

告示	番号	22	膠原病
	疾病名	13 から 21 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	

Caspase recruitment domein-containing protein 14 (CARD14) 異常症

カード 14 いじょうしょう

概念 (Caspase recruitment domein-containing protein 14 (CARD14) 異常症)

家族性地中海熱、クリオピリン関連周期熱症候群、TNF 受容体関連周期性症候群、Blau 症候群・若年発症サルコイドーシス、中條-西村症候群、高 IgD 症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)、化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群、慢性再発性多発性骨髄炎、インターロイキン 1 受容体拮抗分子欠損症、を除く自己炎症性疾患の中で、メンデル遺伝性疾患を対象とする。

NAPS12, DADA2, IL10 欠損症, IL-10RA 欠損症, IL-10RB 欠損症, IL36RN 欠損症, Majeed 症候群, CARD14 欠損症, PLCG2 異常症, RBCK1 欠損症, Cherubism, SLC29A3 異常症等が知られている。

CARD14 遺伝子は、常染色体優性遺伝形式で発症する尋常性乾癬や膿疱性乾癬の責任遺伝子として同定された。また、類似の疾患である familial pityriasis rubra pilaris の責任遺伝子であることも判明している。

症状

尋常性乾癬の大家系と膿疱性乾癬の孤発例に *CARD14* 遺伝子異常が同定されたが、乾癬もしくは乾癬性関節炎のどのぐらいの割合の症例において、CARD14 変異が関わっているかは、まだ不明である。また CARD14 変異のある乾癬もしくは乾癬性関節炎の臨床的な特徴はまだ報告されていない。

一方 familial pityriasis rubra pilaris は、pityriasis rubra pilaris の約 5%に相当する V 型の atypical juvenile type に相当する。4 家系より CARD14 の変異が同定され、いずれも境界明瞭な癒合性のある紅斑を認め、一部正常な皮膚を残し、毛包性丘疹、掌蹠角化症を伴い、乾癬に伴うような爪病変は示さない特徴を持っている。発症年齢は 4-36 か月と若年発症である。

治療

通常の乾癬は副腎皮質ステロイド薬、ビタミン D3 外用薬、紫外線照射、レチノイド、シクロスポリン、TNF- α 阻害剤、ヒト型抗ヒト IL-12/23 p40

モノクローナル抗体製剤が用いられている。重症の膿疱性乾癬に対しア
ナキンラ治療の報告もある。

Familial pityriasis rubra pilaris ではレチノイド、シクロスポリン、
TNF- α 阻害剤の有効性が知られている。しかし、CARD14 異常による乾
癬の特異的な治療は現時点では存在しない。

抜粋元 : http://www.shouman.jp/details/6_5_24.html