

4. 原發性免疫缺陷病 - 治療



1. 治療原則

- (1) 保護性隔離患者，減少接觸感染源；
- (2) 伴有免疫缺陷的患者，禁止接種活疫苗，以防發生播散性感染；
- (3) 慎用免疫抑制類藥物；
- (4) 使用抗生素以清除細菌、真菌感染；
- (5) 根據免疫缺陷類型給予替代療法或免疫重建。

2. 替代治療

靜脈注射 (IV)

大部分原發性免疫缺陷病患者伴有 IgG 或其他抗體缺乏，補充 IgG 是最常用的治療措施。對血清 Ig 含量低於 2.5g/L 的患者，應給予人類丙種球蛋白靜脈滴注。靜脈注射 (IV) 是指把免疫球蛋白直接注入到患者的靜脈裡。輸入免疫球蛋白注射通常需要幾個小時，並每 3 至 4 周給予 1 次，以保持血液中的抗體水平高。其他替代治療包括特異性免疫血清，輸白細胞、細胞因子等以提高身體的免疫功能。

免疫球蛋白皮下注射 (Subcutaneous Immunoglobulin, SCIG) SCIG 是將免疫球蛋白注入皮下組織的方法，較靜脈注射免疫球蛋白 (IVIg) 簡單快捷，令 PID 患者都能夠在家中自行注射。SCIG 主要注射部位是腹部、大腿外側或其他皮下脂肪較厚的地方。因為每個皮下位置可以接受的容量比血管的少，所以在一個月內進行 SCIG 的次數較 IVIg 的頻繁，每次需要針頭刺入的次數也較多。SCIG 注射固然頻繁，但免疫球蛋白不斷被補充，使血液中的免疫球蛋白度數比 IVIg 的更平穩，減少因感染導致的身體不適。此外，使用 SCIG 的病人不會受地理和時間問題所困，方便

一些經常出國工作或留學的人。現時，香港醫管局藥物名冊並不包括 SCIG，故病人需要自費購買藥物。

3. 免疫重建

通過造血干細胞移植，以重建免疫功能，對某些原發性免疫缺陷病可緩解病情，是有效的治愈措施。

干細胞移植包括臍血干細胞移植和外周血干細胞移植。臍血含豐富造血干細胞，可作為原發性免疫缺陷病患者免疫重建的干細胞重要來源。

骨髓移植包括同種異體同型合子骨髓移植、同種異體半合子骨髓移植和無關供體骨髓移植，應根據患者病情和具體情況選定。

4. 基因治療

某些原發性免疫缺陷病為單基因缺陷所致，一些突變位點已經明確，從而為未來基因治療奠定了基礎。將正常的目的基因片段整合到患者干細胞基因組內 (基因轉化)，被基因轉化的細胞經過有絲分裂，使轉化的基因片段能在患者體內復制而持續存在，並發揮功能。理論上講，凡骨髓移植成功的疾病均是基因治療的指征。

Primary Immunodeficiency League (PIDL) 是什麼組織？

PIDL (勉逆歷) 是一個病人和家屬的組織，我們致力於建立病人及家屬互相認識的平台，實踐互相分享，病人自助。勉逆歷希望透過這平台能夠提高社會及醫療界對 PID 的認識及關注，讓所須的患者能夠及早確診以便接受適當的治療。透過團結，我們希望能夠為 PID 患者爭取更好的治療和促進 PID 的醫學研究。

組織宗旨

- 增加 PID 病患者、照顧者及家屬對疾病的認識，促進病友發揮互助自助精神，積極活出豐盛人生。
- 建立 PID 病人、家屬及醫護人員互相認識的平台，實踐互相分享。
- 團結 PID 病患者、家屬、自助組織、醫護科研人員、傳媒及其他持份者，加強交流合作。
- 推動香港 PID 的公眾宣傳教育工作，增強社會人士對 PID 病患者、家屬及自助組織的關注、了解和支持。
- 促進本港及世界各地 PID 疾病組織的溝通、諮詢和合作。
- 提高社會及醫療界對 PID 的認識及關注。
- 改進本港現時對 PID 治療方法、促進 PID 的醫學研究。
- 為 PID 患者爭取更完善的專業醫療護理並提高他們的生活質數。
- 透過政策倡議工作，反映香港患者及家屬的需要及意見，促請政府及相關機構制訂 PID 病患者支援政策，謀求患者在醫療、復康、教育、福利及社會參與等方面，獲得適當的制度保障。



勉逆歷

PIDL 聯繫信息

地址：香港薄扶林道102號瑪麗醫院新教授樓一樓115室
(瑪麗醫院兒童及青少年科學系/勉逆歷收)

電話：+852 2255 4635

傳真：+852 2255 4089

電郵：pilhk@outlook.com

面書：[https://www.facebook.com/pages/](https://www.facebook.com/pages/Primary-Immunodeficiency-League/623031057781922)

[Primary-Immunodeficiency-League/623031057781922](https://www.facebook.com/pages/Primary-Immunodeficiency-League/623031057781922)

會員表格下載：

[https://www.dropbox.com/s/1p5gn7hj8fdv7ig/](https://www.dropbox.com/s/1p5gn7hj8fdv7ig/IPDL%20Membership%20Form.pdf?dl=0)

[IPDL%20Membership%20Form.pdf?dl=0](https://www.dropbox.com/s/1p5gn7hj8fdv7ig/IPDL%20Membership%20Form.pdf?dl=0)



勉逆歷



- 什麼是原發性免疫缺陷病
- 原發性免疫缺陷病 - 類別
- 原發性免疫缺陷病 - 檢查 / 診斷 (十大警號)
- 原發性免疫缺陷病 - 治療



Primary Immunodeficiency League 勉逆歷

1. 原發性免疫缺陷病 — 概述



原發性免疫缺陷病 (primary immunodeficiency diseases, PID), 是人體各類免疫細胞, 因發展、成熟、活化的過程出現缺失, 使免疫細胞不能有效對抗入侵的病原體, 令患者經常受到感染。截至目前已經分類的 PID 有大約 250 種, 當中有確立基因缺損的超過 110 種。

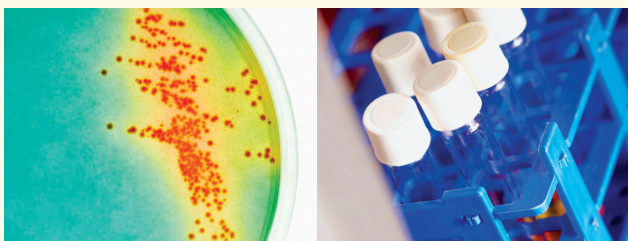
原發性免疫缺陷病是一組罕見的危重病, 與遺傳相關, 經常在嬰幼兒階段發病。反覆感染令患者的生命受到嚴重威脅, 若不能接受有效的治療, 便會有死亡的危險。所以, 及時診斷對患者是非常重要的。

原發性免疫缺陷病按免疫缺陷性質的不同, 可分為抗體免疫缺陷為主、細胞免疫缺陷為主以及兩者兼有的聯合性免疫缺陷三大類。此外, 補體缺陷、吞噬細胞缺陷等非特異性免疫缺陷也屬於本組。

免疫系統

人體內有一個免疫系統, 它是人體抵禦病原體侵犯最重要的保衛系統。

免疫系統主要由器官、組織、細胞和分子組成。器官包括胸腺、淋巴結、脾臟、扁桃體; 組織指身體內(特別是消化道、呼吸道粘膜內)的淋巴組織; 細胞主要指淋巴細胞、單核吞噬細胞、粒細胞; 分子主要指免疫球蛋白、補體、淋巴因子以及抑制因子等。免疫系統各組分功能的正常運作是維持身體免疫功能平衡的保證, 任何組分的功能出現缺陷或亢進都會給身體帶來損害。



構成免疫系統的核心成分是淋巴細胞(B細胞和T細胞), 它使免疫系統具備識別能力和記憶能力。B細胞在骨髓中成熟, 當遇到抗原時, 會分化成漿細胞, 同時會產生抗體, 在細胞膜上表達或從細胞內釋放出去。另一部分B細胞成為記憶B細胞。T細胞在免疫反應中扮演的角色: 它可以增生並激活其它類型的細胞, 產生直接免疫反應。同時, 它們可以消滅已受感染的細胞。這些細胞的功能就像一個“殺手”, 透過生產細胞毒素, 對目標細胞進行殺滅。

吞噬細胞是透過吞噬有害的外來微粒、細菌及壞死或凋亡細胞(即噬菌作用)以保衛人體的白血球。

補體系統是先天免疫系統的一部分, 並不會隨著成長而改變, 但是可以被後天免疫系統所啟動。藉由產生一連串的級聯反應, 在病原體表面標上C3b分子標記供巨噬細胞吞食, 最終形成膜攻擊複合體破壞其細胞膜。

2. 原發性免疫缺陷病 - 類別



本病為一組先天性免疫功能障礙疾病, 大多與遺傳因素有關。臨床主要表現為生後反覆感染。一般分為三大類:

1. 抗體免疫缺陷。由於B淋巴細胞發育障礙、減少或缺乏, 引起抗體(免疫球蛋白)缺乏或減低, 臨床較常見的有下列數種:
 - (1) 先天性無丙種球蛋白血症 (XLA- X-linked Agammaglobulinaemia)。
 - (2) 常見變異型免疫缺陷 (CVID- Common Variable Immunodeficiency)。
 - (3) 嬰兒暫時性低丙種球蛋白血症。
 - (4) 選擇性 IgA 缺乏症。

2. 細胞免疫缺陷。淋巴細胞總數低下, 胸腺(T淋巴)細胞數低於<10%。患兒有反覆黴菌、病毒等各種低致病性病原體的感染, 接種減毒活疫苗(如卡介苗、天花疫苗等)亦可以引起致命感染。輸未經特別處理的血、血漿或同種異體骨髓移植后, 易有移植物抗宿主反應。患兒消瘦, 生長發育落後, 常在兒童期夭亡。
3. 聯合免疫缺陷。細胞與抗體免疫功能均有缺陷。
 - (1) 嚴重聯合免疫缺陷。患兒生后6月起, 反覆病毒、細菌和原蟲感染, 胸腺、扁桃體、淋巴結小而發育不良。病情嚴重, 常於嬰兒期死亡。淋巴細胞總數、T淋巴細胞、免疫球蛋白均可減低。
 - (2) 伴有血小板減少和濕疹的聯合免疫缺陷 (Wiskott- Aldrich syndrome)。感染與出血往往為主要死因。典型患者常在10歲內死亡。
 - (3) 伴共濟失調毛細血管擴張的聯合免疫缺陷 (Ataxia telangiectasia)。患者2歲內即表現共濟失調, 如肢體協調動作差, 動作不穩, 眼球震顫, 語言不清等; 皮膚、臉結膜毛細血管擴張, 反覆呼吸道感染等。

3. 原發性免疫缺陷病 - 檢查



檢查: 當懷疑患有免疫缺陷時, 應進行實驗室篩查試驗, 包括全血細胞計數及分類計數和血小板計數; 測定 IgG、IgM 和 IgA 濃度; 抗體功能測定; 基因測試; 感染的臨床和實驗室判斷。

診斷: 原發性免疫缺陷病診斷應包括:

- (1) 是否有免疫缺陷;
- (2) 原發性或繼發性, 持續性或暫時性;
- (3) 免疫系統缺陷的部位與程度。

診斷主要依據病史、體檢和相應輔助檢查。

在美國 Jeffrey Modell 基金會, 提出十大警號 (ten warning signs), 要懷疑罹患 PID。總計包括:

1. 一年內八次以上新發耳部感染
2. 一年內二次以上嚴重鼻竇感染
3. 二個月以上抗生素應用無效
4. 一年內二次以上細菌性肺炎感染
5. 嬰兒體重不增或體重異常
6. 反覆深部皮膚或者器官膿腫
7. 一歲後持續出現鵝口瘡
8. 需靜脈使用抗生素以清除感染
9. 二次處以上深部感染, 如腦膜炎、敗血症、內臟長有膿包等
10. 原發性免疫缺陷家族史

一些特殊的 PID, 可在成年後才發病, 先天免疫缺陷疾病的成人, 有六項警號。包括:

1. 在一年內有四次以上需要抗生素治療的感染(中耳炎、鼻竇炎、支氣管炎、肺炎)
2. 反覆性感染或感染需要延長抗生素治療
3. 二次或以上嚴重細菌性感染(骨髓炎、腦膜炎、敗血症、蜂窩組織炎)
4. 三年內二次或以上以 X-ray 確認的肺炎
5. 不尋常的位置或菌種的感染
6. 有 PID 的家族史

