

UBAI 遺伝子変異検査解析により診断された VEXAS 症候群の一例

◎白石 祐美¹⁾、丸岡 隼人¹⁾、姫野 真由子¹⁾、福田 真恵¹⁾、大野 彩¹⁾、大山 幸永¹⁾、高田 明歩¹⁾、川井 順一¹⁾
独立行政法人 神戸市民病院機構 神戸市立医療センター 中央市民病院¹⁾

【はじめに】VEXAS 症候群は、2020 年にアメリカ国立衛生研究所より発表された後天性の自己炎症性疾患であり、X 染色体上の *UBAI* 遺伝子の変異することにより、E1 ユビキチン活性化酵素に機能喪失型変異が生じ、炎症に起因する種々の異常所見を呈する疾患である。V=vacuoles(空胞), E=E1enzyme(E1 酵素), X=X-linked(X 連鎖性), A=autoinflammatory(自己炎症性), S=somatic(体細胞性)の頭文字を組み合わせて命名されている。今回我々は、臨床的に VEXAS 症候群が疑われる患者の末梢血において、*UBAI* 遺伝子変異を同定し、診断に大きく寄与したので症例を発表する。【症例】70 歳代男性、5 年前より発熱・下腿優位の皮疹を繰り返しており、結節性紅斑の診断で通院していた。のちに発熱、鼻尖部、耳介の疼痛、口内炎、両眼強膜炎、咽頭痛などあり、何らかの血管炎を疑われ、ステロイド治療された。その後も数年に渡り、発熱や肺炎、炎症反応高値、耳介の疼痛・炎症等が持続しており、耳介の生検により再発性多発軟骨炎の診断となっていた。また、同時期から軽度の血球減少を認めており、骨髓異形成症候

群疑いのために骨髓検査を施行された。その際、少数ながら赤芽球に空胞を認めた。これらの病歴を総合して、VEXAS 症候群が疑われ、末梢血検体を用いて *UBAI* 遺伝子変異検査を実施した。その結果、既報通り 41 番目のメチオン(p.Met41)に変異が認められ、VEXAS 症候群の診断が確定した。【考察】VEXAS 症候群の示す炎症症候は多岐に渡るため、結節性多発動脈炎、多発軟骨炎、巨細胞性動脈炎、骨髓異形成症候群といった多彩な診断を受けていることが多いとされている。*UBAI* 遺伝子変異の検査を確立することにより、診断を迅速に行うことができ、新たな治療方針に繋げることができるため、遺伝子変異の有無は極めて重要であると考えられる。今後の展望として、現在はサンガーシーケンス法による解析を行っているが、デジタル PCR 法による解析に移行することで、10%未満の低頻度の *UBAI* 遺伝子変異を検出できる可能性がある。
連絡先 細胞遺伝子検査室 078-302-4321(内線 3540)