



www.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

1. TNF受容体関連周期性症候群（TRAPS）とはどんな病気ですか？

1.1 どのような病気ですか？

TRAPSは、通常2-3週間続く高熱(弛張熱)の発作を繰り返すことが特徴です。発熱に伴い、消化管の症状（腹痛・嘔吐・下痢）、痛みを伴う発赤疹、筋肉痛、眼周囲の腫脹を典型例では認めます。長期的には、腎臓の機能低下を認めることがあります。家族の中に同じ病気の人がいる可能性があります。

1.2 患者の数はどのくらいですか？

稀な病気と考えられていますが、正確な有病率は不明です。男女の差はなく、通常は小児の間に発症しますが、成人になって発症した症例も存在します。報告された最初の症例は、アイルランド-スコットランドを祖先に持つ患者でした。しかし、他の人種（フランス人・イタリア人・セファルディユダヤ人・アシュケナージユダヤ人・アルメニア人・アラブ人・マブリア地方のカバリア人など）でも病気は認められます。季節や天候が病気の経過に影響することはありません。

1.3 病気の原因は何ですか？

TRAPSは、Ⅰ型TNF受容体蛋白の遺伝的な異常により起こります。同蛋白の異常により患者の炎症応答が増強します。Ⅰ型TNF受容体は、腫瘍壊死因子（TNF）という強力な炎症性分子に対する特異的な受容体です。TRAPS患者で観察される強い反復性炎症性病態がどのようにⅠ型TNF受容体蛋白の変異でおこるのか、完全には分かっていません。感染、外傷、精神的なストレスが発作の引き金になりえます。

1.4 遺伝しますか？

TRAPSは常染色体優性遺伝形式を取ります。つまりこの病気は、この病気を発症しⅠ型TNF受容体遺伝子に異常があるどちらかの親から遺伝します。私達は遺伝子を2コピーずつ持っているので、この病気を持った親から子へと変異の入ったⅠ型TNF受容体遺伝子が伝わる確率、つまりこの病気が遺伝する確率は、50%です。また新規変異でもこの病気は起こります。その場合

、両親はこの病気を持っておらず、両親ともにⅠ型TNF受容体に疾患関連変異はありませんが、受胎時にⅠ型TNF受容体遺伝子の異常が起こることで発症します。この場合、同胞がTRAPSに罹患する確率は健常人と変わりません。

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？

TRAPSは遺伝性の病気です。疾患関連変異のある人でも、症状を認める場合と認めない場合があります。現時点で予防はできません。

1.6他人へ伝染しますか？

TRAPSは他人に伝染しません。疾患関連変異を持った人だけが発症します。

1.7どういう症状が出ますか？

主な症状は繰り返す発熱発作で、通常は2～3週間持続しますが、時にそれより長かったり短かったりします。発作は悪寒や体幹部・上肢の強い筋肉痛を伴います。典型的な発疹は赤く痛みを伴い、その部分の皮膚や筋肉の炎症が原因です。

たいていの患者は、発作開始時に深部のこむら返り様の筋肉痛を感じ、続いて痛みは徐々に増強し、他の四肢の部位に移動し、最後に発赤疹を認めます。嘔気や嘔吐を伴うびまん性の腹痛もしばしば認めます。結膜炎や眼周囲の腫脹はTRAPSに特徴的ですが、この症状は他の病気でも認めます。胸膜（肺を囲む膜）や心膜（心臓を囲む膜）の炎症による胸痛も報告されています。

一部の患者、とくに成人では炎症の改善悪化を繰り返す、より慢性の経過を示し、腹痛・関節痛・筋肉痛・眼症状の悪化を認めます。その場合、発熱や検査上の炎症所見の持続的な上昇を伴う場合もあれば伴わない場合もあります。アミロイドーシスはもっとも重篤な長期合併症であり、14%の患者に起こります。炎症に際して産生される血清アミロイドAという血液中を循環する分子が、組織に沈着することにより起こります。アミロイドAが腎臓に沈着すると尿から大量の蛋白が失われ、腎不全にいたります。

1.8症状はどの子どもと同じですか？

TRAPSの症状は、発作の期間・寛解の期間という点で、患者毎に違いがあります。主要症状の組み合わせも様々です。こうした違いは、一部は遺伝的要素により説明がつく場合もあります。