

PFAPA	periodic fever, aphtous stomatitis, pharyngitis, and adenitis syndrome
NNS	中條一西村症候群および関連疾患
TRAPS	TNF レセプター関連周期性症候群
UPF	分類不能の周期性発熱症候群 *PFAPA の基準をみたさない周期熱症候群の集積を目的としています。
UFAD	分類不能の遺伝性が疑われる自己炎症性疾患 *新規の遺伝性炎症性疾患の集積を目的としています。

3. 診断について

- ・別資料に記載された登録・除外基準に基づいて診断名を選択してください。
- ・ブラウ病、家族性地中海熱、メバロン酸キナーゼ欠損症、PAPA、中條一西村症候群および関連疾患の場合は基準の従って確定か疑いのいずれかを選択してください。

登録基本情報

患者情報【必須項目】					
患者PIDJ ID (PIDJ登録済みの場合)					
↓			PIDJ未登録の場合は以下を記入		
患者施設 ID (表紙の要項に従って作成してください) 例 1976年8月18日出生CAPS施設登録 2例目の場合=19760818CAPS02					
生年月日	年(西暦)	月	日	性別	
				男	女
人種	日本人(アジア人)				
	その他 記載:				
発症年齢	歳	ヶ月	診断時年齢	歳	ヶ月
発症年齢の根拠		症状の医師による確認		医師、家族の推定	

登録医情報【必須項目】		
医師氏名(ローマ字)	姓	名
施設名		
施設住所		
連絡先	電話番号	
	e-mail	

登録基本情報

患者診断名【必須項目】

確定	ブラウ病／若年発症サルコイドーシス(EOS)	
確定	Cryopyrin-associated periodic syndrome (CAPS)	
確定	Chronic recurrent multifocal osteomyelitis (CRMO)	
確定	IL-1 レセプターアンタゴニスト欠損症 (DIRA)	
確定	疑い	家族性地中海熱 (FMF)
確定	疑い	メバロン酸キナーゼ欠損症 (MKD) (高IgD症候群)
確定		NALP12関連周期性症候群 (NALP12)
確定	疑い	pyogenic arthritis with pyoderma gangrenosum and acne syndrome (PAPA)
確定		periodic fever, aphthous stomatitis, pharyngitis, and adenitis syndrome(PFAPA)
確定		中條一西村症候群および関連疾患(NNS)
確定		TNF レセプター関連周期性症候群 (TRAPS)
確定		分類不能周期熱 (UPF)
確定		分類不能の遺伝性が疑われる自己炎症性疾患 (UFAD)

遺伝子診断【必須項目】

遺伝子診断	あり	なし
-------	----	----



施行の場合は結果を記載

検査遺伝子名1	結果
検査遺伝子名2	結果
検査遺伝子名3	結果

登録基本情報

患者病歴、家族歴【必須項目】

患者病歴

疾病罹患歴	

家族歴

近親婚	<input type="checkbox"/>	あり	ありの場合種類 →	
	<input type="checkbox"/>	なし		
	<input type="checkbox"/>	不明		

家族内 発症	<input type="checkbox"/>	あり	ありの場合種類 →	<input type="checkbox"/>	常染色体優性
	<input type="checkbox"/>	なし		<input type="checkbox"/>	常染色体劣性
	<input type="checkbox"/>	不明		<input type="checkbox"/>	X連鎖性
	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>	不明

家系図(別紙、またはファイルの添付も可)

登録基本情報

保存検体【ありの場合に記載】

保存検体	<input type="checkbox"/>	あり
	<input type="checkbox"/>	なし



ありの場合以下から複数選択

<input type="checkbox"/>	患者凍結血清
--------------------------	--------

<input type="checkbox"/>	患者DNA
--------------------------	-------

<input type="checkbox"/>	患者RNA
--------------------------	-------

<input type="checkbox"/>	患者由来細胞株
--------------------------	---------

<input type="checkbox"/>	患者由来IPS細胞
--------------------------	-----------

<input type="checkbox"/>	凍結細胞・組織	その種類:	<input type="text"/>
--------------------------	---------	-------	----------------------

<input type="checkbox"/>	固定組織	その種類:	<input type="text"/>
--------------------------	------	-------	----------------------

<input type="checkbox"/>	その他	その種類:	<input type="text"/>
--------------------------	-----	-------	----------------------

患者臨床情報(診断時の状況)

臨床症状の 発症型		遷延性		再発性		混合型
遷延性:	臨床症状を持続的に認める					
再発性:	臨床症状が寛解する時期と出現する時期が繰り返し認める					
混合型:	遷延性の症状と再発性の症状が混在する					

遷延性の場合に記載						
	なし	時々	常にある	不明		
38度以上の発熱						
38度未満の微熱						
倦怠感						
不快感						
気分障害						
熱感・体温上昇と連動しない悪寒						
体重減少		なし		あり		不明

患者臨床情報(診断時の状況)

再発性、混合型の場合に記載							
	なし	時々	常にある	不明	発熱を伴う	発熱と関連無し	不明
倦怠感							
不快感							
気分障害							
熱感・体温上昇と連動しない悪寒							
38度以上の発熱							
38度未満の微熱							
平均発作期間		日		時間	非特異的		
年間発作回数		回					
発作パターン		規則的		不規則			
体重減少		なし		あり		不明	
季節性		なし		あり		該当なし	不明
発熱時の悪寒		なし		あり		該当なし	不明
発作の誘因		なし		あり		該当なし	不明
 発作の誘因がある場合は選択してください							
	寒冷		心身ストレス		ワクチン		感染
	外傷		食物		月経		疲労
	旅行		その他:				

患者臨床情報(診断時の状況)

皮膚粘膜病変		あり		なし		不明
--------	--	----	--	----	--	----



ありの場合以下に記載

症状	必須項目				再発性,混合型の場合のみ記載		
	なし	時々	常にあり	不明	発熱を伴う	発熱と関連なし	不明・該当無し
アフタ性口内炎							
滲出性咽頭炎							
咽頭発赤							
斑状皮疹							
蕁麻疹様皮疹							
遊走性紅斑							
浸潤を触れる紫斑							
丹毒様発赤							
毛嚢炎様皮疹							
丘疹膿疱性皮疹							
ざ瘡							
乾癬							
陰部潰瘍							
壊疽性膿皮症							
手蹠膿胞症							
結節性紅斑							
結節性紅斑以外の その他脂肪織炎							
魚鱗癬様皮疹							
針反応陽性							
その他	記載						

患者臨床情報(診断時の状況)

筋骨格系症状	あり	なし	不明
--------	----	----	----

↓

ありの場合以下に記載

症状	必須項目				再発性,混合型の場合のみ記載		
	なし	時々	常にあり	不明	発熱を伴う	発熱と関連なし	不明・該当無し
関節痛							
単関節炎							
少関節炎(<5)							
多関節炎(≥5)							
腱鞘滑膜炎							
筋痛							
筋炎							
筋膜炎							
骨痛							
骨炎							

筋骨格系 合併症・後遺症	あり	なし	不明
-----------------	----	----	----

↓

ありの場合以下に記載

最初の合併症・ 後遺症発症日	年(西暦)	月	日
-------------------	-------	---	---

	なし	あり	不明
--	----	----	----

屈曲拘縮			
骨変化			

↓

骨変化ありの場合以下に記載

合併症・後遺症	なし	あり	不明
膝蓋骨過形成			
前頭骨突出			
ばち状指			
屈指症			
骨変形			
骨びらん			
骨融解病変			
骨過形成			
骨粗鬆症			
その他	記載		

患者臨床情報(診断時の状況)

眼症状	あり	なし	不明
-----	----	----	----

↓ ありの場合以下に記載

症状	必須項目				再発性,混合型の場合のみ記載		
	なし	時々	常にあり	不明	発熱を伴う	発熱と関連なし	不明・該当無し
眼周囲浮腫							
眼痛							
結膜炎							
前ぶどう膜炎							
後ぶどう膜炎							
角膜炎							
強膜炎							
上強膜炎							
涙腺炎							
乳頭浮腫							
視神経萎縮							
網膜血管炎							

眼合併症・後遺症	あり	なし	不明
----------	----	----	----

↓ ありの場合以下に記載

最初の合併症・後遺症発症日	年(西暦)	月	日

合併症・後遺症	なし	軽度	重度	不明
白内障				
緑内障				
帯状角膜炎				
視神経萎縮				
視力障害				
全盲	なし	あり		不明
その他	記載			

患者臨床情報(診断時の状況)

<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 25%;">消化器症状</td> <td style="width: 25%; text-align: center;">あり</td> <td style="width: 25%; text-align: center;">なし</td> <td style="width: 25%; text-align: center;">不明</td> </tr> </table>	消化器症状	あり	なし	不明	<div style="border: 1px solid black; padding: 5px; display: inline-block;">ありの場合以下に記載</div>		
消化器症状	あり	なし	不明				
症状	必須項目				再発性・混合型の場合のみ記載		
	なし	時々	常にあり	不明	発熱を伴う	発熱と関連なし	不明・該当無し
嘔吐							
腹痛							
便秘							
下痢							
消化管潰瘍							
肛門・肛門周囲膿瘍							
消化管出血							
無菌性腹膜炎							

<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 25%;">消化器合併症・後遺症</td> <td style="width: 25%; text-align: center;">あり</td> <td style="width: 25%; text-align: center;">なし</td> <td style="width: 25%; text-align: center;">不明</td> </tr> </table>	消化器合併症・後遺症	あり	なし	不明	<div style="border: 1px solid black; padding: 5px; display: inline-block;">ありの場合以下に記載</div>						
消化器合併症・後遺症	あり	なし	不明								
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 30%;">最初の合併症・後遺症発症日</td> <td style="width: 20%;">年(西暦)</td> <td style="width: 20%;">月</td> <td style="width: 30%;">日</td> </tr> <tr> <td> </td> <td> </td> <td> </td> <td> </td> </tr> </table>	最初の合併症・後遺症発症日	年(西暦)	月	日							
最初の合併症・後遺症発症日	年(西暦)	月	日								
合併症・後遺症	なし	軽度	重度	不明							
消化管穿孔											
腹膜癒着											
消化管閉塞											
その他	記載										

<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 25%;">リンパ組織病変</td> <td style="width: 25%; text-align: center;">あり</td> <td style="width: 25%; text-align: center;">なし</td> <td style="width: 25%; text-align: center;">不明</td> </tr> </table>	リンパ組織病変	あり	なし	不明	<div style="border: 1px solid black; padding: 5px; display: inline-block;">ありの場合以下に記載</div>		
リンパ組織病変	あり	なし	不明				
症状	必須項目				再発性・混合型の場合のみ記載		
	なし	時々	常にあり	不明	発熱を伴う	発熱と関連なし	不明・該当無し
全身リンパ節腫大							
頸部リンパ節腫大							
頸部リンパ節腫大の部位	片側	両側	不明				
肝腫大							
脾腫大							
有痛性リンパ節病変							
その他	記載						

患者臨床情報(診断時の状況)

心臓・血管症状	あり	なし	不明
---------	----	----	----

↓ ありの場合以下に記載

症状	必須項目				再発性・混合型の場合のみ記載		
	なし	時々	常にあり	不明	発熱を伴う	発熱と関連なし	不明・該当無し
胸痛							
喀血							
遷延性咳嗽							
肺炎							
心膜炎							
静脈血栓症							
動脈血栓症							

心臓・血管系 合併症・後遺症	あり	なし	不明
-------------------	----	----	----

↓ ありの場合以下に記載

最初の合併症・ 後遺症発症日	年(西暦)	月	日

合併症・後遺症	なし	あり	不明
虚血性心疾患			
動脈瘤			
大血管障害			
心筋症			

患者臨床情報(診断時の状況)

神経症状		あり	なし	不明			
↓							
ありの場合以下に記載							
症状	必須項目				再発性・混合型の場合のみ記載		
	なし	時々	常にあり	不明	発熱を伴う	発熱と関連なし	不明・該当無し
頭痛(早朝)							
頭痛(随時)							
けいれん							
めまい							
脳神経麻痺							
視神経炎							
無菌性髄膜炎							

神経合併症・後遺症		あり	なし	不明
↓				
ありの場合以下に記載				
最初の合併症・後遺症発症日		年(西暦)	月	日
合併症・後遺症	なし	あり	不明	
水頭症				
感音性難聴				
末梢神経障害				
小脳症状	記載:			
第Ⅰ-第ⅩⅡ脳神経障害	記載:			
発達障害	なし	IQ<70	IQ<35	不明
その他	記載			

性腺・泌尿器病変		あり	なし	不明			
↓							
ありの場合以下に記載							
症状	必須項目				再発性・混合型の場合のみ記載		
	なし	時々	常にあり	不明	発熱を伴う	発熱と関連なし	不明・該当無し
尿道炎・膀胱炎							
性腺痛							
その他	記載						

患者臨床情報(診断時の状況)

その他病変		あり		なし		不明
↓		ありの場合以下に記載				
最初の合併症・ 後遺症発症日	年(西暦)	月	日			
合併症・後遺症	なし	あり	不明			
高血圧						
腎障害						
AAアミロイドーシス	病変記載					
耳鼻科的異常	記載					
マクロファージ 活性化症候群						
不妊						
培養陽性重症感染症						
腫瘍	記載					
死亡	死因					

二次性徴障害		あり		なし		不明
↓		ありの場合以下に記載				
身長		cm	体重		kg	
Tanner分類		度				
	なし	あり	不明			
思春期の遅延						
骨年齢の遅延	特徴:					

患者臨床情報(診断時の状況)

検査結果									
一般血液検査					あり	なし			
↓					ありの場合、記載				
検査項目	疾患活動期				疾患非活動期				
	高値	正常	低値	未検	高値	正常	低値	未検	
白血球数									
好中球数									
単球数									
血小板数									
CRP									
赤沈									
血清アミロイド									
血清プロカルシトニン									
	高値	正常	低値	未検					
AST									
ALT									
LDH									
ALP									
CRE									
BUN									
血清ACE値									
IgA									
IgM									
IgG									
IgE									
IgD									
フェリチン									
Neopterin									
sIL-2R									
IL-6									
IL-18									
TNF-α									
sTNF-R I									
sTNF-R II									
その他サイトカイン	項目								
	陽性	陰性	未施行						
M蛋白									
HLA B27									
HLA B51									
自己抗体	その他								

患者臨床情報(診断時の状況)

尿・代謝検査		あり		なし
<div style="display: flex; justify-content: center; align-items: center; margin-top: 10px;"> <div style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">ありの場合、記載</div> </div>				
	正常	異常	未施行	
24時間尿蛋白				
尿蛋白クレアチニン比				
尿潜血				
尿白血球				
GRF (Schwartz fomula)				
尿中メバロン酸				
尿有機酸解析				
プロトロンビンマーカ- (血栓傾向のある場合のみ)		あり		なし
<div style="display: flex; justify-content: center; align-items: center; margin-top: 10px;"> <div style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">ありの場合、記載</div> </div>				
	正常	異常	未施行	
抗カルジオリピン抗体				
ループスアンチコアグラント				
プロテインS欠損				
プロテインC欠損				
アンチトロンビンⅢ欠損				
プロトロンビン遺伝子変異				
ホモシスチン血症・尿症				
他のプロトロンビンマーカ-				
記載:				
その他検査		あり		なし
<div style="display: flex; justify-content: center; align-items: center; margin-top: 10px;"> <div style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">ありの場合、記載</div> </div>				
	正常	異常	未施行	
髄液検査				
<div style="display: flex; justify-content: center; align-items: center; margin-top: 10px;"> <div style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">施行の場合、記載</div> </div>				
	正常	異常	未施行	値
髄液細胞数				μ L
髄液蛋白				mgdl
髄液糖				mg/dl
脳脊髄圧				mmH2O
	正常	異常	未施行	
関節液白血球				
	正常	異常	未施行	
咽頭溶連菌検査				

患者臨床情報(診断時の状況)

骨XP検査		あり		なし
↓ ありの場合、記載				
撮影日	年(西暦)	月	日	
所見	なし		あり	
↓ 所見ありの場合、記載				
病変の数		力所		
病変の部位(以下から複数選択)				
四肢骨幹端	四肢骨幹	四肢骨端	骨盤	
脊柱	胸郭	手根骨	頭蓋骨	
鎖骨	足根骨	その他 記載:		

骨CT検査		あり		なし
↓ ありの場合、記載				
撮影日	年(西暦)	月	日	
所見	なし		あり	
↓ 所見ありの場合、記載				
病変の数		力所		
病変の部位(以下から複数選択)				
四肢骨幹端	四肢骨幹	四肢骨端	骨盤	
脊柱	胸郭	手根骨	頭蓋骨	
鎖骨	足根骨	その他 記載:		

骨MRI検査		あり		なし
↓ ありの場合、記載				
撮影日	年(西暦)	月	日	
所見	なし		あり	
↓ 所見ありの場合、記載				
病変の数		力所		
病変の部位(以下から複数選択)				
四肢骨幹端	四肢骨幹	四肢骨端	骨盤	
脊柱	胸郭	手根骨	頭蓋骨	
鎖骨	足根骨	その他 記載:		

患者臨床情報(診断時の状況)

骨シンチ検査		あり		なし	
↓					
ありの場合、記載					
撮影日	年(西暦)	月	日		
所見		なし		あり	
↓					
所見ありの場合、記載					
病変の数			力所		
病変の部位(以下から複数選択)					
四肢骨幹端		四肢骨幹		四肢骨端	
脊柱		胸郭		手根骨	
鎖骨		足根骨		その他 記載:	
				骨盤	
				頭蓋骨	

脳・脊髄MRI・CT検査		あり		なし	
↓					
ありの場合、記載					
撮影日	年(西暦)	月	日		
所見		なし		あり	
↓					
所見ありの場合、記載					
病変の数			力所		
病変の部位(以下から複数選択)					
中枢神経病変		慢性髄膜炎		視床・神経節病変	
白質病変		皮質病変		脊髄病変	
皮質周囲炎		静脈洞血栓		脳萎縮	
				脳幹・小脳病変	
				内耳病変	

生検		あり		なし	
↓					
ありの場合、記載					
骨生検	施行	未施行	検査日		
			年	月	日
骨生検検体の微生物検査	施行	未施行	CRMOの場合 骨組織所見		
一般関節液細菌検査			リンパ球浸潤		
抗酸菌関節液培養			顆粒球浸潤		
Eubacterial PCR			両血球混在		
結核菌PCR			骨硬化像		
			非特異的		
その他生検	施行	未施行	検査日		
皮膚生検			年	月	日
関節生検			年	月	日
腎生検			年	月	日
結膜生検			年	月	日
その他			年	月	日
記載:			年	月	日

患者臨床情報(現在の状況)

臨床症状の 発症型	遷延性	再発性	混合型
遷延性:	臨床症状を持続的に認める		
再発性:	臨床症状が寛解する時期と出現する時期が繰り返し認める		
混合型:	遷延性の症状と再発性の症状が混在する		

遷延性の場合に記載				
	なし	時々	常にある	不明
38度以上の 発熱				
38度未満 の微熱				
倦怠感				
不快感				
気分障害				
熱感・体 温上昇と 連動しな い悪寒				
体重減少	なし	あり	不明	

患者臨床情報(現在の状況)

再発性、混合型の場合に記載							
	なし	時々	常にある	不明	発熱を伴う	発熱と関連無し	不明
倦怠感							
不快感							
気分障害							
熱感・体温上昇と連動しない悪寒							
38度以上の発熱							
38度未満の微熱							
平均発作期間		日		時間		非特異的	
年間発作回数		回					
発作パターン		規則的		不規則			
体重減少		なし		あり		不明	
季節性		なし		あり		該当なし	不明
発熱時の悪寒		なし		あり		該当なし	不明
発作の誘因		なし		あり		該当なし	不明
<div style="display: flex; justify-content: center; align-items: center; margin-top: 10px;"> 発作の誘因がある場合は選択してください </div>							
	寒冷		心身ストレス		ワクチン		感染
	外傷		食物		月経		疲労
	旅行		その他:				