

<診断基準>

以下の①ないし②を満たした患者をクリオピリン関連周期熱症候群と診断する。*NLRP3* 遺伝子検査は必須検査とする。

- ① *NLRP3* 遺伝子に疾患関連変異を認める。
- ② *NLRP3* 遺伝子に疾患関連変異が同定されないが、以下の a) b)2項目のいずれも認める。
 - a) 乳児期発症の持続性の炎症所見
 - b) 骨幹端過形成、蕁麻疹様皮疹、中枢神経症状(うつ血乳頭、髄液細胞増多、感音性難聴のいずれか)の3項目のうち2項目を満たす。

(診断の手順についての補足)

典型的な臨床症状よりクリオピリン関連周期熱症候群を疑い、*NLRP3* 遺伝子検査にて確定診断する。ただし、一部患者に *NLRP3* 疾患関連変異が認められない事が知られており、*NLRP3* 疾患関連変異陰性例でも②を満たす場合はクリオピリン関連周期熱症候群と診断する。

なお遺伝子検査は *NLRP3* モザイク検査まで含めて行う。

<重症度分類>

中等症以上を対象とする。

- 軽症 家族性寒冷自己炎症症候群(Familial cold autoinflammatory syndrome) (FCAS)
寒冷によって誘発される、発疹、関節痛を伴う間欠的な発熱を特徴とする疾患である。出生直後から10歳くらいまでに発症する。症状は24時間以内に軽快する。発疹は蕁麻疹に類似しているが、皮膚生検では好中球の浸潤が主体である。

- 中等症 Muckle-Wells 症候群(Mucke-Wells syndrome) (MWS)
蕁麻疹様皮疹を伴う発熱が24～48時間持続し数週間周期で繰り返す。関節炎、感音性難聴、腎アミロイドーシスなどを合併する。中枢神経系の症状や骨変形はきたさない。
- 重症 新生児期発症多臓器系炎症性疾患(Neonatal onset multisystem inflammatory disease) (NOMID)
慢性乳児神経皮膚関節症候群(Chronic infantile neurologic cutaneous, and articular syndrome) (CINCA 症候群)
皮疹、中枢神経系病変、関節症状を3主徴とし、これらの症状が生後すぐに出現し、生涯にわたり持続する自己炎症性疾患である。発熱、感音性難聴、慢性髄膜炎、水頭症、ブドウ膜炎、全身のアミロイドーシスなど多彩な症状がみられる。

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。