

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	

Majeed 症候群

まじいーどしょうこうぐん

概念 (Majeed 症候群)

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。

Majeed 症候群は、慢性再発性多発性骨髄炎 (CRMO: chronic recurrent multifocal osteomyelitis) に先天性赤血球異形成貧血 (CDA: congenital

dyserythropoietic anemia) および皮疹 (Sweet 症候群または膿疱症) を合併する症候群であり、新生児・乳児期に発症することが特徴である。

症状

慢性再発性多発性骨髄炎 (CRMO)、先天性赤血球異形成貧血 (CDA) および皮疹 (Sweet 症候群または膿疱症) の三徴を呈する。新生児期や乳児期といった低年齢で発症し、寛解は短く、症状は重篤である。持続する炎症によりしばしば成長障害、関節の拘縮を伴う。貧血については小球性貧血をきたすことが特徴である。

治療

CRMO は非ステロイド性抗炎症薬 (NSAIDs: Non-steroidal anti-inflammatory drugs) と理学療法により筋肉の廃用性萎縮と拘縮を防ぐ。NSAIDs に反応が見られない場合には副腎皮質ステロイド薬が短期間用いられることもある。近年では IL-1 受容体拮抗薬のアナキンラが著効している症例があるとの報告がある。CDA は輸血によって治療されるが貧血が著しい場合には繰り返し輸血が必要となる。

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