



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

NLRP12関連周期熱症候群

版 2016

1. NLRP12関連周期熱症候群とはどんな病気ですか？

1.1 どのような病気ですか？

NLRP12関連周期熱症候群は遺伝性の病気です。原因遺伝子は、NLRP12(NALP12)といい、炎症シグナル経路に参与しています。患者は、周期性発熱を発症し、その他、頭痛、関節痛、関節腫脹、発疹等を伴います。症状は、寒冷刺激で誘発されることが多いとされています。無治療だと患者は消耗しますが、生命予後は良好です。

1.2 患者の数はどのぐらいですか？

大変稀な病気です。全世界で10人未満の患者が報告されています。

1.3 病気の原因は何ですか？

NALP12関連周期熱症候群は遺伝性の病気です。原因遺伝子はNLRP12 (NALP12) です。この遺伝子の変異により、体の炎症反応の異常が起こります。ただ、その詳細なメカニズムはまだ明らかにされていません。

1.4 遺伝しますか？

NALP12関連周期熱症候群は常染色体優性遺伝形式の遺伝性の病気です。つまり、患者が発症するためには、片方の親が発症している必要があります。しかし、家族内に患者以外の他にだれも周期熱を発症していないことがあります。この場合、考えられるシナリオとして、患者の受精時に新規変異として疾患関連変異がおこった、一人の親は変異をもっているが未発症もしくは非常に症状が軽く見逃されている（低い浸透度による）、が考えられます。

1.5 なぜ私の子どもはこの病気にかかったのでしょうか？防ぐ方法はないのでしょうか？

新規変異が原因でなければ、患者は親から病気をおこすNLRP12遺伝子の変異を遺伝したからです。しかし、病気をおこすNLRP12遺伝子の変異を持っていてもNALP12関連周期熱症候群を発症するとは限りません。この病気を予防することはできません。

1.6他人へ伝染しますか？

この病気は感染性ではないので、伝染しません。

1.7どういう症状が出ますか？

主な症状は発熱です。発熱は5-10日持続し、不規則な間隔で繰り返します（数週間から数か月）。発熱発作はさまざまな症状を合併し、頭痛、関節痛、関節腫脹、蕁麻疹様発疹、筋肉痛が含まれます。発熱発作は、寒冷刺激で誘発されることが多く、1家系で感音性難聴が観察されています。

1.8症状はどの子でも同じですか？

患者によって、症状は同じでなく、より軽症からより重症まで様々です。さらに、その症状、発作の持続期間、重症度は、同じ患者でも毎回異なる事があります。

1.9この病気は小児と成人で違いはありますか？

患者が成長するにつれ、発熱発作はより少なくなり軽症化する傾向にあります。しかし、大部分の患者において、なんらかの症状がのこります。