

## ■ 基本情報

<b>氏名</b>					
姓(漢字)	名(漢字)				
姓(かな)	名(かな)				
<b>住所</b>					
郵便番号	住所				
<b>生年月日等</b>					
生年月日	西暦	年	月	日	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(漢字)	名(漢字)			
	姓(かな)	名(かな)			
<b>家族歴</b>					
近親者の発症者の有無	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( )				
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:				
<b>発病時の状況</b>					
発症年月	西暦	年	月		
<b>社会保障</b>					
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度		1 2 3 4 5	
<b>生活状況</b>					
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

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--	--

## A. 症状 (該当する項目に□を記入する)

①必須項目 (以下の a-c の全てを満たす。該当する項目に□を記入する。)	1.該当 2.非該当 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	
<b>②補助項目</b>	
i) 発熱時の随伴症状として、以下のいずれかを認める (該当する項目に□を記入する)	1.該当 2.非該当 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. 骨膜炎による頭痛	
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

## B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に□を記入する	
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
備考（ ）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

### <診断のカテゴリー>（該当する項目に□を記入する）

<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）
*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

## ■ 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°C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1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、発熱発作が年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.気管切開口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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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
医療機関所在地	電話番号 ( )
医師の氏名	印 記載年月日：平成 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ヶ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27年5月13日健発0513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。