



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

TNF受容体関連周期性症候群（TRAPS）・家族性アイルランド熱

版 2016

2. 診断と治療

2.1 どのように診断しますか？

身体診察で認められた症状や家族歴に基づいて、専門家がTRAPSを疑います。発作時に、炎症を検出するための血液検査項目がいくつかあります。疾患関連変異を証明する遺伝子検査によってのみ、診断は確定します。反復する発熱発作を認める鑑別診断として、感染症・悪性新生物・家族性地中海熱やメバロン酸キナーゼ欠損症などの他の自己炎症性疾患を含む慢性炎症性疾患があります。

2.2 どのような検査が必要ですか？

臨床検査はTRAPSの診断に重要です。発作時、炎症の程度を評価するため、赤沈、CRP、血清アミロイドA、血算、フィブリノーゲンの検査が重要です。症状がなくなってからも、検査結果が正常化もしくは正常付近まで改善している事を確認するため、繰り返し検査を行います。尿検査では、蛋白尿や血尿がないか検査します。発作時に一時的に尿異常を認める場合があります。アミロイドーシスのある患者では、持続性蛋白尿を認めます。

型TNF受容体遺伝子の検査は、遺伝子検査が依頼可能な施設で実施されます。

2.3 どんな治療法がありますか？

現時点では、この病気を予防・完治できる治療は存在しません。非ステロイド抗炎症薬（イブプロフェン・ナプロキセン・インドメサシンなどのNSAIDs）は症状の緩和に有効です。高容量ステロイドはしばしば有効ですが、持続的な使用では重篤な副作用が懸念されます。炎症性サイトカインTNFをエタネルセプトにより特異的に遮断する治療は、一部の患者で発熱発作の予防に有効です。逆に、TNFに対するモノクローナル抗体の使用は、病気の増悪との関連性が指摘されています。最近、他の炎症性サイトカインであるIL-1の遮断が、一部の子どもに有効であることが報告されました。

2.4 治療による副作用にはどのようなものがありますか？

副作用は使用する薬剤によります。NSAIDsは頭痛、胃痛、腎障害を起こす可能性があります

。ステロイドや生物学的製剤（TNF・IL-1遮断薬）は感染にかかりやすくなります。加えて、ステロイドは様々な副作用を起こします。

2.5薬物療法の副作用にはどんなものがありますか？

抗TNF療法や抗IL-1療法を受けた患者は少数であるため、発作時治療もしくは継続的治療、いずれが良いのか、また治療期間はどのぐらいが望ましいかについては分かっていません。

2.6代替治療、補完療法はありますか？

効果的な補完療法の報告はありません。

2.7どのような定期的な受診・検査が必要ですか？

治療中の患者さんは、少なくとも2-3か月に一度、血液・尿検査が必要です。

2.8いつまで症状が続きますか？

生涯にわたる病気ですが、年齢とともに発熱発作の程度は軽くなり、より慢性の炎症の改善悪化を繰り返す経過となります。残念ながら、このような変化が見られてもアミロイドーシスの発症する可能性は残ります。

2.9完全に治る可能性はありますか？

TRAPSは遺伝性の病気で、完治することはありません。