

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	

## IL-10/IL-10 受容体遺伝子異常症

あいえる 10/あいえる 10 じゅようたいいでんしいじょうしょう

### 概念 (IL-10/IL-10 受容体遺伝子異常症)

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 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。

IL-10/IL-10 受容体遺伝子異常症は、IL-10 遺伝子、IL-10 受容体遺伝子の変異により、乳児期早期に発症する致死的な炎症性腸疾患を来す稀な

疾患であり、トルコ、アラブなど中東を中心に報告されている。特に近親婚の家系に多く見られることが報告されています。

### 症状

典型的には 1 歳までに発症する治療抵抗性の炎症性腸疾患であり、慢性的腹痛や下痢、血便、体重減少などを認める。多くは重症の肛門病変を伴い、膿瘍形成、裂肛、腸管皮膚瘻、直腸膿瘍などを合併する。また、しばしば部分或いは全結腸摘出術が必要となる。IL-10 受容体遺伝子異常症の PBMC を用いた *in vitro* の機能解析では、IL-10 刺激後に IL-10 受容体のシグナル経路である STAT3 のリン酸化が障害される事を確認する。また、IL-10 受容体遺伝子異常症患者の PBMC は、IL-10 を投与しても LPS 刺激後の TNF $\alpha$  産生が抑制されない。

### 治療

ステロイドやメソトレキセート、サリドマイド、抗 TNF $\alpha$  モノクローナル抗体など、通常の炎症性腸疾患に対する治療は無効であることが多い。報告例は少数だが、同種造血幹細胞移植が寛解導入に有効とされており、唯一の根治療法と考えられている。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/6\\_5\\_24.html](http://www.shouman.jp/details/6_5_24.html)