

告示	番号	17	膠原病
	疾病名	高 IgD 症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)	

高 IgD 症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)

こうあいじーでいーしょうこうぐん (めばろんさんきなーぜけっそんしょう)

概念・定義

本疾患はコレステロール生合成経路に関わるメバロン酸キナーゼ (MK) の活性低下により発症する常染色体劣性の代謝疾患であるが、臨床的特徴として乳児期より発症し自己炎症性疾患の病像を呈する。残存 MK 活性により、先天奇形や精神発達遅滞などの重い症状を伴うメバロン酸尿症 (酵素活性 1 %未満) と、わずかに酵素活性が残存する高 IgD 症候群 (同 1-10 %) に分類される。1984 年にオランダ人の家系で初めて報告され、家族性地中海熱 (FMF) とよく似た臨床像を示しながらも、血清 IgD 高値や、発作時のリンパ節腫脹、下痢などいくつかの臨床所見の違いから、FMF とは異なる疾患として提唱された。しかし、近年診断された本邦での症例は、初診時に IgD の上昇を認めないことが多く、診断には注意を要する。

症状

乳児期より 40°C を超える発熱が悪寒を伴って突然出現し、不規則に 2-8 週間隔で繰り返される。発熱は 3-7 日間持続する。発熱発作に併発する症状として、有痛性の頸部リンパ節腫脹、腹痛、嘔吐、下痢を認める。斑点様丘疹や紅斑、口腔内アフタ、大関節の非破壊性関節炎を伴うことも多い。発作はしばしば誘引なく出現するが、感情的なストレスや外傷、感染、予防接種などによって引き起こされることもある。アミロイドーシスは 3 %未満で、小児期の報告はない。時に肝腫大や脾腫大を伴うことがあり、本邦で出生時より肝機能異常を伴った症例がある。

治療

本疾患での具体的な治療指針は未だ定まっていない。アセトアミノフェンや NSAIDs の効果は部分的であるが発作時の症状を緩和する目的で使用される。また、発作時に副腎皮質ホルモンの短期的な全身投与が多くの症例で有効であり古くから行われている。HMG-CoA 還元酵素の阻害薬であるスタチンは一部の症例で有効である。生物学的製剤では、抗 IL-1 製剤であるアナキンラやカナキヌマブ、リロナセプト、抗 TNF 製剤であるエタネルセプトの有効性が報告されているが効果は明確ではない。最重症例では骨髄移植も試みられている。

抜粋元 : http://www.shouman.jp/details/6_5_20.html