

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	

IL36RN 欠損症

あいえる 36RN けっそんしょう

概念 (IL36RN 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。

IL36RN 欠損症は、臨床的には急激な発熱とともに全身の皮膚が潮紅し、無菌性膿疱が多発する汎発性膿疱性乾癬と診断される疾患で、そのうち

の一部の患者に IL-36 受容体アンタゴニスト遺伝子異常が同定された。常染色体劣性遺伝形式である。

症状

汎発性膿疱性乾癬の臨床所見を呈する。急激に発症する発作を繰り返す。びまん性の紅斑に無菌性膿疱を合併する。さらに全身所見としては、高熱、倦怠感を伴う。16 人中 12 人は小児期に発症している。発作の頻度は各人により様々であり、その誘因として、ウイルスもしくは細菌感染症、レチノイド治療の中止、月経、妊娠が報告されている。4 人の成人発症者のうち、2 人は妊娠中に発症した。汎発性膿疱性乾癬症例を累積した研究で、IL36RN 変異を有する症例は変異を持たない症例と比べ、より発症が早く (17 ± 2.4 歳 vs 33 ± 1.5 歳)、より全身炎症の合併のリスクが高く、尋常性乾癬の合併が少ないことが報告された。

治療

特異的な治療はまだ開発されていない。大多数の症例では、汎発性膿疱性乾癬に対する治療が有効である。副腎皮質ホルモン軟膏塗布、活性化 VitD3 軟膏塗布、シクロスポリン全身投与、エトレチナート全身投与、メソトレキサート全身投与、副腎皮質ホルモン全身投与、PUVA 療法、ナローバンド UVB、抗 TNF- α 製剤等の生物学的製剤、顆粒球吸着療法がなされている。近年 IL-1 レセプターアンタゴニスト製剤であるアナキンラの有効性が報告されている。

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