

診断基準

家族性地中海熱の診断基準 (Tel-Hashomer criteria を改変)

必須項目

12 時間から 3 日間続く 38 度以上の発熱を 3 回以上繰り返す

補助項目

1. 発熱時の随伴症状として、
 - 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 (股関節、膝関節、足関節)
 - d 心膜炎
 - e 精巣漿膜炎
 - f 髄膜炎による頭痛a~f のいずれかを伴う
 2. 発熱時に CRP や血清アミロイド A(SAA) など炎症検査所見の著明な上昇を認めるが、発作間歇期にはこれらは消失する
 3. 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
-

必須項目と、補助項目のいずれかを 1 項目以上認める場合に診断

ただし、感染症、自己免疫疾患、腫瘍などの発熱の原因となる疾患を除外する

(備考：必須項目、あるいは補助項目のどれか一項目以上有する症例は疑い症例とする)

一次調査はがき

8 5 6 8 5 6 2

長崎県大村市久原二一〇〇一
独立行政法人国立病院機構
長崎医療センター臨床研究センター
右田 清志 行

本邦における家族性地中海熱の実態調査
有病者数全国一次調査用紙

記載年月日 2009年 月 日

家族性地中海熱確実例	1. なし	2. あり	男	例
			女	例

3. 疑い例あり	男	例
	女	例

記入上の注意事項

1. 貴診療科における過去1年間(2008年7月1日~2009年6月30日)の上記疾患受診患者についてご記入ください。
2. 全国有病患者数の総計を行いますので、該当患者のない場合でも「1. なし」に○をつけ、ご返信下さい。
3. 後日、各症例について第2次調査を行いますのでご協力下さい。
4. ご住所、貴施設名、貴診療科名に誤りがありましたら、お手数ですがご訂正をお願いします。

2009年11月15日までにご返送いただければ幸いです

記載者：ご芳名
ご所属

ご連絡先
住所 〒
電話番号
FAX 番号

2009年12月

診療科 責任者様

厚生労働省厚生労働科学研究（難治性疾患克服研究事業）
「本邦における家族性地中海熱の実態調査」研究班

拝啓

時下、益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。

先般、本邦における家族性地中海熱の実態調査（一次調査）につきまして、貴診療科のご協力をお願い申し上げましたところ、ご多忙中にもかかわらずご協力をいただき誠にありがとうございました。

二次調査は原則として全国の病院から報告をいただいた患者全員に対して行うこととなっております。ご負担をおかけしますが何卒ご協力の程よろしくお願い申し上げます。

ご回答に基づきまして、第二次調査個人票を同封いたしました。重ねてのお願いで誠に恐縮でございますが、一次調査票でご回答いただいた該当症例（確実例： 例、疑い例： 例）に関しまして、調査個人票に可能な範囲でご記入いただき、1月15日までにご返送いただきますようお願い申し上げます。また、匿名化のため、患者姓名や貴院のカルテ番号などは個人票に記載しないようご注意ください。

ご提出頂いた調査票に不明な点がございました場合には、ご記入下さいました方にお問い合わせをさせていただくことがあります。その際にはどうぞよろしくお願い申し上げます。個人票の記載内容に関しましては、個人の秘密は固く守り、患者の皆さまへの直接の問い合わせはいたしません。

先生方には多大なご負担をおかけすることとなり、誠に恐縮でございますが、二次調査についても、何卒ご協力下さいますようよろしくお願い申し上げます。なお、本調査は長崎医療センターの倫理委員会及び自治医科大学の倫理審査委員会の承認を得て実施しています。何卒ご協力のほど、お願い申し上げます。

この件に関しましてご不明の点がございましたら、下記までお問い合わせください。

敬具

国立病院機構疫学調査担当：〒228-8522 神奈川県相模原市桜台 18-1
独立行政法人国立病院機構相模原病院 臨床研究センター
古川 宏
電話：042-742-8311/FAX：042-742-7990

臨床事項に関する問い合わせ先：〒856-8562 長崎県大村市久原 2丁目 1001-1
独立行政法人国立病院機構長崎医療センター臨床研究センター
右田 清志
電話：0957-52-3121/FAX：0957-53-6675

全国疫学調査事務局：〒329-0498 栃木県下野市薬師寺 3311-1
自治医科大学地域医療学センター公衆衛生学部門 公衆衛生学
中村 好一

家族性地中海熱 二次調査票

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業
本邦における家族性地中海熱の実態調査班
特定疾患の疫学に関する研究班

この調査票は実態把握のためのみに使用し、個人情報には目的以外には利用致しません。
以下の問いについて、当てはまる方に✓をお付け下さい。また、下線部に数値等をご記入下さい。

貴施設名： _____ 記載者氏名： _____	
記載年月日：平成 22 年 _____ 月 _____ 日 E-mail： _____	
住所：〒 _____ 電話： _____ FAX： _____	
調査対象者番号（調査のために用いる ID 番号があればご記入下さい。カルテ番号は記入しないで下さい）： _____	
生年月日：明・大・昭・平 _____ 年 _____ 月 _____ 日 性別： <input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女 年齢： _____ 歳	
診断の確実度 <input type="checkbox"/> 確定診断例 <input type="checkbox"/> 疑い例	
発症年齢（推定） _____（ _____ ）歳 診断時年齢 _____ 歳	
家族歴内発症	<input type="checkbox"/> あり（続柄： <input type="checkbox"/> 父 <input type="checkbox"/> 母 <input type="checkbox"/> 兄 <input type="checkbox"/> 弟 <input type="checkbox"/> 姉 <input type="checkbox"/> 妹 <input type="checkbox"/> その他） <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 血族結婚の有無： <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明
臨床症状	周期性発熱 <input type="checkbox"/> あり→1回の発作持続期間（ _____ ）最高体温（ _____ ℃） <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明
	腹痛発作 <input type="checkbox"/> あり（ <input type="checkbox"/> 全般性 <input type="checkbox"/> 限局性） <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明
	胸痛発作 <input type="checkbox"/> あり（ <input type="checkbox"/> 全般性 <input type="checkbox"/> 限局性） <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明
	関節炎発作 <input type="checkbox"/> あり（部位： _____） <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明
	心膜炎発作 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明
	皮疹（丹毒様紅斑） <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明
	筋痛 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 頭痛 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 その他の症状（ _____ ）
発作（発熱、漿膜炎、 関節炎の状況）	二次性アミロイドーシス <input type="checkbox"/> あり（臓器 _____） <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明
	出現時期： _____ 歳頃
	発作の頻度： _____ [例：2・3ヶ月に1回 など]
	月経との関連： <input type="checkbox"/> あり（月経中に <input type="checkbox"/> 軽減 <input type="checkbox"/> 増悪） <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明
	検査値（発作時）： <u>WBC</u> _____ <u>CRP</u> _____ <u>SAA</u> _____ <u>ESR</u> _____ <u>IgD</u> _____
併存症・既往歴の有無	検査値（非発作時）： <u>WBC</u> _____ <u>CRP</u> _____ <u>SAA</u> _____ <u>ESR</u> _____ <u>IgD</u> _____
	合併疾患 <input type="checkbox"/> あり（病名 _____） <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明
	自己免疫疾患（ベーチェット病含む） <input type="checkbox"/> あり（病名 _____） <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明

治療	コルヒチンの投与 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし (1日の投与量: _____ mg/day) <input type="checkbox"/> 不明 コルヒチンに対する反応性 <input type="checkbox"/> 有効 <input type="checkbox"/> 無効 <input type="checkbox"/> 副作用のため中止 <input type="checkbox"/> 不明 その他の薬剤 (薬剤名: _____ 投与量: _____) <input type="checkbox"/> 有効 <input type="checkbox"/> 無効 <input type="checkbox"/> 不明		
遺伝子診断	<input type="checkbox"/> 施行あり <input type="checkbox"/> 施行なし <input type="checkbox"/> 不明 (施行時年齢: _____ 歳 _____ ヶ月)	未施行の場合: 遺伝子診断を希望なさいますか。 <input type="checkbox"/> 希望する <input type="checkbox"/> 希望しない <input type="checkbox"/> わからない	
	(施行した場合) 結果:		
現在の状況 (診断時の比較)	<input type="checkbox"/> 治癒 <input type="checkbox"/> 改善 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 悪化 <input type="checkbox"/> 死亡	最終受診日	平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日
	(死亡の場合) 死亡年月日: 平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日 死因: (_____) 剖検: <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明		
症例報告の有無	学会発表: <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明		
	(学会発表がある場合) 学会名: _____		
	第 (_____) 回 (_____) 年		
紙上発表: <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明			
雑誌名: _____ (_____) 年 (_____) 巻 (_____ ~ _____) 頁			

ご協力ありがとうございました。

礼状

謹啓

先生方には益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。
この度は、家族性地中海熱の調査に御協力賜わり、
誠にありがとうございました。厚く御礼申し上げます。
今後とも何卒宜しくお願い申し上げます。

平成二十一年 月

敬具

〒八五六一八五六二

長崎県大村市久原二丁目一〇〇一 番一

独立行政法人国立病院機構

長崎医療センター臨床研究センター

厚生労働科学研究費補助金

(難治性疾患克服研究事業)

本邦における家族性地中海熱の

実態調査に関する研究班事務局

平成21年度
厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業
「本邦における家族性地中海熱の実態調査」研究班
第1回班会議プログラム

日 時：平成21年11月14日（土）14：00～16：15

場 所：全国治水砂防会館（砂防会館）

別館（シェーンバッハ・サボー）3F 室名：立山

14:00～

1. 開会の挨拶（5分） 長崎医療センター臨床研究センター 石橋 大海
2. 『研究概要と来年度以降の計画について』（25分）
長崎医療センター臨床研究センター 右田 清志
3. 『特定疾患全国疫学調査の手順』（15分）
自治医科大学公衆衛生学 上原 里程
4. 『本邦における家族性地中海熱患者の遺伝子異常と臨床像の検討』（20分）
信州大学第三内科 鈴木 彩子、矢崎 正英

15：05～15：15 休憩

15:15～

5. 『家族性地中海熱患者のQOL向上と今後の問題点』（20分）
信州大学医学研究科 感染防御学 上松 一永、山崎 和子
6. 『インフラマソーム機能と家族性地中海熱』（20分）
信州大学医学部病理組織学講座 増本 純也
7. 討論（15分）
8. 閉会の挨拶 長崎医療センター臨床研究センター 石橋 大海

