

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	

ケルビズム

けるびずむ

概念（ケルビズム）

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。

ケルビズム（Cherubism）は、上顎または下顎の進行性無痛性両側性拡大を来す疾患であり、病変部位において骨融性病変と軟部組織の線維性軟骨異形成を認める。マクロファージの過剰反応により炎症性サイトカ

イン前駆体や破骨細胞新生に関わるサイトカインが過剰産生され、破骨細胞の産生が亢進し、炎症部位に破骨細胞は過剰に集積することが背景にあると考えられている。

症状

典型例は 2～5 才ごろに発症する。経過中に線維性軟骨異形成により軟部組織が腫大し、頬部の膨らみや眼球の上方偏位が生じ、本疾患で特徴的な「cherubic(天使のような)」顔貌となる。病変部位はほとんどが頭顔部位に限局するが、時に肋骨病変を認めることがある。

治療

下顎拡大や局所的な侵襲性病変により外観が損なわれる場合や、機能障害を呈する場合、歯列矯正や病変部位の搔爬術、骨移植が行われる。またその病態に TNF- α が関与していることから重症例に対し抗 TNF 療法が検討されている。

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