）13:30～17:30
総合討議 17:30～

会 場：フクラシア品川（高輪口）会議室 A+B

〒108-0074

東京都港区高輪 3-25-33 長田ビル 6階

（アクセス・地図は裏表紙をご覧ください）

研究代表者：野々山 恵章

連絡先：防衛医科大学小児科学講座

〒359-8513 埼玉県所沢市並木 3-2

TEL：04-2995-1621

FAX：04-2996-5204

E-Mail：pedsec01@ndmc.ac.jp

研究分担者会議 12:30～13:30

フクラシア品川（高輪口）会議室 D

発表時間は討論も含め 10分/題 となります。

12:30~13:30

研究分担者会議

会議室 D

13:30~13:40

開会挨拶

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

研究代表者 防衛医科大学校小児科学講座 野々山恵章

国立保健医療科学院

研究事業推進官 武村 真治

診断基準案・診療フローチャート等の説明と承認

13:40~14:00

座長 有賀 正

1. DiGeorge 症候群

名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 小島 大英

2. プリンヌクレオチドホスホリラーゼ欠損症

国立成育医療研究センター研究所成育遺伝研究部 小野寺雅史

14:00~14:30

座長 森尾 友宏

3. CD8 欠損症

北海道大学大学院医学研究科小児科学分野 戸澤 雄介

4. ZAP70 欠損症

東京医科歯科大学発生発達病態学分野 星野 顕宏

5. Omenn 症候群

東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 笹原 洋二

14:30~14:50

座長 笹原 洋二

6. 重症先天性好中球減少症、周期性好中球減少症

広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学 小林 正夫

7. 白血球粘着不全症候群

宮崎大学医学部発達泌尿生殖医学講座小児科学分野 西村 豊樹

14:50~15:00

コーヒーブレイク

15:00~15:10

NPO 法人 PID つばさの会からのご挨拶

PID つばさの会 八木かおり

15 : 10 ~ 15 : 40

座長 小林 正夫

8. Shwachman-Diamond 症候群 京都大学 iPS 細胞研究所臨床応用研究部門 齋藤 潤
9. ミエロペルオキシダーゼ欠損症 金沢大学小児科 谷内江昭宏
10. GATA2 欠損症、CSF2RA 異常症 京都大学大学院医学研究科発達小児科学 八角 高裕

15 : 40 ~ 16 : 00

座長 谷内江昭宏

11. MyD88 欠損症 九州大学大学院医学研究院成長発達医学 石村 匡崇
12. (家族性)単純ヘルペス脳炎、重症ウイルス感染症、疣贅状表皮発育異常症、
WHIM 症候群、孤立性先天性無脾症、トリパノソーマ感染症
岐阜大学医学部附属病院小児科 大西 秀典

16 : 00 ~ 16 : 20

座長 布井 博幸

13. メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
徳島大学疾患プロテオゲノム研究センター病態プロテオゲノム分野 峯岸 克行
14. 先天性補体欠損症、遺伝性血管性浮腫
九州大学病院別府病院免疫・血液・代謝内科 堀内 孝彦

16 : 20 ~ 16 : 30

コーヒーブレイク

原発性免疫不全症の診断・診療に関する研究発表

16 : 30 ~ 16 : 40

座長 加藤善一郎

1. 原発性免疫不全症 “ICF 症候群” の原因遺伝子の同定
九州大学生体防御医学研究所ゲノム機能制御学部門エピゲノム制御学分野 伊藤 雄哉

16 : 40 ~ 17 : 00

座長 峯岸 克行

2. PTEN 異常による免疫不全症 防衛医科大学校医学研究科小児科学 関中佳奈子
3. フローサイトメトリーを用いた APDS 患者の診断法
広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学 浅野 孝基

17:00~17:20

座長 小島 勢二

4. 九州における家族性血球貪食症候群(FHL)の現状 九州大学病院小児科 江口 克秀

5. 乾燥ろ紙血を用いた原発性免疫不全症の新生児マススクリーニング臨床研究
国立成育医療研究センター免疫科 河合 利尚

17:20~17:30

座長 平家 俊男

6. PIDJにおける症例登録と遺伝子解析の現状 かずさDNA研究所技術開発研究部 中山 学

17:30~

総合討議・閉会挨拶

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

研究代表者 野々山恵章

The 9th Meeting of the Japanese Society for Immunodeficiencies

第9回

日本免疫不全症研究会学術集会

プログラム・抄録

開催日・会場

2016年1月23日(土)

10:00~17:35

ベルサール東京日本橋 B2F

「イベントホール B+C」

東京都中央区日本橋2-7-1 東京日本橋タワー内

当番幹事

宮崎大学 小児科学分野

布井 博幸

共催

日本免疫不全症研究会
CSL ベーリング株式会社

(2015年4月1日付)

顧問

原 寿郎 福岡市立病院機構福岡市立こども病院 院長

代表幹事

野々山 恵章 防衛医科大学校小児科学講座 教授

幹事

上松 一永 信州大学大学院医学研究科臓器移植細胞工学医科学系専攻 移植免疫感染症学 准教授
 有賀 正 北海道大学大学院医学研究科小児科学分野 教授
 今井 耕輔 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科小児・周産期地域医療学 准教授
 今川 智之 神奈川県立こども医療センター感染免疫科 部長
 岩田 力 東京家政大学子ども学部子ども支援学科 教授
 大石 勉 社会福祉法人天童会 秋津療育園 感染症対策部 部長
 小野寺 雅史 国立成育医療研究センター 免疫科 医長
 小原 収 かずさ DNA 研究所ヒトDNA解析グループ グループ長
 加藤 善一郎 岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学連合創薬医療情報研究科担当 教授
 金兼 弘和 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科発生発達病態学分野 准教授
 金子 英雄 独立行政法人国立病院機構長良医療センター小児科 臨床研究部長
 久間木 悟 仙台医療センター小児科 総合成育部長
 小島 勢二 名古屋大学大学院医学系研究科・健康社会医学専攻発育加齢医学講座小児科学 教授
 小林 正夫 広島大学大学院医歯薬学総合研究科展開医科学専攻病態情報医科学講座小児科学 教授
 笹原 洋二 東北大学大学院医学系研究科発生・発達医学講座 小児病態学分野 講師
 高田 英俊 九州大学大学院医学研究院周産期・小児医療学講座 教授
 竹森 利忠 理化学研究所総合生命医学研究センター医療イノベーションプログラム創薬抗体基盤ユニット コーディネーター/グループディレクター
 柘植 郁哉 藤田保健衛生大学 医学部 小児科学講座 教授
 中畑 龍俊 京都大学 iPS 細胞研究所臨床応用部門 疾患再現研究分野 教授
 西小森 隆太 京都大学大学院医学研究科発達病態小児科学 准教授
 布井 博幸 宮崎大学医学部生殖発達医学講座小児科学分野 教授
 平家 俊男 京都大学大学院医学研究科・発生発達医学講座発達小児科学 教授
 峯岸 克行 徳島大学疾患プロテオゲノム研究センター病態プロテオゲノム分野 教授
 森尾 友宏 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科発生発達病態学分野 教授
 谷内江 昭宏 金沢大学大学院医学系研究科医薬保健研究域医学系血管発生発達病態学 教授

事務局

野々山 恵章 防衛医科大学校小児科学講座 教授

会計監事

岩田 力 東京家政大学 子ども学部 子ども支援学科 教授

プログラム

10:00~10:05

開会挨拶
当番幹事 宮崎大学
布井 博幸

セッション 1

10:05

11:05

座長 藤田保健衛生大学
柘植 郁哉

1-1 重症RSV肺炎を契機に診断された色素失調症を伴う外胚葉形成不全免疫症の男児

九州大学病院 成長発達医学分野

園田 素史

1-2 降下性壊死性縦隔炎を来した高IgE症候群の一例

国立成育医療研究センター病院 総合診療部

多門 裕貴

1-3 非典型的な臨床症状を認めたX91+ CGDの1例

金沢大学附属病院、金沢大学医薬保健研究域医学系小児科

村岡 正裕

1-4 *Stenotrophomonas maltophilia*敗血症、間質性肺炎、および好酸球増多を合併し、原発性免疫不全症の疑われる男児例

京都大学医学部 小児科

芝 剛

セッション 2

11:05

12:05

座長 九州大学
高田 英俊

2-1 UNC13D遺伝子のexon duplicationによる家族性血球貪食性リンパ組織球症3型の1例

京都大学病院 小児科

日衛嶋 栄太郎

2-2 免疫不全を伴ったRAD50異常症の一例

東京医科歯科大学 発生発達病態学

星野 顕宏

2-3 alopeciaを伴う進行性B細胞欠損を呈したNFkB2ヘテロ変異例

北海道大学大学院医学研究科 小児科学分野

戸澤 雄介

2-4 CTLA-4ハプロ不全による原発性免疫不全症の9例

広島大学病院 小児科

早川 誠一

12:05~13:35

休憩 (各自 昼食をお取りください)

幹事会 (PIDJ委員会)

会場: B2F 「イベントホールA」

※幹事会出席者には研究会より昼食(弁当)の準備がございます。

セッション 3

13:35



14:45

座長 東京医科歯科大学
今井 耕輔

- 3-1 汎発性疣贅を呈し、IL2RG遺伝子のsynonymous変異によりスプライス異常をきたしたyc欠損症の16歳男児例
東京医科歯科大学 発生発達病態学分野
山下 基
- 3-2 軽度T細胞機能不全とNK細胞数減少を呈し、エクソーム解析にてIL2RG新規変異を同定した兄弟例
防衛医科大学校 小児科
關中 佳奈子
- 3-3 次世代シーケンサー (MiSeq) を用いた原発性免疫不全症のハイスループットな遺伝子解析
かずさDNA研究所 技術開発研究部
中山 学
- 3-4 原発性免疫不全症候群の診断における次世代シーケンサーを用いたターゲットシーケンスの有用性
名古屋大学大学院医学系研究科 小児科学
小島 大英

セッション 4

14:45



15:30

座長 国立成育医療研究センター
小野寺 雅史

- 4-1 STAT1 GOF変異の構造的特徴と転写活性に与える影響
かずさDNA研究所 ヒトゲノム研究グループ
藤木 亮次
- 4-2 活性化PI3Kdelta症候群におけるラパマイシンによるT細胞の制御
国立成育医療研究センター研究所 成育遺伝研究部
齋藤 優実
- 4-3 ニューモシスチス肺炎を契機に2系統血球減少を伴う重症複合免疫不全症の診断に至り、造血幹細胞移植を施行した10歳女児例
千葉大学大学院医学研究院 小児病態学
岡田 玲緒奈

ハイゼントラ セッション

15:30



16:15

座長 東京医科歯科大学
金兼 弘和

- 1 骨髄移植後巨大脾腫切除し良好な経過を辿ったCVIDの一例(ハイゼントラの導入経験を踏まえて)
宮崎大学医学部 生殖発達医学講座 小児科学分野
西村 豊樹
- 2 Wiskott-Aldrich症候群の3か月男児で導入したハイゼントラによるガンマグロブリン補充療法について
北海道大学病院 小児科
山田 雅文
- 3 入院でハイゼントラを使用した3例、Sclg製剤の選択について
九州大学病院 小児科
石村 匡崇

16:15~16:25

Break