

Lack of association between E148Q MEFV variant and Kawasaki disease

山口, 賢一郎

<https://doi.org/10.15017/1500445>

出版情報 : Kyushu University, 2014, 博士 (医学), 論文博士

バージョン :

権利関係 : Public access to the fulltext file is restricted for unavoidable reason (2)

氏 名：山口 賢一郎

論 文 名：Lack of association between E148Q MEFV variant and Kawasaki disease.

(MEFV 遺伝子 E148Q 多型は川崎病と関連しない)

区 分：乙

論 文 内 容 の 要 旨

原因不明の全身性血管炎である川崎病と、血管炎関連疾患である家族性地中海熱の原因遺伝子である *MEFV* 遺伝子の一塩基多型(特に日本人に多い E148Q 多型)との関連を検討した。川崎病患者 138 例(冠動脈病変(CAL)合併 45 例)と 170 例の健常対照児を対象とし、TaqMan SNP assay および direct sequence を用いた。

MEFV 遺伝子の 5 つの多型(E148Q, L110P, R202Q, P369S, R408Q)の遺伝子型頻度およびアレル頻度について川崎病患者での CAL 合併群と CAL 非合併群とで、また川崎病群と健常対照群とで比較を行った。

5 つの SNP 全ての遺伝子型頻度およびアレル頻度で、いずれの検討でも有意差を認めなかった。

また、川崎病患者において、上記の 5 つの多型について、マイナーアレルを有する群と有さない群とで臨床的重症度のパラメーターについての比較検討をおこなったが、これも有意差は見られなかった。

MEFV 遺伝子多型と川崎病発症、あるいは CAL 形成との関連は認められなかった。