

327 特発性血栓症

(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号								
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
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							
発症年月	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

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

1. 新生児・乳児期（0～1歳未満）の症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
☐ 胎児脳室拡大（水頭症） ☐ 新生児脳出血・梗塞 ☐ 脳静脈洞血栓症 ☐ 電撃性紫斑病 ☐ 硝子体出血 ☐ 皮膚の出血斑 ☐ 血尿	
2. 小児期（1歳以上18歳未満）・成人（18歳以上）の症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
☐ 脳出血・梗塞 ☐ 静脈血栓塞栓症 ☐ 動脈血栓症（脳梗塞など） ☐ 習慣流産 * 静脈血栓塞栓症を選択の場合、以下より選択	
☐ 深部静脈血栓症 ☐ 肺塞栓症 ☐ 脳静脈洞血栓症 ☐ 上腸間膜静脈血栓症	
3. CT、MRI、超音波等の画像検査にて確認された無症候性の症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 血漿中のプロテインC（PC）活性が基準値の下限值未満		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
測定施設	☐ 大学 ☐ 検査センター ☐ その他		
	*大学を選択の場合、以下に記入		
	*検査センターを選択の場合、以下に記入		
	*その他を選択の場合、以下に記入		
PC 活性値	. %		
成人の基準値	. % ~ . %		
測定方法	☐ 凝固時間法 ☐ 合成基質法		
参考	PC 抗原量	. %	
	成人の基準値	. % ~ . %	
	測定方法	☐ ラテックス凝集法 ☐ EIA 法 ☐ その他	
		*その他を選択の場合、以下に記入	
2. 血漿中のプロテインS（PS）活性が基準値の下限值未満		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
測定施設	☐ 大学 ☐ 検査センター ☐ その他		
	*大学を選択の場合、以下に記入		
	*検査センターを選択の場合、以下に記入		
	*その他を選択の場合、以下に記入		
PS 活性値	. %		
成人の基準値	. % ~ . %		
測定方法	☐ 凝固時間法 ☐ 合成基質法		

参考	遊離型 PS 抗原量	. %	
	成人の基準値	. % ~ . %	
	測定方法	☐ ラテックス凝集法 ☐ EIA 法 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
参考	総 PS 抗原量	. %	
	成人の基準値	. % ~ . %	
	測定方法	☐ ラテックス凝集法 ☐ EIA 法 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
3. 血漿中のアンチトロンビン（AT）活性が基準値の下限值未満		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
測定施設	☐ 大学 ☐ 検査センター ☐ その他		
	*大学を選択の場合、以下に記入		
	*検査センターを選択の場合、以下に記入		
	*その他を選択の場合、以下に記入		
AT 活性値	. %		
成人の基準値	. % ~ . %		
測定方法	☐ 合成基質法（抗トロンビン活性） ☐ 合成基質法（抗 Xa 活性）		
参考	AT 抗原量	. mg/dL	
	成人の基準値	. ~ . mg/dL	
	測定方法	☐ ラテックス凝集法 ☐ EIA 法 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	



C. 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	
☐ PC、PS、AT 欠乏症以外の遺伝性血栓性素因 ☐ 血小板の異常をきたす疾患（骨髄増殖性腫瘍など） ☐ 血管障害 ☐ 血流障害 ☐ 抗リン脂質抗体症候群 ☐ 悪性腫瘍			
新生児期～小児期（0～18 歳未満）では、さらに以下の疾患を鑑別する			
新生児期	☐ 仮死 ☐ 呼吸窮迫症候群 ☐ 母体糖尿病 ☐ 壊死性腸炎 ☐ 新生児抗リン脂質抗体症候群		
乳児期・小児期	☐ 川崎病 ☐ 心不全 ☐ 糖尿病 ☐ 鎌状貧血 ☐ サラセミア		

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施		☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
☐ AT 遺伝子（SERPINC1） ☐ PC 遺伝子（PROC） ☐ PS 遺伝子（PROS1）		
実施施設	☐ 大学 ☐ 検査センター ☐ その他	
	*大学を選択の場合、以下に記入	
	*検査センターを選択の場合、以下に記入	
	*その他を選択の場合、以下に記入	
遺伝子変異の詳細		

E. 遺伝性を示唆する所見

☐ 1. 若年（40 歳以下）発症
☐ 2. 繰り返す再発（特に適切な抗凝固療法や補充療法中の再発）
☐ 3. まれな部位（脳静脈洞、上腸間膜静脈など）での血栓症発症
☐ 4. 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



<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの1項目以上+Bの1項目以上を満たし、Cを除外し、Dを満たすもの
- ☐ Probable : Aの1項目以上+Bの1項目以上を満たし、Cを除外し、Eの2項目以上を満たすもの
- ☐ Possible : Aの1項目以上+Bの1項目以上を満たし、Cを除外したもの
- ☐ いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など *250文字以内かつ7行以内

■ 発症と経過

発症の誘因	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明	
☐ 長時間不動	☐ 外傷	☐ 手術侵襲	☐ 感染症	☐ 脱水
☐ 妊娠	☐ 産褥	☐ 女性ホルモン剤内服	☐ その他	
*妊娠を選択の場合、以下に記入				
週				
*産褥を選択の場合、以下に記入				
日目				
*女性ホルモン剤内服を選択の場合、以下に記入				
商品名				
内服後発症までの期間	日目			
*その他を選択の場合、以下に記入				

■ 治療その他

薬物療法		
補充療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
	薬剤名	☐ 新鮮凍結血漿 ☐ AT 製剤 ☐ 活性化PC 製剤 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入
抗凝固療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
	薬剤名	☐ ワルファリン ☐ 直接 FXa 阻害薬 ☐ 直接トロンビン阻害薬 ☐ 未分画ヘパリン ☐ 低分子量ヘパリン ☐ 抗血小板薬 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入
血栓溶解療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
	薬剤名	☐ ウロキナーゼ ☐ rtPA ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入
治療		
血栓吸引療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
下大静脈 フィルター挿入	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
	☐ 一時留置型フィルター ☐ 永久留置型フィルター ☐ 回収可能型フィルター	

ヘパリン自己注射	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
肝移植	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療名			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	☐ 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える（10点） ☐ 2. 部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう）（5点） ☐ 3. 全介助（0点）
車椅子からベッドへの移動	☐ 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（歩行自立も含む）（15点） ☐ 2. 軽度の部分介助または監視を要する（10点） ☐ 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助（5点） ☐ 4. 全介助または不可能（0点）
整容	☐ 1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り）（5点） ☐ 2. 部分介助または不可能（0点）
トイレ動作	☐ 1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む）（10点） ☐ 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する（5点） ☐ 3. 全介助または不可能（0点）
入浴	☐ 1. 自立（5点） ☐ 2. 部分介助または不可能（0点）

歩行	☐ 1. 45m 以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず（15 点） ☐ 2. 45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む（10 点） ☐ 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能（5 点） ☐ 4. 上記以外（0 点）	
階段昇降	☐ 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない（10 点） ☐ 2. 介助または監視を要する（5 点） ☐ 3. 不能（0 点）	
着替え	☐ 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む（10 点） ☐ 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）	
排便コントロール	☐ 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）	
排尿コントロール	☐ 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）	
合計点数	/100 点	
Barthel Index で 90 点以上である		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
Barthel Index が 90 点以上でも、直近 6 か月以内に、治療中（*）であるにも拘らず再発した場合		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
* ☐ 抗凝固療法 ☐ 補充療法 ☐ その他の治療		
*その他の治療を選択の場合、以下に記入		

■ 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	印 ※自筆または押印のこと											
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。