

OP24 Identification of a new susceptibility gene for Japanese sarcoidosis using a genome-wide association study

○Ishihara Mami¹⁾、Meguro Akira¹⁾、Shijubo Noriharu²⁾、Yamaguchi Tetsuo³⁾、Nagai Sonoko⁴⁾、Yamaguchi Etsuro⁵⁾、Morimoto Shin-ichiro⁶⁾、Takase Hiroshi⁷⁾、Goto Hiroshi⁸⁾、Namba Kenichi⁹⁾、Kono Keiko¹⁰⁾、Mizuki Nobuhisa¹⁾

1) Department of Ophthalmology and Visual Science, Yokohama City University Graduate School of Medicine. 2) Department of Respiratory Medicine, JR Sapporo Hospital. 3) Department of Respiratory Medicine, JR Tokyo General Hospital. 4) Kyoto Central Clinic/Clinical Research Center. 5) Division of Respiratory Medicine and Allergology, Aichi Medical University. 6) Division of Cardiology, Department of Internal Medicine, Fujita Health University School of Medicine. 7) Department of Ophthalmology and Visual Science, Tokyo Medical and Dental University Graduate School of Medicine. 8) Department of Ophthalmology, Tokyo Medical University. 9) Department of Ophthalmology and Visual Science, Hokkaido University school of Medicine. 10) Department of Ophthalmology, Kono Medical Clinic

Purpose: The etiology of sarcoidosis is still unknown, but the disease is currently thought to be triggered by various genetic as well as environmental factors. We have reported genome-wide significant non-HLA region susceptibility locus for sarcoidosis on the 7th chromosome using a genome-wide association study (GWAS). The purpose of this study was to identify other susceptibility loci for Japanese sarcoidosis using GWAS.

Materials and Methods: We present GWAS of a Japanese cohort including 700 patients with sarcoidosis and 886 controls,

with replication in independent Japanese cohorts (931 cases and 1,042 controls) using 530,466 SNPs from Illumina Human Omni Express.

Results and Conclusion: We identified a new locus on the 1st chromosome with genome-wide significance in the meta-analysis combining two Japanese cohorts. After imputation, IL-23R had the strongest association signal outside HLA (meta-P=5.6 × 10⁻¹⁴). This finding suggests that genetic control of the IL-23R signaling pathways may play an important role in the development and progression of sarcoidosis.

OP25 サルコイドーシスにおける黄斑上膜の有病率の検討

○三橋 良輔、白井 嘉彦、毛塚 剛司、後藤 浩
東京医科大学眼科

【目的】サルコイドーシスによるぶどう膜炎には様々な合併症がみられ、黄斑上膜もその一つであるが、詳細に検討した報告はほとんどない。そこで、サルコイドーシスにおける黄斑上膜の合併率を調べ、他のぶどう膜炎と比較検討した。

【方法】対象は2011年1月から2015年12月までに東京医科大学病院眼科でぶどう膜炎と診断された1,038例1,594眼(男性650眼、女性944眼)、平均年齢46.7 ± 18.6歳である。検眼鏡的に黄斑前膜が疑われた症例に対し、光干渉断層計で内境界膜の硝子体側に不正な高反射および膜状組織が確認された場合を黄斑上膜有りと判定した。

【結果】黄斑上膜の合併はぶどう膜炎全体では8.2%であったのに対し、サルコイドーシスでは24.8%にみられ、全ぶどう膜炎の中で最も高い合併率であった。次いで眼トキソプラズマ症23.5%、原因不明の肉芽腫性ぶどう膜炎15.3%であった。サルコイドーシスに伴う黄斑上膜は高齢の女性に多くみられた。

【結論】サルコイドーシスを代表とする肉芽腫性ぶどう膜炎では黄斑上膜の合併頻度が高い。肉芽腫性ぶどう膜炎の病態に関係する免疫細胞やサイトカインが黄斑上膜の形成に関与している可能性が考えられる。

OP26 抗核抗体陽性サルコイドーシス症例の臨床的検討

○安東 優¹⁾、後藤 昭彦¹⁾、竹野 祐紀子¹⁾、内田 そのえ¹⁾、松本 紘幸¹⁾、小野 朋子¹⁾、宇佐川 佑子¹⁾、城 督幸¹⁾、山末 まり¹⁾、吉川 裕喜¹⁾、橋永 一彦¹⁾、鳥羽 聡史¹⁾、梅木 健二¹⁾、濡木 真一¹⁾、平松 和史¹⁾、石井 稔浩²⁾、宮崎 英士²⁾、門田 淳一¹⁾

1)大分大学 医学部 呼吸器・感染症内科学講座、2)大分大学 医学部 総合内科学講座

【背景】サルコイドーシス(サ症)の約30%の症例で抗核抗体が陽性になると報告されているが、その臨床像については不明な点が多い。

【目的】抗核抗体陽性サ症の臨床像を検討する。

【対象と方法】2002年から2015年までの14年間に当科で診断し、抗核抗体(ANA)の測定がなされていたサ症94例を対象とした。ANA陽性群、陰性群の2群間に分け、様々な因子を群間比較した。重症度は、Wasfiらの提唱したSeverity scoreを使用した(Chest. 2006; 129(5): 1234-2245)。

【結果】ANA陽性症例は25例(26.5%)であった。女性、血中IgG、IgA、リゾチーム値、Severity scoreは、ANA陽性群で有意に高値であった。ANA陽性サ症の予測因子を多変量解析したところ、女性、Severity score、IgG高値が抽出された。膠原病の合併は、ANA陰性群では4例(5.8%)であるのに対し、ANA陽性群では6例(24.0%)であり、両群ともにシェーグレン症候群の合併が多くみられた。

【結語】ANA陽性サ症と陰性サ症は異なる臨床像を呈する可能性が示唆された。