

< 自己炎症性疾患に関する遺伝学的検査を希望される方へ（医療関係者向け） >

成人症例については下記フローチャートに従い、検査の適応を検討した上で遺伝学的検査を提供しています。小児例については直接小児科にお問い合わせください。

< 事前スクリーニング >

- ① 周期性発熱（最低**3か月以上**の期間にわたり、発熱のエピソードが**3回以上**ある）
- ② 発熱時のCRP値**5.0以上**
- ③ 発熱時に**その他の症状**がある（発疹、関節炎、漿膜炎等）
- ④ 同様の症状の**家族歴**がある

①+②+(③or④)に合致

遺伝子診療科に連絡

（総合内科受付：03-5803-5670）

遺伝カウンセラーが事前スクリーニングの結果及び今後の流れについて確認させていただきます。

遺伝子検査の適応となりません。

※発熱時の記録がない、CRP値を測定していない場合には、記録・測定を実施した上で、再度上記スクリーニングを行ってください。

当院医療連携支援センター 地域連携室にご連絡の上、**膠原病・リウマチ内科 先端治療センター**のご予約をお取りください。**鑑別診断**を行います。

※診療情報提供書には**検査結果（次頁の「PID診断のための4段階検査」の0～2）**及び発熱時の症状・周期をご記載の上、**地域連携室にFAX**（もしくは郵送）してください。

自己炎症性疾患の専門家を交えて
検査の適応について検討

検査の必要性を考慮する場合

遺伝子診療科を受診

① 初回遺伝カウンセリング （約1時間程度／自費診療・約1万円）

- ✓ 家族歴聴取
- ✓ 既往・症状等について出生時からの状況を確認
- ✓ 遺伝学的検査の適否に関して最終判断
- ✓ 遺伝学的検査に関する情報提供 など

② 遺伝学的検査実施（保険診療）

初回カウンセリングで検査の適応と判断された場合は、遺伝科再診時に採血を行います。

③ 結果説明（保険診療）

遺伝子検査の保険適応のある 自己炎症性疾患

1. クリオピリン関連周期熱症候群
（AD遺伝：NLRP3遺伝子）
2. 高IgD症候群/メバロン酸キナーゼ欠損症
（AR遺伝：MVK遺伝子）
3. PAPA症候群
（AD遺伝：PSTPIP遺伝子）
4. 遺伝性自己炎症性疾患
 - 4-1: Aicardi-Goutieres症候群（AR遺伝: TREX1, RNASEH2A,B,C, SAMHD1, ADAR1, AD遺伝: IFIH1, TREX1）
 - 4-2: ADA2欠損症 (AR遺伝: CECR1遺伝子)
 - 4-3: NLRC4異常症 (AD遺伝: NLRC4遺伝子)
 - 4-4: A20ハプロ不全症（AD遺伝: TNFAIP3遺伝子）

保険点数：1～3は5000点（3割負担で1万5千円）4は8000点（10割負担で8万円、3割負担で2万4千円）

※診療フローチャート等は[こちら](#)

PID診断のための4段階検査

0 病歴（感染歴、家族歴）、身長、体重、身体所見

1 血算、白血球分画（好中球、リンパ球数）
IgG測定
補体価測定（CH50, C3, C4）

2 IgGサブクラス測定
特異抗体産生（血液型ウラ試験、百日咳、麻疹、風疹、EBVなど）
リンパ球表面抗原分子解析（CD3,4,8,19,16,56）

3 T：リンパ球増殖能解析（PHA刺激）
B：肺炎球菌ワクチンに対する抗体産生（3歳以上）
NK：NK活性（腫瘍細胞障害活性）
好中球：殺菌能試験（数字だけでなく必ずパターンも確認、外注に注意）

4 TREC、KREC、詳細なリンパ球サブセット解析
原因遺伝子蛋白発現のFACS解析（ γc , CD40L, BTK, WASP, SAP, XIAP, foxP3, gp91phox等）
好中球解析（CD11, CD18などの表面糖タンパク、遊走能、貪食能、自己抗体）
PIDJでの遺伝子解析

stage 1は保険適応内検査@診療所、一般病院レベル

stage 2は総合病院レベル（一部保険適応外）

stage3 は大学病院、専門病院レベル（一部保険適応外）

by JMF (一部改変)