

如何提早發現原發性免疫不全的疾病

文/兒童部 廖培汾 醫師

在我們生活的環境裏，到處都充滿著成千上萬的病原體（包括病毒、細菌、黴菌、原蟲、立克次氏體及黴漿菌等），隨時可伺機來侵犯人體，但我們大多數的人仍然能夠活下來，這最主要的是由於我們人體內具有一個繁雜且微妙的免疫防禦系統，使得我們能對抗大部分病原體對人體的侵犯。

人體內免疫系統之基本功能除了抵抗外來的病原體侵犯外，尚有下列兩大功能：

- (1) 衡定功能：可去除自體內老化或受損變形之細胞，以維持個體之原態。
- (2) 監視功能：能認識個體內突變的細胞並去之，以防止癌症的產生。

當體內抵抗外來病原體的防禦功能，因遺傳或受外來繼發因素影響而低下時，則會形成原發性或繼發性免疫不全症；若其功能過度亢進則易造成過敏性反應。而衡定功能太亢進所造成的自體免疫性疾病，除了會受遺傳及荷爾蒙等的影響之外，可能亦會受到

外來病原體侵入體內的誘發而產生。至於因老化、疾病本身或長期使用副腎皮質素或免疫抑制劑等種種因素所造成的免疫監視能力低下，則會有形成惡性疾病之傾向。

近年來由歐洲免疫不全學會(ESID)提出了有關疑似原發性免疫不全症的十大警訊：

1. 一年內有4次以上新的耳部感染。
2. 一年內有2次以上嚴重的鼻竇感染。
3. 使用2個月以上的抗生素仍療效很微弱。
4. 一年內有2次以上的肺炎發生。
5. 嬰兒的體重不增或生長遲滯。
6. 反覆的深層皮膚膿瘍或器官膿瘍。
7. 持續的口腔念珠菌感染或皮膚黴菌感染。
8. 需要靜脈注射抗生素才可清除感染。
9. 有2次以上深部感染包括敗血症。
10. 有原發性免疫不全症的家族史。

正常免疫機能的運作，乃是經由各種特異性或非特異性的免疫機轉相互配合及共同合作來完成。若免疫機轉中，任何一個環節

有所缺乏時，則會造成發炎反應之無法形成及嚴重度不等但反覆發生的細菌、黴菌或病毒等的感染。免疫不全症不論是原發性或繼發性（惡性疾病、營養不良、使用細胞毒性製劑或種種的病理性狀況及代謝性疾病所造成者），其臨床表徵大致皆相同。而免疫不全與感染發生的因果關係，亦十分地錯綜複雜，因為很多感染本身可造成免疫不全，而免疫不全亦會造成人體容易被感染。當面對病人有超出尋常的反覆性感染或感染嚴重度時，醫生則會考慮到病人是否有免疫不全症的可能性，就如同歐洲免疫不全學會(ESID)提出的疑似原發性免疫不全症之十大警訊。若能早期診斷出免疫不全症的病人，將可以避免掉此症所跟隨而來的慢性肺病、局部化膿性感染和過度嚴重無法抵抗的敗血症。另外亦可提供病人及其家屬有機會可以進行遺傳諮詢、帶原者偵測、產前診斷、和免疫療

法的早期給與。

由於以上的原因，我們應對懷疑有免疫不全症的病人要具有高度的警覺性，適時地對其進行適當地免疫學篩檢或於必要時進行適當的免疫學確定試驗作進一步評估。而近年來在醫學免疫學、分子生化學和分子遺傳學上的重大發展，使我們在分子遺傳學和染色體DNA的層次上，對不同免疫不全症候群的致病原因有了相當的瞭解。目前我們已知就免疫不全症候群而言，在同一基因位上的不同突變會造成十分相異的臨床表現；相反地，有些臨床上無法區別的症狀，卻是因位於不同染色體位的基因突變所造成，故要對此免疫不全症候群有正確的診斷與治療（尤其是基因療法），我們須對各種不同的免疫不全症候群於染色體 DNA 層次上的缺陷有正確的認知。