

## 私たちは?

「家族性地中海熱および自己炎症疾患 (FMF&AID) グローバル協会」は当事者とその家族、内科医、研究者によって設立され、結束して活動しています。

当事者がWeb上で答えを探そうとしたことから会の理念が始まりました。当事者と医療者が力を合わせ、自己炎症疾患の経験や知識を共有することを始めました。

当協会は世界各地に支部を持ち、自己炎症疾患について知ってもらうこと、また、願わくば早期診断と治療への道のりを容易にすることを目的としています。人種や言葉、宗教の違いを越えてお互いが助け合える場であり、お互いを深く思いやる広い意味での家族です。私たちは、権利、啓発、理解、受容、研究、新規治療、患者擁護において固く結束しています。

## 私たちの使命とは?

自己炎症疾患で苦しむ人々の声となることです。当事者やご家族の皆さまをサポートし、でき得る限りの案内と助言を行います。

## 私たちの目標は?

- 24時間年中無休のヘルプラインを提供します。
- 患者さんの社会的支援および情緒的支援を行います。
- 速やかに適切な診断が受けられるようお手伝いいたします。
- 私どものオンラインサービスを見つけた患者さんを支援するとともに、適切に助けが求められるよう助言を行います。
- 患者さんのご家族が、この病気について地方自治体や教育機関・雇用者とやり取りする中で生じる問題への支援をします。
- 医療現場での啓発に力を入れています。
- 患者さんへ価値のある適切な情報を提供します。
- 患者さんに最新情報をお届けするために関連学会に出席します。
- 研究者や科学者と連携します。
- 医療者のための永続的で専門的な勉強の場を提供します。

## サポート内容は?

Webサイトの自助グループを通じてアクティブに活動しており、世界各地の自己炎症疾患の患者さんに重要な情報を提供しています。

また、各国の言語に対応した年中無休24時間体制のヘルプラインをソーシャル・メディアに設けています。これは医療従事者が担当しています。

患者さん向けの会議やワークショップを企画するとともに、役に立つ資料等を作成しています。また、医師向けのワークショップを企画することも目指しています。

## 治療について

遺伝性疾患であるため根治療法はありません。しかし、多くの場合に症状を上手くコントロールすることが可能です。

たいいていの疾患には副腎皮質ホルモンが効果的です。しかし、副腎皮質ホルモンには重篤な副作用があるため他の選択肢を考える必要があります。FMFの場合はコルヒチンと生物学的製剤が用いられます。他の自己炎症疾患ではコルヒチンや生物学的製剤ではそれほど効果が得られず、また残念なことに生物学的製剤は費用も高くどこでも入手できるものではありません。



Zurich - Switzerland  
Non-profit organization  
info@fmfandaid.com  
www.fmfandaid.org



# FMF & AID Global Association

家族性地中海熱 &  
自己炎症疾患



珍しいけれど現実に起きていること!  
一人では希少でも、皆で  
つながれば強くなれる!

## 自己炎症疾患とは？

自己炎症疾患 ( AID ) は先天的な免疫システムの異常活性により引き起こされます。高熱、発赤、関節の腫れなどの激しい症状が特徴です。このような病態はアミロイドーシスを続発する危険を伴い、臓器不全という深刻な問題を引き起こすことがあります。診断に至ることは難しく、何十年も理解されなかったり誤診されたり診断がつかないこともよくあることです。

自己炎症疾患は大人も子供も同じような影響を及ぼします。家族性地中海熱 ( FMF ) やPFAPAは自己炎症疾患の中でも数の多い病気です。ただ、PFAPAは遺伝だけが要因ではなく成長するに従って症状が出なくなる場合もあります。

## 自己炎症疾患に含まれる病気

- 家族性地中海熱 ( FMF )
- TNF受容体関連周期性症候群 ( TRAPS )
- クリオピリン関連周期性熱症候群 ( CAPS )
- PFAPA 症候群
- メバロン酸キナーゼ欠損症 ( MKD ) または高IgD症候群 ( HIDS )
- インターロイキン1受容体拮抗分子欠損症 ( DIRA )
- 慢性再発性多発性骨髄炎 ( CRMO )
- ベーチェット病

こうした病気に共通する症状は、周期的な発熱、腹痛、関節痛および筋肉痛または腫脹、下痢、嘔吐、頭痛、リンパ節の腫れ、口内炎、皮膚の発赤などであり、これはほんの一例に過ぎません。このような症状は時として結膜炎や聴力の喪失につながります。症状は人によって多彩で、発熱している期間も様々です。それら全てに効果的な治療というものはないので、個々のケースごとに対応していくことになります。

FMFの場合、発熱は通常1~3日間続くとされますが、患者が「発作」と呼ぶ高熱や疼痛は大体3~7日は続く傾向にあります。毎日のように痛みが出るような重症例もあれば、間歇期には全く症状が出ない場合もあります。FMF以外の自己炎症疾患による発熱は、数週間から1か月、時に数か月に及ぶこともあります。

## 診断について

遺伝学的に診断される疾患もありますがすべてではありません。例えば、PFAPAやベーチェット病は臨床症状からのみ診断され、遺伝学的に診断することはできません。

また、FMFのようにたとえ遺伝子検査を行った場合でさえ特徴的な変異が見つからないこともあります。それゆえ、医師が患者の臨床症状に基づいて診断を下せるということがとても重要になってきます。FMFの患者の約2割には遺伝子変異がまったくなく、さらに残りの2割は1つの変異しか持たないのです。FMFであると診断するためには変異が2箇所になければならない、というのはよく見られる誤解です。

## 見えない障がいと症状

これらの病気がいつも身体に現れるわけではないため、患者はしばしば「元気そうでとても病気には見えない」と言われることがあります。痛みを感じていても「普通」に見えるよう多大な努力をしています。激しい痛みや関節の腫れ、高熱、紅斑、嘔吐を起こさない限り、見えない障害が認知されることは難しいでしょう。

病気の症状は目に見えなくても、痛みは現実起こっている点を実際に様々な制約を受け消耗している点を理解することが大切です。多くの患者は治療を受けられなければ普通の生活を送ることはできません。生涯にわたって続く症状は自分でコントロールできるものではないので、患者にとって障害者年金が受給できることは重要です。

## 学校教育について

家庭で学習できるホームスクールのような場はどこでも得られるというわけではありません。アメリカ合衆国の「504計画」( ※障がいのある子供たちに配慮した教育体制 ) のような特別な支援体制が作られるべきですが、こうした支援は医療的な制限を受けている子供たちが家にいながら教育の機会を得られるだけにとどまりません。病気で繰り返し学校を欠席したために受ける法的な措置からも、本人とその両親を守ります。病気の重症度によって、ほぼ通常の生活ができる場合もあれば症状が部分的に改善するだけの場合もあり、重症のケースでは完全な教育を施すことは困難かもしれません。

また、患者は炎症のせいで、疲労、気分変動、集中力が続かない、嫌な思い出、朦朧とした状態に苦しんでいます。

## この病気は心理的なものですか？

いいえ、違います。自己炎症疾患は希少疾患で、外的要因がないにも関わらず炎症を再発する遺伝的疾患です。激痛を伴うこの疾患は心理学的アプローチでは治療することが出来ません。

## トリガー ( 引き金 ) について

肉体の酷使、ストレス、寒さ暑さ、月経、予防接種、食べ物などが引き金になります。

## 自己炎症疾患はどこで診てくれますか？

リウマチ専門医が膠原病内科で治療されることが多いですが、その他の科の医師が治療に当たる場合もあります。自己炎症疾患の中には、複雑な病態であるために複数科の連携が必要になる疾患もあります。ほんの数例を挙げると、かかりつけ医や消化器、心臓、皮膚の各専門医などです。自己炎症疾患は新しく最近になって理解され始めたため、現在の医学教育に組み入れられているとは限りません。当協会では自己炎症疾患についてさらに研鑽を深めたい医師の方々を歓迎しており、当協会の医師に取り次ぐことをしております。私たちと連携し、ヘルプグループに参加いただければあらゆる症例に当たっていただくことができます。

## この病気への理解について

この病気は、しばしば感染症、腹膜炎、肺炎、てんかんなどと誤診されています。特に繰り返す発熱、や頻繁な感染症、急性の腹痛はすべて医師とともに注意して判断するべきです。生涯にわたる不必要な治療、差別や理解の欠如は、患者の教育的、社会的および職業的な生活に悪影響を与える可能性があります。

## 合併症について

ほとんどの自己炎症性疾患において、未治療のままにされると患者はアミロイドーシスと呼ばれる状態を発症する可能性があります。これは臓器を損傷し致命的になり得るものです。CAPSの場合、患者は聴覚障害または重度の精神遅滞を発症する可能性があります。