

FMF とは

新美 望

2024/11/15

症例

- ・ 26 歳女性
- ・ 当院で発熱・汎発性腹膜炎で入院
- ・ その後 1 ヶ月半周期で 2 回同様の入院歴あり
- ・ これは FMF では？

FMF とは

- ・自然免疫による自己炎症性疾患の 1 つ
- ・成人発症でも良い数少ない疾患(それ以外だと PPFA くらい)
- ・家族性地中海熱は常染色体劣性（潜性）遺伝形式で遺伝

FMF の疫学

- トルコ人に多い(シルクロード)
- 2009 年の研究だと日本人で約 500 人で男女差はない

<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4447>

- 潜在的にはもっとたくさんいると思われている

FMF の症状

- 中隔症状として、高熱が半日～3 日間持続
- ある程度決まった間隔(4 週間が最多だが個人差あり)での発作
 - ストレスや感染症、月経などに影響される。期間の長さは個人差がある
- それ以外に複数の症状がある
 1. 腹痛
 2. 関節炎
 3. 胸膜炎
 4. 筋痛
 5. 皮膚症状

よくわからない！

- ・ 高熱が半日～3日間持続
- ・ ある程度決まった間隔(4週間が最多だが個人差あり)での発作
 - ストレスや感染症、月経などに影響される。期間の長さは個人差がある
- ・ 発作間は症状がないのが特徴
- ・ 急性腹症、胸膜炎などの漿膜炎や関節炎などが特徴的

イメージは**繰り返す虫垂炎**

FMF の鑑別診断

- SLE などの自己免疫性疾患
- IgA 血管炎などの血管炎の発作
- IBD のような局所的な自己免疫性疾患
- Porphyria などの代謝性疾患
- 遺伝性血管神経性浮腫などの急性腹症の希少疾患

FMF の診断

表 6 日本の FMF 診断基準

必須項目	補助項目
12 時間～3 日続く 38°C 以上の発熱を 3 回以上繰り返す	<ol style="list-style-type: none">1. 発熱時の随伴症状として以下のいずれかを伴う<ul style="list-style-type: none">・非限局性的腹膜炎による腹痛・胸膜炎による胸背部痛・関節炎（股関節、膝関節、足関節）・心膜炎・精巣漿膜炎・髄膜炎による頭痛2. 発熱時に CRP や血清アミロイド A など炎症所見の著明な上昇が認められるが、これらは発作間欠期には消失する3. コルヒチンにより発作が消失、軽減する

必須項目と 1 つ以上の補助項目を満たし、他の疾患が除外される場合に診断する。

日本臨床免疫学会会誌. 2011;34(5):355-60

- Tal なんとか基準は特異度が高すぎると言われている
- 日本だと厚生労働省が別個に定めている

FMF と周辺領域

- ・ 基準を満たさない、“FMF 崩れ”みたいな疾患が多いと言われている
- ・ SpA は FMF との鑑別が難しい
- ・ Behcet 病と併存する事もある

FMF の診断

- ・ コルヒチンを 0.5mg1T1X から始める

FMF の診断

- 16番染色体上の 16p 13.3 領域の MEFV 遺伝子が関連遺伝子と知られている
 - 遺伝子異常があっても発症しない事も多い(浸透率が高くない)
 - 遺伝子異常がなくても FMF を発症することもある

→ 遺伝子検査は必須ではない

- 遺伝子検査をする時に異常所見の種類で診断が変わる
 - 遺伝子検査の判定は難しい

FMF の診断

- ・ 東京女子医大学に依頼
- ・ 東北大学病院 血液内科・リウマチ膠原病内科
- ・ 筑波大学医学医療系小児科
- ・ 東京医科歯科大学膠原病・リウマチ先端治療センター
- ・ 東京女子医科大学膠原病リウマチ痛風センター
- ・ 国立成育医療研究センター免疫科
- ・ 信州大学医学部附属病院脳神経内科／リウマチ・膠原病内科

- ・岐阜大学医学部附属病院小児科
- ・藤田医科大学病院臨床遺伝科
- ・兵庫医科大学病院アレルギー・リウマチ内科
- ・川崎医科大学附属病院リウマチ・膠原病科
- ・九州大学医学部 小児科
- ・久留米大学医学部 小児科学教室

<https://geneticsqlife.jp/diseases/familial-mediterranean-fever>

FMF の治療

- QOL の改善と Amyloidosis 予防が目的
- コルヒチンは 90% 以上で有用