

サルコイドーシスの家族発生

立花暉夫 愛染橋病院 内科

サルコイドーシスの家族発生について、われわれは、多くの共同研究者、研究協力者の協力を得て、日本で、本学会関連では1980年代、サルコイドーシス研究会で大阪地区症例、全国症例について報告し（サルコイドーシス研究会誌Vol 3, 1983, Vol 4, 1984）、国際的には1990年京都での国際サルコイドーシス会議で72組、1993年Los Angelesでの同会議で80組の全国症例について報告した（Sarcoidosis Vol 9, Supplement 1, 1992; Vol 11, Supplement 1, 1994）。

2000年、共同研究者片岡が本学会誌（Vol 20, 2000）で追加症例を含め97組について報告した。最近、共同研究者平賀は2006年本学会編集の単行本「サルコイドーシスとその他の肉芽腫性疾患」のコラム“サルコイドーシスの家族発生”で未発表例を含め106組について述べている。

2007年の日本呼吸器学会誌の地方会記事、総会号などにさらに下記4組が追加報告され調査した。親子発生2組、内訳は父息子1組（聖隷三方原病院）、母息子1組（東京通信病院、HLADR52関連抗原両者陽性）と、叔母、甥、母のいとこ1組（聖マリアンナ医科大学横浜市西部病院）、および発端者22歳男、父方叔父、その息子、母方叔母の1組（東北大学加齢医学研究所）、計4組である。

この4組を含め110組について考察するとまず、同胞発生が63組と最多でその内、女性を含む組み合わせが48組と多く、次に、親子発生が33組で、その内、女性を含む組み合わせが20組と多く、次が、いとこ発生で11組である。全体からみて従来私が述べてきたように、1973年英国での集計（TubercleVol 84,1973）と同様に日本でも女性を含む組み合わせが多い。

特筆すべきは東北大学加齢医学研究所症例で発端者、叔母、いとこの3人でサルコイドーシス責任遺伝子BTNL2遺伝子多型が認められたことである。この遺伝子は2005年国際サルコイドーシス会議でドイツ、アメリカから報告され、日本で最初の報告である。

以上現時点での日本のサルコイドーシス家族発生について述べた。最近上記報告4組の研究協力者に深謝します。