

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	

自己炎症合併フォスフォリパーゼ C γ 2 関連抗体欠損免疫異常症

じこえんしょうがっぺいふおすふおりばーぜ C γ 2 かんれんこうたい けっそんめんえきいじょうしょう

概念（自己炎症合併フォスフォリパーゼ C γ 2 関連抗体欠損免疫異常症）

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 I 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。

自己炎症合併フォスフォリパーゼ C γ 2 関連抗体欠損免疫異常症は、反復性の水疱症、間質性肺炎、関節炎、炎症性眼疾患、腸炎、蜂窩織炎、肺副鼻腔感染症を伴う軽度の免疫不全症を症状とする<i>PLGC2</i>遺伝子異常症である¹⁾。PLAID と違い、寒冷蕁麻疹は伴わない。ただし、PLAID で欠失する C 末 SH2 領域内にある p.Ser707Tyr 変異の 1 家系のみである。

症状

反復性の水疱症、間質性肺炎、関節炎、炎症性眼疾患、腸炎、蜂窩織炎、肺副鼻腔感染症を合併する。PLAID に見られる寒冷誘発蕁麻疹はない。

治療

NSAIDs、抗 TNF- α 製剤に不応性であったが、抗 IL-1 療法に対して部分的に反応した。高用量副腎皮質ホルモンに対しては良好な反応を示した。

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