

267 高 IgD 症候群

■ 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

6歳未満の発症	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
有痛性リンパ節腫脹	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
嘔吐	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
下痢	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
発作時の皮疹	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
発作時の腹部症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
発作時の関節症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明

B. 臨床検査

①血液検査					
CRP 上昇	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			測定値	mg/dL
	検査日	西暦	年	月	日
血清 IgD 高値	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			測定値	mg/dL
	検査日	西暦	年	月	日
②尿検査					
発熱時 尿中メバロン酸 高値	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			測定値	μg/mg・Cr
	検査日	西暦	年	月	日
MK 活性	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			測定値	. %
	検査日	西暦	年	月	日

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
☐ MVK 遺伝子検査にて両アリルに疾患関連変異を認める ☐ MVK 遺伝子検査にて片方のアリ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	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
補助項目	
☐ 6 歳未満の発症 ☐ 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	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
☐ 1)MVK 遺伝子検査にて両アリルに疾患関連変異を認める ☐ 2)MVK 遺伝子検査にて片方のアリ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 ☐ 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	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 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 ☐ 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 ☐ 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	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 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 ☐ 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	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 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 ☐ 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 ☐ 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	☐ 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											*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					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。