

告示番号		14		膠原病		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉		1/2			
病名		15 家族性地中海熱								受付種別		☐ 新規			
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 年 月 日													
氏名		(セイメイ) (姓)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)					
住所		郵便番号 (-) 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()													
生年月日		年 月 日								性別		男性 ・ 女性 ・ 性別未決定			
出生地		都道府県 () 市区町村 ()													
出生体重		g		出生週数		在胎 週		日							
発症時期		年 月 頃			記載時の年齢		満 歳		か月 日						
現在の 身長・体重		身長 (測定日)		cm (SD)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI	
				年 月 日						年 月 日				肥満度 %	
手帳取得状況		身体障害者手帳		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳		なし ・ あり			
		精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)										
現状評価		治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能								運動制限の必要性		なし ・ あり			
		人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載															
最終受診日		(年 月 日)													
診断		コルヒチンに対する反応性: [なし ・ あり]													
基本情報		発症年齢: ()歳													
診断	必須項目	発熱: 12時間から72時間続く38℃以上の発熱を3回以上繰り返す: [なし ・ あり] 持続時間: 1回目: () 時間 持続時間: 2回目: () 時間 持続時間: 3回目: () 時間 発熱時にはCRPや血清アミロイドAなどの炎症検査所見の著明な上昇を認める: [なし ・ あり] 発作間歇期にはこれらが消失する: [なし ・ あり]													
	補助項目	非限局性の腹膜炎による腹痛: [なし ・ あり] 胸膜炎による胸背部痛: [なし ・ あり] 関節炎: [なし ・ あり] 心膜炎: [なし ・ あり] 精巣漿膜炎: [なし ・ あり] 髄膜炎による頭痛: [なし ・ あり] コルヒチンの予防内服による発作の消失あるいは軽減: [なし ・ あり]													
症状 (その他)		症状 (その他): ()													
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載															
診断		コルヒチンに対する反応性: [なし ・ あり]													
診断	必須項目	発熱: 12時間から72時間続く38℃以上の発熱を3回以上繰り返す: [なし ・ あり] 持続時間: 1回目: () 時間 持続時間: 2回目: () 時間 持続時間: 3回目: () 時間 発熱時にはCRPや血清アミロイドAなどの炎症検査所見の著明な上昇を認める: [なし ・ あり] 発作間歇期にはこれらが消失する: [なし ・ あり]													
	補助項目	非限局性の腹膜炎による腹痛: [なし ・ あり] 胸膜炎による胸背部痛: [なし ・ あり] 関節炎: [なし ・ あり] 心膜炎: [なし ・ あり] 精巣漿膜炎: [なし ・ あり] 髄膜炎による頭痛: [なし ・ あり] コルヒチンの予防内服による発作の消失あるいは軽減: [なし ・ あり]													
症状 (その他)		症状 (その他): ()													
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載															
血液検査		赤沈 (1時間値): 発作時: ()mm/h CRP: 発作時: ()mg/dL 血清アミロイドA: 発作時: ()µg/mL・未実施 プロカルシトニン: 発作時: ()ng/mL・未実施						赤沈 (1時間値): 非発作時: ()mm/h CRP: 非発作時: ()mg/dL 血清アミロイドA: 非発作時: ()µg/mL・未実施 プロカルシトニン: 非発作時: ()ng/mL・未実施							
遺伝学的検査		遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) MEFV遺伝子異常: [なし ・ あり] Exon 10 の変異 (M694I, M680I, M694V, V726A: ヘテロ変異を含む): [なし ・ あり] Exon 10 以外の変異 (E84K, E148Q, L110P-E148Q, P369S-R408Q, R202Q, G304R, S503C等: ヘテロの変異を含む): [なし ・ あり]													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載															
血液検査		赤沈 (1時間値): 発作時: ()mm/h CRP: 発作時: ()mg/dL 血清アミロイドA: 発作時: ()µg/mL・未実施 プロカルシトニン: 発作時: ()ng/mL・未実施						赤沈 (1時間値): 非発作時: ()mm/h CRP: 非発作時: ()mg/dL 血清アミロイドA: 非発作時: ()µg/mL・未実施 プロカルシトニン: 非発作時: ()ng/mL・未実施							
遺伝学的検査		遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) MEFV遺伝子異常: [なし ・ あり] Exon 10 の変異 (M694I, M680I, M694V, V726A: ヘテロ変異を含む): [なし ・ あり] Exon 10 以外の変異 (E84K, E148Q, L110P-E148Q, P369S-R408Q, R202Q, G304R, S503C等: ヘテロの変異を含む): [なし ・ あり]													

