



(軽症), ^{マックル} Muckle-Wells 症候群 (中等症), 慢性乳児神経皮膚関節炎症候群 (chronic infantile neurological cutaneous articular syndrome ; CINCA 症候群, 重症) の3型に分類される。寒冷刺激によって膨疹や関節痛, 発熱発作をきたす。特発性の寒冷蕁麻疹との鑑別には, アイスキューブテストが参考になる (CAPS では氷を手にも5分間持たせても膨疹が惹起されない)。ステロイド内服は無効で, IL-1 に拮抗する生物学的製剤であるカナキヌマブやアナキンラが著効する。

3. TNF 受容体関連周期性症候群

TNF receptor-associated periodic syndrome ; TRAPS

TNF 受容体 1 型をコードする *TNFRSF1A* 遺伝子の変異による常染色体優性遺伝疾患。小胞体ストレスなどを介して IL-1 β , IL-6 や TNF- α が高値になる。通常 20 歳未満で発症する。成人 Still 病に類似した皮疹を伴い, 発熱や関節痛, 結膜炎が通常 5 日以上持続するが, フェリチン上昇を伴わない。コルヒチンに反応しにくく, ステロイド内服やエタネルセプトが有効。

4. その他 other autoinflammatory diseases

① ^{なかじょう}中條-西村症候群 : *PSMB8* 遺伝子の変異により, 細胞内のプロテアソーム活性が低下することで発症する常染色体劣性疾患。周期熱に加え, 凍瘡~結節性紅斑に類似した皮疹を全身に生じる。顔面・上肢の脂肪萎縮症を伴う。

② ^{ブラウ}Blau 症候群 : *NOD2* 遺伝子変異による。常染色体優性遺伝。乳幼児に肉芽腫を生じ, 若年性サルコイドーシス (early-onset sarcoidosis) ともいう。苔癬様丘疹, 関節炎, ぶどう膜炎をきたすが, 両側肺門リンパ節腫脹はみられない。

③ 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群 (pyogenic arthritis with pyoderma gangrenosum and acne syndrome ; PAPA 症候群) : 常染色体優性遺伝で *PSTPIPI* 遺伝子の変異による。幼少時から繰り返す化膿性関節炎や壊疽性膿皮症, 膿疱性瘡^{ざそう}を主徴とする。

④ IL-36 受容体阻害因子欠損症 : 15 章 p.287 MEMO 参照。