

267 高 IgD 症候群

■ 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

6歳未満の発症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
有痛性リンパ節腫脹	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
嘔吐	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
下痢	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
発作時の皮疹	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
発作時の腹部症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
発作時の関節症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 臨床検査

①血液検査					
CRP 上昇	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL
	検査日	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
血清 IgD 高値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL
	検査日	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
②尿検査					
発熱時 尿中メバロン酸 高値	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> μg/mg・Cr
	検査日	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
MK 活性	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %
	検査日	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

C. 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
<input type="checkbox"/> MVK 遺伝子検査にて両アレルに疾患関連変異を認める	
<input type="checkbox"/> MVK 遺伝子検査にて片方のアレルのみに疾患関連変異を認める	

<診断のカテゴリー>

必須条件	
CRP の上昇を伴う、6 か月以上続く反復性発熱発作	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
補助項目	
<input type="checkbox"/> 6 歳未満の発症	
<input type="checkbox"/> 有痛性リンパ節腫脹・嘔吐・下痢の 1 つ以上を認める	
Definite (確定診断) : 必須条件を満たし、かつ補助項目を 1 つ以上有する症例で、以下のいずれかに該当する場合	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1)MVK 遺伝子検査にて両アレルに疾患関連変異を認める	
<input type="checkbox"/> 2)MVK 遺伝子検査にて片方のアレルのみに疾患関連変異を認め、発熱時尿中メバロン酸高値を示す	
<input type="checkbox"/> 3)MVK 遺伝子検査にて疾患関連変異を認めないが、発熱時尿中メバロン酸高値且つ MK 活性が 10%未満である	

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)、(3)のいずれかを満たす場合	
(1) 発熱発作頻回例：以下の3項目を満たす発熱発作を年4回以上認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 当該疾病が原因となる CRP 上昇を伴う 38.0℃以上の発熱を認める	
<input type="checkbox"/> b. 上記 a の際に感染症やその他の原因による発熱を除外することができる	
<input type="checkbox"/> c. 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	
(2) 炎症持続例：以下の2項目を満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 当該疾病が原因となり、少なくとも2か月に1回施行した血液検査において CRP 1mg/dL 以上、または血清アミロイドが 10 µg/mL 以上の炎症反応陽性を常に認める	
<input type="checkbox"/> b. 上記 a の際に感染症やその他の原因による発熱を除外することができる	
(3) 合併症併発例：以下の3項目のいずれかを満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 活動性関節炎合併例：当該疾病が原因となり、1か所以上の関節の腫脹、圧痛を認め、関節エコーまたは MRI において関節滑膜の炎症所見を認める	
<input type="checkbox"/> b. 関節拘縮合併例：当該疾病が原因となり、1か所以上の関節の拘縮を認め、身の回り以外の日常生活動作の制限を認める	
<input type="checkbox"/> c. 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	

■ 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"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <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"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <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。