

免疫系疾患分野

家族性地中海熱

1. 概要

反復する発熱と、胸膜炎、腹膜炎、関節炎などの漿膜炎を特徴とする遺伝性の自己炎症疾患である。

2. 疫学

約 300 人

3. 原因

1997 年に家族性地中海熱の責任遺伝子として 16 番染色体に位置する MEFV (Familial Mediterranean Fever gene) 遺伝子が同定された。患者は変異型 MEFV のホモ接合体もしくは複合ヘテロ接合体 (compound hetero) となる。MEFV 遺伝子のコード蛋白である Pyrin の機能異常が、病因に関連していることが示唆されている。

4. 症状

38 以上の周期性発熱をほとんどの症例で認め、副症状として胸痛、腹痛を伴う胸膜炎、腹膜炎および関節炎がみられる。頻度は少ないが、丹毒様紅斑、心外膜炎、精巣炎、髄膜炎などの症状もみられる。

5. 合併症

反復する炎症により 2 次性アミロイドーシスを合併することがある。

6. 治療法

コルヒチンが有効で、約 90% の患者で症状の改善がみられる。

7. 研究班

家族性地中海熱の病態解明と治療指針の確立班