

#### <診断基準>

確定診断例を対象とする。

必須条件:CRP の上昇を伴う、6か月以上続く反復性発熱発作

補助項目:

- 1 6歳未満の発症
- 2 有痛性リンパ節腫脹・嘔吐・下痢の1つ以上を認める

必須条件を満たし、かつ補助項目を1つ以上有する症例を HIDS〈MKD〉疑い例とする。疑い例では遺伝子検査を行い、HIDS〈MKD〉の確定診断を行う。診断基準として以下の3項目のうち、どれかに該当すること。

- 1) MVK 遺伝子検査にて両アレルに疾患関連変異を認める。
- 2) MVK 遺伝子検査にて片方のアレルのみに疾患関連変異をみとめ、発熱時尿中メバロン酸高値を示す。
- 3) MVK 遺伝子検査にて疾患関連変異を認めないが、発熱時尿中メバロン酸高値且つ MK 活性が 10%未満である。

### <重症度分類>

下記の(1)、(2)、(3)のいずれかを満たした場合は重症例とし対象とする。

#### (1)発熱発作頻回例

当該疾病が原因となる CRP 上昇を伴う 38.0℃以上の発熱を発熱発作とする。

その際には感染症やその他の原因による発熱を除外すること。

発作と発作の間には少なくとも 24 時間以上の無発熱期間があるものとし、それを満たさない場合は1連の発作と考える。

上記の定義による発熱発作を年4回以上認める場合を発熱発作頻回例とする。

#### (2)炎症持続例

当該疾病が原因となり、少なくとも 2 ヶ月に 1 回施行した血液検査において CRP 1mg/dl 以上、または血清アミロイドが 10  $\mu$ g/ml 以上の炎症反応陽性を常に認める。その際には感染症やその他の原因による発熱を除外すること。

#### (3)合併症併発例

以下の合併症を併発した症例については重症とし、助成対象とする。

##### ①活動性関節炎合併例

当該疾病が原因となり、1カ所以上の関節の腫脹、圧痛を認め、関節エコーまたは MRI において関節滑膜の炎症所見を認める例。

##### ②関節拘縮合併例

当該疾病が原因となり、1カ所以上の関節の拘縮を認め、身の回り以外の日常生活動作の制限を認める例。

##### ③アミロイドーシス合併例

当該疾病が原因となり、アミロイドーシスを合併した例。

#### ※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近 6 ヶ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。