

小児・皮膚 炎症性疾患懇話会

日程：2010年12月10日(金) 18:00 ~

会場：東北大学医学部臨床講義棟 2F 臨床大講堂
〒980-8574 宮城県仙台市青葉区星陵町1-1

『Cryopyrin: Disease to Gene to Therapy』

“遺伝性自己炎症性疾患の基礎と臨床”

製品紹介：持続性選択H₁受容体拮抗・アレルギー性疾患治療剤
『 ザイザル錠5mg 』



相場 節也 先生

東北大学大学院医学系研究科 皮膚科学分野 教授



Dr. Hal Hoffman

Pediatrics, Medicine, University of
California San Diego

カリフォルニア大学サンディエゴ校医学部
小児科 准教授

※英語での講演になりますが、同時通訳はございません。
※軽食をご用意させていただきます。
※裏面にHal Hoffman先生のご紹介を記載させて頂きました。



主催：グラクソ・スミスクライン株式会社



Cryopyrin; Disease, Gene to Therapy

クライオピリン ; 病気、遺伝子から治療へ

Hal Hoffman博士

カリフォルニア大学サンディエゴ校 医学部 小児科 准教授

講演内容概略

Muckle–Wells症候群(MWS、別名urticaria-deafness amyloidosis蕁麻疹・難聴・アミロイド沈着症)、familial cold urticaria (家族性寒冷蕁麻疹症、別名familial cold autoinflammatory syndrome, FCAS) と neonatal-onset multisystem inflammatory disease (NOMID、新生児発症多系統炎症性疾患)の三疾患は希な遺伝性疾患であり、小児発症の反復する蕁麻疹様皮疹、発熱、聴覚障害、関節炎等の特徴とする疾患である。Hoffman博士はMWSとFCASの原因がクライオピリン(cryopyrin/CIAS1/NLRP3)遺伝子の異常にあることを発見し(参考文献1)、MWS, FCAS と NOMID の三疾患はCAPS (Cryopyrin-associated periodic syndrome、クライオピリン関連周期性症候群)として認識されている。これらの疾患では、クライオピリンの異常によってインフラマゾームと称されるカスパーゼ1活性化機構が恒常的に活性化されており、結果として活性型インターロイキン1が産生されやすい状態になっている。治療としてはインターロイキン1受容体阻害剤の予防的投与が有効である(参考文献2)。CAPSの基礎から臨床まで広く紹介する。

参考文献

Hoffman HM, Mueller JL, Broide DH, Wanderer AA, Kolodner RD. "Mutation of a new gene encoding a putative pyrin-like protein causes familial cold autoinflammatory syndrome and Muckle-Wells syndrome". *Nat. Genet.* **29**: 301–5, 2001.

Hoffman HM, Rosengren S, Boyle DL, Cho JY, Nayar J, Mueller JL, Anderson JP, Wanderer AA, Firestein GS. "Prevention of cold-associated acute inflammation in familial cold autoinflammatory syndrome by interleukin-1 receptor antagonist". *Lancet.* **364**: 1779-85, 2004.