

臨床調査個人票 108. TNF受容体関連周期性症候群（新規）

■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 続柄 |
| 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 |

| | |
|------|--|
| 連絡事項 | |
| | |

| | |
|-------|---------------------------------|
| ■診断 | |
| 診断 | |
| 遺伝子診断 | 検査遺伝子名 疾患関連変異 1.あり 2.なし 3.不明 |

| | |
|-----------|--|
| ■臨床所見 | |
| 全身症状 | |
| 臨床症状の発作型 | 1.遷延型 2.再発性 3.混合型 |
| 発作時の症状 | 38度以上の発熱 1.あり 2.なし 38度未満の微熱 1.あり 2.なし 倦怠感 1.あり 2.なし 不快感 1.あり 2.なし 気分障害 1.あり 2.なし 体重減少 1.あり 2.なし 熱感・体温上昇と連動しない悪寒 1.あり 2.なし |
| 症状の持続性 | 症状が平均 5 日以上持続 1.はい 2.いいえ |
| 再発・混合型の場合 | 発作時に一定の傾向 1.あり 2.なし ありの場合平均発作期間 日 時間 年間発作回数 回 発作パターン 1.規則的 2.不規則 季節性 1.あり 2.なし 発熱時の悪寒 1.あり 2.なし 発作の誘因(すべて記載) 1.寒冷 2.心身ストレス 3.ワクチン 4.感染 5.外傷 6.食物 7.月経 8.疲労 9.旅行 10.その他 その他 |

| | |
|-----------|---|
| 皮膚粘膜症状 | |
| 該当するものを選択 | 1.アフタ性口内炎 2.滲出性咽頭炎 3.咽頭発赤 4.斑状皮疹 5.蕁麻疹様皮疹 6.遊走性紅斑 7.浸潤を触れる紫斑 8.丹毒様発赤 9.毛嚢炎様皮疹 10.丘疹膿疱性皮疹 11.ざ瘡 12.乾癬 13.陰部潰瘍 14.壊疽性膿皮症 15.手蹼膿胞症 16.結節性紅斑 17.結節性紅斑以外のその他脂肪織炎 18.魚鱗癬様皮疹 19.針反応陽性 20.その他 その他の症状 |

| | |
|-----------|---|
| 筋骨格症状 | |
| 該当するものを選択 | 1.関節痛 2.単関節炎 3.少関節炎(<5) 4.多関節炎(≥5) 5.腱鞘滑膜炎 6.筋痛 7.筋炎 8.筋膜炎 9.骨痛 10.骨炎 11.骨軟骨過形成 12.その他 その他の症状 |

| | |
|-----------|---|
| 眼症状 | |
| 該当するものを選択 | 1.眼周囲浮腫 2.眼痛 3.結膜炎 4.前部ぶどう膜炎 5.後部ぶどう膜炎 6.角膜炎 7.強膜炎 8.上強膜炎 9.涙腺炎 10.乳頭浮腫 11.視神経萎縮 12.網膜血管炎 13.その他 その他の症状 |

| | |
|-----------|--|
| 消化器症状 | |
| 該当するものを選択 | 1.嘔吐 2.腹痛 3.便秘 4.下痢 5.消化管潰瘍 6.肛門・肛門周囲膿瘍 7.消化管出血 8.無菌性腹膜炎 9.その他 その他の症状 |

| | |
|---------|--|
| リンパ組織病変 | |
|---------|--|

| | |
|-----------|---|
| 該当するものを選択 | 1. 全身リンパ節腫大2. 頸部リンパ節腫大3. 肝腫大4. 脾腫大5. 有痛性リンパ節病変6. その他 頸部リンパ節腫大の部位 その他の症状 |
|-----------|---|

心臓・血管症状

| | |
|-----------|---|
| 該当するものを選択 | 1. 胸痛2. 咯血3. 遷延性咳嗽4. 肺炎5. 心膜炎6. 静脈血栓症7. 動脈血栓症8. その他 その他の症状 |
|-----------|---|

神経症状

| | |
|-----------|---|
| 該当するものを選択 | 1. 頭痛（早期）2. 頭痛（随時）3. けいれん4. めまい5. 脳神経麻痺6. 視神経炎7. 無菌性髄膜炎8. その他 その他の症状 |
|-----------|---|

性線・泌尿器病変

| | |
|-----------|----------------------------------|
| 該当するものを選択 | 1. 尿道炎・膀胱炎2. 性腺痛3. その他 その他の症状 |
|-----------|----------------------------------|

二次性徴障害

二次性徴障害1. あり 2. なし
 ありの場合 身長 cm 体重 kg Tanner分類 度
 思春期の遅延1. あり 2. なし 骨年齢の遅延1. あり 2. なし 骨年齢遅延の特徴

合併症（該当するものを記入）

| | | | |
|---------------|--|-------------|--------------------------------------|
| 白内障 | 発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明 | 帯状角膜炎 | 発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明 |
| 視神経萎縮 | 発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明 | 視力障害 | 発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明 |
| 全盲 | 発症年月 西暦 年 月 | その他の眼合併症 | 発症年月 西暦 年 月 症状 |
| 消化管穿孔 | 発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明 | 腹膜癒着 | 発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明 |
| 炎症性腸疾患 | 発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明 | 消化管閉塞 | 発症年月 西暦 年 月 重症度：1. 軽度 2. 重度 3. 不明 |
| その他の消化管合併症 | 発症年月 西暦 年 月 症状 | 虚血性心疾患 | 発症年月 西暦 年 月 |
| 動脈瘤 | 発症年月 西暦 年 月 | 大血管障害 | 発症年月 西暦 年 月 |
| 心筋症 | 発症年月 西暦 年 月 | 水頭症 | 発症年月 西暦 年 月 |
| 感音性難聴 | 発症年月 西暦 年 月 | 末梢神経障害 | 発症年月 西暦 年 月 |
| 小脳症状 | 発症年月 西暦 年 月 | 第Ⅰ-第ⅩⅡ脳神経障害 | 発症年月 西暦 年 月 |
| 発達障害 | 発症年月 西暦 年 月 知能指数1. IQ<70 2. IQ<35 3. 不明 | その他の神経合併症 | 発症年月 西暦 年 月 |
| 高血圧 | 発症年月 西暦 年 月 | 腎障害 | 発症年月 西暦 年 月 |
| AAアミロイドーシス | 発症年月 西暦 年 月 | 耳鼻科的異常 | 発症年月 西暦 年 月 症状 |
| マクロファージ活性化症候群 | 発症年月 西暦 年 月 | 不妊 | 発症年月 西暦 年 月 |
| 腫瘍 | 発症年月 西暦 年 月 | | |

■検査所見

血液検査

| | | | |
|---------|-------------------|-----------|-------------------|
| 白血球 | 1. 高値 2. 正常 3. 低値 | 好中球 | 1. 高値 2. 正常 3. 低値 |
| 単球数 | 1. 高値 2. 正常 3. 低値 | 血小板 | 1. 高値 2. 正常 3. 低値 |
| CRP | 1. 高値 2. 正常 | 赤沈 | 1. 高値 2. 正常 |
| 血清アミロイド | 1. 高値 2. 正常 | プロカルシトニン | 1. 高値 2. 正常 |
| AST | 1. 高値 2. 正常 | ALT | 1. 高値 2. 正常 |
| LDH | 1. 高値 2. 正常 | ALP | 1. 高値 2. 正常 3. 低値 |
| CRE | 1. 高値 2. 正常 | BUN | 1. 高値 2. 正常 |
| 抗核抗体 | 1. 陽性 2. 陰性 | その他陽性自己抗体 | |

尿検査

| | | | |
|-----|-------------|------|-------------|
| 尿潜血 | 1. 陽性 2. 陰性 | 尿白血球 | 1. 陽性 2. 陰性 |
|-----|-------------|------|-------------|

画像診断

| | | | |
|---------------|--|------|----|
| 脳・脊髄 MRI・CT検査 | 撮影日 西暦 年 月 日 | 病変の数 | カ所 |
| 病変の部位（すべてを選択） | 1. 中枢神経病変2. 慢性髄膜炎3. 視床・神経節病変4. 脳幹・小脳病変5. 白質病変6. 皮質病変7. 脊髄病変 8. 内耳病変9. 皮質周囲炎10. 静脈洞血11. 脳萎 | | |

■重症度

重症度

| | |
|--------------------------------------|--------------|
| 頻回の発熱発作の為ステロイドの減量中止が困難で生物学的製剤の投与を要する | 1. はい 2. いいえ |
|--------------------------------------|--------------|

■治療その他

薬物療法（使用経験のある薬剤）

| | | |
|------------|-------------------------------------|------------------------|
| NSAID | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| ステロイド | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| コルヒチン | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| スルファサラジン | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| メトトレキサート | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| I型インターフェロン | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| シクロホスファミド | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| アザチオプリン | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| シクロスポリン | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| サリドマイド | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| アナキンラ | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| カナキヌマブ | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| インフリキシマブ | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| エタネルセプト | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| アダリムマブ | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| リロナセプト | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| トシリズマブ | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| シメチジン | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| スタチン | 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| その他1 | 薬品名： 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| その他2 | 薬品名 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |
| その他3 | 薬品名： 投与状況：1.発作時 2.非発作時 3.持続 4.中止 | 効果：1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明 |

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）

| | | | |
|-----------------|---|--------|-----------|
| 使用の有無 | 1.あり 2.なし | | |
| 以下 有の場合 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1.自立 2.部分介助 3.全介助 椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 整容1.自立 2.部分介助 3.全介助 トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助 入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助 移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助 階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助 更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助 排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助 排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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 | 記載年月日：平成 年 月 日 |

印

※自筆または押印のこと

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「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。