www.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

2.診断と治療

2.1どのように診断しますか？

まず臨床的な特徴からDIRAを疑うことが大事です。DIRAは遺伝子検査にてのみ確定診断されます。患者が病気をおこす変異を両親から1つずつ、即ち2つ有していれば診断は確定します。この遺伝子検査は3次専門施設でも行う事ができるとはかぎりません。

2.2検査で重要なものは何ですか？

活動期の炎症の程度を把握するため、赤沈（ESR）、CRP、血算、フィブリノゲン等の血液検査が重要です。
症状が消失しても、検査結果が正常もしくは正常近くに回復しているかみるため、繰り返し上記血液検査を行います。
遺伝子検査には少量の血液が必要です。アナキンラで継続して治療する患者では、定期的に血液検査と尿検査を行うことが必要です。

2.3治療法や根治療法はありますか？

完治はできませんが、生涯にわたってアナキンラで治療することで病状をコントロールできる可能性があります。

2.4どんな治療法がありますか？

DIRAは抗炎症薬では十分にコントロールできません。高用量のステロイドで、部分的に症状を抑えることができますが、ステロイドの副作用が問題となります。鎮痛剤は、アナキンラが効果を示すまで通常必要となります。アナキンラは患者で欠損しているインターロイキン1受容体拮抗物質のリコンビナント製剤です。毎日のアナキンラ皮下注射は唯一効果がある治療法とされています。この治療によって、内因性のインターロイキン1受容体拮抗物質不足が補正され、病気のコントロールが可能となります。病気の再燃も予防可能です。診断がついたあと、患者は一生アナキンラを注射する必要があります。大部分の患者で、毎日投与すると症状は消失するが、一部の患者では部分的にしか反応しません。両親は主治医と相談することなく、投与量を調節してはいけません。

アナキンラ投与を中止すると、症状が再燃します。無治療だと死亡する可能性がある病気であり、アナキンラ投与を続ける必要があります。

2.5薬物療法の副作用にはどんなものがありますか？
アナキンラの最もやっかいな副作用として、昆虫にさされた時と同じような注射時の痛みがあります。特に最初の数週間は大変痛みが強いです。DIRA以外では、感染症が報告されていますが、同様のことがDIRA患者にもあてはまるか不明です。また他の病気でアナキンラ治療をおこなった患者では、体重増加が報告されています。同様に、DIRAでもあてはまるか不明です。アナキンラは2000年以降より小児に投与されています。よって長期投与における副作用は不明です。

2.6治療期間はどのくらいになりますか？
一生にわたる治療が必要です。

2.7代替医療はありますか？
有効な補完療法の報告はありません。

2.8どのような定期的な受診・検査が必要ですか？
治療中の患者は、最低年2回の血液検査と尿検査を受ける必要があります。

2.9病気はどのくらい続きますか？
一生持続する病気です。

2.10長期的予後（予想される結果や経過）はどのようなものですか？
アナキンラ 治療を早期に開始し治療を継続すれば、患児はおそらく普通のひとと変わらない人生を送れるとされています。診断の遅れ、治療薬投与を指示通りできない場合には、活動性が継続する危険性が存在します。こういう状態となれば、発達障害、重症の骨変形、歩行障害、皮膚瘢痕を合併し、最終的に死亡する可能性があります。

2.11完全に治る可能性はありますか？
遺伝性の病気なので、ありません。しかし、一生にわたる治療により、制限なく普通の人と変わらない人生を送れるチャンスがあります。