

# 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。