

作成日：2024年6月17日

作成：国立成育医療研究センター免疫科

## まんせいにくげしゅしょう 慢性肉芽腫症と診断された方へ

### 1. はじめに

ヒトの体には細菌や真菌から身体を守る機能（免疫）が備わっています。主に免疫を担う細胞は白血球で、好中球、単球（マクロファージ）、リンパ球、好酸球、好塩基球などがあります。

慢性肉芽腫症まんせいにくげしゅしょうでは、好中球や単球、マクロファージの働き（活性酸素産生能）が低下するため、身体に侵入した細菌や真菌を殺菌することができません。そのため、通常、あまり感染症を起こさない細菌や真菌（カビ）でも感染症にかかってしまいます。

慢性肉芽腫症まんせいにくげしゅしょう（chronic granulomatous disease: CGD）の方は皮下膿瘍、リンパ節炎、肺炎、腸炎、肛門周囲膿瘍などの感染症にかかりやすいので、普段から感染予防を心がけましょう。

### 2. 感染症

慢性肉芽腫症まんせいにくげしゅしょうでは、特に感染しやすい病原体があります。

- ・ 細菌：ブドウ球菌（皮膚などに常にいる）、大腸菌、クレブシエラ菌（腸・便の中にいる）、結核菌（空中に浮遊している）、BCG菌（BCGワクチン）
- ・ 真菌（カビ）：アスペルギルス（土中、ホコリ、風呂場、湿気の多い場所にいる）、カンジダ（口や腸にいる）

これらの病原体によって皮下膿瘍、リンパ節炎、肺炎、腸炎、肛門周囲膿瘍などの感染症にかかることが多いです。

- ・ 皮下膿瘍：ひどいニキビの様なもので、皮膚の一部が赤く腫れて膿うみが溜まります。
- ・ リンパ節炎：首、わき、そけい部（足の付け根）のリンパ節が腫れて、痛みを伴います。
- ・ 肺炎：肺の炎症が起こり、発熱や咳が出ることがあります。
- ・ 腸炎：下痢、血便や腹痛が起こります。
- ・ 肛門周囲膿瘍：肛門の周りに赤く膿うみが溜まります。

作成日：2024年6月17日

作成：国立成育医療研究センター免疫科

おしりを拭くと痛がります。

乳幼児では、「発熱」「ぐったりする」「どこかを痛がる」などは感染症のサインなので、注意をしてください。

※慢性肉芽腫症<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>では、ウイルスに対する免疫は低下しません。慢性肉芽腫症<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>のためにかぜウイルスやインフルエンザウイルスなどの感染症が治り難くなることはありません。ウイルスによる感染症を過度に心配する必要はありません。

### 3. 感染症以外の合併症

#### ① 慢性肉芽腫症腸炎<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>

慢性肉芽腫症<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>の約半数の方が、炎症性腸疾患（慢性肉芽腫症腸炎<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>）を合併します。代表的な炎症性腸疾患としてクローン病<sup>かいようせいだいちょうえん</sup>や潰瘍性大腸炎<sup>かいようせいだいちょうえん</sup>が有名ですが、慢性肉芽腫症腸炎<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>でも同じように腹痛・下痢・血便・発熱等の症状がみられます。

慢性肉芽腫症腸炎<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>は感染症ではありませんが、専門医による適切な治療が必要です。

#### ② 肉芽腫<sup>にくげしゅ</sup>

慢性肉芽腫症<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>では、いろいろな臓器（リンパ節、肝臓、肺、皮下、脾臓、網膜など）に肉芽腫<sup>にくげしゅ</sup>（過剰に形成された肉芽組織<sup>にくげ</sup>）ができて、正常な組織が破壊されます。

### 4. 日常生活

#### 《感染予防》

##### ① 定期的な外来受診

- 専門医のいる病院を定期的に受診して、検査や治療を継続しましょう。

※詳しくは「7. 通院」を読んでください。

##### ② 感染予防治療

- 細菌感染症を予防するために ST 合剤、真菌感染症を予防するために抗真菌薬を毎日服用します。
- 細菌と真菌による感染症を予防するために、インターフェロン<sup>ガンマ</sup> γ 療法を行う方もいます。

作成日：2024年6月17日

作成：国立成育医療研究センター免疫科

- 薬の飲み忘れが多くなると、重症の感染症に罹患する危険があります。

※詳しくは「6. 治療」を読んでください。

### ③ 手洗い

- 帰宅した時、食事前、トイレ後など石鹸と流水でしっかり手を洗う習慣をつけましょう。

### ④ 傷のケア

- 傷から細菌が侵入して感染症の原因になるため、小さな擦り傷や切り傷でも水で洗い流し、オキシドールで消毒をしましょう。傷が悪化した時には、速やかに主治医に相談してください。

## 《食事》

### ① 食品について

- 肉や魚、卵はよく加熱してから食べ、下記は避けてください。
  - ・ 加熱不十分な肉（レアステーキやローストビーフなど）
  - ・ 生魚（刺身類）
  - ・ 生卵、温泉卵、半熟卵
- 生野菜を食べる時にはよく洗ってください。
- 発酵食品（納豆、ヨーグルト、パン含め）は食べても良いですが、食べすぎには注意してください。
- その他避けたい食品
  - ・ カビを加えて作るチーズ（ブルーチーズやゴルゴンゾーラ、カマンベールチーズ）
  - ・ はちみつ
  - ・ いちご狩り（食べることは良い）、パンを自分で作る（食べることは良い）

### ② 食品の取り扱いに注意・・・高温多湿を避けて保管してください。

- 消費期限を守り、期限の過ぎたものは食べないでください。特にカビの生えやすいパンや餅は、食べる前に必ず確認してください。
- 果物類は、輸入品やみかん、ぶどうなどのカビの生えやすいものに注意してください。またカビは洗っても完全に消失しないため、カビの生えたものや生えたものと一緒に保管していたものは、絶対に食べないでください。

作成日：2024年6月17日

作成：国立成育医療研究センター免疫科

### ③ 衛生面について

- 生肉を掴んだ箸やトングで焼きあがった肉をとらないでください。
- タオルや食器は濡れたまま放置すると菌が繁殖するため、乾燥させて使用してください。

## 《環境管理》

### ① 室内

- 室内では、ホコリなどに真菌（カビ）が付着しているため、定期的な掃除を心がけてください。掃除によりホコリが舞ってしまうため、掃除中は患者さんが同室にいることを出来るだけ避け、掃除後の換気にも注意をしてください。
- カビが繁殖しやすい布団、カーペット、エアコン、加湿器、風呂などの掃除を定期的に行ってください。
- ペットは飼っても良いですが、ペットの寝床にかんなくずは使用しないでください（大動物、小動物に関わらず）。ペットの水受けや寝床はいつも清潔にしてください。
- サルモネラ菌を持っているペットもいるので注意してください。ペットショップに売っているカメでも、サルモネラ菌を持っています。

### ② 屋外、外出

- 風が強く、砂ホコリが舞っている時は外出を控えてください。ホコリに付いている真菌（カビ）を吸ってしまうことがあります。砂場や土遊びは禁止です。
- 塩素消毒してある公共プールもしくは海、流れのある川遊びはできます。噴水での水遊び、塩素消毒していないビニールプール、流れのない池や湖には入らないでください。
- 衛生的に管理された温泉は入っても良いですが、薬浴風呂は菌が繁殖しやすいので避けましょう。
- かぜが流行っている時は、子供が多く集まるような場所は控えてください。

## 《保育園/幼稚園/学校/仕事》

症状が落ち着いている時は通園・通学・勤務できます。

体育や遠足、旅行などはできますが、土や水、植物などに触れる機会が多いアウトドア活

作成日：2024年6月17日

作成：国立成育医療研究センター免疫科

動は控えましょう。体に傷がある時のプールや遠足での土いじりは避けましょう。

➤ 学校との連携

- ・ 学校の先生へ病気を理解してもらい、保健室の先生とも連携して適切な対応をとってもらうようにしましょう。
- ・ 子供にとって社会性を身につけることも重要です。

➤ 職場での理解

- ・ 職場の上司や同僚に病気を理解してもらい、清潔な職場環境で働けるように配慮してもらいましょう。

## 5. 予防接種

BCG ワクチンを接種すると BCG 菌によって感染症を発症するため、BCG ワクチンは接種しないでください。BCG ワクチンを接種したことのある方は、専門医へ相談しましょう。

なお、BCG 以外のワクチン（生ワクチン、不活化ワクチン）は通常の効果期待されるため、ワクチン接種はスケジュール通り接種できます。

## 6. 治療

治療は主に、「感染症にかからないようにする予防治療」「感染症になった時の治療」「根治治療」の3つに分けて考えます。代表的な薬剤を以下に示します。処方通りに忘れずに服用しましょう。もし服用し忘れたら、気づいた時点で忘れた分を服用し、その後は通常通りの時間に服用してください。

### ① 感染症にかからないようにする予防治療

➤ 細菌に対する抗生剤

ST 合剤（バクタ、ダイフェン、バクトラミンなど）

➤ 真菌（カビ）に対する抗真菌薬

イトラコナゾール（イトリゾール）、ボリコナゾール（ブイフェンド）など

➤ 活性酸素を増やす皮下注射

インターフェロン<sup>ガンマ</sup> Y（イムノマックス）、週 1~3 回接種します。

### ② 感染症になった時の治療

外来通院では、抗生剤や抗真菌薬などの内服薬を服用します。それでも悪化する場合は、

作成日：2024年6月17日

作成：国立成育医療研究センター免疫科

入院して点滴治療を行います。症状が落ち着いたら、再び予防薬を再開します。

### ③ 根治治療

病気を完全に治す治療を根治治療といい、<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>慢性肉芽腫症の代表的な根治治療は造血細胞移植（骨髄移植など）です。ほとんどの慢性肉芽腫症の方に造血細胞移植が推奨されますが、年齢や合併症によって治療のリスクが異なるため、専門医へ相談しましょう。

## 7. 通院

外来では定期的に診察を受けてください。もし、下記のような症状が出た場合は病院に連絡し、早期に受診が必要か相談しましょう。

- 「発熱が続く」、「ぐったりする」、「だるい」、「皮下膿瘍が増えた」、「リンパ節が腫れた」、「咳が続く」、「下痢や血便がでる」など

感染症を気にして日常生活を制限し過ぎるのは良くありません。最低限の注意点を守って、通常通りの生活を心がけましょう。気になることや心配なことがあれば、主治医へ相談してください。

## 8. 遺伝カウンセリング

<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>慢性肉芽腫症は、遺伝子の変異が原因で起こる遺伝病（遺伝する病気）です。遺伝子とは、生物の形質（特性や性質）を決定する情報で、「身体的设计図」のようなものです。遺伝子には、次世代に伝えられる情報が含まれるため、親から子へ、子から孫へと病気の遺伝子が引き継がれる可能性があります。

遺伝子変異が見つかった場合には、主治医と相談して遺伝カウンセリングを受けて、患者本人や家族が遺伝に関する問題について理解してください。

また、子どもの頃に診断された方は、患者本人が成人（あるいは遺伝を理解できる年齢）になったら、もう一度、遺伝カウンセリングを受けて、本人が十分に理解する機会を設けましょう。

## 9. 小児期と成人期の診療科

<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>慢性肉芽腫症は小児期に発症し診断されることが多いです。造血細胞移植を行わなかった

作成日：2024年6月17日

作成：国立成育医療研究センター免疫科

場合、成人期にも小児期と同様の感染症や肉芽腫を合併します。成人期には、慢性肉芽腫症まんせいにくげしゅしやう以外の方にも発症する成人病のほか、妊娠や出産などを考慮する必要があるため、診療の中心が成人診療科へ移行されます。

下の表の通り、症状に合わせて、複数の診療科を受診することがあります。

	小児期	成人期	主な診療内容
主要な診療科	小児科 (免疫科、感染症科、血液科)	感染症科 血液科 呼吸器科 総合診療科	感染予防（抗生剤、抗真菌剤） 感染症の対症療法
診療連携	皮膚科		皮膚炎、皮膚疾患
	消化器科		腸炎、痔瘻
	外科		肛門周囲膿瘍、痔瘻、肉芽腫
	歯科		う歯、歯肉炎
	腎臓科		腎障害
	産婦人科		妊娠、出産
	遺伝診療科		遺伝カウンセリング

表. 小児期と成人期の診療科と診療内容

## 10. 社会保障

慢性肉芽腫症まんせいにくげしゅしやうは、原則として18歳未満の子どもは「小児慢性特定疾患」の対象であり、医療費の助成が受けられます（特定の条件下で、18歳を超えても支援が継続される場合があります）。

大人になっても引き続き治療を必要とする場合、「指定難病」制度に移行することで医療費の助成が受けられます。いずれの制度も定期的な診察や書類の提出が必要なので、お住まいの市区町村の窓口へ相談しましょう。

## 11. 慢性肉芽腫症まんせいにくげしゅしやうに関する Q&A

Q. 慢性肉芽腫症まんせいにくげしゅしやうはどんな病気ですか？

A. 生まれた時から免疫が低下する病気を先天性免疫異常症（以前は、原発性免疫不全症）と呼びます。慢性肉芽腫症まんせいにくげしゅしやうは先天性免疫異常症の一つです。細菌や真菌（カビ）などの病原体が身体に侵入すると、好中球や単球、マクロファージなどの白血球が集まり病原体を捉え

作成日：2024年6月17日

作成：国立成育医療研究センター免疫科

て、殺菌します。殺菌するときに必要な成分が活性酸素ですが、慢性肉芽腫症<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>では活性酸素を作ることができず、病原体を殺菌できません。そのため、感染症が治りにくく重症化します。

また、病原体の周りに白血球が集まることで、肉芽組織<sup>にくげ</sup>が作られます。慢性肉芽腫症<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>では病原体を排除できず白血球の活性化状態が続くため、過剰に肉芽組織<sup>にくげ</sup>が作られて肉芽腫<sup>にくげしゅ</sup>ができます。

Q. 造血細胞移植について教えてください。

A. 慢性肉芽腫症<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>は、好中球や単球など白血球の働きが悪くなる病気です。そのため、治療によって病気の白血球の代わりに、健康な白血球が身体で増えれば、好中球や単球など白血球の働きが回復して慢性肉芽腫症<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>は完治します。

白血球は骨の中の骨髄で作られる血液細胞の一つで、造血幹細胞から常に新しく生み出されています。白血球の寿命は非常に短いですが、造血幹細胞はとても長く、新しい白血球を作り続けます。造血細胞移植は、健康なヒト（提供者（ドナー））から造血幹細胞をもらい、患者（移植される者（レシピエント））の身体に定着させて病気を治す治療法です。

慢性肉芽腫症<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>では、骨髄の造血幹細胞を用いた同種造血幹細胞移植（ドナーは患者の家族やHLAが適合する他人）が多く行われます。ドナーとレシピエントのHLA（白血球の血型）が一致する方が、造血幹細胞は定着しやすいです。もし、HLAが一致するドナーが見つからない場合、両親のいずれかがドナーとなるハプロ移植（HLAが部分的に一致する移植）が行われます。

Q. 真菌（カビ）感染症を防ぐ方法を教えてください。

A. 慢性肉芽腫症<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>では、アスペルギルスやカンジダなどの真菌（カビ）感染症を合併しやすいです。真菌（カビ）感染症は治り難く入院治療が数ヶ月に渡ることもしばしばあるため、日頃から真菌（カビ）を避けるように心がけましょう。

1. アスペルギルスなどの真菌（カビ）は土の中に多く含まれるため、砂遊びや草むしり、家庭菜園など土いじりや穴掘りは避ける。
2. 屋外でも、工事現場などホコリが舞っていることが多いため、近づかないようにしま

作成日：2024年6月17日

作成：国立成育医療研究センター免疫科

しょう。

3. ホコリの中にはアスペルギルスなどの真菌（カビ）が含まれるので、カーペットなどホコリが溜まっている部屋はできるだけ避けましょう。
4. 枯葉の多い道は土ホコリの中に真菌（カビ）が多いので、なるべく避けましょう。
5. 牛舎や馬小屋、豚小屋、鶏小屋などには近付かないようにしましょう。
6. 室内に土のついた観葉植物は持ちこまないようにしましょう。

Q. 新しい治療や開発中の治療はありますか。

A. 欧米を中心に、遺伝子治療が行われています。遺伝子治療は、病気の原因となる遺伝子を正常な遺伝子を補うあるいは修復する治療法です。造血細胞移植では、他人（ドナー）の造血幹細胞を患者（レシピエント）へ投与しますが、遺伝子治療では、患者本人の造血幹細胞を取り出して、正常な遺伝子を組み入れてから患者の身体に戻します。そのため、ドナーを必要としない点が遺伝子治療の最大のメリットになります。

また、<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>慢性肉芽腫症腸炎に対する治療法として、国内でサリドマイドの適応拡大のプロジェクトが進行しています。従来、<sup>まんせいにくげしゅしょう</sup>慢性肉芽腫症腸炎ではステロイドや免疫抑制薬など免疫を抑える治療が行われてきました。しかし、これらの治療によって更に感染症にかかりやすくなることが大きな問題でした。サリドマイドは感染症のリスクを増やさずに、腸炎を治療し得る薬剤として期待されます。

**心配なことがあれば、主治医や専門医の先生に必ず相談しましょう。**

参考文献

「慢性肉芽腫症（CGD）—日常生活の手引き—」宮崎大学医学部小児科ホームページ  
<http://www.med.miyazaki-u.ac.jp/home/pediatrics/immunity/>