

自己炎症疾患とその類縁疾患に対する 新規診療基盤の確立

京都大学医学部附属病院

京都 太郎 先生
ログアウト

サイトメニュー

ホーム
登録患者リスト
新規患者登録
全登録患者リスト

当サイトについて
お知らせ
お問い合わせ

その他検査

患者情報

ID	PID/JID	生年月日	人種	診断名	発症型	基本情報
23	1	1950/01/01		EOS	遷延性	仮登録

その他検査

髄液検査異常 あり なし 不明

髄液細胞数値(μl)

髄液蛋白値(mg/dl)

髄液糖値(mg/dl)

髄液検査圧

正常 異常 未施行

髄液圧値(mmH₂O)

関節液白血球

正常 異常 未施行

咽頭溶連菌検査

正常 異常 未施行

下のボタンを押し入力データの確認後に保存となります

戻る

仮登録

本登録

© 2013 Department of Pediatrics, Kyoto University Hospital

自己炎症疾患とその類縁疾患に対する 新規診療基盤の確立

京都大学医学部附属病院

京都 太郎 先生
ログアウト

サイトメニュー

ホーム
登録患者リスト
新規患者登録
全登録患者リスト

当サイトについて
お知らせ
お問い合わせ

骨Xp検査

患者情報

ID	PID/JID	生年月日	人種	診断名	発症型	基本情報
23	1	1950/01/01		EOS	遷延性	仮登録

骨Xp検査

骨Xp撮影日 年 月 日

骨Xp所見有無 有 無

下のボタンを押し入力データの確認後に保存となります

© 2013 Department of Pediatrics, Kyoto University Hospital

自己炎症疾患とその類縁疾患に対する 新規診療基盤の確立

京都大学医学部附属病院

京都 太郎 先生
ログアウト

サイトメニュー

ホーム
登録患者リスト
新規患者登録
全登録患者リスト

当サイトについて
お知らせ
お問い合わせ

骨CT検査

患者情報

ID	PID/JID	生年月日	人種	診断名	発症型	基本情報
23	1	1950/01/01		EOS	遷延性	仮登録

骨CT検査

骨CT撮影日 年 月 日

骨CT所見有無 有 無

下のボタンを押し入力データの確認後に保存となります

© 2013 Department of Pediatrics, Kyoto University Hospital

自己炎症疾患とその類縁疾患に対する 新規診療基盤の確立

京都大学医学部附属病院

京都 太郎 先生
ログアウト

サイトメニュー

ホーム
登録患者リスト
新規患者登録
全登録患者リスト

当サイトについて
お知らせ
お問い合わせ

骨MRI検査

患者情報

ID	PID	JID	生年月日	人種	診断名	発症型	基本情報
23	1		1950/01/01		EOS	遷延性	仮登録

骨MRI検査

骨MRI撮影日 1950 年 1 月 1 日

骨MRI所見有無 有 無

下のボタンを押し入力データの確認後に保存となります

戻る

仮登録

本登録

© 2013 Department of Pediatrics, Kyoto University Hospital

自己炎症疾患とその類縁疾患に対する 新規診療基盤の確立

京都大学医学部附属病院

京都 太郎 先生
ログアウト

サイトメニュー

ホーム
登録患者リスト
新規患者登録
全登録患者リスト

当サイトについて
お知らせ
お問い合わせ

骨シンチ検査

患者情報

ID	PID/JID	生年月日	人種	診断名	発症型	基本情報
23	1	1950/01/01		EOS	遷延性	仮登録

骨シンチ検査

骨シンチ撮影日 1950 年 1 月 1 日

骨シンチ所見有無 有 無

下のボタンを押し入力データの確認後に保存となります

戻る

仮登録

本登録

© 2013 Department of Pediatrics, Kyoto University Hospital

自己炎症疾患とその類縁疾患に対する 新規診療基盤の確立

京都大学医学部附属病院

京都 太郎 先生
ログアウト

サイトメニュー

ホーム
登録患者リスト
新規患者登録
全登録患者リスト

当サイトについて
お知らせ
お問い合わせ

脳・脊髄 MRI・CT検査

患者情報

ID	PIQJID	生年月日	人種	診断名	発症型	基本情報
23	1	1950/01/01		EOS	遷延性	仮登録

脳・脊髄 MRI・CT検査

脳脊髄画撮影日 1950 年 1 月 1 日

脳脊髄画所見有無 有 無

下のボタンを押し入力データの確認後に保存となります

© 2013 Department of Pediatrics, Kyoto University Hospital

自己炎症疾患とその類縁疾患に対する 新規診療基盤の確立

京都大学医学部附属病院

京都 太郎 先生
ログアウト

サイトメニュー

ホーム
登録患者リスト
新規患者登録
全登録患者リスト

当サイトについて
お知らせ
お問い合わせ

生検

患者情報

ID	PID/JID	生年月日	人種	診断名	発症型	基本情報
23	1	1950/01/01		EOS	遷延性	仮登録

生検

- 骨生検有無 施行 未施行
- 一般細菌検査 施行 未施行
- 抗酸菌培養 施行 未施行
- EubacterialPCR 施行 未施行
- 結核菌PCR 施行 未施行

CRMOの場合 骨組織所見

- リンパ球浸潤
- 顆粒球浸潤
- 両血球混在
- 骨硬化像
- 非特異的

その他生検

- 皮膚生検 施行 未施行
- 関節生検 施行 未施行
- 腎生検 施行 未施行
- 結膜生検 施行 未施行
- 生検その他 施行 未施行
- 生検その他日付 1950 年 1 月 1 日
- 生検その他自由記載 自由記載

下のボタンを押し入力データの確認後に保存となります

© 2013 Department of Pediatrics, Kyoto University Hospital

自己炎症疾患とその類縁疾患に対する 新規診療基盤の確立

京都大学医学部附属病院

京都 太郎 先生
ログアウト

サイトメニュー

ホーム
登録患者リスト
新規患者登録
全登録患者リスト

当サイトについて
お知らせ
お問い合わせ

管理メニュー

ユーザー管理
データダウンロード

画像ファイルの管理

患者情報

ID	PID/JID	生年月日	人種	診断名	ステータス
23	1	1950/01/01		EOS	仮登録

画像ファイル 画像の再読み込み

画像ファイルのアップロード 画像の再読み込み

SELECT FILES

※ ブラウザの「再読み込み」ボタンのご利用はお控えください

© 2013 Department of Pediatrics, Kyoto University Hospital

自己炎症性疾患 診療フローチャート

自己炎症性疾患診療フローチャートの利用にあたって

はじめに

自己炎症性疾患とは、1999年にKastnerらにより提唱された、炎症を主病態とする新しい疾患概念である。臨床的には周期性の発熱を主症状とし、関節炎や関節痛・発疹・眼症状・腹部症状等を認め、主にリウマチ・膠原病領域の重要な鑑別疾患である。原因遺伝子が同定されているものを狭義の自己炎症性疾患と呼ぶが、類似の病態が推定されるものの遺伝子異常が同定されていない疾患群も広義の自己炎症性疾患として分類される。早期診断には各疾患の知識が不可欠であるが、非典型的な症状を呈する症例も多く、臨床の場で正確な診断を行う事は必ずしも容易ではない。加えて、稀少疾患であるため日常診療で症例に遭遇する機会は少なく、診断や治療に対する基準の整備が急務である。

そこで、厚生労働省難治性疾患克服研究事業「自己炎症疾患とその類縁疾患に対する新規診療基盤の確立」班(代表:平家俊男)に於いて検討を重ね、代表的な9疾患に対して策定されたのがこの診療フローチャートである。症例の蓄積が不十分である為、現時点では暫定的なものであるが、各疾患の第一人者により最新の知見に基づいて策定されたものである。今後の臨床的エビデンス蓄積に向けて、本邦における標準的な自己炎症性疾患診療の目安としてご利用頂きたい。

不明熱の除外診断としての自己炎症性疾患

自己炎症性疾患の主症状は繰り返す発熱であり、診断対象の多くは不明熱症例である。不明熱の鑑別には、感染症・悪性新生物・膠原病・炎症性腸疾患など自己炎症性疾患よりはるかに頻度の高い疾患が並び、同じ稀少疾患ではあるものの、炎症を繰り返すと言う点で類似している免疫不全症の可能性も考慮しておく必要がある。従って、自己炎症性疾患の診断に際しては、第一に他の疾患を除外する事を基本姿勢とすべきである。

自己炎症性疾患は稀少疾患である為、まずは典型症例の臨床像を知り、疾患を疑うことが診断の第一歩である。それぞれの疾患の特徴一覧表と、症状の分布、典型例での発熱パターン等をまとめたので参考にして頂きたい。

自己炎症性疾患診療における遺伝子解析

狭義の自己炎症性疾患の診断には遺伝子検査が必要不可欠であるが、それ以外の疾患診療に際しても鑑別診断を目的とした遺伝子検査の必要性が高く、自己炎症性疾患診療において遺伝子検査は避けては通れないものである。従って、診療フローチャートでも多くの疾患の診断に遺伝子検査が必要とされている。しかし、遺伝子検査には社会的・倫理的な側面があり、結果の告知が患者や家族に与える影響も大きい為、施行に際しては慎重な適応の判断と遺伝カウンセリングなどの環境整備が必要である。加えて、病原性の明らかでない遺伝子変異が数多く存在する為、解析結果の解釈には高度な専門性が要求され、特に、家族性地中海熱とTRAPSでは注意を要する。この為、遺伝子解析結果の解釈にあたっては、必ず専門家のコンサルトを受けるべきである。