

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	

## RBCK1 欠損症

RBCK1 けっそんしょう

### 概念 (RBCK1 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。

RBCK1 欠損症は、繰り返す細菌感染症、継続する炎症病態、筋・心筋・肝臓に直鎖上のグリコーゲンが蓄積するアミロペクチノーシスを合併する常染色体劣性遺伝形式の疾患である。アミロペクチノーシスのため、

心筋障害、筋障害をきたす。NF- $\kappa$ B 活性化に関わる、LUBAC(linear ubiquitin chain assembly)の一構成分子である *RBCK1* 遺伝子の機能喪失により発症する。

### 症状

RBCK1 欠損症として、アミロペクチノーシスによる、筋障害、心筋障害を合併し、心不全を来す。また全例ではないが、免疫不全症の症状として、繰り返す細菌感染症、一例では CMV 慢性感染症を合併し、自己炎症病態として、特に感染症後に持続する発熱を来す。同症状をコントロールするためには、副腎皮質ホルモンの高用量投与が必要であった。また発育不全を合併した。

### 治療

易感染性、自己炎症病態は幹細胞移植にて改善するが、筋障害、心筋障害は進行する。

自己炎症病態に対して、高用量副腎皮質ホルモンが有効であり、抗 TNF- $\alpha$  製剤が有効な症例も存在する。

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