



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/JP/intro>

インターロイキン1受容体拮抗分子欠損症 (DIRA)

版 2016

1. インターロイキン1受容体拮抗分子欠損症 (DIRA) とはどんな病気ですか？

1.1 どのような病気ですか？

インターロイキン1受容体拮抗分子欠損症 (DIRA) は稀な遺伝性の病気です。この病気にかかった子どもは重症な皮膚病変と骨の炎症を認めます。肺等のその他の臓器にも障害がおこることがあります。無治療だと、重篤な機能障害にいたり、死に至る場合もあります。

1.2 患者の数はどのくらいですか？

大変稀な病気です。これまで全世界で、10人未満の報告例のみです。

1.3 病気の原因は何ですか？

DIRAは遺伝性の病気です。原因遺伝子はIL1RNという遺伝子です。この遺伝子は、インターロイキン1受容体拮抗分子という蛋白質を作り、この蛋白質は炎症を自然におさえるという作用をもっています。インターロイキン1受容体拮抗分子は強力な炎症物質であるインターロイキン1という蛋白質と競争してその作用を中和する役割を持っています。もしIL1RN遺伝子に病気をおこす変異が存在すると、インターロイキン1受容体拮抗分子を作ることができず、結果としてインターロイキン1を抑える物質がなくなり、患者では炎症が引き起こされます。

1.4 遺伝しますか？

常染色体劣性遺伝形式の遺伝性の病気です。つまり、発症に性差はなく、両親のどちらもDIRAの症状を示す必要はありません。発症するためには、2つの病気をおこす変異をIL1RNに有する必要があり、それぞれ母、父から1つずつ遺伝しています。両親とも保因者であり、患者ではありません（保因者は病気をおこす変異を1つもち、発症しない状態です）。両親が次子をもった際に、再びDIRAを発症する子どもが生まれる可能性は25%です。

1.5 なぜ私の子どもはこの病気にかかったのでしょうか？防ぐ方法はないのでしょうか？

DIRAを発症する遺伝子変異をもって生まれたためです。予防する方法はありません。

1.6他人へ伝染しますか？

いいえ、伝染しません。

1.7どういう症状が出ますか？

主症状は、皮膚の炎症と骨の炎症です。皮膚の炎症の特徴的な症状は、発赤、膿疱、落屑です、この変化は体のどの部分でも起こり得ます。皮膚病変は自然発症しますが、局所の傷害によって悪化する傾向があります。たとえば、静脈留置針の留置は局所の炎症を惹起します。骨の炎症は、痛みを伴う骨の腫れを特徴とし、しばしばその部分の皮膚の発赤、熱感を伴います。四肢骨、肋骨を含む様々な骨が罹患します。炎症は通常骨膜（骨を覆っている膜組織）におこり、痛みに変化敏感な部位であることから、患児は大変不機嫌でひどい状態となります。このため、食欲低下、発育障害がおこります。関節炎は通常認めませんが、DIRAの患者の爪は変形しています。

1.8症状はどの子でも同じですか？

これまで報告された患者は大変重症でした。しかし、必ずしもすべての患者が同じとは限らず、また同じ家系における患者においても、その重症度は違ってきます。

1.9この病気は小児と成人で違いはありますか？

DIRAは小児でのみ報告されています。有効な治療が報告される前は、成人になる前に死亡していました。よって、成人期の臨床的な特徴は不明です。