



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/JP/intro>

クリオピリン関連周期熱症候群（CAPS）

版 2016

2. 診断と治療

2.1 どのように診断しますか？

CAPSの診断は、臨床的な症状をもとに行い、遺伝子検査で確定診断します。FCASとMWSやMWSとCINCA/NOMIDの鑑別は、症状がオーバーラップしていて難しいこともあります。診断は、臨床症状や病歴をもとに行います。眼科的評価（特に眼底検査）、髄液検査（腰椎穿刺）や画像評価は、これら症状の近い病気を鑑別するのに有用です。

2.2 治療法や根治療法はありますか？

CAPSは遺伝性の病気であるため、治癒することはありません。しかし、病気の理解がかなり進んできたおかげで、CAPSの治療薬として有望な新薬が現在使用可能となっており、またその長期の効果についても検討中です。

2.3 どんな治療法がありますか？

これまでの遺伝学的・病態生理学的な研究により、CAPSでは炎症の重要なサイトカインであるIL-1 が過剰に産生され、病気を引き起こすのに重要な役割を果たしているということが分かっています。現在、IL-1 を抑制するいくつかの薬剤（IL-1阻害剤）が開発され、使用されています。最初にこの病気で使用された薬剤は、アナキンラ です。全てのCAPSにおいて、炎症・皮疹・発熱・痛み・疲労のコントロールに迅速な効果があることが示されました。この薬剤は、神経症状に対しても効果があります。場合によっては、難聴が改善したり、アミロイドーシスのコントロールに効果があります。ただ残念なことに、過形成性関節症には効果的ではないようです。薬の必要量は病気の重症度によって異なります。治療は、慢性炎症が難聴やアミロイドーシスのような不可逆的な臓器障害を引き起こす前に、早期に開始されなければいけません。この薬剤は毎日の皮下注射が必要です。注射部位の局所反応はしばしば起こりますが、時間経過によりみられなくなります。リロナセプトは、別の抗IL-1薬で、12歳以上のFCASやMWS患者に対する使用がFDA（アメリカ食品医薬品局）で承認を受けています。週1回の皮下注射が必要な薬です。カナキマブ はもう一つの抗IL-1薬で、4歳以上のCAPS患者に対し、最近FDAやEMA（欧州医薬品庁）で承認されました*。この薬は、4～8週に1回の皮下注射で炎症症状をコントロールできることが、最近MWSの患者で示されました。この病気の性質上、IL-1の薬理的な阻害は、一生涯でないとしても長期にわたって続けることが必要であると想定されま

す。*日本においては、2015年現在、カナキヌマブが2歳以上のCAPSで保険適応となりました。アナキンラ、リロナセプトは未承認です。

2.4病気はどのくらい続きますか？

病気は生涯にわたります。

2.5長期的予後（予想される結果や経過）はどのようなものですか？

FCASの長期予後は良好ですが、生活の質（QOL）は繰り返す発熱発作の影響を受けます。MWSでは、長期予後はアミロイドーシスと腎機能障害の影響を受けると考えられます。難聴も、重要な長期合併症です。CINCA/NOMIDの子どもは、病気の経過中に成長障害を来す可能性があります。CINCA/NOMIDの長期予後は、神経学的合併症・感覚神経系合併症・関節合併症の重症度に左右されます。過形成性関節症は、重度の機能障害を来すでしょう。重症の患者では、若くして亡くなる可能性もあります。抗IL-1薬治療は、CAPSの予後を大きく改善しました。