

自己炎症性疾患 ～CAPS, 家族性地中海熱, TRAPS, 高IgD症候群～

久留米大学医学部小児科 西小森隆太

KEY WORDS

- 自己炎症性疾患
- クリオピリン関連周期熱症候群
- 家族性地中海熱
- TRAPS
- 高IgD症候群

Autoinflammatory disease:
CAPS, FMF, TRAPS, Hyper IgD
syndrome.

Ryuta Nishikomori (准教授)

はじめに

自己炎症性疾患は炎症を主病態とする疾患群で、主として遺伝性疾患を含む。2017年、厚生労働省自己炎症性疾患ガイドライン班では、Mindsに準拠した『自己炎症性疾患ガイドライン2017』を作成した¹⁾。網羅的な文献検索と自己炎症性疾患の専門家、患者代表、医療経済の専門家など、自己炎症性疾患に関わる方々の参加により自己炎症性疾患6疾患について作成されたものである。本総説では、クリオピリン関連周期熱症候群、家族性地中海熱、TNF受容体周期性症候群、高IgD症候群について、ガイドラインのポイントを中心に解説する。なお、同ガイドラインは、Minds、小児リウマチ学会、自己炎症性疾患のサイトの各ウェブサイトより入手可能である。

I. クリオピリン関連周期熱症候群

1. 概要

クリオピリン関連周期熱症候群(cryopyrin-associated periodic syndrome: CAPS)はcryopyrin(遺伝子名: *NLRP3*)の機能異常により、全身性炎症をきたす自己炎症性疾患である。重症度により3つの症候群からなる(表)¹⁾。これらは連続性のある疾患群で、明確に分けることが難しい症例も存在する。*NLRP3*変異部位と表現型にある程度の相関があり、わが国の推定患者は約100人である。

2. 病態

*NLRP3*遺伝子の機能獲得型変異による常染色体優性遺伝性疾患である。*NLRP3*インフラマソームの持続性の活性化がCAPSの原因とされている。*NLRP3*インフラマソームの活性化は、caspase-1の活性化を引き起こし、IL-1 β