267　高IgD症候群

□ 新規　□ 更新

**■　基本情報**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **氏名** | | | | | | | |
| 姓(漢字) 　　 　　　 名(漢字)  姓(かな) 　　　　　 名(かな) | | | | | | | |
| **住所** | | | | | | | |
| 郵便番号 住所 | | | | | | | |
| **生年月日等** | | | | | | | |
| 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) | | | | |
| **家族歴** | | | | | | | |
| 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： | | | | | |
| **発病時の状況** | | | | | | | |
| 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**

**症状の概要、経過、特記すべき事項など**

|  |
| --- |
|  |

**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　　　　 mg/dL　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 |
| 実施した場合、異常がある項目に☑を記入する | |
| □*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 | |
| 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）**

|  |
| --- |
| 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 |
| 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 |
| 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) *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みとめ、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 |

**■　重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 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ヶ月に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 |
| □ 活動性関節炎合併例：当該疾病が原因となり、１カ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  □ 関節拘縮合併例：当該疾病が原因となり、１カ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  □ 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 | □自立 □部分介助 □全介助  □自立 □部分介助/不可能  □自立 □部分介助/不可能  □自立 □部分介助 □不能  □自立 □部分介助 □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 | | □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □全介助  □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助  □自立 □部分介助 □全介助  □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　　記載年月日：平成 年 月 日　　　　　　　※自筆または押印のこと |

・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ヵ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。