臨床調査個人票

新規	更新
小儿儿	X M

288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症

■ 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	J.		日	*以降、 記入	数字は右詰	めで
性別		□ 1. 男	•] 2.	女					
出生市区町村												
出生時氏名		姓(かな)					名 (かな)				
(変更のある場	場合)	姓(漢字	E)					名(漢字)				
		□ 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)
家族歴		□ 5. 同胞(女性) □ 6. 祖父(父方)						7. 祖母	(父方)			
水 灰企		□ 8. 祖父(母方) □ 9. 祖母(母方)						10. いと	٢			
		□ 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	[]]				

社会保障						
介護認定	□ 1. 要介護	□ 2. 要支援	□ 3.なし			
要介護度		<u> </u>	4	<u> </u>		
生活状況						
移動の程度	□ 1. 歩き回るのに問題□ 3. 寝たきりである	はない	2. いくらか問題があ	る		
	3. 役にさりてめる					
身の回りの管理	□ 1. 洗面や着替えに問□ 3. 自分でできない	題はない	2. いくらか問題があ	る		
ふだんの活動	□ 1. 問題はない□ 3. 行うことができな	_	2.いくらか問題があ	3		
痛み/不快感	□ 1.ない	□ 2. 中程度ある	□ 3. ひと	ごしい		
不安/ふさぎ込み	□ 1. 問題はない□ 3. ひどく不安あるい	_	2. 中程度			
■ 診断基準に関する 診断【必ず記入のこと】						
│ □ 1)自己免疫性後因	E性凝固第 XIII/13 因子(F	713) 欠乏症				
2) 自己免疫性後患	天性凝固第 VIII/8 因子(F8)欠乏症(後天性血	友病 A)			
□ 3)自己免疫性後天	性フォンウィルブランド	因子(VWF)欠乏症(自	己免疫性後天性フォ	ンウィルブラン		
ド病 (AVWD))						
□ 4)自己免疫性後天	子性凝固第 V/5 因子(F5)グ	大乏症				
□ 5) その他						
A. 症状						
1. 過去 1 年以内に発症	した出血症状がある	□ 1.該当	□ 2. 非該当	□ 3. 不明		
2. 家族歴がない	2. 家族歴がない					
	3. 出血症状の既往歴がない。特に過去の止血負荷 (外傷、手術、抜歯、分娩など)に伴った出血もない					
4. 抗凝固薬や抗血小板	薬などの過剰投与がない	□ 1.該当	□ 2. 非該当	□ 3. 不明		

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1)自己免疫性後天性凝固第 XIII/13 因子(F13)欠乏症

1. 特異的検査					
以下の特異的検査で F13 関連の (通常活性、抗原量が 50%以下)	パラメーターの異	常がある	□ 1.あり	2. なし	□ 3. 不明
F13 活性)	□ 正常	□ 低下
F13 抗原量				□ 正常	□減少
F13 比活性(活性/抗原量)				□ 正常	□ 低下
F13-A サブユニット抗原量				□ 正常	□減少
F13-B サブユニット抗原量				□ 正常	□減少
F13-A ₂ B ₂ 抗原量				□ 正常	□減少
2. 確定診断用検査					
(1) F13 活性交差混合試験	□ 1. 陽性		2. 陰性	□ 3. 不明	
(2) F13 インヒビター	力価		ベセスダ	単位/mL	
力価測定	□ 1. 陽性		2. 陰性	□ 3. 不明	
	□ 1. 陽性		2. 陰性	□ 3. 不明	
	測定方法	□ ELISA 法		□ イムノブ	ロット法
(3) 抗 F13 自己抗体	DAJACA IA	□ イム	ノクロマト法	□その他の方法	
	*その他の方法を	選択の場合、	以下に記入		

)自己免疫性後天性凝固第 VIII/	8 因子	(F8)	欠乏	症(後天	性血友病	1)			
1. 特異的検査										
以下の特異的検査で F8 関連のバ (通常 F8 活性、F8 抗原量が基準				常があ	ある 		あり	2.なし	□ 3. 不明	
F8 活性 (F8:C)						%		□ 正常	□ 低下	
F8 抗原量(F8:Ag)						%		□ 正常	□ 減少	
F8 比活性(活性/抗原量)								□ 正常	□ 低下	
2. 確定診断用検査	1							1		
(1) APTT 交差混合試験		1. 陽				2. 陰性	=	□ 3. 不明		
(2) F8 インヒビター	力信	H					ベセスダ	· 単位/mL		
力価測定		1. 陽	計性		2. 陰性		□ 3. 不明			
		□ 1. 陽性			□ 2. 陰性		□ 3. 不明			
	湘山岩	測定方法			□ ELISA 法		□ イムノフ	ブロット法		
(3) 抗 F8 自己抗体	12,17] 1	ムノクロー	マト法	□ その他の	D方法	
()	*?	*その他の方法を選択の場合、以下に記入								
り)自己免疫性後天性フォンウィル (自己免疫性後天性フォンウィ	-			•		症				
. 特異的検査	<u> </u>	- 1	/ra (z.	111107						
以下の特異的検査でフォンウィル パラメーターの異常がある(通常 cofactor 活性)、VWF 抗原量が	常は VWI	F:RCc	(VWF	Risto			該当	□ 2. 非該当	□ 3. 不明	
F8 活性 (F8:C)						%		□ 正常	□ 低下	
VWF:RCo(活性)].		%		□ 正常	□ 低下	
VWF:Ag (抗原量)] .		%		□ 正常	□ 減少	
VWF 比活性(VWF:RCo/VWF:Ag)								□ 正常	□ 低下	
								1		

□ 2. 陰性

□ 1. 陽性

(1) VWF 活性交差混合試験

□ 3. 不明

(2) VWF インヒビター	力価	ベセスダ	単位/mL					
力価測定	□ 1.陽性	□ 2. 陰性	□ 3. 不明					
	□ 1. 陽性	□ 2. 陰性	□ 3. 不明					
	測定方法	□ ELISA 法	□ イムノブロット法					
(3) 抗 VWF 自己抗体		□ イムノクロマト法	□ その他の方法					
	*その他の方法	を選択の場合、以下に記入						
4) 自己免疫性後天性凝固第 V/5 因	4) 自己免疫性後天性凝固第 V/5 因子(F5)欠乏症							
1. 特異的検査								
以下の特異的検査で F5 関連の (通常 F5 活性、F5 抗原量が基準		常がある 1. あり	□ 2.なし □ 3.不明					
F5 活性 (F5:C)		. %	□ 正常 □ 低下					
F5 抗原量 (F5:Ag)		%	□ 正常 □ 減少					
F5 比活性(活性/抗原量)			□ 正常 □ 低下					
2. 確定診断用検査	T							
(1)-a PT 交差混合試験	□ 1. 陽性	□ 2. 陰性	□ 3. 不明					
(1)-b APTT 交差混合試験	□ 1.陽性	□ 2. 陰性	□ 3. 不明					
(2) F5 インヒビター	力価 ベセスダ単位/mL							
力価測定	□ 1.陽性	□ 2. 陰性	□ 3. 不明					
	□ 1.陽性	□ 2. 陰性	□ 3. 不明					
	測定方法	□ ELISA 法	□ イムノブロット法					
(3) 抗 F5 自己抗体		□ イムノクロマト法	□ その他の方法					
	*その他の方法を	選択の場合、以下に記入						

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て際 除外できた疾病には ☑ を記力	1 1 4	で 2. %	外不可 3. 不明		
1) 自己免疫性後天性凝固第 2	III/13 因子(F13)欠乏	定			
□ 遺伝性(先天性)F1	3 欠乏症(における同種	立(本) 播種性	血管内凝固症候群(DIC)		
□ 手術	□ 外傷	□ 白血病	などの血液悪性腫瘍		
□ 重症肝疾患	□ 肝硬変	□ ヘノッ	ホ・シェンライン紫斑病		
□ 慢性炎症性腸疾患(潰瘍性大腸炎、クローン	病など)			
□ 自己免疫性後天性 F6	3 欠乏症(後天性血友病))			
□ 後天性フォンウィル	ブランド症候群(特に自	己免疫性後天性フォンヴ	フィルブランド病:AVWD)		
□ 自己免疫性後天性第	V/5 因子欠乏症				
2) 自己免疫性後天性凝固第 V	III/8 因子(F8)欠乏症	(後天性血友病 A)			
□ 血友病(遺伝性 F8 欠	乏症)	□ 先天性 F5・F8 複合欠乏症			
□ 全ての二次性 F8 欠業	5症 [播種性血管内凝固症	E候群 (DIC) など]			
□ (遺伝性)フォンウィ	アルブランド病(VWD)	□ 自己免疫性後天性フォンウィルブランド病			
□ 全ての二次性フォン!	ウィルブランド症候群(心	血管疾患、本態性血小板増多症、甲状腺機能低下症、			
リンパまたは骨髄増 ランド症候群)	殖性疾患などの明確な原因	疾患がある非自己免疫性	生後天性フォンウィルブ		
□ 自己免疫性後天性 F	3 欠乏症	□ 自己免疫性後天性 F5 欠乏症			
□ 抗リン脂質抗体症候	群				
3)自己免疫性後天性フォンウィルブランド因子 (VWF) 欠乏症 (自己免疫性後天性フォンウィルブランド病 (AVWD))					
□ フォンウィルブランド病(遺伝性 VWF 欠乏症)					
□ 全ての二次性フォン!	ウィルブランド症候群(心	血管疾患、本態性血小板	增多症、甲状腺機能低下症、		
リンパまたは骨髄増 症候群)	植性疾患などの明確な原因	族患がある非自己免疫性	t後天性 フォンウィルブランド		
□ 自己免疫性後天性 F	3 欠乏症	□自己免疫性後天性	F8 欠乏症(後天性血友病 A)		
□ 自己免疫性後天性 F5	欠乏症				

4) 自己免疫性後天性凝固第 V/5 因子(F5	5)欠乏症					
□ パラ血友病(遺伝性 F5 欠乏症)	□ パラ血友病(遺伝性 F5 欠乏症)					
□ 全ての二次性 F5 欠乏症 [播種性	上血管内症凝固例	类群(Di	[C) など]			
□ (遺伝性) 第 X/10 因子(F10)欠乏	定症		自己免疫性後天性F	10 欠乏症		
□ 全ての二次性 F10 欠乏症			(遺伝性) プロトロ	ンビン欠乏症		
□ 自己免疫性後天性プロトロンビ	ン欠乏症		全ての二次性プロト	・ロンビン欠乏症		
□ 自己免疫性後天性 F13 欠乏症			抗リン脂質抗体症例	类群		
D. 遺伝学的検査						
遺伝子検査の実施			□ 1. 実施	□ 2. 未実施		
□ F13-A サブユニット遺伝子	□ 1. 変異		□ 2. 多型性	□ 3. 変異なし		
□ F13-B サブユニット遺伝子	□ 1. 変異		□ 2. 多型性	□ 3. 変異なし		
□ 免疫関連遺伝子	□ 1. 変異		□ 2. 多型性	□ 3. 変異なし		
□ F8 遺伝子	□ 1. 変異		□ 2. 多型性	□ 3. 変異なし		
□ VWF 遺伝子	□ 1. 変異		□ 2. 多型性	□ 3. 変異なし		
□ F5 遺伝子	□ 1. 変異		□ 2. 多型性	□ 3. 変異なし		
<診断のカテゴリー> 1) 自己免疫性後天性凝固第 XIII/13 因子(F13)欠乏症 3) 自己免疫性後天性フォンウィルブランド因子(VWF)欠乏症(自己免疫性後天性フォンウィルブランド病(AVWD))						
□ Definite: Aの全て+Bの1および、2-(3) (自己抗体陽性) を満たし、Cを除外したもの						
□ Probable: Aの全て+Bの1および2-(2) (インヒビター陽性) を満たし、Cを除外したもの						
□ Possible: Aの全て+Bの1を満た	こすもの					
□ いずれにも該当しない						

2) 自己免疫性後天性凝固第 VIII/8 因子(F8)欠乏症(後天性血友病 A) 4) 自己免疫性後天性凝固第 V/5 因子(F5)欠乏症								
□ Definite: Aの全て+Bの1および、2-(3) (自己抗体陽性) を満たし、Cを除外したもの								
☐ Probable: A⊄	O全て+Bの1および2-((1)又は2-(2) (インヒビター[場性)を満たし、					
C	を除外したもの							
Possible: A0)全て+Bの1を満たすも	SO (1)						
□ いずれにも該当	自しない							
症状の概要、経過、タ	特記すべき事項など *2	250 文字以内かつ 7 行以内						
		100.0						
■ 治療その他								
	□ 1. あり	□ 2.なし	□ 3. 不明					
	□ F13 補充療法	□ F8 補充療法	□ VWF 補充療法					
	□ バイパス止血療法 □ 新鮮凍結血漿又は濃厚血小板投与							
止血療法	□ 抗線溶療法 □ その他の療法							
	*その他の療法を選択の場合、以下に記入							
	□ 1. あり	□ 2.なし	□ 3. 不明					
抗体根絶/	使用した 免疫抑制薬名							
除去療法	元汉孙刚来石							
	その他の薬名							
	│ │							
抗体減少療法	血漿交換	免以下次記入	□ その他の療法					
	*その他の療法を選択の場合	古、以下に記入						
İ	İ							

	□ 1. あり	□ 2.なし	□ 3. 不明					
基礎疾患の治療	疾患名							
	治療法							
■ 重症度分類に関する事項								
1. 重症出血(過	1. 重症出血(過去1年間に1回以上起こしたことがある項目に☑を記入する)							
	な出血							
	立、重要臓器の出血(例えん 、心囊内、コンパートメン		球内、気管、胸腔内、腹腔内、後腹膜、 血 (年)					
			^{・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・}					
	以内に2単位以上の全血あ	_						
2. 軽症出血	外。11C 2 中国外工07 <u>于</u> 皿87		С) . О глип.					
□ 上記以	外の全ての出血							
	と関する事項(使用者のみま ──	2入)						
使用の有無	<u> </u>							
開始時期	西暦	年 月						
離脱の見込み	□ 1. あり	2. なし						
15AVC	□ 1. 気管切開孔を介した	之人工呼吸器						
種類	□ 2. 鼻マスク又は顔マス	2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器						
11.75 15.55	□ 1.間欠的施行	2. 夜間に継続的に	施行					
施行状況	□ 3.一日中施行	□ 4. 現在は未施行						
	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					
生活状況	平川] C、、ソ い間の移動	□ 部分介助	全介助					
	整容	□ 自立	一 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
	<i>- 9</i> √1	□ 部分介助	全介助
生活状況	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	1		
電話番号			*ハイフンを除き、左詰めで記入
民任では 4			印
医師の氏名			※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦	年	Ħ

- ・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ます。)
- ・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、

<u>「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)</u>を参照の上、ご記入ください。

・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。