

<診断基準>

TRAPS と「診断確定」、「診断」したものを対象とする。

OTRAPS (TNF 受容体関連周期性症候群) 診断基準

・必須条件

6か月以上反復する以下のいずれかの炎症症候の存在(いくつかの症状が同時に見られることが一般的)

- (1) 発熱
- (2) 腹痛
- (3) 筋痛(移動性)
- (4) 皮疹(筋痛に伴う紅斑様皮疹)
- (5) 結膜炎・眼窩周囲浮腫
- (6) 胸痛
- (7) 関節痛、あるいは単関節滑膜炎

・補助項目

- 1) 家族歴あり
- 2) 20 歳未満の発症
- 3) 症状が平均5日以上持続(症状は変化する)

必須条件を満たし、補助項目の2つ以上を有する症例を TRAPS 疑い例とする。尚、全身型若年性特発性関節炎、あるいは成人スチル病として治療されているが慢性の持続する関節炎がなく、かつ再燃を繰り返す例も TRAPS 疑いに含める。

TRAPS 疑いのものについて、TNFRSF1A 遺伝子解析を行い、

- ・疾患関連変異(*1)がある場合は、「診断確定」
- ・疾患関連(*1)が不明な変異がある場合は、他疾患を十分に除外(*2)した上で TRAPS と「診断」する
- ・変異なし、または疾患関連がない変異の場合は TRAPS とは診断できない

*1 疾患関連変異とは疾患関連性が確定された変異をさす。疾患関連性の判断に関しては専門家に相談する。

*2 除外診断が必要な疾患のリスト

若年性特発性関節炎、成人型スチル病、クリオピリン関連周期熱症候群(Cryopyrin-associated periodic syndrome)、高 IgD 症候群(Hyper IgD syndrome, HIDS)/メバロン酸キナーゼ欠損症(Mevalonatekinase deficiency, MKD)、家族性地中感熱、PFAPA 症候群(periodic fever, aphthous stomatitis, pharyngitis and cervical adenitis syndrome; 周期性発熱、アフタ性口内炎、咽頭炎、リンパ節症候群)

＜重症度分類＞

重症例を対象とする。

重症例の定義：

・頻回の発熱発作の為ステロイドの減量中止が困難で生物学的製剤の投与を要する症例を満たすものとする。

※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。