

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

300~500 人

3. 原因の解明

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。本疾患の遺伝形式は常染色体劣性遺伝子であり、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. 主な症状

周期性発熱、腹痛、胸痛を伴う胸膜炎、腹膜炎、関節炎、丹毒様紅斑などが挙げられる。

5. 主な合併症

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. 主な治療法

コルヒチンが有効で、約 80% の患者で症状の改善がみられる。

7. 研究班

本邦における家族性地中海熱の実態調査班