

266 家族性地中海熱

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号								
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 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	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明							
	発症者続柄							
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞 (男性) ☐ 5. 同胞 (女性) ☐ 6. 祖父 (父方) ☐ 7. 祖母 (父方) ☐ 8. 祖父 (母方) ☐ 9. 祖母 (母方) ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦		年		月			

社会保障	
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5
生活状況	
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 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	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 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 ☐ 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 ☐ 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	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ a. 非限局性の腹膜炎による腹痛 ☐ b. 胸膜炎による胸背部痛 ☐ c. 関節炎 ☐ d. 心膜炎 ☐ e. 精巣漿膜炎 ☐ 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	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

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

＜診断のカテゴリー＞

☐	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
☐	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
☐	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
☐	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
☐	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	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
〈発熱発作頻回例の定義〉 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。 〈コルヒチンが無効の定義〉 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 〈コルヒチンの不耐の定義〉 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	
(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	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 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	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行

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

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと											
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			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ます。）
- ・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。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・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。