

Kato T, Komori A, Bae SK, <u>Migita K</u> , Ito M, Motoyoshi Y, Abiru S, <u>Ishibashi H</u> .	Concurrent systemic AA amyloidosis can discriminate primary sclerosing cholangitis from IgG4-associated cholangitis.	World J Gastroenterol.	18(2)	192-6	2012
<u>Migita K</u> , <u>Ida H</u> , Moriuchi H, <u>Agematsu K</u> .	Clinical Relevance of MEFV Gene Mutations in Japanese Patients with Unexplained Fever.	J Rheumatol.	39(4)	875-7	2012
<u>Migita K</u> , Nakamura T.	TBK1: a potential therapeutic target in RA.	Rheumatology (Oxford).	51(4)	588-9	2012
<u>Migita K</u> , <u>Uehara R</u> , <u>Nakamura Y</u> , <u>Yasunami M</u> , Tsuchiya-Suzuki A, <u>Yazaki M</u> , <u>Nakamura A</u> , <u>Masumoto J</u> , <u>Yachie A</u> , <u>Furukawa H</u> , <u>Ishibashi H</u> , <u>Ida H</u> , Yamazaki K, <u>Agematsu K</u> .	Familial Mediterranean fever in Japan.	Medicine.			in press
Eguchi M, Miyashita T, Shirouzu H, Sato S, Izumi Y, Takeoka A, Ohno T, Sumiyoshi R, Nishino A, Jiuchi Y, Nonaka F, Eguchi K, Kawakami A, <u>Migita K</u> .	Coexistence of polymyositis and familial Mediterranean fever.	Mod Rheumatol.			in press
Sakushima K, Tsuboi S, Yabe I, Hida K, Terae S, <u>Uehara R</u> , Nakano I, Sasaki H.	Nationwide survey on the epidemiology of syringomyelia in Japan.	J Neurol Sci.	313(1-2)	147-52	2012
Tone Y, Toma T, Toga A, Sakakibara Y, Wada T, Yabe M, Kusafuka H, <u>Yachie A</u> .	Enhanced Exon 2 skipping caused by c.910G>A mutation and alternative splicing of MEFV genes in two independent cases of familial Mediterranean fever.	Mod Rheumatol.	22(1)	45-51	2012
Shigemura T, Yamazaki T, Hara Y, Ou JN, Stevens AM, Ochs HD, Koike K, <u>Agematsu K</u> .	Monitoring serum IL-18 levels is useful for treatment of a patient with systemic juvenile idiopathic arthritis complicated by macrophage activation syndrome.	Pediatr Rheumatol Online J.	9(1)	15	2011

Shigemura T, <u>Agematsu K</u> , Yamazaki T, Sakashita K, Nakayama Y, Higuchi Y, Matsuda K, Koike K.	A case of Behcet's disease associated with myelodysplastic syndrome involving trisomy 8 and a gain-of-function mutation in SHP-2.	Rheumatology.	50(7)	1342-4	2011
Nakagawa N, Imai K, Kanegane H, Sato H, Yamada M, Kondoh K, Okada S, Kobayashi M, <u>Agematsu K</u> , Takada H, Mitsuiki N, Oshima K, Ohara O, Suri D, Rawat A, Singh S, Pan-Hammarström Q, Hammarström L, Reichenbach J, Seger R, Ariga T, Hara T, Miyawaki T, Nonoyama S.	Quantification of κ -deleting recombination excision circles in Guthrie cards for the identification of early B-cell maturation defects.	J Allergy Clin Immunol.	128(1)	223-225	2011
Saito M, Nagasawa M, Takada H, Hara T, Tsuchiya S, <u>Agematsu K</u> , Yamada M, Kawamura N, Ariga T, Tsuge I, Nonoyama S, Karasuyama H, Minegishi Y.	Defective IL-10 signaling in hyper-IgE syndrome results in impaired generation of tolerogenic dendritic cells and induced regulatory T cells.	J Exp Med.	208(2)	235-49	2011
Karasawa F, Shiota A, Goso Y, Kobayashi M, Sato Y, <u>Masumoto J</u> , Fujiwara M, Yokosawa S, Muraki T, Miyagawa S, Ueda M, Fukuda MN, Fukuda M, Ishihara K, Nakayama J.	Essential role of gastric gland mucin in preventing gastric cancer in mice.	Journal of Clinical Investigation .	122(3)	923-34	2012
Fujiwara M, Kobayashi M, Hoshino H, Uchimura K, Nakada T, <u>Masumoto J</u> , Sakai Y, Fukuda M, Nakayama J.	Expression of Long-Formn-Acetylglucosamine-6-o-Sulfotransferase 1 in Human High Endothelial Venules.	Journal of Histochemistry and Cytochemistry.			in press
Kitahara H, <u>Masumoto J</u> , Parker AL, Maruta F, Kubo N, Shimizu A, Akita N, Miwa S, Kobayashi N, Nakayama J, Miyagawa S.	COP35, acholangiocarcinoma binding oligopeptide, interacts with the clathrin heavy chain accompanied by GRP78.	Molecular Cancer Research.	9(6)	688-701	2011

Arima K, Kinoshita A, Mishima H, Kanazawa N, Kaneko T, Mizushima T, Ichinose K, Nakamura H, Tsujino A, Kawakami A, Matsunaka M, Kasagi S, Kawano S, Kumagai S, Ohmura K, Mimori T, Hirano M, Ueno S, Tanaka K, Tanaka M, Toyoshima I, Sugino H, Yamakawa A, Tanaka K, Niikawa N, Furukawa F, Murata S, Eguchi K, <u>Ida H</u> , Yoshiura K.	Proteasome assembly defect due to a proteasome subunit beta type 8 (PSMB8) mutation causes the autoinflammatory disorder, Nakajo-Nishimura syndrome.	Proc Natl Acad Sci USA.	108(36)	14914-14919	2011
Takei S, Hoshino T, Matsunaga K, Sakazaki Y, Sawada M, Oda H, Takenaka SI, Imaoka H, Kinoshita T, Honda S, <u>Ida H</u> , Fukuda TA, Aizawa H.	Soluble interleukin-18 receptor complex is a novel biomarker in rheumatoid arthritis.	Arthritis Res Ther.	13(2)	R52	2011
To H, Yoshimatsu H, Tomonari M, <u>Ida H</u> , Tsurumoto T, Tsuji Y, Sonemoto E, Shimasaki N, Koyanagi S, Sasaki H, Ieiri I, Higuchi S, Kawakami A, Ueki Y, Eguchi K.	Methotrexate chronotherapy is effective against rheumatoid arthritis.	Chronobiol Int.	28(3)	267-274	2011
Komano Y, Tanaka M, Nanki T, Koike R, Sakai R, Kameda H, Nakajima A, Saito K, Takeno M, Atsumi T, Tohma S, Ito S, Tamura N, Fujii T, Sawada T, <u>Ida H</u> , Hashiramoto A, Koike T, Ishigatsubo Y, Eguchi K, Tanaka Y, Takeuchi T, Miyasaka N, Harigai M.	Incidence and risk factors for serious infection in patients with rheumatoid arthritis treated with tumor necrosis factor inhibitors: a report from the registry of Japanese rheumatoid arthritis patients for longterm safety.	J Rheumatol.	38(7)	1258-1264	2011
Origuchi T, Iwamoto N, Kawashiri SY, Fujikawa K, Aramaki T, Tamai M, Arima K, Nakamura H, Yamasaki S, <u>Ida H</u> , Kawakami A, Ueki Y, Matsuoka N, Nakashima M, Mizokami A, Kawabe Y, Mine M, Fukuda T, Eguchi K.	Reduction in serum levels of substance P in patients with rheumatoid arthritis by etanercept, a tumor necrosis factor inhibitor.	Mod Rheumatol.	21(3)	244-250	2011

Kawashiri SY, Kawakami A, Iwamoto N, Fujikawa K, Satoh K, Tamai M, Nakamura H, Okada A, Koga T, Yamasaki S, <u>Ida H</u> , Origuchi T, Eguchi K.	The power Doppler ultrasonography score from 24 synovial sites or 6 simplified synovial sites, including the metacarpophalangeal joints, reflects the clinical disease activity and level of serum biomarkers in patients with rheumatoid arthritis.	Rheumatology (Oxford).	50(5)	962-965.	2011
Hida A, Akahoshi M, Takagi Y, Imaizumi M, Sera N, Soda M, Maeda R, Nakashima E, <u>Ida H</u> , Kawakami A, Nakamura T, Eguchi K.	Lipid infiltration in the parotid glands: a clinical manifestation of metabolic syndrome.	Exp Clin Endocrinol Diabetes.	120(2)	110-115	2012
Ichinose K, Origuchi T, Kawashiri SY, Iwamoto N, Fujikawa K, Aramaki T, Kamachi M, Arima K, Tamai M, Nakamura H, <u>Ida H</u> , Kawakami A, Eguchi K.	Long-term follow-up of adalimumab monotherapy for rheumatoid arthritis in Japanese patients: a report of six cases.	Rheumatol Int.	32(2)	483-487	2012
Kawashiri SY, Kawakami A, Okada A, Koga T, Tamai M, Yamasaki S, Nakamura H, Origuchi T, <u>Ida H</u> , Eguchi K.	CD4+CD25 ^{high} CD127 ^{low} w/- Treg cell frequency from peripheral blood correlates with disease activity in patients with rheumatoid arthritis.	J Rheumatol.	38(12)	2517-2521	2011
Kita J, Tamai M, Arima K, Nakashima Y, Suzuki T, Kawashiri SY, Iwamoto N, Okada A, Koga T, Yamasaki S, Nakamura H, Origuchi T, <u>Ida H</u> , Aoyagi K, Uetani M, Eguchi K, Kawakami A.	Treatment discontinuation in patients with very early rheumatoid arthritis in sustained simplified disease activity index remission after synthetic disease-modifying anti-rheumatic drug administration.	Mod Rheumatol.			in press
Kita J, Tamai M, Arima K, Nakashima Y, Suzuki T, Kawashiri SY, Okada A, Koga T, Yamasaki S, Nakamura H, Origuchi T, Aramaki T, Nakashima M, Fujikawa K, Tsukada T, <u>Ida H</u> , Aoyagi K, Uetani M, Eguchi K, Kawakami A.	Delayed treatment with tumor necrosis factor inhibitors in incomplete responders to synthetic disease-modifying anti-rheumatic drugs shows an excellent effect in patients with very early rheumatoid arthritis with poor prognosis factors.	Mod Rheumatol.			in press

Tamai M, Kawakami A, Uetani M, Fukushima A, Arima K, Fujikawa K, Iwamoto N, Aramaki T, Kamachi M, Nakamura H, <u>Ida H</u> , Origuchi T, Aoyagi K, Eguchi K.	Magnetic resonance imaging (MRI) detection of synovitis and bone lesions of the wrists and finger joints in early-stage rheumatoid arthritis: comparison of the accuracy of plain MRI-based findings and gadolinium-diethylenetriamine pentaacetic acid-enhanced MRI-based findings.	Mod Rheumatol.			in press
Iwamoto N, Kawakami A, Tamai M, Arima K, Nakamura H, Kawashiri SY, Kita J, Okada A, Koga T, Kamachi M, Yamasaki S, Ichinose K, <u>Ida H</u> , Origuchi T, Uetani M, Eguchi K.	Magnetic resonance imaging of wrist and finger joints distinguishes secondary Sjögren's syndrome with rheumatoid arthritis from primary Sjögren's syndrome with articular manifestations.	Clin Exp Rheumatol.	29(6)	1062-1063	2011
Fukui N, Ikeda Y, Tanaka N, Wake M, Yamaguchi T, Mitomi H, Ishida S, <u>Furukawa H</u> , Hamada Y, Miyamoto Y, Sawabe M, Tashiro T, Katsuragawa Y, Tohma S.	$\alpha\upsilon\beta 5$ integrin promotes dedifferentiation of monolayer-cultured articular chondrocytes.	Arthritis Rheum..	63(7)	1938-49	2011
Kawasaki A, <u>Furukawa H</u> , Kondo Y, Ito S, Hayashi T, Kusaoi M, Matsumoto I, Tohma S, Takasaki Y, Hashimoto H, Sumida T, Tsuchiya N.	TLR7 single-nucleotide polymorphisms in the 3' untranslated region and intron 2 independently contribute to systemic lupus erythematosus in Japanese women: a case-control association study.	Arthritis Res Ther.	13(2)	R41	2011
右田 清志, <u>上松 一永</u> .	家族性地中海熱の臨床.	日本臨床免疫学会誌.	34(4)	355-360	2011
右田清志, 古賀智裕, 和泉泰衛, 宮下賜一郎, 川上 純, 江口勝美.	炎症・免疫における血清アミロイド A 蛋白 (SAA) の役割.	炎症と免疫.	20(1)	74-80	2012
増本純也.	インフラマソーム.	日本臨床免疫学会誌.	34(5)	346-354	2011
増本純也, 竹中裕史, 杉山梨乃.	インフラマソーム.	炎症と免疫.	19(4)	368-377	2011
杉山梨乃, 竹中裕史, 増本純也.	家族性地中海熱の分子病態.	月刊リウマチ科.	45(1)	96-101	2011

井田弘明、吉浦孝一郎、 金澤伸雄.	特集Ⅱ 自己炎症症候 群 中條—西村症候群 の臨床と病態.	炎症と免疫.	19(2)	153-157	2011
井田弘明.	自己炎症症候群の遺伝 子異常	内科.	107(4)	645-652	2011
井田弘明.	医学用語解説 プロテ アソーム.	炎症と免疫.	19(3)	297-299	2011
井田弘明.	自己炎症症候群と自然 免疫.	リウマチ科.	46(2)	149-154	2011
金澤伸雄、有馬和彦、井 田弘明、吉浦孝一郎、古 川福実.	中條-西村症候群.	日本臨床免疫学 会誌.	34(5)	388-400	2011

IV. 資料

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業

「家族性地中海熱の病態解明と治療指針の確立」研究班

家族性地中海熱診療ガイドライン 2011
(暫定版)

家族性地中海熱 (familial Mediterranean fever: FMF) は周期性発熱、漿膜炎を主徴とする遺伝性自己炎症疾患 (autoinflammatory disease) であり、典型例と非定型が存在していることが判明している。本邦における患者総数は、2009年度の全国調査で、約300名と推定された。

FMFの臨床像

主要症状および所見

- 1) 周期的に繰り返す発熱 97.5%
(38℃以上の発熱が、半日～3日間持続する)
- 2) 胸痛発作 (漿膜炎症状としての胸膜炎) 37.8%
- 3) 腹痛発作 (漿膜炎症状としての滑膜炎) 65.8%
- 4) 関節炎 (漿膜炎症状としての滑膜炎) 30.2%
(下肢の大関節に単関節炎で発症することが多く、関節水腫を伴う)
- 5) 皮疹 (丹毒様紅斑) 7.6%
- 6) 筋肉痛 (労作時に認めることが多い) 13.1%
- 7) その他の症状として頻度は高くないが、心外膜炎、睾丸炎、無菌性髄膜炎もみられる (%) は当研究班による全国疫学調査の集計結果

FMF 典型例の診断基準

家族性地中海熱の診断基準 (Tel-Hashomer criteria を改変)

必須項目

12時間から3日間続く38度以上の発熱を3回以上繰り返す

補助項目

1. 発熱時の随伴症状として、
 - a 非限局性の腹膜炎による腹痛
 - b 胸膜炎による胸背部痛
 - c 関節炎 (股関節、膝関節、足関節)
 - d 心膜炎
 - e 精巣漿膜炎
 - f 髄膜炎による頭痛a～fのいずれかを伴う
2. 発熱時にCRPや血清アミロイドA(SAA)など炎症検査所見の著明な上昇を認めるが、発作間歇期にはこれらは消失する
3. コルヒチンの予防内服によって発作が消失あるいは軽減する

必須項目と、補助項目のいずれかを1項目以上認める場合に診断

ただし、感染症、自己免疫疾患、腫瘍などの発熱の原因となる疾患を除外する

(備考: 必須項目、あるいは補助項目のどれか一項目以上有する症例は疑い症例とする。)

FMF 典型例においては、遺伝子診断が有用であり、*MEFV* 遺伝子変異を90%以上に認める。また *MEFV* exon10 に変異を認めた場合、診断的意義は高い。)

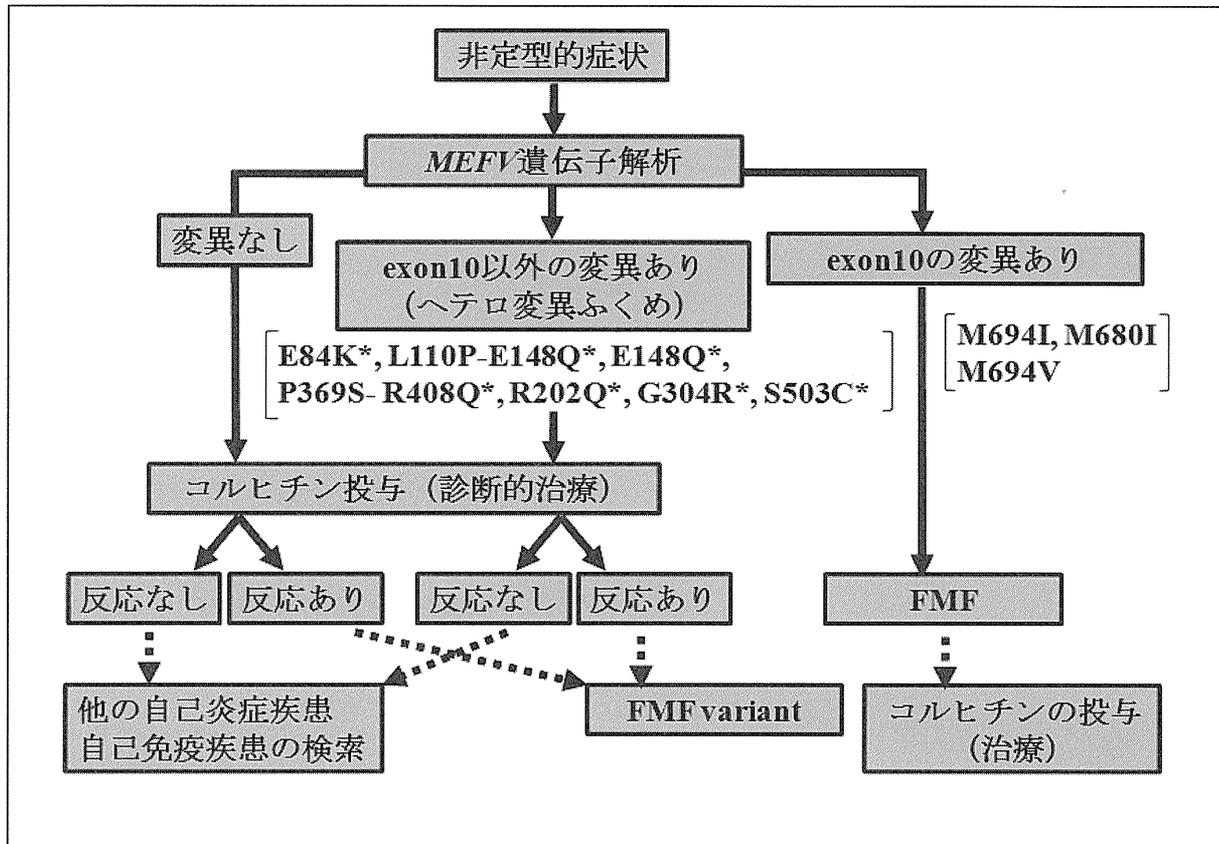
疑い例、非定型例

症状の特徴 (Tel-Hashomer criteria から抜粋)

- ・発熱の持続期間が 12～72 時間ではない。
- ・発熱が必ずしも 38℃以上ではない。
- ・腹部発作が不完全 (限局性、腹膜刺激症状がない) である。
また漿膜炎の発作期間が短い/長い。
- ・関節炎が非典型的な部位に発症。

- ・非定型 FMF (FMF variant) の可能性がある。
- ・*MEFV* 遺伝子解析が診断、病態把握に有用である。

非定型 FMF (FMF variant) の診療指針



*これらの変異が FMF を発症させるかは不明であるが、発症に関与している可能性がある。

【解説】

FMF 典型例では、発熱発作、漿膜炎発作が半日～3 日以内のことが多い。一方、非定型 FMF 症例では、発熱期間が典型例と異なり、数時間以内であったり、4 日以上持続したり、38℃以上の発熱がみられない（微熱）こともある。また、漿膜炎発作が典型的でなく（限局している、激しい腹痛はなく腹膜刺激症状を伴わない）、関節痛、筋肉痛などの非特異的症状がみられることがある。また関節炎は下肢に加え、上肢にも認める。

これら病像を呈する症例は非定型 FMF（FMF variant）である可能性があり、*MEFV* 遺伝子解析が診断の補助となる [1, 2]。FMF variant では、*MEFV* 遺伝子 exon10 の変異は少なく exon1 (E84K) [3, 4]、exon2 (E148Q, L110P-E148Q, R202Q, G304R)、exon3 (P369S-R408Q) [5, 6]、exon5 (S503C) の変異を伴っていることが多い。

また FMF variant においてもコルヒチン投与により症例の改善を認めることが多く、診断的治療を重ねてコルヒチン投与が望まれる。

治療

【推奨文】

FMF の診断が確定した場合コルヒチンを投与すべきである（グレード A） [1, 2]。

- ・コルヒチンの投与量は

小児：0.01～0.02mg/kg/day を分 2・1 で開始
無効な場合は、0.03mg/kg/day まで増量
副作用が生じた場合は減量

成人：1錠（0.5mg）/day を分 2・1 で開始
無効な場合は、1日 1.5mg/day まで増量
副作用が生じた場合は減量

- ・コルヒチンの副作用として下痢、腹痛、嘔吐などの消化器症状が多い。これら副作用はコルヒチンの血中濃度と関連しており、投与方法を変更（分割投与）することで症状が改善することがある。
- ・その他の副作用として、発疹、脱毛、骨髄抑制、無精子症などがある。
- ・コルヒチンの血中濃度を上げる薬剤として以下の薬剤があり、併用に充分注意すべきである。

マクロライド系抗生物質： クラリスロマイシン（クラリス、クラリシッド）

抗真菌薬： イトラコナゾール（イトリゾール）

抗エイズウイルス薬： リトナビル（ノービア）

免疫抑制薬： シクロスポリン（ネオーラル）

- ・コルヒチンの日本人 FMF 患者に対する有効率は日本人において 90%前後である。コルヒチン耐性例に対する副腎ステロイド剤の投与は無効であり、コルヒチン以外の薬剤で有効性が示されている薬剤として以下の薬剤が挙げられる（エビデンスの高い順）。

IL-1 レセプター拮抗剤（アナキンラ） [3, 4]

TNF- α 阻害剤（インフリキシマブ、エタネルセプト） [5]

サリドマイド [6]

本邦例においては、TNF- α 阻害剤の有効性が症例報告で示されている。 [5]

推奨グレード

- A 強い科学的根拠があり、行うよう強く勧められる
- B 科学的根拠があり、行うよう勧められる
- C1 科学的根拠はないが、行うよう勧められる
- C2 科学的根拠がなく、行わないよう勧められる
- D 無効性あるいは害を示す科学的根拠があり、行わないよう勧められる

特殊症例に対する治療

妊娠、出産時の対応

- ・妊婦へのコルヒチンの投与に関しては、コルヒチンの胎児への影響は少ないとの報告が多いが [7]、患者ごとの症状の程度や発作による胎児への影響なども考慮し、必要最低量の投与が望まれる。
- ・授乳中のコルヒチンの投与に関しては、乳汁中へのコルヒチンの排出はごく微量であり [8] 投与継続が望まれる。

アミロイドーシス合併例

- ・コルヒチンの投与はアミロイドーシス合併予防だけでなく、その進行を抑制することが示されている [9]。

腎障害を有する症例に対しては、腎機能を考慮し、投与量を決定する必要がある。

IL-1 レセプター拮抗剤の有用性も報告されている [10]。

【文献】

- 1) Dinarello CA, Wolff SM, Goldfinger SE, Dale DC, Alling DW. Colchicine therapy for familial mediterranean fever. A double-blind trial. *N Engl J Med.* 1974;291(18):934-7.
- 2) Goldstein RC, Schwabe AD. Prophylactic colchicine therapy in familial Mediterranean fever. A controlled, double-blind study. *Ann Intern Med.* 1974;81(6):792-4.
- 3) Roldan R, Ruiz AM, Miranda MD, Collantes E. Anakinra: new therapeutic approach in children with Familial Mediterranean Fever resistant to colchicine. *Joint Bone Spine.* 2008;75(4):504-5.
- 4) Calligaris L, Marchetti F, Tommasini A, Ventura A. The efficacy of anakinra in an adolescent with colchicine-resistant familial Mediterranean fever. *Eur J Pediatr.* 2008;167(6):695-6.
- 5) ○Nakamura A, Matsuda M, Tazawa K, Shimojima Y, Ikeda S. Successful treatment with infliximab and low-dose methotrexate in a Japanese patient with familial Mediterranean fever. *Intern Med.* 2007;46(15):1247-9.
- 6) Seyahi E, Ozdogan H, Masatlioglu S, Yazici H. Successful treatment of familial Mediterranean fever attacks with thalidomide in a colchicine resistant patient. *Clin Exp Rheumatol.* 2002;20(4 Suppl 26):S43-4.
- 7) Rabinovitch O, Zemer D, Kukia E, Sohar E, Mashiach S. Colchicine treatment in conception and pregnancy: two hundred thirty-one pregnancies in patients with familial Mediterranean fever. *Am J Reprod Immunol.* 1992;28(3-4):245-6.
- 8) Ben-Chetrit E, Scherrmann JM, Levy M. Colchicine in breast milk of patients with familial Mediterranean fever. *Arthritis Rheum.* 1996;39(7):1213-7.
- 9) Ben-Chetrit E. Familial Mediterranean fever (FMF) and renal AA amyloidosis--phenotype-genotype correlation, treatment and prognosis. *J Nephrol.* 2003;16(3):431-4.
- 10) Bilginer Y, Ayaz NA, Ozen S. Anti-IL-1 treatment for secondary amyloidosis in an adolescent with FMF and Behçet's disease. *Clin Rheumatol.* 2010;29(2):209-10.

※ ○は班員の報告

家族性地中海熱 二次調査票

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
本邦における家族性地中海熱の実態調査班
特定疾患の疫学に関する研究班

この調査票は実態把握のためのみに使用し、個人情報には目的以外には利用致しません。
以下の問いについて、当てはまる方に✓をお付け下さい。また、下線部に数値等をご記入下さい。

貴施設名： _____ 記載者氏名： _____	
記載年月日：平成 22 年 _____ 月 _____ 日 E-mail： _____	
住所：〒 _____ 電話： _____ FAX： _____	
調査対象者番号（調査のために用いる ID 番号があればご記入下さい。カルテ番号は記入しないで下さい）： _____	
生年月日：明・大・昭・平 _____ 年 _____ 月 _____ 日 性別：□男 □女 年齢： _____ 歳	
診断の確実度 □確定診断例 □疑い例	
発症年齢（推定） _____（ _____ ）歳 診断時年齢 _____ 歳	
家族歴内発症	□あり（続柄：□父 □母 □兄 □弟 □姉 □妹 □その他） □なし □不明 血族結婚の有無：□あり □なし □不明
臨床症状	周期性発熱 □あり→1回の発作持続期間（ _____ ）最高体温（ _____ ℃） □なし □不明
	腹痛発作 □あり（□全般性 □限局性） □なし □不明
	胸痛発作 □あり（□全般性 □限局性） □なし □不明
	関節炎発作 □あり（部位： _____ ） □なし □不明
	心膜炎発作 □あり □なし □不明
	皮疹（丹毒様紅斑） □あり □なし □不明
	筋痛 □あり □なし □不明 頭痛 □あり □なし □不明
発作（発熱、漿膜炎、 関節炎の状況）	その他の症状（ _____ ）
	二次性アミロイドーシス □あり（臓器 _____ ） □なし □不明
	出現時期： _____ 歳頃
	発作の頻度： _____ 【例：2・3ヶ月に1回 など】
	月経との関連：□あり（月経中に□軽減 □増悪） □なし □不明
併存症・既往歴の有無	検査値（発作時）： <u>WBC</u> _____ <u>CRP</u> _____ <u>SAA</u> _____ <u>ESR</u> _____ <u>IgD</u> _____
	検査値（非発作時）： <u>WBC</u> _____ <u>CRP</u> _____ <u>SAA</u> _____ <u>ESR</u> _____ <u>IgD</u> _____
	合併疾患 □あり（病名 _____ ） □なし □不明
	自己免疫疾患（ベーチェット病含む） □あり（病名 _____ ） □なし □不明

治療	コルヒチンの投与 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし (1日の投与量: <input type="text"/> mg/day) <input type="checkbox"/> 不明 コルヒチンに対する反応性 <input type="checkbox"/> 有効 <input type="checkbox"/> 無効 <input type="checkbox"/> 副作用のため中止 <input type="checkbox"/> 不明 その他の薬剤 (薬剤名: <input type="text"/> 投与量: <input type="text"/>) <input type="checkbox"/> 有効 <input type="checkbox"/> 無効 <input type="checkbox"/> 不明		
遺伝子診断	<input type="checkbox"/> 施行あり <input type="checkbox"/> 施行なし <input type="checkbox"/> 不明 (施行時年齢: <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> ヶ月)	未施行の場合: 遺伝子診断を希望なさいますか。 <input type="checkbox"/> 希望する <input type="checkbox"/> 希望しない <input type="checkbox"/> わからない	
	(施行した場合) 結果:		
現在の状況 (診断時の比較)	<input type="checkbox"/> 治癒 <input type="checkbox"/> 改善 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 悪化 <input type="checkbox"/> 死亡	最終受診日	平成 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日
	(死亡の場合) 死亡年月日: 平成 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日 死因: (<input type="text"/>) 剖検: <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明		
症例報告の有無	学会発表: <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明		
	(学会発表がある場合) 学会名: _____ 第 (<input type="text"/>) 回 (<input type="text"/>) 年		
	紙上発表: <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 雑誌名: _____ (<input type="text"/>) 年 (<input type="text"/>) 巻 (<input type="text"/> ~ <input type="text"/>) 頁		

ご協力ありがとうございました。

平成 23 年度
厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業
「家族性地中海熱の病態解明と治療指針の確立」研究班
第 2 回班会議プログラム

日時：平成 23 年 11 月 12 日（土）14：00～17：00

場所：都市センターホテル 室名：松（5 階）

1. 開会の挨拶 長崎医療センター臨床研究センター 右田 清志

（前半の部 14：10～15：30）

司会：上松・右田

2. 昨年度の成果と今年度の研究計画

長崎医療センター臨床研究センター 右田 清志

3. 分担研究者の先生方からの報告（非定型型 FMF の診断と治療に関して）

1) 不明熱症例における *MEFV* 遺伝子変異の検討

長崎医療センター臨床研究センター 右田 清志

2) 病態修飾因子としての *MEFV* 遺伝子変異

金沢大学医薬保健研究域小児科講座 東馬 智子・谷内江昭宏

3) 非定型 FMF の診断・治療に対する考察

信州大学脳神経内科，リウマチ・膠原病内科

岸田大・鈴木彩子・矢崎正英・中村昭則

4) 最近経験した家族性地中海熱症例；今後の課題と不完全型について

信州大学医学研究科 感染防御学 上松 一永

～休憩 15：30（10 分）～

（後半の部 15：40～16：40）

司会：右田

5) 難病の疫学研究手法－全国疫学調査の次にできること－

自治医科大学公衆衛生学 上原 里程

6) FMF の遺伝型 - 表現型相関について

長崎大学熱帯医学研究所 臨床医学分野 安波 道郎

7) 変異パイリンによる IL-8 産生への影響・分子マーカー探索にむけて

信州大学大学院医学系研究科分子病理学分野 増本 純也

4. 総合討論

5. 閉会の挨拶 長崎医療センター臨床研究センター 右田 清志

ホームページアドレス

<http://www.nmc-research.jp/fmf/index.html>

Familial Mediterranean Fever (FMF) 家族性地中海熱

厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患克服研究事業

「家族性地中海熱の病態解明と治療指針の確立」研究班

取り組んでいます

- HOME
- 班員名簿
- 家族性地中海熱とは
- FMF診療ガイドライン
(暫定版)

更新情報

2011年12月7日

- ・家族性地中海熱(FMF)の診療ガイドラインを掲載しました。

このホームページに関するお問い合わせ

〒856-8562

長崎県大村市久原2丁目1001-1

独立行政法人国立病院機構長崎医療センター

臨床研究センター病因解析研究部

右田 清志

電話：0957-52-3121

FAX：0957-53-6675

E-meil：migita@nmc.hosp.go.jp

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業
「家族性地中海熱の病態解明と治療指針の確立」
平成 23 年度 総括・分担研究報告書

2012 年 3 月発行

研究代表者 右田 清志

事務局 〒856-8562 長崎県大村市久原 2 丁目 1001-1
独立行政法人国立病院機構 長崎医療センター 臨床研究センター
TEL : 0957-52-3121 FAX : 0957-53-6675

