

347 出血性線溶異常症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

診断

- ☐ 1. PAI-1 欠乏症 ☐ 2. α_2 -PI 欠乏症 ☐ 3. TM/TAFI 異常症

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの1項目以上、かつB1 及びB2 を全て満たし、Eの鑑別すべき疾患を除外し、かつCを満たす
- ☐ Probable : Aの1項目以上、かつB1 及びB2 を全て、かつB3 のいずれかを満たし、Eの鑑別すべき疾患を除外し、かつDを全て満たす
- ☐ Possible : Aの1項目以上、かつB1 及びB2 を全て、かつB3 のいずれかを満たし、Eの鑑別すべき疾患を除外する
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. いったん止血した後に再出血（後出血）する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 外傷、手術、抜歯、月経時に大量に出血する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
3. 反復性に出血する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

1. 血漿D ダイマーあるいはフィブリン・フィブリノゲン分解産物（FDP）が施設基準値より高値、もしくは、血漿プラスミン・プラスミンインヒビター複合体（PIC）が基準値より高値である	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 血液凝固第 XIII 因子活性は通常時、基準域内である	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
3. 以下のいずれかを満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ a. PAI-1 欠乏症：血漿ユーグロブリン分画を用いたクロット溶解時間（ECLT）において、 Ca^{2+} 非添加時の ECLT に対して、 Ca^{2+} 添加時の ECLT の差分（変化率）は、-10%以上を示す ☐ b. α_2 -PI 欠乏症：血漿 α_2 -PI 活性（プラスミンインヒビター、アンチプラスミン）が基準値の下限未満である ☐ c. TM/TAFI 異常症：血漿クロット溶解時間において carboxypeptidase inhibitor による短縮効果が消失する			

血液検査、凝固検査	
血小板	×10 ⁴ /μL
フィブリン・フィブリノゲン 分解産物 (FDP)	μg/mL
	施設基準値 (上限) μg/mL
血漿 D ダイマー	μg/mL
	施設基準値 (上限) μg/mL
血漿 α ₂ -PI 活性 (プラスミンインヒビター、 アンチプラスミン)	. %
	基準値 (下限) . %
血漿プラスミン・プラスミン インヒビター複合体 (PIC)	μg/mL
	基準値 (上限) μg/mL
第 XIII 因子活性	. %
	基準値 (上限) . %
	基準値 (下限) . %
ECLT 変化率	. %

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ PAI-1 遺伝子 (SERPINE1)	☐ α ₂ -PI 遺伝子 (SERPINF2)
☐ TM 遺伝子 (THBD)	☐ TAFI 遺伝子 (CPB2)

D. 遺伝性を示唆する所見

1. 若年性 (40 歳以下) 発症	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 発端者と同様の症状を示す患者が家系内に 1 名 以上存在	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

E. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 血小板機能不全による出血	☐ 2. 凝固因子欠乏による出血
☐ 3. 続発性線溶促進 [播種性血管内凝固 (外傷、悪性腫瘍などによる)、AL アミロイドーシス、 大動脈瘤、急性前骨髄球性白血病など]	

■ 重症度分類に関する事項

1. 重症出血
☐ 1) 致命的な出血 ☐ 2) 重要部位、重要臓器の出血 (☐ a. 頭蓋内 ☐ b. 脊髄内 ☐ c. 眼球内 ☐ d. 気管 ☐ e. 胸腔内 ☐ f. 腹腔内 ☐ g. 後腹膜 ☐ h. 関節内 ☐ i. 心嚢内 ☐ j. コンパートメント症候群を伴う筋肉内出血 ☐ k. その他) * k. その他を選択した場合は以下に部位を記載

☐ 3) ヘモグロビン値 8g/dL 以下の貧血あるいは 2g/dL 以上の急激なヘモグロビン値低下をもたらす出血☐ 4) 24 時間以内に 2 単位以上の全血あるいは赤血球輸血を必要とする出血

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

--

■ その他の事項（新規のみ：初発時、もしくは診断時）

血漿トータル PAI-1 (tPA・PAI-1 複合体)		ng/mL			
血漿トロンボ モジュリン		U/mL	血清トロンボ モジュリン		U/mL

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・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ありません。（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りです。）
- ・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か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		