

266 家族性地中海熱

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定	<input type="checkbox"/> 不認定
-------	---	------	-----------------------------	------------------------------

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>							
住所								
生年月日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月	<input type="text"/> <input type="text"/>	日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明							
	発症者続柄							
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)							
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)							
<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ								
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入								
	続柄							
発症年月	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月			

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み／不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

①必須項目：以下の a～c の全てを満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 12 時間から 72 時間続く 38 度以上の発熱を 3 回以上繰り返す <input type="checkbox"/> b. 発熱時には、CRP や血清アミロイド A (SAA) などの炎症検査所見の著明な上昇を認める <input type="checkbox"/> c. 発作間歇期には上記の a、b が消失する	
②補助項目	
i) 発熱時の随伴症状として、以下のいずれかを認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 非限局性の腹膜炎による腹痛 <input type="checkbox"/> b. 胸膜炎による胸背部痛 <input type="checkbox"/> c. 関節炎 <input type="checkbox"/> d. 心膜炎 <input type="checkbox"/> e. 精巣漿膜炎 <input type="checkbox"/> f. 髄膜炎による頭痛	
ii) コルヒチンの予防内服によって発作が消失あるいは軽減する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施					
MEFV Exon 10 の変異 (ヘテロの変異を含む)	<input type="checkbox"/> M694I	<input type="checkbox"/> M680I	<input type="checkbox"/> M694V	<input type="checkbox"/> V726A			
MEFV Exon 10 以外の変異 (ヘテロの変異を含む)	<input type="checkbox"/> E84K	<input type="checkbox"/> E148Q	<input type="checkbox"/> L110P-E148Q	<input type="checkbox"/> P369S-R408Q	<input type="checkbox"/> R202Q	<input type="checkbox"/> G304R	<input type="checkbox"/> S503C

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> 臨床的 FMF 典型例：A-①必須項目 a～c の全てを満たす+②補助項目のいずれか1項目以上を認める場合
<input type="checkbox"/> 遺伝子解析による FMF 診断例：非典型的症状+B. 遺伝学的検査で Exon 10 の変異を認める場合
<input type="checkbox"/> FMF 非典型例 1：非典型的症状+B. 遺伝学的検査で Exon 10 以外の遺伝子変異あり+コルヒチンの診断的投与で反応があった場合
<input type="checkbox"/> FMF 非典型例 2：非典型的症状+B. 遺伝学的検査で遺伝子変異はないが、コルヒチンの診断的投与で反応があった場合
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない
*非典型的症状：A. 症状のうちで、繰り返す発熱のみ、あるいは補助項目のどれか1項目以上を有する場合

症状の概要、経過、特記すべき事項など *250文字以内かつ7行以内

■ 重症度分類に関する事項

重症例：以下の(1)、(2)のいずれかを満たす場合	
(1) コルヒチンが無効または不耐であり、かつ発熱発作頻回の場合	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<p>〈発熱発作頻回例の定義〉</p> <p>当該疾病が原因となる CRP 上昇を伴う 38.0℃以上の発熱を発熱発作とする。 その際には感染症やその他の原因による発熱を除外すること。 発作と発作の間には少なくとも 24 時間以上の無発熱期間があるものとし、 それを満たさない場合は一連の発作と考える。上記の定義による発熱発作を年 4 回以上認める場合。</p> <p>〈コルヒチンが無効の定義〉</p> <p>コルヒチンを最大容量 (0.04mg/kg/day、上限 2.0mg/day) まで増量しても発熱発作が年 4 回以上認める場合</p> <p>〈コルヒチンの不耐の定義〉</p> <p>コルヒチンの副作用によるアレルギー反応または消化器症状 (腹痛、嘔気、下痢) のためにコルヒチンが増量できず、発熱発作を年 4 回以上認める場合</p>	
(2) アミロイドーシス合併例：当該疾病が原因となり、アミロイドーシスの合併を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 全介助	
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 全介助	
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名												
指定医番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名												印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	日

- ・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ありません。(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りです。)
- ・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か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。