

自己炎症性疾患・脊椎関節炎外来

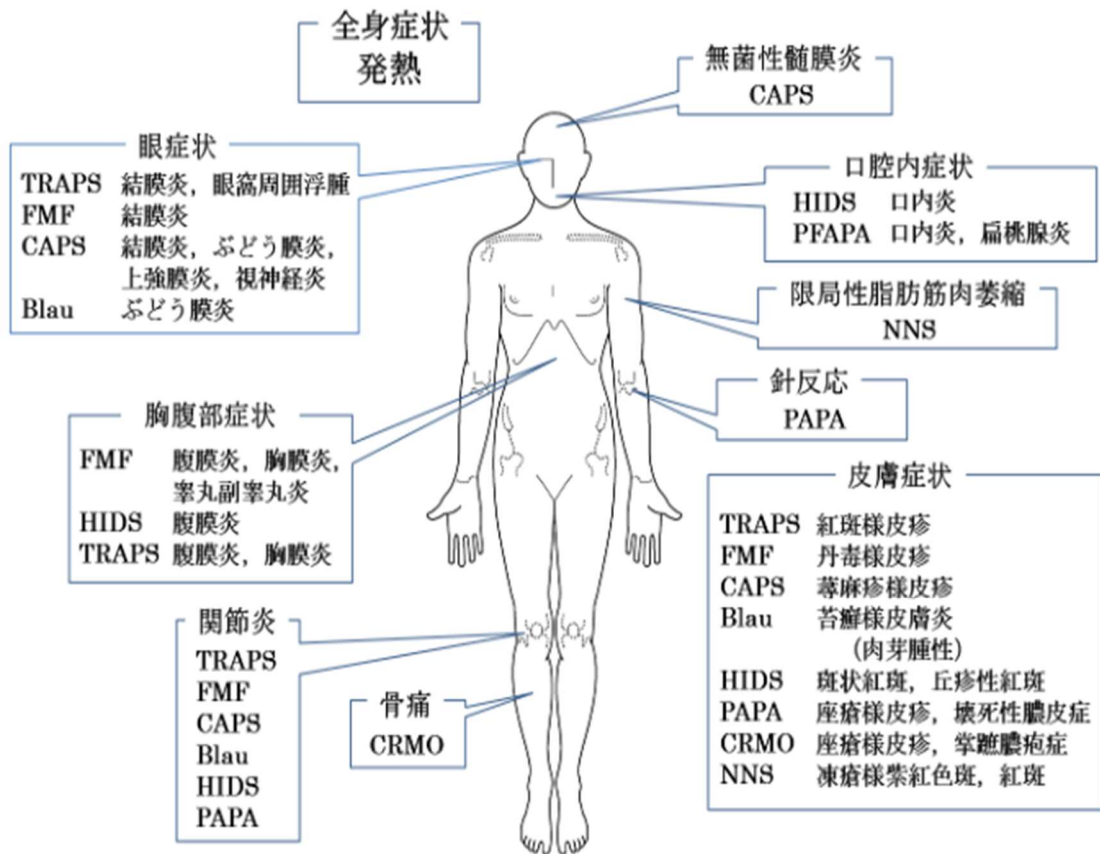
(1) 自己炎症性疾患とは？

自己炎症性疾患とは、繰り返す全身の炎症をきたす疾患で、多くは発熱や関節痛に加え、皮膚、腸管、眼などに多様な症状がみられます。

いわゆる膠原病によく見られる自己抗体はほとんど認められず、さらにウイルスや細菌などの病原体も見つからないことが特徴です。

現在判明しているだけで以下のような疾患があり、いくつかは遺伝子検査で異常所見が診断の決め手になります。

また、広義ではベーチェット病などもこの中に含まれます。



①狭義の自己炎症症候群（遺伝子異常と病態との関連が認められる疾患）

疾患名
・家族性地中海熱（FMF）
・TNF受容体関連周期性症候群（TRAPS）
・高IgD症候群（HIDS）/メバロン酸キナーゼ欠損症（MKD）
・クリオピリン関連周期熱症候群（CAPS） 家族性寒冷蕁麻疹（FCAS） Muckle-Wells症候群（MWS） CINCA症候群/NOMID
・Blau症候群/若年発症サルコイドーシス
・化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群（PAPA症候群）
・Majeed症候群
・NLRP12関連周期熱症候群（NAPS12）
・IL-1受容体アンタゴニスト欠損症（DIRA）
・中條-西村症候群/JMP症候群/CANDLE症候群
・IL-36受容体アンタゴニスト欠損症（DITRA）
・CARD14異常症
・フォスホリパーゼC γ 2関連抗体欠損免疫異常症（PLAID）
・HOIL-1欠損症

（日本内科学会 104 巻第 9 号より）

最近になり解明が進んできた病気のため、原因不明のまま、あるいは他の病気と診断されていることがあり、未診断・未治療の方がまだまだ多いと言われています。

■検査

血液検査で炎症所見などを調べます、また内臓病変については CT などでの診断を行います。

重要な遺伝子検査に関しては、診察の結果、遺伝子検査を行うべきと判断された場合は提携している埼玉医科大学総合医療センターなど近隣の大学病院に御紹介させて頂き、検査を受けて頂くことになっております。

■治療

最も多い自己炎症性疾患の一つである家族性地中海熱では、コルヒチンという薬を使います。

効果がない場合は生物学的製剤(IL-1 阻害薬)を使います。

そのほかの自己炎症性疾患では、ステロイド剤や生物学的製剤(TNF 阻害薬、IL-1 阻害薬)などを用いる場合もあります。

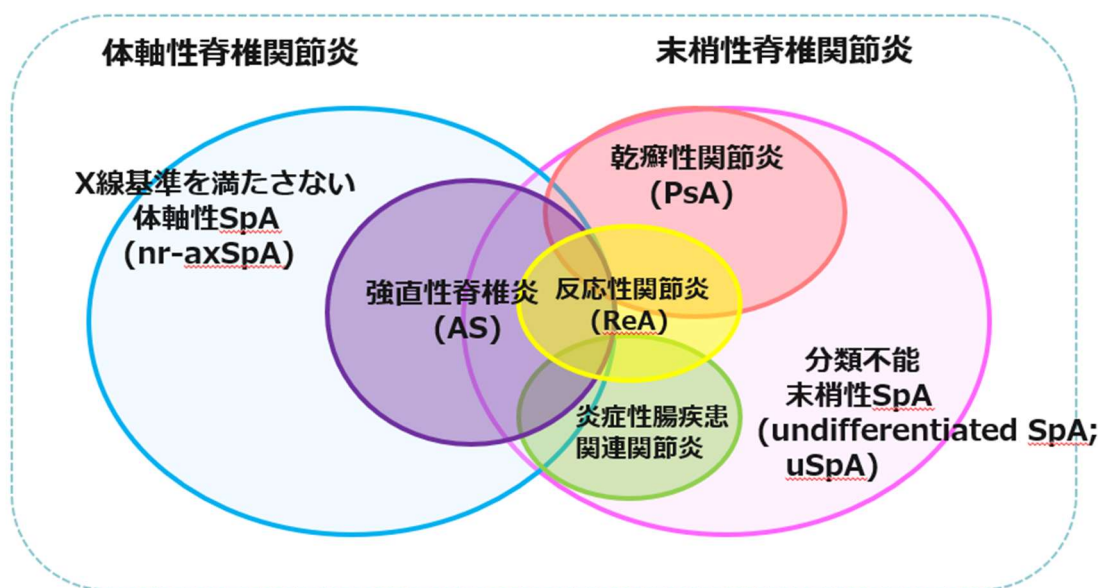
(2) 脊椎関節炎とは？

脊椎関節炎(Spondyloarthritis; SpA)は、体軸関節(体幹部の関節)と呼ばれる脊椎(頸椎～胸椎～腰椎)や仙腸関節に炎症が起きて痛みや変形が生じる病気です、さらに手・足などの末梢関節にも炎症が生じることがあります。

「脊椎関節炎」という名称は病気のグループ名であり、①強直性脊椎炎、②乾癬性関節炎、③反応性関節炎、④炎症性腸疾患に伴う関節炎、などが含まれます。

基本的に白血球抗原の一つである HLA-B27 という遺伝子のタイプに関連すると考えられていますが、日本人では保有率が少なく 0.3～0.4%と言われており必ずしも陽性にならない場合もあります。

下記のような様々な疾患がありますが、患者さん一人一人で症状の出方にかなり差があるため診断に時間がかかることもあります。



*注1. 各疾患の重なり(overlap)が見られることが多い

*注2. 「体軸性～」と「末梢性～」も同時に見られることが多い

(Raychaudhuri SP et al. J Autoimmun 2014)

仙腸関節などに炎症が起こると腰背部痛が生じますが、通常の腰痛と異なり安静時に痛みが強く、動くと改善することが特徴です。

そのほか、アキレス腱が踵に付くところなどに起こる腱付着部炎や、手指・足趾全体がむくんだように腫れる指趾炎(ししえん)などがみられます。稀ですがぶどう膜炎などの症状も起こる場合があるので注意が必要です。特に②の乾癬性関節炎では、乾癬という皮膚の疾患に合併するため皮膚科との連携も重要になります。

■ 検査

X-p で仙腸関節や腰椎などの変化を確認し、超音波検査では腱付着部の炎症をみることが出来ます。また血液検査も炎症所見の上昇などを確認するために行います。最近早期診断に非常に重要と言われている、仙腸関節や腰の MRI 検査が必要な場合は近隣の施設ですぐに施行して頂きます。

■ 治療

関節の痛みに対して通常为非ステロイド性抗炎症薬(NSAIDs)を使用します。末梢(手、足など)の関節炎に対しては抗リウマチ薬を使う場合もありますが、体軸関節の炎症に対しては生物学的製剤を使用します。

関節リウマチにも使われる TNF 阻害薬は脊椎関節炎にも効果があります。

脊椎関節炎治療に独自の生物学的製剤として IL-17 阻害薬、IL-23 阻害薬があります。最近では JAK 阻害剤も適応になり前述の治療が効果不十分の場合に使われます。