

＜診断基準＞

臨床的家族性地中海(FMF)典型例、または遺伝子解析による FMF 診断例を対象とし、FMF 非典型例は対象としない。

診断方法

以下にて FMF の診断を行う

1. 臨床所見

① 必須項目:12 時間から 72 時間続く 38 度以上の発熱を 3 回以上繰り返す。発熱時には、CRP や血清アミロイド A(SAA)などの炎症検査所見の著明な上昇を認める。発作間歇期にはこれらが消失する。

② 補助項目

i)発熱時の随伴症状として、以下のいずれかを認める。

- a 非限局性の腹膜炎による腹痛
- b 胸膜炎による胸背部痛
- c 関節炎
- d 心膜炎
- e 精巣漿膜炎
- f 髄膜炎による頭痛

ii)コルヒチンの予防内服によって発作が消失あるいは軽減する。

2. MEFV 遺伝子解析

- 1) 臨床所見で必須項目と、補助項目のいずれか 1 項目以上を認める場合に、臨床的に FMF 典型例と診断する。
- 2) 繰り返す発熱のみ、あるいは補助項目のどれか 1 項目以上を有するなど、非典型的症状を示す症例については、MEFV 遺伝子の解析を行い、以下の場合に FMF あるいは FMF 非典型例と診断する。
 - a) Exon 10 の変異(M694I, M680I, M694V, V726A)(ヘテロの変異を含む)を認めた場合には、FMF と診断する。
 - b) Exon 10 以外の変異(E84K, E148Q, L110P-E148Q, P369S-R408Q, R202Q, G304R, S503C)(ヘテロの変異を含む)を認め、コルヒチンの診断的投与で反応があった場合には、FMF 非典型例とする。
 - c) 変異がないが、コルヒチンの診断的投与で反応があった場合には、FMF 非典型例とする。

<重症度分類>

下記の(1)、(2)のいずれかを満たした場合は重症例とし助成対象とする。

(1) コルヒチンが無効または不耐であり、かつ発熱発作頻回例

(発熱発作頻回例の定義)

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。

(コルヒチンが無効の定義)

コルヒチンを最大容量 (0.04mg/kg/day、上限 2.0mg/day) まで増量しても

発熱発作が年 4 回以上認める場合をコルヒチン無効とする。

(コルヒチンの不耐の定義)

コルヒチンの副作用によるアレルギー反応または消化器症状(腹痛、嘔気、下痢)のために

コルヒチンが増量できず、発熱発作が年 4 回以上認める場合をコルヒチン不耐とする。(1)発作頻回例

(2) 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。