

告示	番号	22	膠原病
	疾病名	13 から 21 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患	

## NLRP-12 関連周期性症候群

えぬえるあーるびー12 かんれんしゅうぎせいしょうこうぐん

### 概念 (NLRP-12 関連周期性症候群)

家族性地中海熱、クリオピリン関連周期熱症候群、TNF 受容体関連周期性症候群、Blau 症候群・若年発症サルコイドーシス、中條-西村症候群、高 IgD 症候群 (メバロン酸キナーゼ欠損症)、化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群、慢性再発性多発性骨髄炎、インターロイキン1 受容体拮抗分子欠損症、を除く自己炎症性疾患の中で、メンデル遺伝性疾患を対象とする。

NAPS12, DADA2, IL10 欠損症, IL-10RA 欠損症, IL-10RB 欠損症, IL36RN 欠損症, Majeed 症候群, CARD14 欠損症, PLCG2 異常症, RBCK1 欠損症, Cherubism, SLC29A3 異常症等が知られている。

NLRP-12 関連周期性症候群は、クリオピリン関連周期熱症候群 (cryopyrin-associated periodic syndrome : CAPS) と同様の症状を呈するにも関わらず *NLRP3*、*MEFV*、*TNFRSF1A*、*MVK* 遺伝子異常が認

められない症例に、2008 年 *NLRP12* 遺伝子にヘテロ変異が同定された。家族性寒冷自己炎症症候群 2 型 (familial cold autoinflammatory syndrome : FCAS2)、あるいは NAPS12 (NLRP12-associated periodic syndrome) と呼ばれている。

### 症状

寒冷刺激で生じる周期性発熱 (1 月に 1~2 回程度、数時間~15 日間続く、40℃前後の高熱) が生後初日から 2 歳 6 か月の間に発症する。随伴症状としては、腹痛、筋痛、関節痛、リンパ節腫脹、紅斑、蕁麻疹、感音性難聴、頭痛、口腔内アフタが報告されている。<i>NLRP3</i>異常による Muckle-Wells 症候群と FCAS の中間の重症度を呈するとされている。

### 治療

寒冷刺激 (エアコン、低温室や冬期など) が増悪因子となるためできるだけ避ける。随伴症状に対しては、対症療法として非ステロイド性抗炎症薬 (non-steroidal anti-inflammatory drugs : NSAIDs) や低用量のステロイド、抗ヒスタミン薬が使用されており、ある程度予防効果があったとされている。コルヒチンは無効であることがわかっている。アナキニラは、症状改善が一時的にはみられるが、TNF $\alpha$  高値を伴う再燃が認められるようになり投与が中止された。

抜粋元 : [http://www.shouman.jp/details/6\\_5\\_24.html](http://www.shouman.jp/details/6_5_24.html)