

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	

フォスフォリパーゼ C γ 2 関連抗体欠損免疫異常症

ふおすふおりぱーぜ 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（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。

フォスフォリパーゼ C γ 2 関連抗体欠損免疫異常症は、寒冷誘発蕁麻疹を主症状として、低ガンマグロブリン血症、易感染性、自己免疫疾患・アレルギー疾患を合併する遺伝性疾患。常染色体優性遺伝形式である。Phospholipase C γ 2 (PLCG2) 遺伝子の異常症である。

症状

寒冷誘発蕁麻疹は乳幼児期から発症し、一生持続する。冷たい風に当たること蕁麻疹を発症する。Ice cube テストは陰性であるが、揮発性冷却により陽性を示すのが特徴である。75%の患者に抗体産生異常を認め、56%に易感染性を認めた。11%に低ガンマグロブリン血症を認め CVID と診断されていた。自己抗体もしくは自己免疫疾の合併を 56%に認め、26%に肉芽腫病変を合併した。

治療

現在のところ、疾患特異的な治療は報告されていない。低ガンマグロブリン血症にはガンマグロブリン補充療法を考慮する。

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