

その他の自己炎症性疾患

岐阜大学医学部附属病院小児科 大西 秀典

KEY WORDS

- 遺伝性自己炎症疾患
- I型インターフェロン症
- Blau症候群
- 中條・西村症候群
- 皮膚自己炎症性疾患

The other autoinflammatory syndrome.

Hidenori Ohnishi (准教授)

はじめに

自己炎症性疾患とは、TNF受容体周期性症候群(TNF receptor-associated periodic syndrome : TRAPS)の責任遺伝子が*TNFRSF1A*であることをKastnerらが1999年にCell誌に報告した際に、「感染症や悪性腫瘍によらない原因不明の発熱、関節炎、皮疹などの臨床症状を示す慢性に経過する炎症性疾患で、一般的に高力価の自己抗体や抗原特異的T細胞反応は検出されないもの」を自己炎症性疾患として定義したことがその歴史の始まりとされている¹⁾。それに先立つ1997年に家族性地中海熱(familial Mediterranean fever : FMF)の責任遺伝子が*MEFV*であることが報告されており²⁾、これを内包しつつ急速に自己炎症性疾患の概念が確立されていった。その後、遺伝子解析技術の革新があり全ゲノム、全エクソーム解析が比較的容易に行うことができるようになると、それに伴い、新しい自

己炎症性疾患の責任遺伝子が相次いで明らかとなってきており、世界に数例しか存在しないきわめて稀なものから、比較的頻度の多い疾患まで明らかになってきている。本稿では別稿で著述されているクリオピリン関連周期熱症候群(cryopyrin-associated periodic syndrome : CAPS)、FMF、TRAPS、メバロン酸キナーゼ欠損症を除いた疾患のうち比較的頻度の高い自己炎症性疾患について概説する(表)。

I. Blau症候群

若年発症サルコイドーシスとも呼ばれ、幼少期に発症し両側肺門部リンパ節腫脹を呈さない肉芽腫性病変をきたす疾患である。*NOD2*遺伝子の機能獲得型変異により発症する。

常染色体優性遺伝疾患である。遺伝性自己炎症疾患のなかでは比較的頻度が多く、わが国ですでに40~50名程度の存在が判明している。臨床症状は多