

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	

## SLC29A3 異常症

SLC29A3 いじょうしょう

### 概要 (SLC29A3 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。

SLC29A3 異常症は、*SLC29A3* 遺伝子の変異により発症する自己炎症性疾患である。アラブ家系を中心に、*SLC29A3* 変異が原因で、頭文字が H で始まる、色素過剰症 (Hyperpigmentation), 多毛症 (Hypertrichosis),

肝脾腫 (Hepatosplenomegaly), 心奇形 (Heart anomalies), 難聴 (Hearing loss), 性腺機能低下症 (Hypogonadism), 低身長 (low Height), 高血糖 (Hyperglycemia) といった症状を呈する H 症候群が報告されていた。その後、自己炎症症状を有し、H 症候群と共通の皮膚症状を呈した小児で *SLC29A3* 変異が同定され、この遺伝子変異も自己炎症性疾患の原因となることが明らかになった。

### 症状

自己炎症症状を伴う報告例では、乳児期より 7-10 日間の発熱があり、有熱期に腹痛、下痢を伴う。H 症候群と共通する症状として、色素過剰症 (Hyperpigmentation), 多毛症 (Hypertrichosis), 肝脾腫 (Hepatosplenomegaly), 難聴 (Hearing loss) を認める。乳児期より繰り返す発熱に加え、色素過剰症、多毛症を伴う場合に、*SLC29A3* 変異を検索することで診断に至る。

### 治療

まだ確立されていない。既報告では NSAIDs が発作頻度の減少に有効であった一方、コルヒチンや IL-1、TNF $\alpha$  に対する生物学的製剤は無効だったとされている。

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