

# 原發性 免疫缺陷病



勉逆歷



1. 原發性免疫缺陷病 -概述
2. 原發性免疫缺陷病 -類別
3. 原發性免疫缺陷病：檢查
4. 如何診斷免疫缺陷病？
5. 原發性免疫缺陷病：治療
6. Primary Immunodeficiency League (PIDL) 是什麼組織？
7. PIDL聯繫信息
8. 捐款信息
9. 認識免疫功能缺陷病的10大警示



## 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、活化過程中出現缺失，使免疫細胞不能有效對抗病原體入侵，令患者經常受到感染。目前已經分類的PID有大約250種，當中確立為基因缺損的超過110種。

原發性免疫缺陷病是一種罕見的危重病，與遺傳相關，患者通常於嬰幼兒階段發病。原發性免疫缺陷病所導致的反覆感染會令患者生命受到嚴重威脅，若不能接受有效治療，便有死亡的危險。所以，及時診斷對患者極為重要的。

原發性免疫缺陷病按不同的免疫缺陷性質，可分為抗體免疫缺陷、細胞免疫缺陷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類。



## 免疫系統

人體內有一個免疫系統，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，任何組的分功能出現缺陷或亢進都會給身機體帶來損害。

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，在細胞膜上表現或從細胞內釋放出去。另一部分B細胞則成為記憶B細胞。

T細胞在免疫反應中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，殺滅目標細胞。

吞噬細胞是種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）來保衛人體的白血球。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分子標記以供巨噬細胞吞食，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

### 原發性免疫缺陷病



此病為一組先天性免疫功能障礙疾病，大多與遺傳因素有關。臨床表現主要為出生後反覆感染。一般分為三大類。

1. 抗體免疫缺陷。由於B淋巴細胞發育受阻、減少或缺乏，引致抗體（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。淋巴細胞總數偏低，胸腺（T淋巴）細胞數低於<10%。患者有反覆黴菌、病毒等各種低致病性病原體感染，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。接受未經特別處理的血液、血漿捐輸或同種異體骨髓移植後，容易出現移植物抗宿主反應。患者常見徵狀為消瘦，生長發育落後，容易在兒童期夭亡。
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。患者出生後6個月起，出現反覆病毒、細菌和原蟲感染，胸腺、扁桃體、淋巴結小而發育不良。病情嚴重者，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歲內出現共濟失調，如肢體動作不協調，動作不穩，眼球震顫，語言不清等；皮膚、眼結膜毛細血管擴張，反覆呼吸道感染等。



### 3 原發性免疫缺陷病：檢查



檢查：當醫生或父母懷疑嬰兒患有免疫缺陷病時，會進行實驗室篩查試驗，包括全部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：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。

一些特殊的PID，可在成年後才發病，先天免疫缺陷損疾病的成人，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. 兩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. 三年內兩次或以上以X-ray確認的肺炎；
5. 不尋常位置或菌種感染；
6. 有PID的家族史

### 4 如何診斷免疫缺陷病？

1. 懷疑患有免疫缺陷的病人需由醫生進行有系統的評估，包括病歷、家族史的檢討，以及體格檢查。基本的檢驗如血液常規檢查及血清免疫球蛋白測定已經可以提供重要的資料。中性白血球或淋巴細胞數量異常、血小板數量及體積偏低、或免疫球蛋白下降，都有可能是免疫缺陷病的提示。如需進一步檢查，免疫專科醫生會為患者安排相關的免疫功能試驗。
2. 基因診斷是確診免疫缺陷病的重要技術，並且為患者和家庭成員提供重要的遺傳資料。醫生會為家人提供輔導，因應遺傳模式及風險進行基因篩檢，除了可以為未有明顯癥狀的人士及早診治，而且可以為計劃生育的夫婦評估將基因缺陷遺傳下一代的機會，並可用作產前檢查。由二零零零年至今，港大兒科研究實驗室已為本地、中國及亞太地區將近四百名病人及其家人進行基因分析，確診超過一百四十名免疫缺陷病患者及一百三十名攜帶致病基因的家庭成員。



免疫缺陷病的治療關鍵在於及早發現病症，訂立治療方針。部分病人需長期服用抗生素預防感染，免疫球蛋白不足的患者則需定期接受兩種球蛋白注射。有些嚴重的免疫缺陷病適宜進行造血幹細胞移植，重建免疫功能以達致根治目的。



## 5 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。接受免疫球蛋白注射次數大約平均每3至4周1次，每次需時幾個小時，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，接受白細胞、細胞因子等輸送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亦較多。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的病人不會受地理時間問題所困，方便一些經常出國工作或留學人士。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

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

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。將正常的目標基因整合到患者幹細胞基因組內（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複製而持續存在，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。

### 關懷病者 展望將來

患上免疫缺陷病的兒童日常與一般孩子無異。適當地服用預防感染藥物，定期接受替代治療，及早治理感染可以令患者如常學習和工作，享受正常的家庭及社交生活，並且開展人生抱負。然而，他們經常要承受傳染病的威脅及針藥之苦，家長亦會感到沈重的壓力和擔憂，很需要他人的了解和關懷。現時瑪麗醫院兒科正與勉逆歷（一群患上免疫缺陷病的病人及家屬），正努力地促進社會大眾對免疫缺陷病的關注和警惕。

### 生活小貼士

- 一. 勤潔手，時刻注意個人衛生
- 二. 每週進行最少2.5小時帶氧運動，並持之以恆
- 三. 決不吸煙，並避免二手煙
- 四. 留意食物及食水衛生，養成健康飲食習慣
- 五. 避免到人多擠逼地方，必要時戴上口罩保護自己
- 六. 定時覆診，並按照醫囑接受治療服藥
- 七. 有身體不適或感染徵狀應盡快求醫
- 八. 如計劃到傳染病流行的地區旅遊，應諮詢醫生，留意相應個人保護措施
- 九. 依從醫生建議接受疫苗注射
- 十. 樂觀豁達，享受人生！





## 6 Primary Immunodeficiency League (PIDL) 是什麼組織?

PIDL (勉逆歷協進會有限公司) 是一個病人和家屬創辦的非牟利慈善機構，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。勉逆歷希望透過這個平台能夠提高社會及醫療界對PID的認識及關注，讓所需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素。
- 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。

## 7 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 22554635  
 傳真: +852 22554089  
 電子郵件: pilhk@outlook.com  
 網頁: <http://paed.hku.hk/apsid/pidl/home.html>  
 面書: <https://www.facebook.com/pages/Primary-Immunodeficiency-League/623031057781922>

## 捐款信息

### 我的支持

本人願意捐助  每月定期捐助  一次性捐助  
 \$100  \$300  \$500  \$1000  \$\_\_\_\_\_

### 捐款者資料

姓名 / 機構: \_\_\_\_\_

地址: \_\_\_\_\_

電話: \_\_\_\_\_ 電郵: \_\_\_\_\_

需要發出捐款收據

### 捐款方法

以劃線支票捐款，支票抬頭請寫「勉逆歷協進會有限公司」或  
 “Primary Immunodeficiency League Association Limited”

支票號碼: \_\_\_\_\_

存款 / 轉賬至恒生銀行「勉逆歷協進會有限公司」之戶口 (戶口號碼: 024-390-707057-883)

\* 根據香港稅務條例第八十八條，勉逆歷協進會有限公司是一認可慈善團體 (稅務局檔案編號: 91/14822)。捐款不少於\$100可獲扣稅。

\* 請將銀行入數紙 / 支票郵寄、電郵或傳真至勉逆歷協進會有限公司。



Raising Awareness, Diagnosis and Treatment of  
 Primary Immunodeficiency Together


勉逆歷協進會有限公司\*  
 Primary Immunodeficiency League Association Limited

\*非牟利慈善機構




## 認識免疫功能缺陷病的10大警示


- 1**




一年內出現8次或以上的耳部感染
- 2**



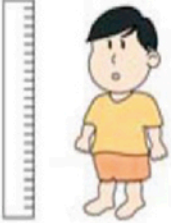
一年內發生2次或以上嚴重的鼻竇感染
- 3**




接受抗生素治療達兩個月以上效果仍欠佳
- 4**




一年內出現2次或以上肺炎
- 5**




嬰兒體重不增加  
生長發育遲緩
- 6**




深層皮膚或器官反覆出現膿腫
- 7**




一歲以上幼兒的口腔或皮膚持續出現念珠菌感染
- 8**



需以靜脈注射  
抗生素控制感染情況
- 9**



一年內發生2次或以上嚴重感染，如胸膜炎、骨髓炎、蜂窩織炎、敗血病
- 10**



家族中曾有人患上免疫功能缺陷病



家長若懷疑小朋友的免疫系統出現問題，應詳細紀錄症狀，過往的病史及對治療的反應。如果發現孩子有其中任何一項病徵，宜盡快求醫並進行檢查。

If your child or your family member has one or more of these conditions, a detailed record of the symptoms, past medical history and treatment response should be made, and medical attention should be sought as soon as possible.

