

:: 乳児発症 STING 関連血管炎 (STING-associated vasculopathy with onset in infancy)

Orpha 番号 : ORPHA425120

疾患定義

乳児発症 STING 関連血管炎 (STING-associated vasculopathy with onset in infancy : SAVI) は、新生児期または乳児期発症の全身炎症と小血管の血管障害から重度の皮膚、肺、および関節病変が生じることを特徴とする、まれな遺伝性の自己炎症性疾患であると同時に、STING (STimulator of INterferon Genes) の恒常的活性化に起因する I 型インターフェロン症 (type I interferonopathy) である。間欠性の微熱、繰り返す咳嗽、および発育不良に加えて進行性の間質性肺炎、多発関節炎を合併するほか、紫色の鱗屑性病変が指、足趾、鼻、頬、耳 (寒冷曝露により悪化する) に生じて、しばしば慢性の先端部潰瘍、壊死、および自然脱落 (autoamputation) に至る。

日本語翻訳版の監訳 :

- 西小森 隆太

(難治性疾患政策研究班「自己炎症性疾患とその類縁疾患の診断基準、重症度分類、診療ガイドライン確立に関する研究」)

最終更新日 : 2017 年 12 月

翻訳日 : 2019 年 3 月

本要約の翻訳は国立研究開発法人日本医療研究開発機構 (AMED) からの資金援助の下で行われています。



本要約は情報の提供を唯一の目的として公開しているものです。専門医による医学的ケアの代わりとなるものではありません。本要約を診断や治療の根拠とすることはお控えください。



この情報は、フランスの Orphanet から提供されており、原文 (英語) がそのまま日本語に翻訳されています。このため、診断・治療・遺伝カウンセリング等に関する内容が日本の現状と合っていない場合や国内で配信されている他の媒体と一部の内容が異なる場合があります。保険適用に関する診断基準など、国内の医療制度に準拠した情報が必要な場合は、厚生労働省の補助事業により運営されている難病情報センターや小児慢性特定疾病情報センター等の専門情報センターのホームページをご参照ください。



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net