



大分大学医学部

内分泌代謝・膠原病・腎臓内科学講座

Department of Endocrinology, Metabolism, Rheumatology and Nephrology, Faculty of Medicine, Oita University

免疫と遺伝

- 発熱発作を繰り返す疾患について
-

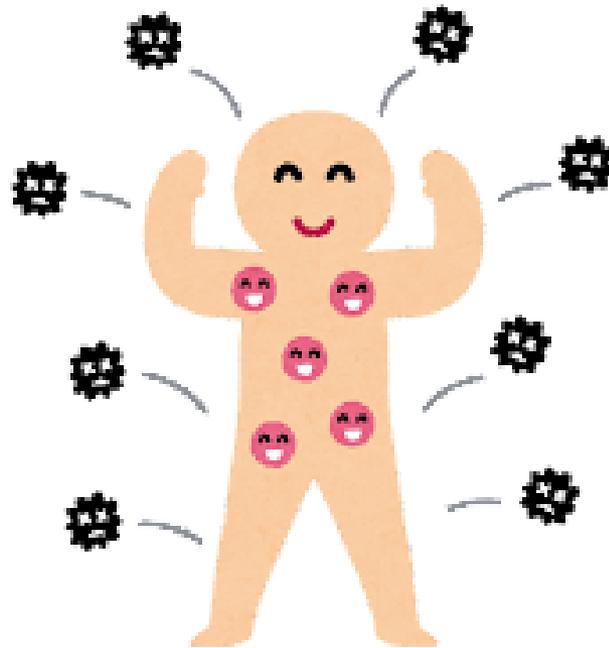
2025年2月8日 病院公開講座

内分泌代謝・膠原病・腎臓内科学講座

児玉 尚吾

免疫って何？

ウイルスや細菌などの侵入してくる病原体から、
体を守るためのシステムです。



自然免疫

生まれつき備わっている防御システム
迅速な対応で体を守ります。

好中球、マクロファージなど（食細胞）

細菌などを貪食。続いて炎症を引き起こす。



ナチュラルキラー細胞

ウイルスに感染した細胞などを除去。



炎症って何？

感染や外傷で傷ついた組織を修復するために生じる反応。

赤くなる
腫れる
熱を持つ
痛みが出る

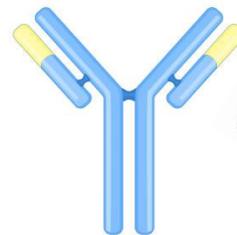
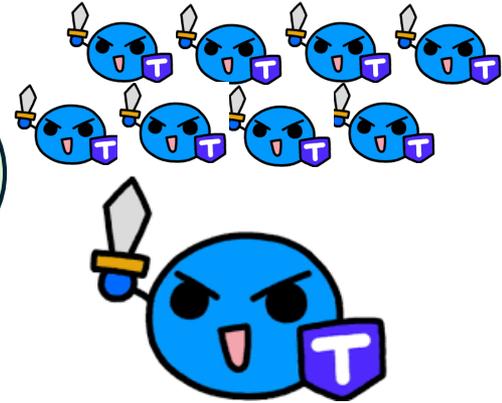


全身の炎症では
発熱
体の痛み
だるさ

獲得免疫

一度病原体に出会うことで、病原体を学習して効率よく戦うためのシステムです。次の侵入にも備えます。

敵の特徴を勉強して
それにあつた戦鬪部隊や
武器（抗体）を作らせよう



抗体



抗体って何？

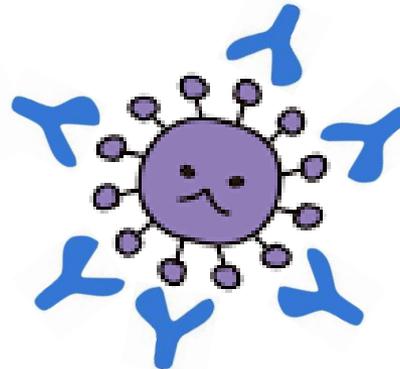
体を守るタンパク質の一種

病原体にくっつくことで食細胞の貪食を促進

ウイルスや毒素を不活化



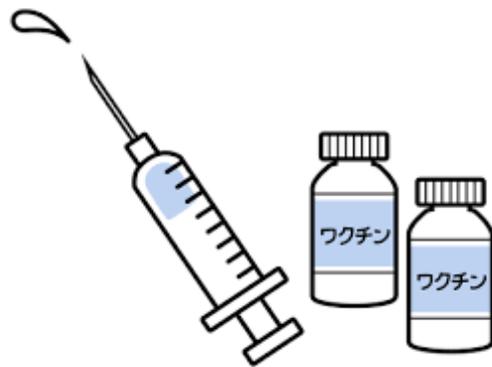
食べやすくなるよ



くっつかれると
悪さできないよ

ワクチンって何？

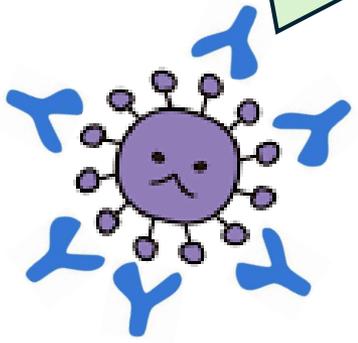
本物の病原体に出会う前に、
あらかじめ学習しておいて、本物の侵入に備える。
弱らせた病原体（弱毒化生ワクチン）や
殺菌・不活化した病原体（不活化ワクチン）を注射。



敵が来た時に備えて
用意しておこう



抗体があって
悪さできないよ



●自然免疫（生まれつきの能力で迅速に対応）



炎症により熱や、
腫れや痛みが出ます。



●獲得免疫（学習能力でより精密に対応）



抗体

ワクチン



これらの免疫の働きで私たちの体が守られています。

膠原病って何？

本来私たちの体を守るための免疫が、
自分自身を敵と認識して攻撃したり、
過剰に反応することで起こる病気の総称。
関節リウマチや全身性エリテマトーデスなど



多関節炎



皮疹（紅斑）



レイノー現象

※寒冷刺激で血流の低下

膠原病と遺伝

膠原病は「遺伝要因」と「環境要因」が発症に影響する
(= 多因子疾患)

遺伝子ひとつでは影響力が弱く、発症には結びつかない

※一卵性双生児（遺伝子と一緒に）の片方が発症しても、
一方が発症するとは限らない。

	関節リウマチ	全身性エリテマトーデス
遺伝要因	HLA-DR遺伝子、 PADI4遺伝子など	HLA-DR遺伝子、 C4A遺伝子など
環境要因	喫煙、歯周病、肥満 など	シリカ、喫煙、 経口避妊薬、子宮内膜症、 閉経後ホルモン補充療法



家族性地中海熱

MEFV遺伝子の変異により炎症を抑える機能に異常。
病原体がないのに下記のような症状が起こります。
自己炎症性疾患（遺伝性周期熱症候群）のひとつ。



急な高熱
(半日～3



腹痛



胸痛



関節痛

日)



家族性地中海熱

発症時年齢：5～15歳（成人発症例も）

2009年調査では日本に500人、認知度の上昇とともに増加。
コルヒチン（内服）が有効。



急な高熱
(半日～3



腹痛



胸痛



関節痛

日)

家族性地中海熱



疑わしいが所見が揃わない、薬が効かない、
経過が不自然などの場合は、他の自己炎症性疾患も考慮
MEFV遺伝子などの遺伝子検査も組み合わせて診断へ。



急な高熱
(半日～3
日)



腹痛



胸痛



関節痛

家族性地中海熱の遺伝子検査

遺伝性自己炎症性疾患（遺伝性周期熱症候群）に関係する遺伝子検査を複数同時に（採血）検査できます。

MEFV遺伝子のみ（38,800円×1-3割）

MEFV遺伝子検査を含む8遺伝子の検査（50,000円×1-3割）

遺伝子変異があっても発症しないケースや
診断された方でも遺伝子変異がない場合もあります。
孤発例も多いですが遺伝カウンセリングも受けられます。

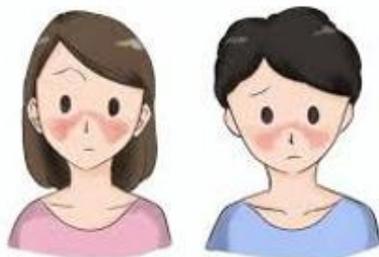
まとめ

●体を守る免疫が暴走しておきる病気があります

①膠原病（関節リウマチ、全身性エリテマトーデスなど）



多関節炎



皮疹（紅斑）



レイノー現象

②自己炎症性疾患（家族性地中海熱など）



急な発熱
(半日～3日)



腹痛

胸痛

関節痛

●これらの疾患の診療を、膠原病内科で行っています