

家族性地中海熱合併AAアミロイドーシス例の遺伝学的検索

| | 本例 | 母 | 父 |
|-------------|-------------|-------------|-------------|
| <i>MEFV</i> | M694I/M694I | M694I/M694I | M694I/R202Q |
| <i>SAA1</i> | 1.5/1.5 | 1.3/1.5 | 1.5/1.5 |
| -13T/C | C/T | T/T | C/C |

解 説

1. 遺伝性自己炎症症候群に合併したAAアミロイドーシス症例の遺伝学的検索で、責任遺伝子の特徴的変異を認めた。
2. コルヒチンは本例の周期性発熱発作を軽減し、AAアミロイドーシス症状も改善した。
3. リウマチ性疾患に伴うAAアミロイドーシスは、遺伝学的検索による早期診断とコルヒチン・メトトレキサート・生物学的製剤などでの早期治療介入で合併予防が可能である。