

リウマチ・膠原病の遺伝について

by 膠原病・リウマチ内科 大村 浩一郎

看護師さん、この病気、遺伝しますか？でに答えられるために



大体の目安ですが。。。
 膠原病患者の場合は**20人~50人**子供を産んだらそのうち**1人**が同じ病気になるくらいの確率です

興味のあるかたは、以下で詳細確認を。

λ_s (リスクが何倍か) x 有病率 =

sibling risk \div 遺伝リスク

(同胞 \div 子供の何%に同疾患が発生するか)

Table 1. Population Frequencies and Familial Clustering Human Autoimmune and Immune-Related Diseases

Disease	Population Frequency (%)	Sibling Risk (%)	λ_s
Psoriasis ^a	2.8	17	6
Rheumatoid arthritis ^b	1.0	8	8
Graves' disease	0.5	7.5	15
Type 1 diabetes ^c	0.4	6	15
Ankylosing spondylitis ^d	0.13	7	54
Multiple sclerosis ^c	0.1	2	20
Ulcerative colitis ^a	0.1	1.2	12
Lupus (SLE) ^f	0.1	2	20
Crohn's disease ^a	0.06	1.2	20
Narcolepsy ^g	0.06	1	12
Celiac disease ^c	0.05	3	60
Primary biliary cirrhosis ^h	0.008	0.8	100

ほとんどのリウマチ性疾患が
HLAと関連する

疾患	HLA	患者	対照	OR
AS	B27	83%	0.5%	1045
SLE	DRB1*15:01	27%	12%	2.7
RA	Shared epitope	68%	42%	2.9
強皮症	DQB1*03:01	40%	27%	1.5
Behcet	B51	50%	16%	5.4
高安病	B52			3.6
MCTD	DRB1*04:01			5.0

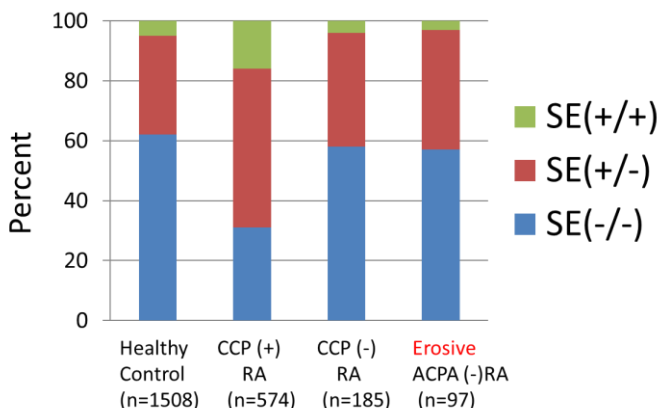
Shared Epitope (SE): HLA-DRB1*01:01, *01:02, *04:01, *04:04, *04:05, *04:08, *10:01, *14:01

東京大学大学院医学系研究科人類遺伝学教室のデータ
 リウマチ教育研究会テキスト(第4版)より抜粋

上記は欧米人のデータで日本人とは多少異なります

HLA shared epitope (SE)部位

HLA-DR β 鎖の70-74番目のアミノ酸配列が
 QRRAA, QKRAA, RRRAAの配列をもつもの
 Q:グルタミン、R:アルギニン、K:リシン



	Control (n=1508)	CCP Ab(+) RA (n=574)	OR
SE(+/+)	74 (5)	93 (16)	6.6
SE(+/-)	492 (33)	302 (53)	3.2
SE(-/-)	942 (62)	179 (31)	1.0

健康者は1/3がSEをもち、RA患者は2/3がSEをもつ。
 CCP(-)RAではHLAによってリスクは上がらない

SEを1つもつとRAになるリスクが3.2倍
 2つもつと6.6倍RAになりやすくなる