

告示	番号	19	膠原病
	疾病名	中條・西村症候群	

中條・西村症候群

なかじょう・にしむらしょうこうぐん

概念・定義

幼児期から発症する慢性反復性の炎症、発熱を特徴とする自己炎症疾患である。凍瘡様皮疹発症、結節性紅斑様皮疹、脂肪組織炎を認め、次第に長く節くれ立った指、関節拘縮、顔面と上肢を主体とする部分的脂肪筋肉萎縮が進行する。脂肪異栄養症および発熱を伴う慢性非典型的好中球性皮膚疾患症候群(Chronic Atypical Neutrophilic Dermatosi s with Lipodystrophy and Elevated Temperature Syndrome :CANDLE Syndrome),あるいは関節拘縮、筋萎縮、小球性貧血、脂肪異栄養症誘因性脂肪織炎 (Joint contractures, Muscle atrophy, Microcytic Anemia, and Panniculitis Induced Lipodystrophy:JMP)と同一疾患である。プロテアソームを構成する20S構成因子の中のPSMB8が同定され、ユビキチン化蛋白質が蓄積が本症の発症に関わることが明らかになった。副腎皮質ホルモン薬が奏功せず、他に有効な薬剤がないため予後不良な難治性疾患である。

症状

CANDLE 症候群は、乳児期や幼児期には反復性発熱で発症する。紫斑性の皮疹が出現し、特徴的な顔つきになる。すなわち、唇が厚く、紫色に腫脹した眼瞼、顔面の脂肪の喪失がみられる。また、関節炎を伴わない関節痛、結膜炎、結節性上強膜炎、軟骨炎、無菌性髄膜炎などを合併することがある。徐々に肝臓が肥大し、軽度の肝障害、貧血、筋肉量および末梢性の脂肪の減少がみられる。末期には関節拘縮や不整脈を認める。JMP は、本邦の中條-西村症候群の報告では、幼少児期に手足の凍瘡様皮疹にて発症するが多い。その後結節性紅斑 様皮疹が全身に出没したり、周期性発熱や筋炎症状を繰り返すようになる。早期より大脳基底核の石灰化を伴うが、成長発達障害ははっきりしない。次第に特徴的な長く節くれ立った指と、顔面と上肢を主体とする部分的脂肪筋肉萎縮、やせが進行し、手指や肘関節の屈曲拘縮を来す場合がある。LDH、CPK、CRP や血清アミロイド A が陽性で抗核抗体も陽性になることがある。一方、ステロイド内服により、腹部や下半身の肥満を来す場合もある。呼吸障害や心機能低下のために早世する場合がある

治療

副腎皮質ステロイド薬がやや有効である。副腎皮質ステロイド薬は発熱、皮疹などの炎症の軽減には有効だが、脂肪萎縮ややせなどには無効である。長期大量の内服による成長障害、緑内障、代償性肥満、骨粗鬆症など弊害も多い。NIHのグループは、マイクロアレイによる mRNA 解

析から、STAT1 発現が増強していることを見出し、IFN 経路を阻害する治療を試みている。さまざまな生物製剤の投与報告がみられるが奏功していない

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/6_5_19.html