

266 家族性地中海熱

■ 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>

☐ 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
☐ 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
☐ 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
☐ 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
☐ いずれにも該当しない
*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

A. 症状

①必須項目：以下の a～c の全てを満たす	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 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 ☐ 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 ☐ c. 発作間歇期には上記の a、b が消失する	
②補助項目	
i) 発熱時の随伴症状として、以下のいずれかを認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ a. 非限局性の腹膜炎による腹痛 ☐ b. 胸膜炎による胸背部痛 ☐ c. 関節炎 ☐ d. 心膜炎 ☐ e. 精巣漿膜炎 ☐ f. 髄膜炎による頭痛	
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
MEFV Exon 10 の変異（ヘテロの変異を含む）	☐ M694I ☐ M680I ☐ M694V ☐ V726A
MEFV Exon 10 以外の変異（ヘテロの変異を含む）	☐ E84K ☐ E148Q ☐ L110P-E148Q ☐ P369S-R408Q ☐ R202Q ☐ G304R ☐ S503C



■ 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℃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一連の発作と考える。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、発熱発作を年 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

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ 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		