

106 クリオピリン関連周期熱症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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	
発症時期	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	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

以下のいずれかを満たす。NLRP3 遺伝子検査は必須。	
☐ ①NLRP3 遺伝子に疾患関連変異を認める	
☐ ②NLRP3 遺伝子に疾患関連変異が同定されないが、以下の a)、b) 2 項目のいずれも認める	
☐ a) 乳児期発症の持続性の炎症所見	
☐ b) 骨幹端過形成、蕁麻疹様皮疹、中枢神経症状の 3 項目のうち 2 項目を満たす	
☐ 1. 骨幹端過形成	☐ 2. 蕁麻疹様皮疹
☐ 3. 中枢神経症状 (☐ i. うつ血乳頭 ☐ ii. 髄液細胞増多 ☐ iii. 感音性難聴)	

A. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ NLRP3 遺伝子	
☐ a. 疾患関連変異 あり ☐ b. 疾患関連変異 なし	
備考 NLRP3 モザイク検査の結果	

■ 重症度分類に関する事項

☐ 1. 軽症 : FCAS (家族性寒冷蕁麻疹)
☐ 2. 中等症 : MWS (Muckle-Wells 症候群)
☐ 3. 重症 : CINCA 症候群または NOMID

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

--

■ その他の事項

ア. 症状 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

臨床症状の発作型	☐ 1. 遷延型 ☐ 2. 再発性 ☐ 3. 混合型		
乳児期発症の持続性炎症所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
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	
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	
	その他の内容		

皮膚粘膜症状	☐ 1. アфта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. 游走性紅斑 ☐ 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. 手皸膿胞症 ☐ 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	☐ 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. 骨幹端過形成 ☐ 13. その他		
	その他の症状		
眼症状	☐ 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. 視神経萎縮 ☐ 11. 網膜血管炎 ☐ 12. その他		
	その他の症状		
消化器症状	☐ 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	☐ 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		
	*2 を選択の場合、以下に記入		
	部位		
	*6 を選択の場合、以下に記入		
	その他の症状		
心臓・血管症状	☐ 1. 胸痛 ☐ 2. 喀血 ☐ 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	☐ 1. 頭痛（早朝） ☐ 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	☐ 1. 尿道炎・膀胱炎 ☐ 2. 性腺痛 ☐ 3. その他		
	その他の症状		
合併症			
炎症性腸疾患	発症年月日	西暦 年 月 日	
	重症度	☐ 1. 軽度 ☐ 2. 重度 ☐ 3. 不明	
発達障害	発症年月日	西暦 年 月 日	
	知能指数	☐ 1. IQ<70 ☐ 2. IQ<35 ☐ 3. 不明	
感音性難聴	発症年月日	西暦 年 月 日	
水頭症	発症年月日	西暦 年 月 日	
マクロファージ 活性化症候群	発症年月日	西暦 年 月 日	

不妊	発症年月日	西暦					年			月			日
腫瘍	発症年月日	西暦					年			月			日

イ. 検査所見

血液検査													
白血球		☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常 ☐ 3. 低値											
		測定値								/μL			
好中球		☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常 ☐ 3. 低値											
		測定値								/μL			
単球数		☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常 ☐ 3. 低値											
		測定値					/μL						
血小板		☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常 ☐ 3. 低値											
		測定値						× 10 ⁴ /μL					
CRP		☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常											
		測定値					mg/dL						
赤沈		☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常											
		測定値						mm/hr					
血清アミロイド		☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常											
		測定値			.		μg/mL						
プロカルシトニン		☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常											
		測定値			.			ng/mL					
AST	☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常					ALT	☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常						
	測定値						IU/L	測定値					IU/L
LDH	☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常					測定値						IU/L	

ALP	測定法	☐ 1. IFCC 法 ☐ 2. JSCC 法		☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常 ☐ 3. 低値	
	測定値	IU/L		施設上限値 IU/L	
CRE	☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常		BUN	☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常	
	測定値	. mg/dL		測定値	. mg/dL
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		か所			
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			
脳脊髄液所見					
検査		☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
		西暦 年 月 日			
髄液細胞数		☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常 ☐ 3. 低値			
細胞数		個/ μ L			
眼底所見					
検査		☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
		西暦 年 月 日			
うっ血乳頭		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			

ウ. 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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
シクロフォスファミド	投与状況	☐ 1. 発作時	☐ 2. 非発作時	☐ 3. 持続	☐ 4. 中止
	効果	☐ 1. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化

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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化
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. 著効	☐ 2. 有効	☐ 3. 無効	☐ 4. 悪化

■ 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												
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。
- ・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。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦					年			月			日
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		