

NEMO異常症難治性炎症性腸疾患の実態調査

施設・症例情報

貴施設名		貴診療科	
電話番号		Fax	
症例生年月日	西暦 年 月	症例性別	男 ・ 女
記載者氏名		Email	

患者背景

現在の年齢 (歳 ヶ月) 身長 (cm) 体重 (kg)

精神発達遅滞 ☐ 有り (IQ) (DQ) (歳 ヶ月相当)☐ なし☐ 母親の習慣性流産☐ 歯牙の欠損、異常☐ 毛髪 of 異常☐ 発汗異常☐ 色素失調症様皮膚所見☐ 免疫グロブリン異常☐ 好酸菌感染症☐ ヘルペス属感染症☐ 肺炎球菌感染症☐ リンパ浮腫☐ 大理石病☐ 炎症性腸疾患☐ 自己免疫疾患

その他認められた症状・所見

診断根拠詳細	
--------	--

NEMO異常症診断時年齢 歳 カ月

NEMO変異 ☐ 有 ☐ 無 ☐ 未検

遺伝子検査時年齢 歳 力月

検査依頼先施設 ()

変異部位 ()

N E M O F A C S 検 査 ☐ 有 ☐ 未 見 ☐ 不 明 あるいは F A C S 結 果 が 不 明

NEMO FACS 検査結果 ()

染色体FISH検査 ☒有 ☐正常 ☐性染色体キメリズムあり

☐未検 ☐ その他異常 ()

炎症性腸疾患の合併

炎症性腸疾患発症時年齢 ☐なし ☐有 (歳 カ月頃)

認められる症状・所見（検査時 年 月 日 発症後 日目）

発熱 ☐ なし ☐ 37.5℃以上の発熱の出現 ☐ 38℃以上の持続

下痢 ☐なし ☐4回/日以下、☐5～9回/日、☐10～14回/日、☐15回以上/日

粘血便	☐ なし	☐ 有	☐ （+）	☐ （++）	☐ （+++）
-----	-----------------------------	----------------------------	------------------------------	-------------------------------	--------------------------------

頻脈 (>100/min) ☐ なし ☐ あり

貧血 (<10g/dl) ☐なし ☐あり

白血球数 ☐ 10^4 未満 ☐ 10^4 以上

CRP	mg/dl,	ESR	/	mm
-----	--------	-----	---	----

腹痛 ☐なし ☐軽度あり ☐重症 (Face score 評価で)

体重	☐ 正常に増加	☐ 増加不良	☐ 減少傾向
全血蛋白	☐ 正常	☐ 軽度亢進	☐ 重症

食欲不振 ☐ なし ☐ 軽度あり ☐ 重症

□ 肝門周囲腫瘍 □ 腸瘻 □ その他 ()

☐ 肛門周囲膿瘍 ☐ 腸痿 ☐ その他 ()

炎症性腸疾患の主な検査

便培養検査 ☐ 未施行 ☐ 施行 結果 ()

消化管抗酸菌検査 ☐ 未施行 ☐ 培養 ☐ P.C.R
結果 ()

CMV 感染症 ☐ 未施行 ☐ 施行 方法・結果 ()

Clostridium difficile (CD) トキシン ☐ 未施行 ☐ 施行 結果 ()

腸管造影放射線検査 ☐ 未施行 ☐ 施行 (方法)

罹患範囲		直腸、	左結腸、	全結腸、	小腸、	胃
粘膜表面のびまん性変化・粗造	☐ なし	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり
多発性のびらん・潰瘍	☐ なし	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり
偽ポリポース	☐ なし	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり
ハウストラの消失	☐ なし	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり
縦走潰瘍	☐ なし	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり
敷石状所見	☐ なし	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり
Ski 状変化	☐ なし	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり
腸管の狭窄・短縮	☐ なし	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり	☐ あり

その他認められた所見

消化管内視鏡検査 ☐ 施行 ☐ 未施行

粘膜傷害 ☐ なし～軽度 ☐ 血管透過性消失 ☐ 多発性 ☐ 潰瘍形成

☐ 偽ポリポース ☐ 易出血性

その他認められた所見

消化管病理組織検査 ☐ 施行 ☐ 未施行

細胞浸潤 ☐ なし、☐ 好中球、☐ 好酸球、☐ 単核、☐ 形質細胞、☐ マクロファージ、
☐ その他 ()

陰窩膿瘍 ☐ なし ☐ あり

杯細胞減少 ☐ なし ☐ 軽度あり ☐ 高度にあり

肉芽腫の有無 ☐ 有 ☐ 無

その他認められた所見（可能な限り、病理検査結果のコピーの添付をお願いします。ただ、個人を特定できる箇所は消去願います）

その他の検査において認められた所見

検査名 ☐ 所見なし ☐ 有（結果)

検査名 ☐ 所見なし ☐ 有（結果)

検査名 ☐ 所見なし ☐ 有（結果)

臨床経過の概要（臨床経過表を添付して頂ければ助かります。個人を特定できる箇所は消去願います）

炎症性腸疾患に対する治療

☐ペンタサ (開始年齢 歳 ヶ月) 使用量_____mg/kg

☐ 緩解 ☐改善 ☐無効

特に改善した症状：

☐サラゾピリン (開始年齢) 使用量_____mg/kg

☐ 緩解 ☐改善 ☐無効

特に改善した症状：

☐ステロイド (開始年齢 歳 ヶ月) 使用量_____mg/kg

☐ 緩解 ☐改善 ☐無効

特に改善した症状：

☐抗 TNF α 抗体 (開始年齢 歳 ヶ月) 用量_____mg/kg

☐ 緩解 ☐改善 ☐無効

特に改善した症状：

☐プロバイオティク等 () (開始年齢 歳 か月) 使用量_____mg/kg

☐ 緩解 ☐改善 ☐無効

特に改善した症状：

☐その他 (薬剤名) (開始年齢 歳 ヶ月) 使用量_____mg/kg

☐ 緩解 ☐改善 ☐無効

特に改善した症状：

血液検査結果（腸炎発症時と重症化した時期）				
腸炎発症時、重症化した時期	歳	ヶ月、	歳	ヶ月
赤血球	_____		_____	
Hb	_____		_____	
血小板	_____		_____	
白血球数	_____		_____	
好中球	_____ %		_____ %	
好酸球	_____ %		_____ %	
リンパ球	_____ %		_____ %	
単球	_____ %		_____ %	
リンパ球分画				
CD 3 陽性細胞数	_____ %		_____ %	
CD 1 9 陽性細胞数	_____ %		_____ %	
CD 1 6 / CD 5 6 陽性細胞数	_____ %		_____ %	
CD 4 / 8 比	_____		_____	
CRP	_____		_____	
ESR	_____		_____	
その他免疫学的検査（				
	歳	ヶ月時）		
IgG	_____	~	mg/dl	
IgM	_____	~	mg/dl	
IgA	_____	~	mg/dl	
IgD	_____	~	mg/dl	
CH 5 0	_____	~	U/ml	
ウイルス特異的抗体	（		）	
同種血球凝集素	（		） 血型	

	☐ 無	☐ その他（	）
脳形成異常	☐ 有り	（詳細	）
	☐ 無し	☐ 家族歴有	
心血管疾患	☐ 有り	（詳細	）
	☐ 無し	☐ 家族歴有	
呼吸器疾患	☐ 有り	（詳細	）
	☐ 無し	☐ 家族歴有	
腎・泌尿器疾患	☐ 有り	（詳細	）
	☐ 無し	☐ 家族歴有	
肝・胆・膵疾患	☐ 有り	（詳細	）
	☐ 無し	☐ 家族歴有	
眼疾患	☐ 有り	（詳細	）
	☐ 無し	☐ 家族歴有	
耳鼻科疾患	☐ 有り	（詳細	）
	☐ 無し	☐ 家族歴有	
皮膚疾患	☐ 伝染性軟属腫	☐ 疣贅	☐ 乾癬
	☐ 手掌角化症	☐ その他（	）
代謝・内分泌疾患	☐ 有り	（詳細	）
	☐ 無し	☐ 家族歴有	
その他特記すべき合併症	（		
その他 NEMO に対する診断・治療についてご意見があればご記入下さい。			

アンケートは以上です。ありがとうございました。

C G D 腸炎の実態調査

施設・症例情報			
貴施設名		貴診療科	
電話番号		FAX	
症例生年月日	西暦 年 月	症例性別	男 ・ 女
記載者氏名		Email	

患者背景	
現在の年齢 (歳 ヶ月)	身長 (cm) 体重 (kg)
CGD の臨床症状発現 (歳 か月)	
CGD の診断年齢 (歳 か月)	
遺伝子検査	☐ gp91-phox 欠損 ☐ p22-phox 欠損 ☐ p47-phox 欠損 ☐ p67-phox 欠損 ☐ その他 () ☐ 未検 (診断法)
現在の治療	
☐ ST 合剤の内服 ☐ イトリゾールの内服 ☐ その他 ()	☐ IFN- γ の皮下注射 ☐ 骨髄移植

CGD 腸炎の合併		☐ あり	☐ なし
CGD 腸炎の発症年齢	☐ なし ☐ 有 (歳 か月)		
診断年齢	歳 か月		
認められる症状・所見			
発熱	☐ なし ☐ 37.5℃以上の発熱の出現 ☐ 38℃以上の持続		
下痢	☐ なし ☐ 4回/日以下 ☐ 5～9回/日 ☐ 10～14回/日 ☐ 15回以上/日		
粘血便	☐ なし ☐ 有 ☐ (+) ☐ (++) ☐ (+++)		
貧血	☐ なし ☐ あり (Hb mg/dl)		
白血球数	☐ 10 ⁴ 未満 ☐ 10 ⁴ 以上		
腹痛	☐ なし ☐ 軽度あり ☐ 重症 (Face score 評価で)		
体重	☐ 正常に増加 ☐ 増加不良 ☐ 減少傾向		
食欲不振	☐ なし ☐ 軽度あり ☐ 重症		
CGD 腸炎を疑った症状・検査所見 (複数回答可)			
☐ 不明熱 (感染源不明の発熱)			
☐ CRP 陽性が持続			
☐ 下痢			
☐ 腹痛			
☐ 体重増加不良			
☐ その他 ()			

CGD 腸炎の検査

1) 腸管造影放射線検査

☐ 未施行 ☐ 施行

罹患範囲

直腸、 左結腸、 全結腸、 小腸、 胃

粘膜表面のびまん性変化・粗造

☐ なし ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり

多発性のびらん・潰瘍

☐ なし ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり

偽ポリポーシス

☐ なし ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり

ハウストラの消失

☐ なし ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり

縦走潰瘍

☐ なし ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり

数石状所見

☐ なし ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり

Ski 状変化

☐ なし ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり

腸管の狭窄・短縮

☐ なし ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり ☐ あり

その他認められた所見

2) 消化管内視鏡検査

☐ 施行 ☐ 未施行

☐ 粘膜浮腫

☐ びらん

☐ 潰瘍

☐ 血管透見像の消失

☐ 易出血性

その他認められた所見 ()

3) 病理組織検査

☐ 施行 ☐ 未施行

細胞浸潤

☐ なし ☐ 好中球 ☐ 好酸球 ☐ 単核球 ☐ 形質細胞、☐ マクロファージ、

☐ その他 ()

陰窩膿瘍

☐ なし ☐ あり

杯細胞減少

☐ なし ☐ 軽度あり ☐ 高度にあり

肉芽腫の有無

☐ 有 ☐ 無

その他認められた所見（可能な限り、病理検査結果のコピーの添付をお願いします。ただ、個人を特定できる箇所は消去願います）

その他の検査において認められた所見

検査名	☐ 所見なし	☐ 有（結果	）
検査名	☐ 所見なし	☐ 有（結果	）
検査名	☐ 所見なし	☐ 有（結果	）

臨床経過の概要（臨床経過表を添付して頂ければ助かります。個人を特定できる箇所は消去願います）

CGD 腸炎に対する治療

☐ペンタサ （開始年齢 歳 か月） 使用量_____mg/kg

☐ 緩解 ☐改善 ☐無効

特に改善した症状 （ ）

☐サラゾピリン （開始年齢 歳 か月） 使用量_____mg/kg

☐ 緩解 ☐改善 ☐無効

特に改善した症状 （ ）

☐ステロイド （開始年齢 歳 か月） 使用量_____mg/kg

☐ 緩解 ☐改善 ☐無効

特に改善した症状 （ ）

☐免疫抑制薬（ ）（開始年齢 歳 か月） 使用量_____mg/kg

☐ 緩解 ☐改善 ☐無効

特に改善した症状 （ ）

☐プロバイオティク等（ ）（開始年齢 歳 か月） 使用量_____mg/kg

☐ 緩解 ☐改善 ☐無効

特に改善した症状 （ ）

☐その他（薬剤名 ）（開始年齢 歳 か月） 使用量_____mg/kg

☐ 緩解 ☐改善 ☐無効

特に改善した症状 （ ）

血液検査結果（腸炎発症時と重症化した時期）

腸炎発症時、重症化した時期	歳 ヶ月、	歳 ヶ月
赤血球	_____	_____
Hb	_____	_____
血小板	_____	_____
白血球数	_____	_____
好中球	_____ %	_____ %
好酸球	_____ %	_____ %
リンパ球	_____ %	_____ %
単球	_____ %	_____ %
リンパ球分画		
C D 3 陽性細胞数	_____ %	_____ %
C D 1 9 陽性細胞数	_____ %	_____ %
C D 1 6 / C D 5 6 陽性細胞数	_____ %	_____ %
C D 4 / 8 比	_____	_____
CRP	_____	_____
ESR	_____	_____

その他 CGD 腸炎に対する診断・治療についてご意見があればご記入下さい。

アンケートは以上です。ありがとうございました。

