

よび足関節に高頻度で認められることが判明した。同一の NOD2 遺伝子の変異を認める家族例の解析からは、青年期以降に炎症の自然消退が起こりうる可能性が示唆された。治療前後の経時的変化が確認出来た 2 症例の解析からは、本症の関節炎に TNF 阻害剤+MTX 治療が有効であること、また関節エコー所見が既存の関節炎の評価方法よりも鋭敏に治療効果を反映することが示唆された。

(4) unmet needs の解消：

#### ①臨床研究、及び治験

我々が診療中の重症高 IgD 症候群(MKD) 症例に対して、抗 IL-1 抗体療法 (アナキンラ) の臨床応用実施研究を行った。平成 24 年度に京都大学医学部医の倫理委員会の承認を得て研究を開始し、その効果を踏まえて、我々が診療中でありステロイドの副作用が顕著となりつつある別の症例に対して、平成 25 年度に抗 IL-1 抗体療法 (アナキンラ) を開始した。その結果、生下時から現在に至るまで 10 年間に渡りコントロールが困難であった炎症病態の改善を見た。これらの結果を踏まえ、平成 25 年度には、投与間隔が長く患者さんへの利便性がより高い抗 IL-1 抗体療法 (カナキヌマブ) の臨床応用実施研究に対して、京都大学医学部医の倫理委員会の承認を得、製薬企業からのコンパシオネトユース (人道的使用) に協力を頂き、上記第 1 例に対して使用を開始した。半減期の短いアナキンラ使用時には、感冒罹患や疲労等を契機に症状再燃を観察することがあったが、カナキヌマブの使用によって症状再燃の頻度が大きく減少した。この結果を踏まえて、平成 26 年度以降、CAPS に対してのみ承認が得られているカナキヌマブの適応拡大に向け、高 IgD 症候群 (MKD)、さらには、FMF、TRAPS への適応拡大を模索する。

#### ②自己炎症性疾患の啓蒙や、医師・患者さんからの相談に対応できるホームページの開設

自己炎症性疾患に対する公知、啓蒙活動を目的として、平成 24 年度に「自己炎症性疾患サイト」を立ち上げた。併せて、医療者用相談窓口、患者用相談窓口等を充実させた。その結果、患者さんや一般医師からの疾患相談、検査依頼が劇的に増加した。平成 24 年度には 200 症例等の相談、検査依頼であったが、平成 25 年度には、400 症例程度に増加した。平成 26 年度には、日本小児リウマチ学会での承認を経て診療フローチャートを掲載し、自己炎症性疾患に対する診療基盤の充実を目指す。

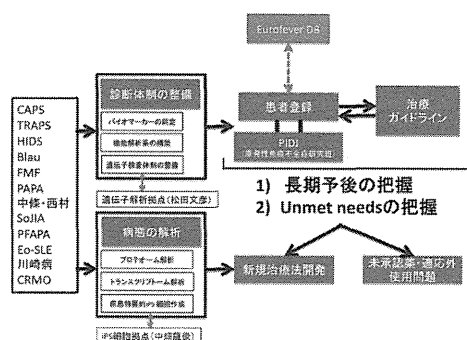
#### D. 考察

自己炎症性疾患は、自然免疫系関連遺伝子変異により発症すると概念的に理解されているものの、未だ病態回目が不十分であり、標準的な治療法が定まっていない治療に於いても疾患群が多数存在する。そのため、自己炎症性疾患患者に対して十分な医療が提供できていない状況であるため、自己炎症性疾患に対する診療基盤の確立が急務となっている。

研究班の立ち上げに際し、当初の対象疾患として、家族性地中海熱、TRAPS、CAPS、高 IgD 症候群 (MKD)、Blau 症候群、PAPA 症候群、PFAPA、CRMO、中條・西村症候群、対照疾患として全身型若年性特発性関節炎、川崎病、小児期発症 SLE を取り上げた。前述したように、自己炎症性疾患には、狭義の疾患群とともに、広義の自己炎症性疾患が連続して存在する。今後、炎症に対する理解が深まるとともに自己炎症性疾患の範疇に組み入れられる疾患が拡大することが予測される。自己炎症性疾患を包括的にとらえた上で、短期的

に達成する到達点とともに、5年後、10年後という中・長期的な展望を視野に入れた「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」を目指している。

当研究班における、平成24年度・25年度の研究計画を、図2に示すフローチャートに提示する。①診断体制の整備、及び、②病態解析、という2つの大きな軸のもと、様々な unmet needs を解決する基盤整備を設定した。①の軸には、患者登録整備、診療ガイドライン整備を主要項目に掲げ、これを担保するために、遺伝子検査体制の整備、バイオマーカーの同定、機能解析系の構築を充てた。②の軸の病態解析には、疾患特異的 iPS 細胞、バイオマーカー開発や、エクソーム解析、トランスクリプトーム解析、プロテオーム解析等の個別事業を充てた。①、



②は連動して、unmet needs としての未承認薬・適応外使用問題、新規治療薬開発などに対応するとともに、新たな unmet needs の汲みあげを行い、診療基盤の確立を行うという計画である。

(図2)

これらの事業を具体的に進展させる柱として、図1に示した様に、(1)患者登録システムの構築、(2)診療フローチャートの作成、(3)疾患研究の推進、(4) unmet needs の解消の4本の柱を設定し

た。自己炎症性疾患に対する診療基盤を確立するためには、この4本の柱を連携させながら強固にしつつ、積み上げていく必要がある。狭義の自己炎症性疾患と広義の自己炎症性疾患の両者間において、この4本の柱の充実度は異なる。更に、狭義の各自己炎症性疾患間においても、疾患毎にその充実度は異なっている。今後は、疾患毎の特性を鑑みた診療基盤の充実を模索する必要がある

このような状況の中、当研究班においては、平成24、25年度に、家族性地中海熱、TRAPS、CAPS、高IgD症候群(MKD)、Blau症候群、PAPA症候群、PFAPA、CRMO、中條・西村症候群について、この4本の柱を均等に充実させた診療基盤の確立を目指した。平成24年度においては、(1)紙ベース、ついでWEBベースでの患者登録システムの整備、(2)家族性地中海熱、TRAPS、CAPS、高IgD症候群(MKD)、Blau症候群、PAPA症候群、PFAPA、CRMO、中條・西村症候群に対する定診療フローチャートの作成、(3) Multiplex PCR法+次世代シーケンサー法を用いた自己炎症疾患に対する多疾患一括遺伝子解析基盤確立に向けた整備、iPS細胞作製、バイオマーカー同定、(4)自己炎症性疾患ホームページの立ち上げ、高IgD症候群(MKD)に対するアナキンラ、カナキヌマブの臨床応用実施研究の実施など、「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」に向けた取り組みを着実に進展させた。その成果としての自己炎症性疾患に関する相談数・遺伝子検査受託数の大幅な増加を見ている。

本研究の今後の展望について研究目的項目毎に纏めると以下の通りとなる。

- (1) 患者登録の導入による長期的な患者予後調査システムの構築
- 研究分担者、ホームページでの啓蒙な

どを通して、自己炎症性疾患の全症例登録を目指す。さらに、新規治療薬承認のもと、長期予後についても把握する必要がある。我々が作成した患者登録システムは、同一患者の定期的な入力操作を簡易にする工夫を凝らしており、その特性を生かして継続的に登録更新を行う。

## (2) 各疾患診療ガイドライン（診療フローチャート）の作成

自己炎症性疾患の診療、研究に携わっている医師は、国際的にみても genetics を専門分野とする臨床医に偏在している。そのため、存在する診断基準は遺伝子変異解析を加味した症候分類に留まっていることが多い。また、その遺伝子変異に関しても、疾患責任変異としての生物学的活性が十分に吟味されていない。今後、我々が先導して分子病態分類への転換を図り、経験ではなくエビデンスに基づく各疾患診療ガイドライン（診療フローチャート）を作成する。

## (3) 疾患研究の推進

### ①自己炎症疾患およびその類縁疾患の遺伝子診断体制の整備・開発

自己炎症性疾患の原因とされる責任遺伝子に関して、新たな変異の蓄積が重ねられているが、その病的意義について十分に解明されていない変異が多い。さらに、複数の疾患責任遺伝子に変異を認める症例も報告されている。機能評価系の確立、バイオマーカーの確定等を加味し、診療ガイドライン（診療フローチャート）改正を行う。

### ②規治療薬開発を目指した研究基盤の形成

各自己炎症性疾患由来 iPS 細胞は多くを作製済みであり、病態を発症する組織への分化系も確立済である。今後、規治

療薬開発へ繋げる。

## (4) unmet needs の解消

### ①臨床研究、治験

高 IgD 症候群 (MKD)、FMF、TRAPS を対象疾患とするカナキヌマブのグローバル治験を視野に入れている。

### ②自己炎症性疾患の啓蒙や、医師・患者さんからの相談に対応できるホームページの開設

日本小児リウマチ学会で診療フローチャートの承認とホームページ掲載など、その内容の充実を図っていく。

## E. 結論

「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」に向けて、1) 患者登録システムの構築、2) 診療フローチャートの作成、3) 疾患研究の推進、4) unmet needs の解消の4本の事業の柱を設定し、1) WEB ベースでの患者登録システムの整備、2) 家族性地中海熱、TRAPS、CAPS、高 IgD 症候群 (MKD)、Blau 症候群、PAPA 症候群、PFAPA、CRMO、中條・西村症候群に対する暫定診療フローチャートの作成、3) Multiplex PCR 法+次世代シーケンサー法を用いた自己炎症疾患に対する多疾患一括遺伝子解析基盤確立に向けた整備、iPS 細胞作製、バイオマーカー同定、4) 自己炎症性疾患ホームページの立ち上げ、高 IgD 症候群 (MKD) に対するアナキンラ、カナキヌマブの臨床試験の実施などを実施した。いずれの事項に対しても、確実にその成果を担保している。引き続き、「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」に向けて、研究を進めて行く。

## F. 研究発表

## 1. 論文発表

1. A nationwide survey of Aicardi-Goutieres syndrome patients identifies a strong association between dominant TREX1 mutations and chilblain lesions: Japanese cohort study. Abe J, Nakamura K, Nishikomori R, Kato M, Mitsuiki N, Izawa K, Awaya T, Kawai T, Yasumi T, Toyoshima I, Hasegawa K, Ohshima Y, Hiragi T, Sasahara Y, Suzuki Y, Kikuchi M, Osaka H, Ohya T, Ninomiya S, Fujikawa S, Akasaka M, Iwata N, Kawakita A, Funatsuka M, Shintaku H, Ohara O, Ichinose H, Heike T. *Rheumatology (Oxford)*. In press.
2. Somatic NLRP3 mosaicism in Muckle-Wells syndrome. A genetic mechanism shared by different phenotypes of cryopyrin-associated periodic syndromes. Nakagawa K, Gonzalez-Roca E, Souto A, Kawai T, Umebayashi H, Campistol JM, Cañellas J, Takei S, Kobayashi N, Callejas-Rubio JL, Ortego-Centeno N, Ruiz-Ortiz E, Rius F, Anton J, Iglesias E, Jimenez-Treviño S, Vargas C, Fernandez-Martin J, Calvo I, Hernández-Rodríguez J, Mendez M, Dordal MT, Basagaña M, Bujan S, Yashiro M, Kubota T, Koike R, Akuta N, Shimoyama K, Iwata N, Saito MK, Ohara O, Kambe N, Yasumi T, Izawa K, Kawai T, Heike T, Yagüe J, Nishikomori R, Aróstegui JJ. *Ann Rheum Dis*. In press.
3. Obvious optic disc swelling in a patient with cryopyrin-associated periodic syndrome. Kawai M, Yoshikawa T, Nishikomori R, Heike T, Takahashi K. *Clin Ophthalmol*. 7:1581-5. 2013.
4. Autosomal dominant anhidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency caused by a novel NFKBIA mutation, p.Ser36Tyr, presents with mild ectodermal dysplasia and non-infectious systemic inflammation. Yoshioka T, Nishikomori R, Hara J, Okada K, Hashii Y, Okafuji I, Nodomi S, Kawai T, Izawa K, Ohnishi H, Yasumi T, Nakahata T, Heike T. *J Clin Immunol*. 33(7):1165-74. 2013.
5. MEFV Variants in Patients with PFAPA Syndrome in Japan. Taniuchi S, Nishikomori R, Iharada A, Tuji S, Heike T, Kaneko K. *Open Rheumatol J*. 19(7):22-5. 2013.
6. Safety and efficacy of canakinumab in Japanese patients with phenotypes of cryopyrin-associated periodic syndrome as established in the first open-label, phase-3 pivotal study (24-week results). Imagawa T, Nishikomori R, Takada H, Takeshita S, Patel N, Kim D, Lheritier K, Heike T, Hara T, Yokota S. *Clin Exp Rheumatol*. 31(2):302-9. 2013.
7. Robust and highly-efficient differentiation of functional monocytic cells from human pluripotent stem cells under serum- and feeder cell-free conditions. Yanagimachi MD, Niwa A, Tanaka T, Honda-Ozaki F, Nishimoto S, Murata Y, Yasumi T, Ito J, Tomida S, Oshima K, Asaka I, Goto H, Heike T, Nakahata T, Saito MK. *PLoS One*. 8(4):e59243. 2013.
8. Guidance on the use of canakinumab in patients with

- cryopyrin-associated periodic syndrome in Japan. Yokota S, Nishikomori R, Takada H, Kikuchi M, Nozawa T, Kanetaka T, Kizawa T, Miyamae T, Mori M, Heike T, Hara T, Imagawa T. *Mod Rheumatol*. 23(3):425-9. 2013.
9. Heterozygous TREX1 p.Asp18Asn mutation can cause variable neurological symptoms in a family with Aicardi-Goutieres syndrome/familial chilblain lupus. Abe J, Izawa K, Nishikomori R, Awaya T, Kawai T, Yasumi T, Hiragi N, Hiragi T, Ohshima Y, Heike T. *Rheumatology(Oxford)*. 52(2):406-408. 2013.
  10. Induced pluripotent stem cells from CINCA syndrome patients as a model for dissecting somatic mosaicism and drug discovery. Tanaka T, Takahashi K, Yamane M, Tomida S, Nakamura S, Oshima K, Niwa A, Nishikomori R, Kambe N, Hara H, Mitsuyama M, Morone N, Heuser JE, Yamamoto T, Watanabe A, Sato-Otsubo A, Ogawa S, Asaka I, Heike T, Yamanaka S, Nakahata T, Saito MK. *Blood*. 120(6):207-17. 2012.
  11. Diagnosis and treatment in anhidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency. Kawai T, Nishikomori R, Heike T. *Allergol Int*. 61(2):207-17. 2012.
  12. Gastric ulcer and gastroenteritis caused by Epstein-Barr virus during immunosuppressive therapy for a child with systemic juvenile idiopathic arthritis. Hiejima E, Yasumi T, Kubota H, Ohmori K, Ohshima K, Nishikomori R, Nakase H, Chiba T, Heike T. *Rheumatology* (Oxford). 51(11):2107-9. 2012.
  13. Dominant-negative STAT1 SH2 domain mutations in unrelated patients with Mendelian susceptibility to mycobacterial disease. Tsumura M, Okada S, Sakai H, Yasunaga S, Ohtsubo M, Murata T, Obata H, Yasumi T, Kong XF, Abhyankar A, Heike T, Nakahata T, Nishikomori R, Al-Muhsen S, Boisson-Dupuis S, Casanova JL, Alzahrani M, Shehri MA, Elghazali G, Takihara Y, Kobayashi M. *Hum Mutat*. 33(9):1377-87. 2012.
  14. Frequent somatic mosaicism of NEMO in T cells of patients with X-linked anhidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency. Kawai T, Nishikomori R, Izawa K, Murata Y, Tanaka N, Sakai H, Saito M, Yasumi T, Takaoka Y, Nakahata T, Mizukami T, Nunoi H, Kiyohara Y, Yoden A, Murata T, Sasaki S, Ito E, Akutagawa H, Kawai T, Imai C, Okada S, Kobayashi M, Heike T. *Blood*. 119(23):5458-66. 2012.
  15. Multiple reversions of an IL2RG mutation restore T cell function in an X-linked severe combined immunodeficiency patient. Kawai T, Saito M, Nishikomori R, Yasumi T, Izawa K, Murakami T, Okamoto S, Mori Y, Nakagawa N, Imai K, Nonoyama S, Wada T, Yachie A, Ohmori K, Nakahata T, Heike T. *J Clin Immunol*. 32(4):690-7. 2012.
  16. Detection of base substitution-type somatic mosaicism of the NLRP3 gene with >99.9% statistical confidence by massively parallel sequencing. Izawa K, Hijikata A, Tanaka N, Kawai T, Saito MK, Goldbach-Mansky R, Aksentijevich I, Yasumi T,

- Nakahata T, Heike T, Nishikomori R, Ohara O. DNA Res. 19(2):143-52. 2012.
17. NEMO 蛋白異常をフローサイトメトリーにより早期診断した色素失調症の新生児例 内尾寛子、額田貴之、井庭憲人、深尾大輔、橋本有紀子、田部有香、井上美保子、濱畑啓悟、吉田晃、百井亨、河合朋樹、西小森隆太、平家俊男 日本小児科学会雑誌 117 巻 8 号 Page1303-1307. 2013.
  18. メンデル遺伝型マイコバクテリア感染症 河合朋樹、平家俊男 臨床免疫・アレルギー科 60 巻 5 号 Page548-52. 2013.
  19. Aicardi-Goutieres 症候群 阿部純也、西小森隆太、平家俊男 アレルギー・免疫 20 巻 10 号 Page62-9. 2013.
  20. 患者レジストリーと遺伝子診断 河合朋樹、平家俊男 アレルギー・免疫 20 巻 10 号 Page16-23. 2013.
  21. クリオピリン関連周期性発熱症候群に対する生物学的製剤治療の手引き (2012) カナキヌマブ(総説) 横田俊平、西小森隆太、高田英俊、菊地雅子、野澤智、金高太一、木澤敏毅、宮前多佳子、森雅亮、平家俊男、原寿郎、今川智之 日本小児科学会雑誌 116 巻 9 号 Page1337-41. 2012.
  22. 【クローズアップ感染症】 PFAPA 以外の周期性発熱症候群についての知見(解説/特集) 西小森隆太、井澤和司、平家俊男 小児内科 44 巻 7 号 Page1221-6. 2012.
  23. 原発性免疫不全症における臨床遺伝学 日本における自己炎症疾患の遺伝子診断について(解説) 西小森隆太、井澤和司、平家俊男 日本遺伝カウンセリング学会誌 33 巻 1 号 page63-8. 2012.
  24. 自己炎症症候群 西小森隆太、平家俊男 小児内科 44 巻増刊号 Page290-1. 2012.
- ## 2. 学会発表
1. “本邦における自己炎症性疾患データベース” 河合朋樹、中川権史、八角高裕、西小森隆太、平家俊男 第 23 回日本小児リウマチ学会 2013. 10. 12.
  2. Muckle-Wells 症候群における NLRP3 体細胞モザイク変異の検討 中川権史、西小森隆太、井澤和司、河合朋樹、八角高裕、河合利尚、梅林宏明、武井修治、小林法元、小原收、Eva Gonzalez-Roca、Juan I. Arostegui、平家俊男 第 41 回日本臨床免疫学会 2013. 11. 27.
  3. CINCA 症候群/NOMID 患者単球における IL-1 $\beta$  分泌能の一細胞解析 中川権史、志村七子、白崎善隆、山岸舞、井澤和司、西小森隆太、河合朋樹、八角高裕、平家俊男、小原收 第 34 回日本炎症・再生医学会 2013. 7. 3.
  4. 罹患者由来 iPS 細胞を用いた CINCA 症候群における関節病態の分子機構の解明 横山宏司、西小森隆太、池谷真、那須輝、田中孝之、斎藤潤、梅田雄嗣、中畑龍俊、平家俊男、戸口田淳也 第 34 回日本炎症再生医学会 2013. 7. 3.
  5. Autoinflammatory disease database in Japan. Tomoki Kawai, Ryuta Nishikomori, Takahiro Yasumi, Mie Awaya, Osamu Ohara, Tasutoshi Nakahata, Megumu Saito, Toshiro Hara, Syunpei Yokota, Naomi Kondo, Hiroaki Ida, Naotomo Kanbe, Nobuo Kanazawa, Kazunaga Agetsu, Akihiro Yachie, Shigeaki Nonoyama, Syuji Takei, Toshio Heike. 7th International Congress of FMF and AIDs. 2013. 5. 24.
  6. Single Cell Fluorescent

- Immunoassay of CINCA/NOMID. Nakagawa K, Shimura N, Shirasaki Y, Yamagishi M, Izawa K, Nishikomori R, Kawai T, Yasumi T, Heike T, Ohara O. 7th International Congress of FMF and AIDs. 2013. 5. 24.
7. CAPS に対するアナキソラ治療の有効性及び安全性の後方視的検討 中川権史、井澤和司、西小森隆太、河合朋樹、八角高裕、津下充、小林法元、河島尚志、谷口敦夫、窪田哲朗、松林正、平家俊男 第 57 回日本リウマチ学会 2013. 4. 18.
  8. 自己炎症性疾患の包括的把握に向けた臨床研究体制の設備について 平家俊男 第 116 回日本小児科学会学術集会 2013. 4. 19-21.
  9. 次世代シーケンサーによる *NLRP3* 体細胞モザイクの診断 井澤和司、西小森隆太、田中尚子、河合朋樹、八角高裕、平家俊男、土方敦司、小原收、齋藤潤、中畑龍俊 第 115 回日本小児科学会学術集会 2012. 4. 21.
  10. Rapid detection of *NLRP3* somatic mosaicism in CINCA syndrome using next-generation sequencing. Izawa K, Nishikomori R, Abe J, Kawai T, Yasumi T, Heike T, Saito M, Nakahata T, Hijikata A, Ohara O. 第 56 回日本リウマチ学会総会・学術集会 2012. 4. 28.
  11. CINCA 症候群における *NLRP3* 体細胞モザイク変異 井澤和司、西小森隆太、吉岡耕平、平家俊男、齋藤潤、中畑龍俊 第 33 回炎症再生学会 2012. 7. 5.
  12. 発熱をキーワードにした小児免疫血液疾患診療の新展開 平家俊男 第 21 回札幌臨床免疫アレルギーの集い 2012. 7. 11
  13. *NLRP3* somatic mosaicism can cause Muckle-Wells syndrome. Izawa K, Hijikata A, Nishikomori R, Ohara O, Yoshioka K, Abe J, Tanaka N, Saito M, Kawai T, Takei S, Kobayashi H, Yasumi T, Nakahata T, Heike T. The 15th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. 2012. 10. 3-6.
  14. 本邦における Aicardi-Goutières 症候群/Familial chilblain lupus の遺伝子解析 阿部純也、西小森隆太、井澤和司、栗屋智就、河合朋樹、加藤竹雄、八角高裕、満生紀子、小原收、一瀬宏、平家俊男 第 115 回日本小児科学会学術集会 2012. 4. 21.
  15. Genetic analysis of Aicardi-Goutières syndrome in Japan. Nishikomori R, Abe J, Izawa K, Kawai T, Yasumi T, Mitsuiki N, Ohara O, Toyoshima I, Hasegawa K, Ichinose H, Heike T. The 15th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies. 2012. 10. 3-6.
- G. 知的所有権の出願・取得状況
1. 特許取得  
該当なし
  2. 実用新案登録  
該当なし
  3. その他  
該当なし

自己炎症性疾患  
患者登録システム WEB 画面



# 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

ログイン

UserID

Password

ログイン

サイトメニュー

ホーム

当サイトについて

お知らせ

お問い合わせ

新規会員登録

## お知らせ

当サイトをご利用いただくにはユーザ登録が必要となります。

現在テスト運用中です。  
今しばらくお待ちください。

## このサイトについて

当サイトの推奨環境:

Windows: Internet Explorer、Firefox

Mac: Firefox

※ 他のブラウザでご利用いただけますが一部コンテンツが正常に表示されない場合がございます。

# 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

## 登録患者リスト

ユーザ登録患者状況

EOS	CAPS	CRMO	DIRA	FMF	MKD	NALP12	PAPA	PFAPA	NNS	TRAPS	UPF	UFAD
13	11	0	0	3	0	0	0	1	0	1	0	0

ユーザ登録患者リスト

29 patients : 1 2 3 Total 3 page

ID	PIDJID	生年月日	人種	診断名	基本情報	編集閲覧
23	1	1950/01/01		EOS	仮登録	基本 臨床 画像
24	2	1950/01/01		EOS	仮登録	基本 臨床 画像
25	3	1950/01/01		EOS	仮登録	基本 臨床 画像
26		1950/01/01		EOS	仮登録	基本 臨床 画像
27	a	1950/01/01		EOS	仮登録	基本 臨床 画像
28	a	1976/08/18	日本人(アジア人)	CAPS	仮登録	基本 臨床 画像
29	a	1950/01/01		EOS	仮登録	基本 臨床 画像
30	123456789	1999/12/31	日本人(アジア人)	CAPS	仮登録	基本 臨床 画像
31	a	1950/01/01		EOS	仮登録	基本 臨床 画像

# 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

## 新規患者登録

### 患者情報

患者 PIDJ ID

患者施設 ID

生年月日

1950 年 1 月 1 日

性別

男  女

人種

日本人(アジア人)  その他

発症年齢

0 歳 0 ヶ月

診断時年齢

0 歳 0 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

医師名

ローマ字姓/名

施設名

施設住所

連絡先電話番号

連絡先メールアドレス

### 患者診断名

患者診断名

ブドウ病/若年性サルコイドーシス(BDS)

遺伝子検査

有  無

### 患者病歴・家族歴

現病歴

既往歴

家族歴

近親婚

有  無  不明

近親婚種類

家族内発症

有  無  不明

家族内発症種類

### 画像ファイル

### 保存検体

保存検体

有  無

戻る

入力の確認

© 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  
登録患者リサーチ  
新規患者登録  
全登録患者リサーチ

当サイトについて  
お知らせ  
お問い合わせ

## 患者臨床情報 (診断時までの状況)

### 患者情報

ID	PID/JID	生年月日	人種	診断名	基本情報	臨床情報
23	1	1950/01/01		EOS	仮登録	仮登録

### 臨床症状の発症型

- 臨床症状の発症型
- 遷延性 臨床症状を持続的に認める
  - 再発性 臨床症状が緩解と出現する時期を繰り返して認める
  - 混合型 遷延性の症状と再発性の症状が混在する

### 臨床症状

全身症状	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無		詳細参照
皮膚粘膜病変	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
筋骨格系症状	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
筋骨格系合併症/後遺症	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
眼症状	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
眼合併症/後遺症	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
消化器症状	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
消化器合併症/後遺症	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
リンパ組織病変	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
胸部症状・心血管症状	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
胸郭・心血管系合併症/後遺症	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
神経症状	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
神経合併症/後遺症	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
性腺/泌尿器病変	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
その他病変	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
二次性徴障害	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照

### 各種検査画像

一般血液検査	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
尿代謝検査	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
プロトンポンプマーカー	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
その他検査	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
骨X線検査	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
骨CT検査	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
骨MRI検査	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
骨シンチ検査	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
脳脊髄 MRI・CT検査	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照
生検	<input checked="" type="radio"/> 有	<input type="radio"/> 無	<input type="radio"/> 不明	詳細参照

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

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

## 患者臨床情報 (診断時までの状況)

### 患者情報

ID	PID/JID	生年月日	人種	診断名	基本情報	臨床情報
23	1	1950/01/01		EOS	仮登録	仮登録

### 臨床症状の発症型

臨床症状の発症型      遅延性

### 臨床症状

全身症状	有	詳細入力(仮登録)
皮膚粘膜病変	有	詳細入力(仮登録)
筋骨格系症状	有	詳細入力(仮登録)
筋骨格系 合併症/後遺症	有	詳細入力(仮登録)
眼症状	有	詳細入力(仮登録)
眼 合併症/後遺症	有	詳細入力(仮登録)
消化器症状	有	詳細入力(仮登録)
消化器 合併症/後遺症	有	詳細入力(仮登録)
リンパ組織病変	有	詳細入力(仮登録)
胸部症状・心血管症状	有	詳細入力(仮登録)
胸郭・心血管系 合併症/後遺症	有	詳細入力(仮登録)
神経症状	有	詳細入力(仮登録)
神経 合併症/後遺症	有	詳細入力(仮登録)
性腺/泌尿器病変	有	詳細入力(仮登録)
その他病変	有	詳細入力(仮登録)
二次性徴障害	有	詳細入力(仮登録)

### 各種検査/画像

一般血液検査	有	詳細入力(仮登録)
尿代謝検査	有	詳細入力(仮登録)
プロトンピンマーカ	有	詳細入力(仮登録)
その他検査	有	詳細入力(仮登録)
骨×線検査	有	詳細入力(未登録)
骨CT検査	有	詳細入力(未登録)
骨MRI検査	有	詳細入力(未登録)
骨シンチ検査	有	詳細入力(未登録)
脳・脊髄 MRI・CT検査	有	詳細入力(未登録)
生検	有	詳細入力(仮登録)

### その他

編集	このページの編集
画像操作	画像のアップロード(家系図、各種検査画像)

戻る

# 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

## 全身症状

### 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

### 全身症状

38度以上	<input type="radio"/> なし	<input checked="" type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
38度未満	<input checked="" type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
倦怠感	<input type="radio"/> なし	<input checked="" type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
不快感	<input checked="" type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
気分障害	<input checked="" type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
熱感・体温上昇と連動しない	<input checked="" type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
体重減少	<input checked="" type="radio"/> なし	<input type="radio"/> あり	<input type="radio"/> 不明	

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

## 皮膚粘膜病変

### 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

### 皮膚粘膜病変

アフト性口内炎	<input type="radio"/> なし	<input checked="" type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
滲出性咽喉炎	<input checked="" type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
咽喉発赤	<input type="radio"/> なし	<input checked="" type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
斑状皮膚疹	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input checked="" type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
蕁麻疹様皮膚疹	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input checked="" type="radio"/> 不明
遊走性紅斑	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
浸潤を触れる紫斑	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
丹毒様発赤	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
毛囊炎様皮膚疹	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
丘疹膿疱性皮膚疹	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
ざ瘡	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
乾癬	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
陰部潰瘍	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
壞疽性膿皮症	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
掌蹠膿疱症	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
結節性紅斑	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
その他脂肪織炎	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
魚鱗癬様皮膚疹	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
針反応陽性	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
皮膚その他	<input type="radio"/> なし	<input checked="" type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
皮膚その他自由記載	<input type="text"/>			

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

## 筋骨格系症状

### 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

### 筋骨格系症状

関節腫脹	<input type="radio"/> なし	<input checked="" type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
関節痛	<input checked="" type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
単関節炎	<input checked="" type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
少関節炎(<5)	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
多関節炎(≧5)	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
関節滑膜炎	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
筋痛	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
筋炎	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
筋膜炎	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
骨痛	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
骨炎	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明

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

## 筋骨格系 合併症/後遺症

### 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

### 筋骨格系 合併症/後遺症

筋合併症日付 年 月 日

屈曲拘縮  なし  あり  不明

屈曲拘縮日付 年 月 日

骨変化  なし  あり  不明

膝蓋骨過形成  なし  あり  不明

前部骨突出  なし  あり  不明

ばち状指  なし  あり  不明

屈指症  なし  あり  不明

骨変形  なし  あり  不明

骨びらん  なし  あり  不明

骨融解病変  なし  あり  不明

骨過形成  なし  あり  不明

骨粗鬆症  なし  あり  不明

筋合併症その他  なし  あり  不明

筋合併症その他自由記載

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

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

## 眼症状の詳細

### 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

### 眼症状の詳細

眼周囲浮腫	<input checked="" type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
眼痛	<input type="radio"/> なし	<input checked="" type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
結膜炎	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input checked="" type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
前ぶどう膜炎	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input checked="" type="radio"/> 不明
後ぶどう膜炎	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
角膜炎	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
強膜炎	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
上強膜炎	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
涙腺炎	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
乳頭浮腫	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
視神経萎縮	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
網膜血管炎	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明

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

## 眼 合併症/後遺症

### 患者情報

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

### 眼 合併症/後遺症

眼合併症日付 年 月 日

白内障	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 軽度	<input type="radio"/> 重度	<input type="radio"/> 不明
緑内障	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 軽度	<input type="radio"/> 重度	<input type="radio"/> 不明
帯状角膜症	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 軽度	<input type="radio"/> 重度	<input type="radio"/> 不明
視神経萎縮後遺症	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 軽度	<input type="radio"/> 重度	<input type="radio"/> 不明
視力障害	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 軽度	<input type="radio"/> 重度	<input type="radio"/> 不明
全盲	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> あり	<input type="radio"/> 不明	
眼合併症その他	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> あり	<input type="radio"/> 不明	

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

## 消化器症状

### 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

### 消化器症状

嘔吐	<input checked="" type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
腹痛	<input type="radio"/> なし	<input checked="" type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
便秘	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
下痢	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
消化管潰瘍	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
肛門周囲膿瘍	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
消化管出血	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明
無菌性腹膜炎	<input type="radio"/> なし	<input type="radio"/> 時々	<input type="radio"/> 常にあり	<input type="radio"/> 不明

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