

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	

Adenosine deaminase 2 (ADA2) 欠損症

あでのしんであみなーぜ 2 けっそんしょう

概要 (Adenosine deaminase 2 (ADA2) 欠損症)

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。

Adenosine deaminase 2 (ADA2) 欠損症は、ADA2 の欠損により、小児期より結節性多発動脈炎を呈する自己炎症性疾患である。

症状

頻度の高い順に、繰り返す発熱、虚血性脳梗塞、低グロブリン血症、蔓状皮斑、肝脾腫、眼症状、血管炎、出血性脳梗塞が見られる。変異の種類により重症度に差があり、結節性多発動脈炎の診断基準を満たす重症例は、複合ヘテロ接合体より、ホモ接合体の変異を持つ患者が多い。また同じ変異を持つ患者同士、さらには同じ家系内の患者同士でも、症状に差がみられる。

治療

現時点では確立されていない。ADA2 は血漿に見られることから、新鮮凍結血漿投与やレコンビナント ADA2 投与が有益な可能性がある。また、ADA2 を主に発現しているのは単球やマクロファージなど骨髄由来の細胞であることから、骨髄移植の治療効果が推定されている。

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