

# < 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

\* 「PID診断のための4段階検査」（次ページ）のstage 1（全項目必須）及びstage 2（保険検査は必須）の検査は当院紹介前に実施をお願いします。

**①+②+(③or④)に合致**

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、第3度近親者までの家族歴（家系図）**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。

膠原病リウマチ内科での精査後、  
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

**検査の必要性がある場合**

## 遺伝子診療科を受診

初回遺伝カウンセリング・遺伝学的検査実施  
(約1時間程度／保険診療)

- ✓ 家族歴聴取
- ✓ 遺伝学的検査に関する情報提供
- ✓ 遺伝学的検査実施の意向確認 など

結果説明（保険診療）

## 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。

遺伝学的検査全般や本フローに関するお問い合わせは遺伝子診療科までご連絡下さい。

東京医科歯科大学病院 総合内科受付

TEL: 03-5803-5670（受付時間：9時～17時）

# 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（ $\gamma c$ , 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)