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

NRLP12関連周期熱症候群

版 2016

2.診断と治療

2.1どのように診断しますか？

診察、病歴の聞き取りから臨床症状を同定します。それを元に、専門医がこの病気を疑います。
発作時に炎症が存在することを検出するために、いくつかの血液検査が有用です。診断は、遺伝子検査で疾患関連変異を同定することによってのみ確定します。鑑別診断として、周期性発熱を症状として示す他の病気、特にクリオピリン関連周期熱症候群が重要です。

2.2検査で重要なものは何ですか？

上記に示したように、診断には臨床検査が重要です。CRP、血清アミロイドA、血算などの血液検査は、発作時の炎症の程度を検討するために重要です。
発作から回復し無症状になったあとも、炎症所見が正常化もしくは正常近くに回復しているか確認するため、繰り返し血液検査を行う事が重要です。少量の血液により、遺伝子検査が可能です。

2.3治療法や根治療法はありますか？

この病気は完治できません。また発作を予防する治療も知られておりません。対症療法により、炎症および痛みは軽減することが可能です。現在、炎症をコントロールする新規薬剤が検討されています。

2.4どんな治療法がありますか？

NALP12関連周期熱症候群の治療薬として、インドメサシンなどの非ステロイド抗炎症薬（NSAIDs）、プレドニゾロンなどの ステロイド、アナキンラ などの 生物学的製剤 が存在します。これらの薬剤は有効な患者さんは存在するものの、どれも一様に有効であるものではありません。これらの薬剤のNALP12関連周期熱症候群に対する有効性、安全性はまだ認められておりません。

2.5薬物療法の副作用にはどんなものがありますか？
副作用はその薬剤によります。非ステロイド抗炎症薬（NSAIDs）は頭痛、胃潰瘍、腎障害を、ステロイド及び生物学的製剤は感染に対して弱い状態にします。ステロイドはその他様々な副作用を引き起こします。

2.6治療期間はどのくらいになりますか？
生涯にわたって、治療を継続する必要性をしめすデータはありません。患者が成長とともに、症状がかるくなることから考えて、症状が落ち着いた患者では治療中止を考慮するのが賢明でしょう。

2.7代替医療はありますか？
有効な補完療法の報告はありません。

2.8どのような定期的な受診・検査が必要ですか？
この病気に罹患した子どもは年2回の血液検査、尿検査を受ける必要があります。

2.9病気はどのくらい続きますか？
この病気は生涯にわたりますが、年齢とともに軽症化する症例も報告されています。

2.10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？
生涯にわたる病気ですが、年齢とともに軽症化する症例も報告されています。大変稀な病気であり、その長期予後は不明です。