

◦患者支援情報について

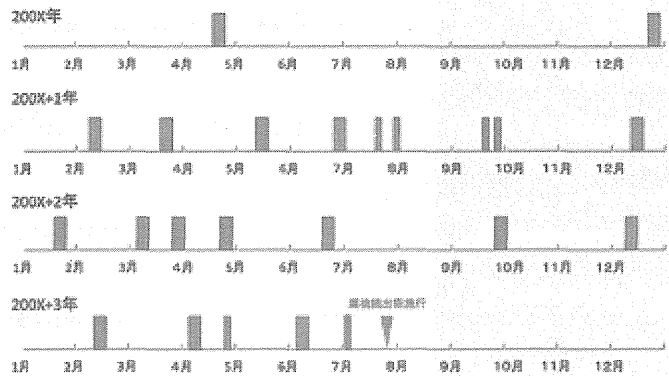
◦リンク集

◦サイトマップ

◦主な症状

通常3～6日間続く間歇性発熱発作が主症状であり、アフト性口内炎・頸部リンパ節炎、咽頭炎などの副症所見の発作を認める。発作は3～8週間毎に繰り返し、間欠期には全く無症状である。

PFAPA症候群症例の発熱の経過(例)



◦主な合併症

基本的に予後は良好であり、通常4～8年程で治癒し成長・発達障害も認めない。

◦主な治療法

有効性が最も高いのは発作時の副腎皮質ステロイド剤の投与であるが、発作間隔を短縮し、次の発作が早く発来する、発熱以外の症状が残存する場合があるなどの問題もある。その他、ヒスタミンH2受容体拮抗薬であるシメチジンや、ロイコトリエン拮抗薬の一部の症例に有効であることが示されている。内科的治療に抵抗する症例には扁桃腺切除術が行われ、高い有効性(寛解率70～80%)が示されている。

◦担当

大西 秀典、近藤 直実

◦疾患のご紹介

◦診療フローチャート

PIDJ

Kansai DM Res Net



京都大学大学院医学研究科
発達小児科学

自己炎症性疾患サイト
Autoinflammatory Disease Web Site

・サイト運営組織：京都大学大学院医学研究科発達小児科学

◯ Page Top

Copyright © Autoinflammatory Disease Web Site. All Rights Reserved.

お知らせ一覧

疾患紹介 & 診療フローチャート

自己炎症性疾患とは...

家族性地中海熱

クリオピリン関連周期性発熱症候群 (CAPS)

TNF受容体関連周期性発熱症候群 (TRAPS)

高IgD症候群 (およびロン酸キナーゼ欠損症)

アラウ症候群 / 若年発症性サラコイドーシス

PAPA (化膿性関節炎・咽痛性膿皮症・口瘻) 症候群

中峠-西村症候群

周期性発熱・アフリカ性口内炎・咽痛炎・リンパ節炎症候群 (PFAPA)

慢性再発性多発性骨髄炎 (CRMO)

診療体制

診療体制のご紹介

相談体制

ご連絡先

患者登録

患者登録システム

ご案内

生物学的標識について

患者支援制度について

リンク集

サイトマップ

HOME > 疾患紹介&診療フローチャート「慢性再発性多発性骨髄炎 (CRMO)」

慢性再発性多発性骨髄炎 (CRMO)

疾患のご紹介

診療フローチャート

●患者数 稀な疾患であり、本邦での患者数は不明である。

●概要 小児期から青年期にかけて発症する、無菌性化膿性骨髄炎を主体とする疾患であり、痛みを伴う骨髄炎が多発し、寛解と増悪を繰り返す。掌跖膿疱症などの皮膚症状を合併する事も多く、SAPHO症候群も同一疾患と類似した疾患と考えられている。その他、尋常性乾癬、炎症性腸疾患等を合併する事も多い。2歳以下でCRMOを発症し、先天性赤血球異形成貧血とSweet症候群などの皮膚炎を呈し、常染色体劣性遺伝形式をとる疾患をMajeed症候群と呼び、LPLN3遺伝子の異常が原因である事が判明している。

●原因の解明 CRMOの病態生理は不明であるが、双生児での検討などから遺伝的な要因が疑われており、感受性遺伝子座が19q21.3-22にある事が確認されている。Majeed症候群の原因がLPLN3遺伝子の変異である事は判明しているが、発症の機構は未だ不明である。

●主な症状 痛みを伴う無菌性の骨髄炎が多発し、寛解と増悪を繰り返す。症状は、数日で軽快する場合から、数年に及ぶ事もある。長管骨骨幹部や脛骨に好むが、骨髄、肋骨、肋骨、肋骨、下顎骨などにも認められる。画像検査では骨髄炎と骨硬化像が認められる。皮膚症状としては、掌跖膿疱症や乾癬、Sweet症候群、咽痛性膿皮症などが報告されている。Majeed症候群では、先天性赤血球異形成貧血を合併する。

単純CT



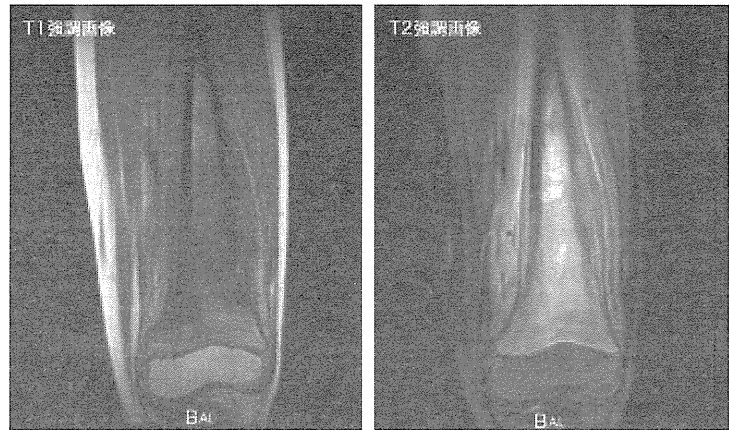
両側大腿骨遠位骨幹部から骨幹部にかけて骨質性病変を認め、周囲を取り囲む骨硬化像も認められる。

FDG-PET



CTで認められた病変部位に比較的濃い取り込みを認める。

MRI



左大腿骨遠位骨幹から骨幹端にかけての病変ではT1-low、T2-ho-highの病変が認められ、周囲組織の炎症も認められる。

●**主な合併症** 多くの症例は数カ月から数年で自然寛解するが、炎症が長期に及びぶ例では関節の内縮が問題となる。

●**主な治療法** 非ステロイド性消炎鎮痛剤(NSAID)が大半の症例で有効である。無効例に対してはステロイド剤や免疫抑制剤などが使用されていたが、最近ではビスフォスフォネート剤の有効性が報告されており、二次治療の中心となりつつある。その他、抗TNF- α 療法等生物学的製剤の有効例も報告されている。

●**担当** 八角 高裕、千葉 俊男

● [疾患のご紹介](#)

● [診療フローチャート](#)

PIDJ



京都大学大学院医学研究科
発達小児科学

自己炎症性疾患サイト [サイト運営総論](#)：京都大学大学院医学研究科発達小児科学
Autoinflammatory Disease Web Site

© Page Top

Copyright © Autoinflammatory Disease Web Site. All Rights Reserved.

お知らせ一覧

疾患紹介 & 診療フローチャート

自己炎症性疾患とは...

変異性地中海熱

クリオピリン関連周期性発熱症候群 (CAPS)

TNF受容体関連周期性発熱症候群 (TRAPS)

高熱口瘡症候群 (カバシ・バネキナーゼ欠損症)

プラウラ症候群 / 若年発症サルコイドーシス

PRAPA (化膿性関節炎・腸炎性腸炎・皮膚) 症候群

中核一西村症候群

間歇性発熱・アフタ性口内炎・眼炎・リンパ管炎症候群 (PFAPA)

慢性再発性多発性骨髄炎 (CRMO)

診療体制

診療体制のご紹介

相談体制

ご連絡先

患者登録

患者登録システム

ご案内

生物学的指標について

患者文庫制度について

リンク集

サイトマップ

HOME > 診療体制「診療体制のご案内」

診療体制のご案内



番号	所属	氏名
①	防衛医科大学校小児科	野々山 恵章
②	東京医科歯科大学小児科	森尾 英彦
③	千葉大学皮膚科	神戸 直智 佐藤 貴史 池田 啓(千葉大学アレルギー-膠原病内科)
④	横浜市立大学小児科	橋田 俊子 栗地 雅子 野澤 晋
⑤	信州大学移植免疫感染症	上松 一希
⑥	金沢大学小児科	谷内江 昭宏 栗島 智子
⑦	岐阜大学小児科	近藤 直実 大西 秀典
⑧	京都大学小児科	平塚 俊男 西小森 隆太 八角 高裕
⑨	和歌山県立医科大学皮膚科	金澤 伸雄 國本 佳代 吉川 福実
⑩	九州大学小児科	原 壽郎 高田 英俊 石村 匡崇
⑪	久留米大学内科	井田 弘明
⑫	鹿児島大学小児科	武井 輝治 久保田 知洋



京都大学大学院医学研究科
発達小児科学

HOME

Autoinflammatory Disease Web site

- お知らせ一覧
- 疾患紹介 & 診療フローチャート
- 自己炎症性疾患とは...
- 家族性地中海熱
- クリオピリン関連周期性発熱症候群 (CAPS)
- TNF α 受容体関連周期性発熱症候群 (TRAPS)
- 高熱口瘡症候群 (M α VID)
熱キナーゼ欠損症
- アラウ症候群 / 若年発症サルモネラ症
- PAPA (化膿性関節炎・眼炎症・膿皮症・口瘡) 症候群
- 中核-西村症候群
- 周期性発熱・アフト口内炎・咽頭炎・リンパ節炎症候群 (PPAPA)
- 慢性再発性多発性骨髄炎 (CRMO)
- 診療体制
- 診療体制のご紹介
- 相談体制
- ご連絡先
- 患者登録
- 患者登録システム
- ご案内
- 生物学的製剤について
- 患者支援制度について
- リンク集
- サイトマップ

HOME > 相談体制「ご連絡先」

自己炎症性疾患についてのご相談

自己炎症性疾患はWHO分類で原発性免疫不全症のひとつとして考えられております。本サイトを介して、自己炎症性疾患に関する相談を受け付けます。

医療関係者

医療関係者の方は下記のリンクよりPIDJ(Primary Immunodeficiency Database In Japan)を介してご相談ください。

PIDJ ご相談フォーム	http://pidj.nai.dken.jp/medical_soudan2.html
--------------	---

患者、およびご家族の方

自己炎症性疾患の患者さん、そのご家族の方々のご意見、ご相談をお待ちしております。

連絡先	京都大学大学院医学研究科発達小児科学 ・平塚 俊男 E-mail: haike@kuhp.kyoto-u.ac.jp ・西小森 隆太 E-mail: rniehiko@kuhp.kyoto-u.ac.jp ※メールアドレスの略称は「*」を「@」に変えてお送りください。
-----	--



京都大学大学院医学研究科
発達小児科学

自己炎症性疾患サイト

Autoinflammatory Disease Web Site

・サイト運営組織：京都大学大学院医学研究科発達小児科学

Page Top

Copyright © Autoinflammatory Disease Web Site. All Rights Reserved.

お知らせ一覧

疾患紹介 & 診療フローチャート

自己炎症性疾患とは...

家族性地中海熱

クリオピリ、関連病期熱症候群 (CAPS)

TNF受容体関連病期熱症候群 (TRAPS)

高IgD症候群 (オリゴシ酸キナーゼ欠損症)

ブラウ症候群 / 百年発症サルコイドーシス

PAPA(化膿性関節炎・眼炎症・膿疱・皮膚)症候群

中塚-西村症候群

関節性発熱・アフリカ性口内炎・咽頭炎・リンパ腫炎症候群 (PFAPA)

慢性再発性多発性骨髄炎 (CRMO)

診療体制

診療体制のご紹介

相談体制

ご連絡先

患者登録

患者登録システム

ご案内

生物学的診断について

患者支援制度について

リンク集

サイトマップ

HOME > 患者登録「患者登録システム」

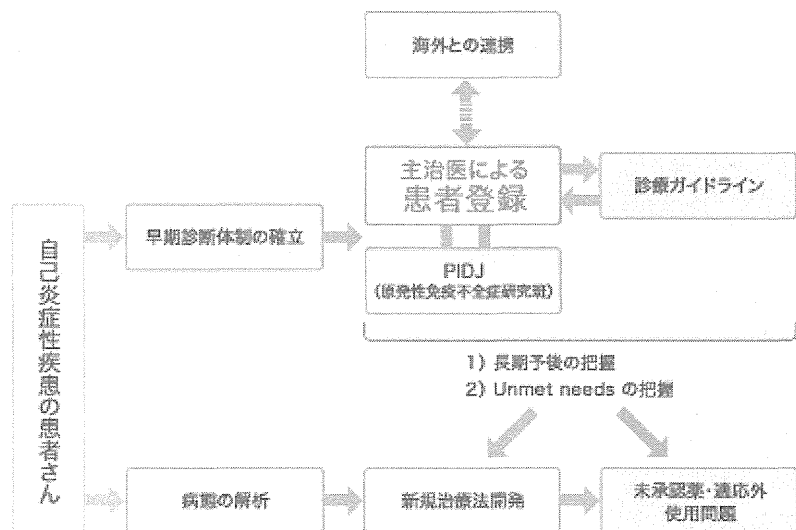
患者登録システム

患者登録について

自己炎症性疾患、とくに狭義の自己炎症性疾患の患者さんの数は大変少なく、本邦で推定される患者数は、患者数の多い家族性地中海熱をのぞいて、いずれも10~100人程度です。このように患者さんが少ない状況では、たとえ専門医といわれる医師でも、数人程度を診察しているのが通常で、日本での全体像を把握するのは大変困難な状況です。また疾患の性質上、長期にわたる診療、治療が必要であり、実態調査には長期間の経過観察、情報収集、エビデンスの集積が必要となります。

以上のことを踏まえ、我々は患者さんの長期経過観察を可能とする患者登録システムを作成している最中です。これにより、日本の自己炎症性疾患の患者さんの病後の特徴、必要な医療・福祉、治療の改善を調査することができるようになります。さらに、有効な治療法の開発、必要な治療への検査等につなげていくための土台が築けるのではないかと期待しております。また日本にとどまらず、他の国々との共同調査を可能にする患者登録システムの構築を目指しております。

この登録システムはインターネットベースで行われます。実際の登録作業では、本事業にご賛同いただいた患者さんについて、個人情報を除きプライバシーを守る形で、主治医の先生方にご登録をお願い致します。近日常にインターネットでの登録作業を開始し、是非とも日本全体での患者登録事業の達成を成し遂げたいと考えております。皆様のご理解、ご協力を賜りますようお願い申し上げます。



お知らせ一覧

疾患紹介 & 診療フローチャート

自己炎症性疾患とは...

家族性地中海熱

クリオピリン関連周期性発熱症候群 (CAPS)

TNF受容体関連周期性発熱症候群 (TRAPS)

高IgD症候群 (オシロン酸キナーゼ欠損症)

ブラウ症候群 / 若年発症サルコイドーシス

PAPA(化膿性関節炎・悪疽性膿皮症・さ瘤)症候群

中核一帯村症候群

間期性発熱・アフタ性口内炎・咽頭炎・リンパ節炎症候群 (PFAPA)

慢性再発性多発性骨髄炎 (CRMO)

診療体制

診療体制のご紹介

相談体制

ご連絡先

患者登録

患者登録システム

ご案内

生物学的製剤について

患者支援制度について

リンク集

サイトマップ

HOME > ご案内「生物学的製剤について」

生物学的製剤について

抗IL-1製剤、抗TNF- α 製剤などの生物学的製剤により、一部のリウマチ性疾患において、劇的な症状の改善が認められるようになりました。一方、自己炎症性疾患においても生物学的製剤の有効性が報告されています(下記の表)。しかし残念ながら、現時点で日本において保険適応があるのはCAPSに対するカナキマブのみです。本研究の目的の一つは患者のQOL改善であり、生物学的製剤を必要とする自己炎症性疾患に、保険適応がより早期に広がることも目指しています。一方、有効性が知られている生物学的製剤を長期に使用することによって、どのような効果もしくは副作用をもたらすか、わからない点もあります。よって、患者登録を中心とした長期にわたる経過観察が重要です。

疾患	保険適応あり	保険適応なし、または未承認薬
コルヒチン抵抗性家族性地中海熱		アナキシラ、エタネルセプト、インフリキシマブ
クリオピリン関連周期性発熱症候群(CAPS)	カナキマブ	アナキシラ、リロナセプト
TNF受容体関連周期性発熱症候群(TRAPS)		アナキシラ、エタネルセプト
高IgD症候群(オシロン酸キナーゼ欠損症)		アナキシラ、エタネルセプト
PAPA(化膿性関節炎・悪疽性膿皮症・さ瘤)症候群		アナキシラ、エタネルセプト、インフリキシマブ、アダリムマブ
間期性発熱・アフタ性口内炎・咽頭炎・リンパ節炎症候群(PFAPA)		アナキシラ



京都大学大学院医学研究科
発達小児科学

自己炎症性疾患サイト | サイト運営組織：京都大学大学院医学研究科発達小児科学
Autoinflammatory Disease Web Site

Page Top

Copyright © Autoinflammatory Disease Web Site. All Rights Reserved.

お知らせ一覧

疾患紹介 & 診療フローチャート

自己炎症性疾患とは...

変異性地中海熱

クリオピリ/関連病期熱症候群 (CAPS)

TNF受容体関連病期熱症候群 (TRAPS)

高口血症候群 (カバシネキナーゼ欠損症)

ブラウシ症候群/ 若年発症サルコイドーシス

PAPA(化膿性関節炎・ 膿疱性膿皮症・口瘡)症候群

中村-西村症候群

高熱性発熱・アブタ性口内炎・ 咽頭炎・リンパ腫炎症候群 (PFAPA)

慢性再発性多発性骨髄炎 (CRMO)

診療体制

診療体制のご紹介

相談体制

ご連絡先

患者自記

患者登録システム

ご案内

生物学的薬剤について

患者支援制度について

リンク集

サイトマップ

HOME > ご案内「患者支援制度について」

患者支援制度について

狭義の自己炎症性疾患は、原発性免疫不全症のWHO分類VII群に属します。原発性免疫不全症は、特定疾患治療研究事業に指定されており、医療費の公費負担対象ですが、自己炎症性疾患はその歴史が浅く、また公費負担対象になっておりません。

また小児期の発症に対しては、別制度として、小児慢性特定疾患克服研究事業が存在します。同制度は原則18歳未満を対象としますが、しかし、やはりその歴史が浅いため、自己炎症性疾患は該当疾患として認定されておりません。

現在、特定疾患治療研究事業、および小児慢性特定疾患克服研究事業の見直し作業が進んでおり、自己炎症性疾患も対象疾患となる可能性が存在します。

自己炎症性疾患は長期の治療を要する事が多く、このような患者支援システムの活用が大変重要な疾患です。また近年の病気の解析により、生物学的薬剤と呼ばれる高額な治療薬の有効性が自己炎症性疾患では報告されており、

1例として、CAPSに対するカナキマブ(イラリス®)があります。日本の医療保険制度では、保険で費用が認められている薬剤だと、高額療養費制度により患者負担分は減額されますが、それでも月あたりの負担額は高額になります。また一般に生物学的薬剤は対症療法で、使用を中止すると症状が再発することが多く、長期にわたる支援が望まれております。

自己炎症性疾患特に狭義の自己炎症性疾患の診断がつけられた患者さんは、主治医の先生、病医の医療ソーシャルワーカー、福祉相談窓口の方に、受けられる医療支援についてご相談いただければと思います。また、経済的な支援、例えば生活費の補助(生活保護、障害者年金、手当等)や税金の控除(所得税・住民税、自動車税等の控除)を受けたり、様々な福祉サービス(介護サービス、医療等)を利用できる場合もあります。詳しくは、お住まいの市区町村や保健所・保健センターの窓口、各都道府県に設置されている「障害相談・支援センター」(<http://www.nanbyou.or.jp/entry/1361>)、病医の医療ソーシャルワーカーにお問い合わせください。

最後に、医療支援について有用なWEBサイトとして、「稀少專家」のWEBサイトのリンクをご参考までに掲載します。

<http://kisehosensha.jp/index.html>

医療費助成制度

医療費助成制度	自己炎症性疾患への適用
公的医療保険制度(高額療養費等)	あり
障害医療費支援制度(特定疾患治療研究事業)	現在該当疾患ではない
小児慢性特定疾患治療研究事業	現在該当疾患ではない
要介護医療	出生時の状態により適用症例あり
障害者手帳	合併症により適用症例あり
重症心身障害者医療費助成制度	合併症により適用症例あり
自立支援医療制度	合併症により適用症例あり



京都市立大学大学院医学研究科
発達小児科学

お知らせ一覧

疾患紹介 & 診療フローチャート

自己炎症性疾患とは...

周期性発熱症候群

カトリビリン/関連周期熱症候群 (CAPS)

TNF受容体関連周期熱症候群 (TRAPS)

高IgD症候群 (カトリン・酸キナーゼ欠損症)

チラム症候群/若年発症サルコイドーシス

PAPA(周期性発熱・咽頭炎・リンパ節炎症候群 (PFAPA))

中体-西村症候群

周期性発熱・アフタ性口内炎・咽頭炎・リンパ節炎症候群 (PFAPA)

慢性再発性多発性青斑炎 (CRMO)

診療体制

診療体制のご紹介

相談体制

ご連絡先

患者登録

患者登録システム

ご案内

生物学的診断について

患者支援制度について

リンク集

サイトマップ

HOME > ご案内「リンク集」

リンク集

サイト名	内容	URL
PIDJ	原発性免疫不全症データベース	http://pidj.rcsi.dcn.jp/
e-免疫.com	原発性免疫不全症詳細情報サイト	http://www.emmaki.com/
Eurofever	EUの自己炎症性疾患の患者登録サイト	http://www.gimto.be/eurofever/
Infevers	自己炎症性疾患遺伝子変異のデータベース	http://infjgh.crs.dnss34id.infevers/
日本小児リウマチ学会	小児リウマチ疾患についての学会	http://www.kumh.tokushima-u.ac.jp/~ped/rheum/
PRINTO	小児リウマチ国際共同研究組織	https://www.printo.it/
ICORD	稀少・難病疾患を取り巻く関係者の国際学会	http://icord.se/
かずさQNA研究所	国内疾患遺伝子構造解析拠点	http://www.kazusa.or.jp/
PRIP Tokyo		http://www.prip-tokyo.jp/
rare disease day	世界希少・難治性疾患の日	http://rare-diseaseday.jp/
厚生労働省		http://www.mhlw.go.jp/
厚生省難病情報センター		http://www.nanbyou.or.jp/

患者会

サイト名	内容	URL
難病のこども支援全国ネットワーク	難病のこども・家族の会	http://www.nanbyonet.or.jp/
CAPS患者・家族の会	CAPS患者さんを中心とした患者会	http://www.caps-family.com/
自己炎症性患者の会	自己炎症性疾患の患者会	http://www.autoinflammatory-family.com/
あすなろ会	若年性特発性関節炎の患者会	http://www.asunaroai.com/
つばさの会	原発性免疫不全症の患者会	http://www.tsubasa-icidn.or.jp/



自己炎症性疾患サイト ・サイト運営組織：京都大学大学院医学研究科発達小児科学
Autoinflammatory Disease Web Site

© Page Top

Copyright © Autoinflammatory Disease Web Site. All Rights Reserved.

HOME

Autoinflammatory Disease Web Site

お知らせ一覧

疾患紹介 & 診療フローチャート

自己炎症性疾患とは...

家族性地中海熱

クリオピリン関連周期性発熱群 (CAPS)

TNF受容体関連周期性発熱群 (TRAPS)

高IgD血症群 (メグロン・ヒキナーゼ欠損症)

アラウ血症群 / 若年発症サルコイドーシス

PAPA (肥膿性関節炎・膿毒性膿皮症・さ瘡) 血症群

中核—西村血症群

周期性発熱・アフタ性口内炎・咽頭炎・リンパ腫状血症群 (PFAPA)

慢性再発性多発性骨髄炎 (CRMO)

診療体制

診療体制のご紹介

相談体制

ご連絡先

患者登録

患者登録システム

ご案内

生物学的薬剤について

患者支援制度について

リンク集

サイトマップ

HOME > サイトマップ

サイトマップ

HOME		
お知らせ	お知らせ一覧	
疾患紹介 & 診療フローチャート	自己炎症性疾患とは...	
	家族性地中海熱	診療フローチャート
	クリオピリン関連周期性発熱群 (CAPS)	診療フローチャート
	TNF受容体関連周期性発熱群 (TRAPS)	診療フローチャート
	高IgD血症群 (メグロン・ヒキナーゼ欠損症)	診療フローチャート
	アラウ血症群 / 若年発症サルコイドーシス	診療フローチャート
	PAPA (肥膿性関節炎・膿毒性膿皮症・さ瘡) 血症群	診療フローチャート
	中核—西村血症群	診療フローチャート
	周期性発熱・アフタ性口内炎・咽頭炎・リンパ腫状血症群 (PFAPA)	診療フローチャート
慢性再発性多発性骨髄炎 (CRMO)	診療フローチャート	
診療体制	診療体制のご紹介	
相談体制	ご連絡先	
患者登録	患者登録システム	
ご案内	生物学的薬剤について	
	患者支援制度について	
	リンク集	
サイトマップ		



京都大学大学院医学研究科
猪達小児科学

自己炎症性疾患サイト | サイト運営組織：京都大学大学院医学研究科発達小児科学
Autoinflammatory Disease Web Site

Page Top

Copyright © Autoinflammatory Disease Web Site. All Rights Reserved.