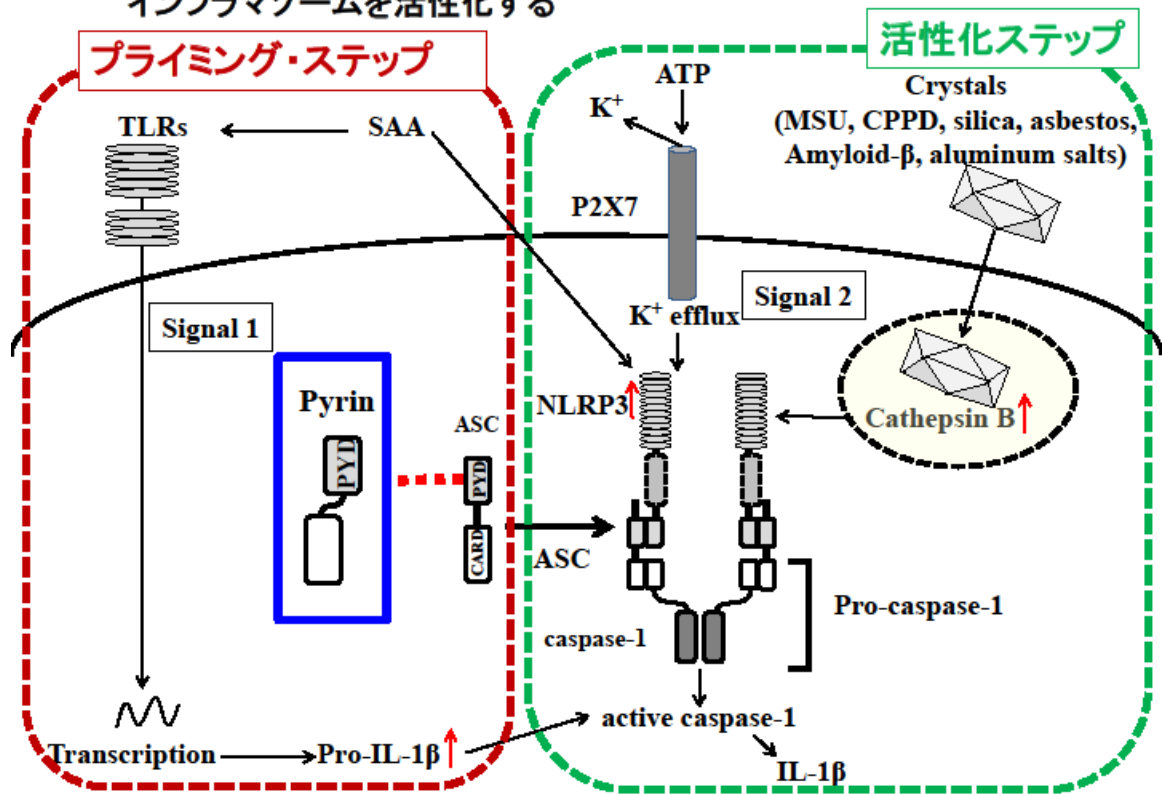


血清アミロイドA蛋白 (SAA) は、Pro-IL-1 β 、NLRP3の発現を介し、
インフラゾームを活性化する



家族性地中海熱 (Familial Mediterranean fever: FMF)

地中海沿岸地方に特有の遺伝病

SAAがインフラゾームの
プライミングに関係している

- 繰り返す
- 発熱
 - 漿膜炎

責任遺伝子

- Mediterranean fever gene (MEFV) 遺伝子

遺伝形式は常染色体劣性

本邦FMF171名のMEFV遺伝子解析
ホモ接合体は21名 (12.3%) にすぎなかった

単一遺伝子疾患ではなく修飾遺伝子の可能性

FMF73名でSAA1遺伝子多型を解析

FMF症例で有意にSAA1.1のアレル頻度が低い

-13Tアレル頻度が有意に高い

SAA1遺伝子多型がFMF発症に関与している可能性が示唆された

