

## 最近の話題

## 1) あたらしい結晶沈着症：CD73欠損症

## CD73 deficiency

東京女子医科大学膠原病リウマチ内科 講師

Naomi Ichikawa 市川 奈緒美

## Key Words

CD73,  
NT5E,  
動脈石灰化,  
関節石灰化,  
結晶誘発性関節炎

## Summary

ecto-5'-ヌクレオチダーゼ(CD73)欠損症は、上下肢の動脈と手足の関節周囲に石灰化をきたす疾患である。臨床症状として間欠性跛行や間欠性関節炎を呈し、結晶誘発性関節炎の1つと考えられる。2011年 St. Hilaireらは、家族性に手足の関節周囲と動脈壁に石灰化をきたした血族結婚を含む3家系においてホモ接合体マッピングを用い、原因遺伝子の候補領域が第6染色体長腕の特定の領域にあることを同定。原因遺伝子がecto-5'-ヌクレオチダーゼ遺伝子(NT5E)であることを同定し、また関節石灰化には強力な石灰化を抑制するピロリン酸塩と、ピロリン酸塩を分解する働きをもつ組織非特異的アルカリフォスファターゼ(TNAP)濃度が関連する。CD73が欠損すると、AMPからアデノシン産生が低下するためTNAPの抑制がかりにくく、ピロリン酸の分解が亢進しピロリン酸が減少、そのため石灰化が進行すると推察されている。

## はじめに

ecto-5'-ヌクレオチダーゼは細胞外でAMP(アデニル酸)をアデノシンとリン酸に分解する酵素である。C末端のセリンと細胞膜に存在するグリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)分子とが共有結合することによって細胞表面に繋がれているGPIアンカータンパクであり、細胞表面抗原としてはCD73と称される<sup>1)</sup>。CD73はecto-5'-ヌクレオチダーゼ遺伝子(NT5E)がコードしている。

2011年、St. Hilaireらは家族性に手足の関節周囲と動脈壁に石灰化をきたした3家系の症例を検討した<sup>2)</sup>。血族婚のみられた一部の家系に対し全ゲノムホモ接合体マッピングを用いて、原因遺伝子の候補領域が第6染色体長腕の特定の領域にあることを同定した。さらにこの中に含まれる遺伝子を検討し、原因遺伝子がNT5Eであることを同定した。われわれも同様な臨床症状を有する症例を経験しNT5Eの変異を同定した。

CD73欠損症は、上下肢の動脈と手足の関節周囲に石灰化を引き起こす、常染色体劣性の稀な疾患であり、間欠的に関節炎を呈する結晶誘発性関節炎の1つ