

便潜血陽性にて発見された無症状の家族性地中海熱遺伝子関連腸炎の1例

佐野村誠¹⁾、米澤知希¹⁾、稲葉美紀¹⁾、佐藤克洋¹⁾、疋田千晶¹⁾、阿部ななみ¹⁾、
西田光志¹⁾、辻本裕之¹⁾、碓山直邦¹⁾、西谷仁¹⁾、植田初江²⁾
(北摂総合病院 消化器内科¹⁾、北摂総合病院 病理診断科²⁾)

【はじめに】近年、家族性地中海熱に伴う消化管病変の報告が増加しているが、その内視鏡像については明らかになっていない。今回我々は、便潜血陽性にて発見された無症状の家族性地中海熱 (Familial Mediterranean Fever: MEFV) 遺伝子関連腸炎の1例を経験した。

【症例】30歳代、男性。便潜血陽性にて1年前に他院で大腸内視鏡検査を受け、盲腸と上行結腸に多発アフタ・びらんを指摘されたが、無症状のため経過観察となった。今回、再び便潜血陽性にて大腸内視鏡検査を施行したところ、前回と同様のアフタ性びらんを認めた。炎症所見、臨床症状は認めなかったが、内視鏡的に家族性地中海熱遺伝子関連腸炎を考慮して MEFV 遺伝子解析を実施したところ、exon 2 に E148Q/R202Q の遺伝子変異を認めた。家族性地中海熱遺伝子関連腸炎と診断してコルヒチン 0.5mg/日を投与し、3ヶ月後の内視鏡検査ではびらは改善していた。

【考察】日本人の MEFV 遺伝子関連腸炎の多くが exon 2 部位での変異を有し、家族性地中海熱非典型例および診断基準を満たさない症例が約 70%を占めることが報告されている。消化管病変は直腸に病変を伴わない潰瘍性大腸炎様の連続病変の粘膜所見が多く、また Crohn 病様の縦走潰瘍・狭窄例も報告されており、本例では盲腸を中心とした右側結腸のアフタ性びらんを認めた。家族性地中海熱遺伝子関連腸炎の患者は本邦には予想以上に多く存在する可能性があり、内視鏡像と疾患概念の認識が肝要である。