

基本情報

イニシャル (.) 性別 男・女 生年月日 西暦 年 月 人種 アジア人 (日本人含む)・その他 ()
 現況 (1生存・2死亡) 2の場合死亡された月齢・年齢 ()
 発症時期 (不明・新生児期・乳児期・1-4歳・6-10歳・10-17歳・18歳以降)
 臨床的診断時期 (不明・新生児期・乳児期・1-4歳・5-10歳・10-17歳・18歳以降)
 遺伝学的診断 (有・無・不明) 有の場合 遺伝子検査提出時期 西暦 年
 遺伝子: TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, ADAR, IFIH1, LSM11, RNU7-1, その他 ()
 変異 ()

以下は、発症から現在まで (死亡された場合はその時まで) 経過中に認められた全所見に関して記載をお願いします。

頭囲が正常範囲内である (-2SD 未満) (はい・いいえ・不明)
 社会的な笑顔がある (はい・いいえ・不明)
 喃語が話せる (はい・いいえ・不明)
 有意な単語が話せる (はい・いいえ・不明)
 3語文が話せる (はい・いいえ・不明)
 1分以上首が座る (はい・いいえ・不明)
 食べ物を親指と人差し指でつまみ食べる (はい・いいえ・不明)
 2分以上独りで座れる (はい・いいえ・不明)
 転がる、はいはい等で移動できる (はい・いいえ・不明)
 介助下で歩ける (はい・いいえ・不明)
 独りで歩ける (はい・いいえ・不明)

神経学的異常

発達遅滞 (有・無・不明) 発達退行 (有・無・不明) 痙縮 (有・無・不明) 筋緊張低下 (有・無・不明)
 体重増加不良 (有・無・不明) 頭痛 (有・無・不明) てんかん (有・無・不明) 熱性けいれん (有・無・不明)
 眼振 (有・無・不明) 末梢神経障害 (有・無・不明) 脳血管障害 (有・無・不明) 睡眠障害 (有・無・不明)
 不随意運動 (有・無・不明) 有の場合 (ジストニア、ヒョレア、チック、バリスム、ミオクローヌス)
 その他の神経学的異常 ()

臓器所見・合併症 (症状を認めるが未診断の場合はその他に症状の内容を記載ください)

発熱 (常に有・時々有・無・未評価) 有の場合の熱型 (微熱・弛張熱・間欠熱・稽留熱)
 皮膚所見 (有・無・未評価) (凍瘡・日光過敏・口内炎・その他) 詳細は次頁図をお願いします
 関節所見 (有・無・未評価) (関節痛・腫脹・拘縮・その他) 詳細は次頁図をお願いします
 循環器的異常 (有・無・未評価) (心筋症・高血圧・その他)
 消化器的異常 (有・無・未評価) (クローン病・潰瘍性大腸炎・IBD-U・その他)
 腎/泌尿器的異常 (有・無・未評価) (ネフローゼ・IgA腎症・急性糸球体腎炎・その他)
 内分泌的異常 (有・無・未評価) (糖尿病 [I・II]・甲状腺機能低下症・尿崩症・その他)
 眼科的異常 (有・無・未評価) (網膜症・ぶどう膜炎・緑内障・視力障害・視野障害・その他)
 耳鼻科的異常 (有・無・未評価) (難聴・耳鳴・嚙下障害・その他)
 膠原病 (有・無・未評価) (SLE・抗抗リン脂質抗体症候群・その他)
 その他の異常・合併症 ()

検査所見**血液検査**

血小板減少 (有・無・不明) 白血球減少 (有・無・不明) 貧血 (有・無・不明) 肝機能異常 (有・無・不明)
 補体低下 (有・無・不明) IgG上昇 (有・無・不明) IgM上昇 (有・無・不明) IFN α 上昇 (有・無・不明)
 自己抗体上昇 (有・無・不明) その他の異常 ()

髄液検査 (有・無・不明)

有の場合 細胞数上昇 (有・無・不明) IFN α 上昇 (有・無・不明) 髄液中ネオプテリン上昇 (有・無・不明)

頭部 CT 検査 (有・無・不明) 有の場合 異常所見 (有・無・不明)

頭部 MRI 検査	(有・無・不明)	有の場合	異常所見 (有・無・不明)
脳波検査	(有・無・不明)	有の場合	異常所見 (有・無・不明)
尿検査	(有・無・不明)	有の場合	異常所見 (有・無・不明)
心エコー検査	(有・無・不明)	有の場合	異常所見 (有・無・不明)
発達検査 (DQ)	(有・無・不明)	有の場合	異常所見 (有・無・不明)
知能検査 (IQ)	(有・無・不明)	有の場合	異常所見 (有・無・不明)

現在までの治療

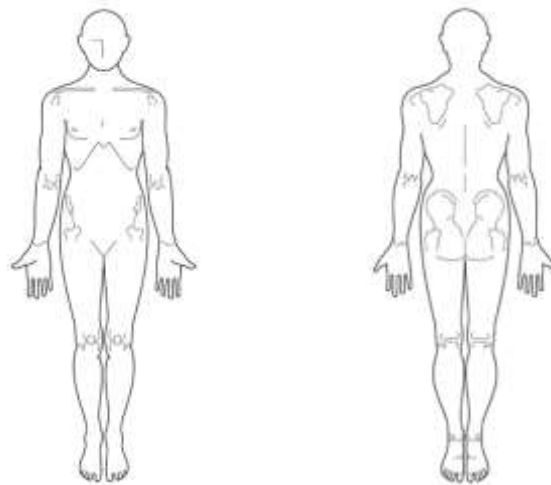
- ・生物学的製剤 (有・無・不明)
- JAK 阻害薬: トファシチニブ・バリシチニブ・ルキソリチニブ・その他: _____)
- その他生物学的製剤: 抗 TNF α 製剤 (_____), IL-6 阻害薬 (_____), その他 (_____)
- ・ステロイド全身投与 (有・無・不明) 免疫抑制薬 (有・無・不明) 免疫グロブリン (有・無・不明)
- 抗てんかん薬 (有・無・不明) 血管拡張薬 (有・無・不明) ステロイド外用 (有・無・不明)

部位別所見

- ・皮疹 (特に凍瘡)
- ・関節痛、筋肉痛など

に関して部位を記載して下さい。

凍瘡は赤、その他所見は黒
でお願いします。



凍瘡発症年齢 _____ 歳 _____ カ月頃
季節 (春・夏・秋・冬・年中・不明)
冬に増悪 (有・無・不明)
掻痒 (有・無・不明)
疼痛 (有・無・不明)
潰瘍 (常に有・時々有・無・不明)

家族歴

近親者に下記症状を認めた場合はご記載下さい。
<凍瘡・発達遅滞・神経疾患・自己免疫疾患 (特に SLE) ・幼少期死亡など>

周産期歴

在胎週数 _____ 週 _____ 日 出生時体格 (体重 _____ g 身長 _____ cm 頭囲 _____ cm) Apgar score ____ / ____ / ____
分娩様式 _____ 母体合併症 (有・無・不明) 有の場合 (_____)
TORCH など周産期感染症検索 (有・無・不明) 結果を具体的に (_____)
NICU 入院歴 (有・無・不明) 有の場合 → 治療内容 (_____)

生活の様子

医療的ケア (有・無・不明) (経管栄養・胃瘻からの注入・痰の吸引や気切部の管理・その他 _____)
最終学歴 (小・中・高・大・不明) 支援学校・支援学級 就職 (有・無・不明)

ご協力頂いた先生の情報

御芳名 : _____
御施設名 : _____
御連絡先 : _____ @ _____

記載方法などにご不明な点がございましたら
以下の連絡先までお気軽にお問い合わせください。

久留米大学医学部小児科 井手水紀、西小森隆太
電話 : 0942-31-7565

メール : ide_mizuki@kurume-u.ac.jp

	0 Absent	1 Present
Normocephaly (< 2 SD from mean)		
Social smile		
Vocalizations (cooing or babbling)		
Single, meaningful words		
Minimum of three-word phrases		
Head control (> 60 seconds)		
Pincer grasp or self-feeding		
Independent sitting (> 2 minutes)		
Rolling or crawling to goal		
Ambulation with assistance (devices or two-hand assist)		
Independent ambulation (no assistive devices)		
Total Score (range 0-11)		

- Normocephaly
 - 小頭症の評価項目です。経過中に頭囲径が正常の 2SD 未満であれば 1 点とします。
- Social smile
 - 非言語コミュニケーションとしての笑顔の有無を確認して下さい。あやし笑いや視線を合わせた笑顔があれば 1 点とします。新生児微笑は含みません。
- Vocalization(cooing or babbling)
 - クーイング(Cooing)や喃語 (Babbling) など乳児に特徴的な発声の有無を確認して下さい。「あっあっ」「おっおっ」など母音を使用するクーイングや「ばぶばぶ」など多音節からなる喃語があれば 1 点とします。
- Single, meaningful words
 - 有意な単語が 1 つ以上あれば 1 点とします。
- Minimum of three-word phrases
 - 3 語文を 1 つ以上話せれば 1 点とします。
- Head control(>60seconds)
 - 1 分以上安定して首が座れば 1 点とします。
- Pincer grasp or self-feeding
 - 微細運動の評価項目です。親指と人差し指でものをつまむ動作、もしくは食べ物を掴んで自分で食べる動作(熊手でも可)が可能であれば 1 点とします。
- Independent sitting(>2minutes)
 - 2 分以上独りで座位が取れば 1 点とします。
- Rolling or crawling to the goal
 - 転がったりハイハイにより目的の場所に移動できる場合に 1 点とします。移動距離は問いません。
- Ambulation with assistance(devices or two-hand assist)
 - 杖や歩行器などの歩行補助器の使用あるいは他者の介助があれば歩ける場合 1 点とします。
- Independent ambulation(no assistive devices)
 - 杖や歩行器などの歩行補助器や他者の介助を必要とせずあれば歩ける場合 1 点とします。

TNF 受容体関連周期性症候群(TRAPS)全国調査

PIDJ ID:

【基本情報】

御施設名/診療科 (_____ / _____) 回答日 (_____ 年 _____ 月 _____ 日)
 患者御氏名(イニシャル/姓.名.) (_____) 現在の年齢: _____ 歳 _____ 月 性別: 男・女
 生年月日: 西暦 _____ 年 _____ 月 _____ 日 人種: 日本人・その他 (_____)
 TNFRSF1A 変異: hetero・mosaic (mosaic 頻度 _____ %) (塩基: c _____、アミノ酸: p _____、その他 _____)
 TRAPS 以外の併存・既往疾患 (無・有: _____)
 周産歴: 早産 (在胎 _____ 週 _____ 日)・低出生体重・その他 (_____)
 TRAPS の家族歴: (無・有)
 → 有の場合、関係/イニシャル/TNFRSF1A 変異 (_____ / _____ / _____)
 次のうち取得しているもの (無・小児慢性特定疾患・指定難病・身体障害者手帳・療育手帳・不明)
 就学/就労状況 (未就学・支援学級・小学生・中学生・高校生・専門学校・大学・就労・無職・不明)

【臨床経過】

発症年月 (西暦 _____ 年 _____ 月頃) 年齢 (_____ 歳 _____ 月頃)
 診断年月 (西暦 _____ 年 _____ 月頃) 年齢 (_____ 歳 _____ 月頃) 遺伝子診断施設 (_____)
 転帰: フォロー中・転院 (転院先 _____)
 死亡 (死亡年齢: _____ 歳 _____ か月、死因: _____、原疾患との因果関連: 無・有・不明)

【臨床症状】 ※各症状は治療前の状態を記載して下さい

- ① **炎症症状**: 持続性・反復性 ※症状が軽微となる期間がある場合を「反復性」とする。
- ② **発熱**: 無・有 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ 月頃)
 発熱発作に一定の傾向: 無・有 悪寒: 無・有 倦怠感: 無・有
 発熱の持続期間: _____ 日 最高発熱: 37℃台・38℃台・39℃台・40℃台
 発熱周期: _____ ヶ月に 1 回 または 年に _____ 回 熱型: 間欠熱・弛張熱・稽留熱・不明
 前兆: 無・有 → 有の場合、その内容 (_____)
 発熱発作の誘因 (トリガー): 無・有
 → 有の場合、寒冷・身体的ストレス・肉体的ストレス・予防接種・感染・外傷・食物・月経・疲労・旅行
 その他 (具体的内容: _____)
- ③ **消化器症状**: 無・有 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ 月頃)
 具体的症状: 腹痛・嘔吐・便秘・下痢・血便・消化管潰瘍・肛門周囲膿瘍・消化管出血・無菌性腹膜炎・
 その他 (_____)
 画像検査による異常所見: 無・有
 有の場合、検査日 (_____ 歳 _____ 月頃)
 検査方法: 腹部超音波検査・腹部 CT 検査・腹部 MRI 検査・その他 (_____)
 画像検査所見 (_____)
 内視鏡検査の有無: 無・有 検査日 (_____ 歳 _____ 月頃)
 検査所見 (_____)
 病理所見 (_____)
- ④ **筋骨格系症状**: 無・有 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ 月頃)
 具体的症状: 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・骨軟骨過形成・骨幹端過形成・その他 ()

関節炎ありの場合：変形 (無・有)、硬直 (無・有)

低身長：無・有

⑤ 胸部・呼吸器症状：無・有 出現時期 (不明・ 歳 ヶ月頃)

具体的症状：胸痛・咯血・遷延性咳嗽・肺炎・心膜炎・その他 ()

画像検査による異常所見：無・有

有の場合、検査日 (歳 ヶ月頃)

検査方法：胸部 X 線検査・胸部 CT 検査・その他 ()

画像検査所見 ()

⑥ 皮膚・粘膜症状：無・有 出現時期 (不明・ 歳 ヶ月頃)

部位：上肢・下肢・体幹部・顔面・筋痛の部位・その他 ()

移動性：無・有 数：単発性・多発性

具体的症状：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・游走性紅斑・浸潤を触れる紫斑・丹毒様発赤・毛囊炎様皮疹・丘疹膿疱性皮疹・ざ瘡・乾癬・陰部潰瘍・壊疽性膿皮症・掌蹠膿疱症・結節性紅斑・その他 ()

皮膚生検：無・有 → 有の場合、生検所見 ()

⑦ 眼症状：無・有 出現時期 (不明・ 歳 ヶ月頃)

具体的症状：眼周囲浮腫・眼痛・結膜炎・前部ぶどう膜炎・後部ぶどう膜炎・角膜炎・強膜炎・上強膜炎・涙腺炎・視神経萎縮・網膜血管炎・その他 ()

⑧ 血管病変：無・有 出現時期 (不明・ 歳 ヶ月頃)

具体的病変：深部静脈血栓症・動脈瘤・動脈閉塞・その他 ()

⑨ 神経症状：無・有 出現時期 (不明・ 歳 ヶ月頃)

具体的症状：頭痛・痙攣・めまい・脳神経麻痺・視神経炎・無菌性髄膜炎・精神症状・その他 ()

⑩ 腎泌尿器病変：無・有 出現時期 (不明・ 歳 ヶ月頃)

具体的症状：精巣上体炎・腎炎・ネフローゼ症候群、その他 ()

⑪ アミロイドーシス：無・有

部位：心臓・消化器・神経・腎臓・肝臓・その他 ()

⑫ 自己免疫疾患の合併：無・有 出現時期 (不明・ 歳 ヶ月頃)

具体的疾患：橋本病・バセドウ病・I 型糖尿病・自己免疫性肝炎・その他 ()

⑬ 悪性疾患の合併：無・有 診断時期 (不明・ 歳 ヶ月頃)

疾患名： _____

⑭ その他：無・有 出現・診断時期 (不明・ 歳 ヶ月頃)

(症状・疾患名など： _____)

【検査所見】

検査所見：※治療開始前で、発作時は主治医が一番大きな発作と判断した時点、非発作時は発作間欠期で一番安定していると判断した時点のデータを記載ください。同日にないものは直近のデータでも結構です。

発作時：白血球数(/ μ l)・好中球(/ μ l・ %)・単球(/ μ l・ %)・血小板数($\times 10^4/\mu$ l)

CRP(mg/dl)、赤沈(mm/h)、血清アミロイド A(μ g/ml)、フェリチン(ng/ml)

AST(U/l)、ALT(U/l)、LDH(U/l)、ALP(U/l)、CRE(mg/dl)、D^{ダイマー}(μ g/ml)

非発作時：データ無・有

白血球数(/ μ l)・好中球(/ μ l・ %)・単球(/ μ l・ %)・血小板数($\times 10^4/\mu$ l)

CRP(____mg/dl)、赤沈(____mm/h)、血清アミロイド A(____μg/ml)、フェリチン(____ng/ml)

AST(____U/l)、ALT(____U/l)、LDH(____U/l)、ALP(____U/l)、CRE(____mg/dl)、Dダイマー(____μg/ml)

自己抗体：無・有 → 有りの場合、種類：_____

TNFRSF1A 以外の遺伝子変異：無・有（変異：_____）

【治療歴】

① TRAPS 診断確定前の診断名（_____）

② TRAPS 診断確定前の主な治療、治療効果：

年齢	治療薬（製剤名・投与量）	治療効果	治療後の症状の変化など
		有効・やや改善・無効・増悪	
		有効・やや改善・無効・増悪	
		有効・やや改善・無効・増悪	
		有効・やや改善・無効・増悪	
		有効・やや改善・無効・増悪	
		有効・やや改善・無効・増悪	
		有効・やや改善・無効・増悪	
		有効・やや改善・無効・増悪	

自由記載欄

③ TRAPS 確定診断後の治療、治療効果

年齢	治療薬（製剤名・投与量）	治療効果	治療後の症状の変化など
		有効・やや改善・無効・増悪	
		有効・やや改善・無効・増悪	
		有効・やや改善・無効・増悪	
		有効・やや改善・無効・増悪	
		有効・やや改善・無効・増悪	
		有効・やや改善・無効・増悪	
		有効・やや改善・無効・増悪	
		有効・やや改善・無効・増悪	

自由記載欄

④ 上記薬剤のうち、現在も継続している薬剤（無・有：薬剤名 _____）

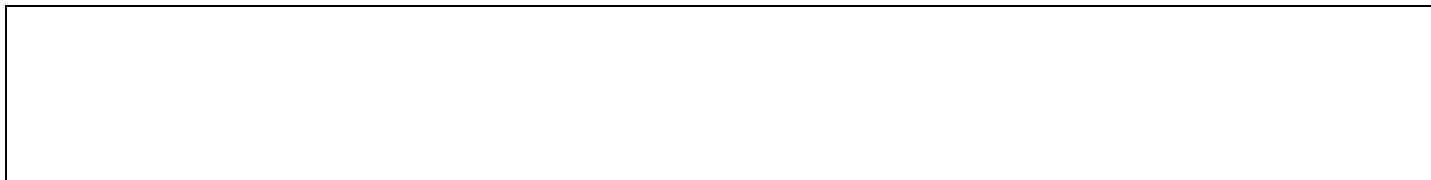
⑤ 薬物療法以外の治療：無・有

有の場合、具体的治療：_____ 治療効果：有効・やや改善・無効・増悪

ご協力いただいた先生の 御芳名：_____

御連絡先：_____@_____

その他、患者さんで困っていることなど何かございましたら、自由にご記載ください。



PSTPIP1 異常症全国調査

PIDJ ID:

【基本情報】

御施設名/診療科 (_____ / _____) 回答日 (_____ 年 月 日)

患者御氏名(イニシャル/姓.名) (_____) 現在の年齢: _____ 歳 月 性別: 男・女

生年月日: 西暦 _____ 年 月 日 人種: 日本人・その他 (国籍: _____)

PSTPIP1 変異: homo・hetero・mosaic (mosaic 頻度 _____ %) (塩基: c _____、アミノ酸: p _____、その他 _____)

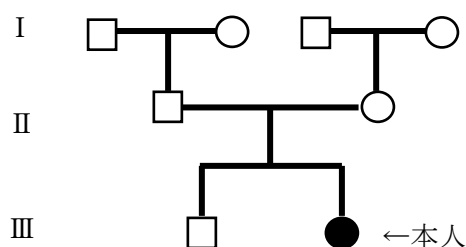
PSTPIP1 異常症以外の併存、既往疾患 (無・有: _____)

周産期歴: 早産 (在胎 週 日)・低出生体重・その他 (_____)

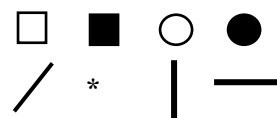
PSTPIP1 異常症の家族歴: (無・有) 関係 PSTPIP1 変異 (_____ / _____)

家系図: (※家族内での遺伝子検査の有無、遺伝子変異無しの症例で関連症状、検査未施行例で有症状の記載など)

※以下の家系図を適宜改変ください。描画で記載いただいても結構です。



適宜こちらの記号をご使用ください。

(*: 遺伝子検査はしていないが、
遺伝子変異を有している可能性のある者)

父 (_____)、母 (_____)、兄弟 (_____)

祖父母 (_____)、その他 (_____)

取得している社会保障制度 (無・小児慢性特定疾患・指定難病・身体障害者手帳・療育手帳・不明)

就学/就労状況 (未就学・支援学級・小学生・中学生・高校生・専門学校・大学・就労・無職・不明)

【臨床経過】

発症年月 (西暦 _____ 年 月 頃) 年齢 (_____ 歳 月 頃) 発症時症状 (_____)

診断年月 (西暦 _____ 年 月) 年齢 (_____ 歳 月 頃) 遺伝子診断施設 (_____)

転帰: フォロー中、転院 (転院先 _____)

死亡 (死亡年齢: _____ 歳 月、原疾患との因果関連: 有・無)

因果関連有の場合の病名 (_____)

【臨床症状】

① 筋骨格系症状: 無・有 初回出現時期 (不明・ _____ 歳 月 頃)

(関節痛・関節腫脹・四肢痛・筋痛・その他 (_____))

関節痛ありの場合

症状期間: 一過性 (おおよその持続期間 _____)・持続性

罹患関節数 (_____) 箇所

罹患部位 (_____)

炎症病変: 無・有 関節炎・付着部炎・脊椎関節炎・指炎・筋炎・その他 (_____)関節炎ありの場合: 変形 (無・有)、硬直 (無・有)症状期間: 一過性 (おおよその持続期間 _____)・持続性

罹患関節数 (_____) 箇所

罹患部位 (_____)

関節液穿刺：無・有（細菌培養：陰性・陽性 細胞数：_____ /mm³）

② 皮膚症状：無・有 出現時期（不明・ _____ 歳 _____ か月頃）

壞疽性膿皮症：無・有 部位（_____） 出現時期（不明・ _____ 歳 _____ か月頃）
 症状期間：一過性（おおよその持続期間 _____）・持続性

ざ瘡(Acne)：無・有 部位（_____） 出現時期（不明・ _____ 歳 _____ か月頃）
 症状期間：一過性（おおよその持続期間 _____）・持続性

化膿性汗腺炎：無・有 部位（_____） 出現時期（不明・ _____ 歳 _____ か月頃）
 症状期間：一過性（おおよその持続期間 _____）・持続性

乾癬：無・有 部位（_____） 出現時期（不明・ _____ 歳 _____ か月頃）
 症状期間：一過性（おおよその持続期間 _____）・持続性

皮膚膿瘍：無・有 部位（_____） 出現時期（不明・ _____ 歳 _____ か月頃）
 症状期間：一過性（おおよその持続期間 _____）・持続性

皮膚潰瘍性病変：無・有 部位（_____） 出現時期（不明・ _____ 歳 _____ か月頃）
 症状期間：一過性（おおよその持続期間 _____）・持続性

脂肪織炎・蜂窩織炎：無・有 部位（_____） 出現時期（不明・ _____ 歳 _____ か月頃）
 症状期間：一過性（おおよその持続期間 _____）・持続性

膿疱性皮疹：無・有 部位（_____） 出現時期（不明・ _____ 歳 _____ か月頃）
 症状期間：一過性（おおよその持続期間 _____）・持続性

血管炎：無・有 部位（_____） 出現時期（不明・ _____ 歳 _____ か月頃）
 症状期間：一過性（おおよその持続期間 _____）・持続性

皮膚生検：無・有

生検所見（_____）

③ 反復性発熱：無・有 出現時期（不明・ _____ 歳 _____ か月頃）

発熱周期（発作性・遷延性・不明） 熱型（38℃以下の微熱・間欠熱/弛張熱・稽留熱・不明）

※発熱周期、熱型は治療開始前の状況を記載ください。遷延性は発熱7日以上続くもの。

④ 繰り返す感染症、重症感染症の既往：無・有 出現時期（不明・ _____ 歳 _____ か月頃）

繰り返す感染症の種類(例：中耳炎、肺炎など)（_____）

頻度(例：〇回/月 など)：（_____）

重症感染症の種類(例：髄膜炎、細菌性骨髄炎など)（_____）

頻度(例：〇回/月 など)：（_____）

抗生剤予防内服の有無：無・有

⑤ リンパ節腫脹：無・有 出現時期（不明・ _____ 歳 _____ か月頃）

部位（_____） 性状（_____）

⑥ 消化器症状：無・有 出現時期（不明・ _____ 歳 _____ か月頃）

（腹痛、下痢、血便、嘔吐、大出血、腸管穿孔、その他（_____））

炎症性腸疾患の診断：無・有 診断名（_____）

便中ヘモグロビン検査：無・有（陰性・陽性）

便中カルプロテクチン検査：無・有 (_____ mg/kg)

画像検査：無・有 検査日 (_____ 歳 _____ か月)

超音波、CT 所見 (_____)

内視鏡検査の有無：無・有 検査日 (_____ 歳 _____ か月)

検査所見 (_____)

病理所見 (_____)

⑦ 心血管病変：無・有 出現・診断時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)
(心筋炎・心膜炎・肺高血圧・弁膜症・心不全・門脈圧亢進症・その他 (_____))

⑧ 腎泌尿器病変：無・有 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)
(腎炎、ネフローゼ症候群、その他(_____))

持続する尿鮮血：無・有 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

持続する尿蛋白：無・有 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

⑨ 反復性口腔内アフタ：無・有 (年に3回以上) 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

⑩ 眼症状：(無・有) 出現・診断時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

(結膜充血・視力低下・眼痛・その他 (_____))

病変：(無・有) (虹彩毛様体炎・網脈絡膜炎・網膜血管炎・強膜炎・結膜炎・その他 (_____))

(虹彩毛様体炎や脈絡網膜炎を経過したと思われる虹彩後癒着・水晶体上色素沈着・
網脈絡膜萎縮・視神経萎縮・偶発白内障・続発緑内障・眼球ろう)

⑪ 肝腫大：無・有 出現・診断時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

⑫ 脾腫大：無・有 出現・診断時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

⑬ 低身長・体重増加不良：無・有 ※無の場合も身長、体重の記載をお願い致します。

診断時 (_____ 歳 _____ か月) 身長： _____ cm、体重： _____ kg)

直近 (_____ 歳 _____ か月) 身長： _____ cm、体重： _____ kg)

⑭ 発達遅滞：無・有・不明 IQ or DQ (_____)

運動遅滞：無・有・不明 _____

(有の場合の開始時期：定頸 _____ 歳 _____ か月頃、寝返り _____ 歳 _____ か月頃、座位 _____ 歳 _____ か月頃)

立位 _____ 歳 _____ か月頃、歩行 _____ 歳 _____ か月頃、走る _____ 歳 _____ か月頃)

⑮ 骨髄炎の合併：無・有 部位 (_____) 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

骨レントゲン：無・有 検査日 (_____ 歳 _____ か月)

所見 (_____)

MRI：無・有 検査日 (_____ 歳 _____ か月)

所見 (_____)

培養検査の有無：無・有 検査日 (_____ 歳 _____ か月)

所見 (_____)

生検の有無：無・有 検査日（ 歳 か月）

所見（_____）

⑯ 血球貪食性リンパ組織球症候群の合併：無・有 出現時期（不明・ 歳 か月頃）

⑰ 自己免疫疾患の合併：無・有 出現・診断時期（不明・ 歳 か月頃）

（橋本病・バセドウ病、I型糖尿病、自己免疫性肝炎・その他（_____））

⑱ アミロイドーシスの合併：無・有 出現・診断時期（不明・ 歳 か月頃）

発症臓器（_____）

⑲ その他合併症：無・有

症状・疾患名・検査異常など：_____ 出現・診断時期（不明・ 歳 か月頃）

_____ 出現・診断時期（不明・ 歳 か月頃）

_____ 出現・診断時期（不明・ 歳 か月頃）

_____ 出現・診断時期（不明・ 歳 か月頃）

⑳ 3系統いずれかの血球減少：無・有 ※非感染時の好中球数<1500/ μ l、Hb<10g/dl、血小板<10万/ μ l

好中球減少：無・有 出現時期（不明・ 歳 か月頃）

好中球数最低値（白血球数_____/ μ l、好中球数_____/ μ l）好中球数最高値（白血球数_____/ μ l、好中球数_____/ μ l）

G-CSF製剤での改善：無・有・未使用

貧血：無・有 出現時期（不明・ 歳 か月頃）

最低値（Hb_____g/dl、MCV_____fL、MCH_____pg、MCHC_____％）

最高値（Hb_____g/dl、MCV_____fL、MCH_____pg、MCHC_____％）

鉄剤での改善：無・有・未使用

赤血球輸血歴：無・有

血小板減少：無・有 出現時期（不明・ 歳 か月頃）

最低値（_____/ μ l）、最高値（_____/ μ l）

血小板輸血歴：無・有

【検査所見】

検査所見 ※同日にないものは直近のデータでも結構です。

発症時に最も近い時期(治療開始前) 年齢（ 歳 か月）

WBC・好中球(_____ μ l・ ٪)、Hb(_____ μ g/ml)、MCV(_____ μ l)、MCH(_____ μ g)、MCHC(_____ μ g/ml)血小板(_____ μ g/ml)、CRP(_____ μ g/dl)、赤沈(_____ μ mm/h)、フェリチン(_____ μ ng/ml)、MMP-3(_____ μ ng/ml)血清アミロイド A(_____ μ g/ml)、AST(_____ μ U/l)、ALT(_____ μ U/l)、LDH(_____ μ U/l)、Dダイマー(_____ μ g/ml)IgG(_____ μ g/dl)、IgA(_____ μ g/dl)、IgM(_____ μ g/dl)、C3(_____ μ g/dl)、C4(_____ μ g/dl)、CH50(_____ μ U/ml)亜鉛(_____ μ g/dl)、血清カルプロテクチン(_____ μ g/ml)、IL-18(_____ μ pg/ml)

診断時 年齢（ 歳 か月）

検査時使用中の治療薬（_____）

WBC・好中球(_____ μ l・ ٪)、Hb(_____ μ g/ml)、MCV(_____ μ l)、MCH(_____ μ g)、MCHC(_____ μ g/ml)

--	--	--	--	--	--	--	--	--

自由記載欄(特に有効と実感されている治療について記述ください)

- ③ 上記薬剤のうち、現在も継続している薬剤（無・有：薬剤名 _____）
- ④ 外科的治療：無・有 手術年齢（ ____ 歳 ____ か月）（術名：腸管切除術、その他（ _____ ））
- ⑤ 造血幹細胞移植：無・有 年齢（ ____ 歳 ____ か月） 移植施設（ _____ ）

ご協力いただいた先生の 御芳名： _____
御連絡先： _____ @ _____

その他、患者さんで困っていることなど何かございましたら、自由にご記載ください。

別紙3

STING 関連血管炎 (SAVI) 全国調査_二次調査票

PIDJ ID:

(ID を取得していたら記載してください)

【基本情報】

御施設名/診療科：(_____ / _____)

回答日：(_____ 年 _____ 月 _____ 日)

患者御氏名 (イニシャル 姓.名)：(_____)

現在の年齢：(_____ 歳 _____ か月)

性別：(男・女)

生年月日：(西暦 _____ 年 _____ 月 _____ 日)

人種：日本人・その他 (国籍： _____)

STING1 (TMEM) 変異：(塩基：c _____ 、アミノ酸：p _____ 、その他 _____)

遺伝子診断施設：(かずさ DNA 研究所・その他： _____)

両親の STING1 (TMEM) 変異：(検査未施行・同変異：父・母・その他家族 _____)

SAVI 診断・疑われる臨床症状を有する家族歴：(不明・無・有 _____)

医療支援状況：(指定難病・小児慢性特定疾患・身体障害者手帳・療育手帳・不明) _____

就学/就労状況：(未就学・小学生・中学生・高校生・専門学校・大学・就労・無職) _____

支援学級/療育施設の利用歴：(無・有・不明) _____

移行支援：成人診療科との併診：(無・有： _____ 科)

【臨床経過】

発症年月：(西暦 _____ 年 _____ 月頃) 年齢 (_____ 歳 _____ か月頃)

診断年月：(西暦 _____ 年 _____ 月) 年齢 (_____ 歳 _____ か月)

在宅酸素療法：(無・有) 導入時期 (_____ 歳 _____ か月頃)

予後 / 経過：(寛解・部分改善・悪化・死亡)

死亡の場合：(年齢 _____ 歳 _____ か月) 死因 (_____) 原疾患との因果関連 (有・無)

【臨床症状】 ※治療開始前の状況

反復性発熱：(無・有) 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

発熱：(無・有) 熱型 (38℃以下の微熱・間欠熱/弛張熱・稽留熱・不明) 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

咳嗽：(無・有) 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

喘鳴：(無・有) 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

関節痛・関節腫脹：(無・有) 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

反復性嘔吐：(無・有) 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

高血圧：(無・有) 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

鼻中隔壊死：(無・有) 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

皮疹：(無・有：部位 _____) 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃) 紅斑 (無・有：部位 _____)

潰瘍 (無・有：部位 _____)

四肢末端発赤：(無・有) 四肢末端壊死 (無・有)

ばち指：(無・有) 出現時期 (不明・ _____ 歳 _____ か月頃)

別紙3

体重増加不良 (<-2SD) : (無・有) 出現時期 (不明・ 歳 か月頃)

発達障害 : (無・有 : 障害の内容 _____) 出現時期 (不明・ 歳 か月頃)

【臓器障害】

間質性肺炎 : (無・有) 症状の出現時期 (不明・ 歳 か月頃)、診断時期 (歳 か月頃)

その他肺病変 : (無・有 : 肺病変の詳細 _____) 出現時期 (不明・ 歳 か月頃)

頭蓋内石灰化 : (無・有 : 石灰化部位 _____) 出現時期 (不明・ 歳 か月頃)

腎・尿路結石 : (無・有) 出現時期 (不明・ 歳 か月頃)

胆石 : (無・有) 出現時期 (不明・ 歳 か月頃)

胃食道逆流症 : (無・有) 出現時期 (不明・ 歳 か月頃)

眼疾患 : (無・有 : 眼病変の詳細 _____) 出現時期 (不明・ 歳 か月頃)

肝炎 : (無・有) 出現時期 (不明・ 歳 か月頃)

筋炎 : (無・有 : 部位 _____) 出現時期 (不明・ 歳 か月頃)

関節炎 : (無・有 : 部位 _____) 出現時期 (不明・ 歳 か月頃)

入院を要する感染症 : (無・有) 出現時期 (不明・ 歳 か月頃)

【検査所見】※治療開始前の状況

CRP、IgG、赤沈 1h、抗核抗体、ANCA、リウマトイド因子、KL-6、皮膚生検所見、その他生検

IFN signature : (無・有)

【治療】※SAVI に対して使用した治療薬

ステロイド : (無・有) 投与開始年齢 (歳 か月) 効果 (有効・部分効果あり・無効・不明)

DMARDs : (無・有 : 薬剤名 _____) 投与開始年齢 (歳 か月) 効果 (有効・部分効果あり・無効・不明)

JAK 阻害薬 : (無・有 : 薬剤名 _____) 投与開始年齢 (歳 か月) 効果 (有効・部分効果あり・無効・不明)

TNF 阻害薬 : (無・有 : 薬剤名 _____) 投与開始年齢 (歳 か月) 効果 (有効・部分効果あり・無効・不明)

IL-6 阻害薬 : (無・有 : 薬剤名 _____) 投与開始年齢 (歳 か月) 効果 (有効・部分効果あり・無効・不明)

免疫抑制薬 : MTX (有効・無効・使用なし)、CyA (有効・無効・使用なし)、Tac (有効・無効・使用なし)、AZA (有効・無効・使用なし)、MMF (有効・無効・使用なし)、MZ (有効・無効・使用なし)

その他使用薬剤 : (薬剤名 _____) 投与開始年齢 (歳 か月) 効果 (有効・部分効果あり・無効・不明)

肺移植 : (無・有) 実施年齢 (歳 か月) 効果 (有効・部分効果あり・無効・不明)

造血細胞移植 : (無・有) 実施年齢 (歳 か月) 効果 (有効・部分効果あり・無効・不明)

上記の質問以外に特殊な症状や経過がありましたら、詳細をご記載ください。

SAVI における検討課題などありましたら、可能な範囲で構いませんのでご記載ください。