

## 炎症性腸疾患に対する治療

回答数： 5

薬剤名	症例数	投与量	効果	特に改善した症状
ステロイド	5	0.8~2mg/kg	緩解1、改善2、無効2	腹痛 1
メサラジン	4	35~60mg/kg	緩解1、改善1、無効2	腹痛 1
抗TNF-α抗体	2	5、8mg/kg	緩解 2	腹痛2、下痢1、皮疹1
アザチオプリン	2	2、8mg/kg	緩解1、無効1	
サラソスルファピリジン	1	55mg/kg~	無効	
耐性乳酸菌製剤	1	0.1mg/kg	無効	
シクロスポリン	1	3mg/kg	無効	

## その他の合併症

重症感染症	83.3%		
		(肺炎球菌 6、真菌 2、大腸菌 1、Enterobacter aerogenes 1、Klebsiella pneumoniae 1)	
皮膚疾患	41.7%		
		(汗腺低形成 1、尋常性疣贅 1、慢性湿疹 1、MAC症 1、白斑・褐色斑 1)	
呼吸器疾患	41.7%	(肺炎 4、BOOP 1、肺石灰化 1)	
播種性BCG感染症	40.0%	(未接種 2例除く)	
耳鼻科疾患	16.7%	(難聴 1、慢性副鼻腔炎 1、中耳炎 1)	
関節炎	16.7%		
眼科疾患	8.3%	(弱視 1、白内障 1)	
脳炎・脳石灰化	8.3%		
紫斑病	8.3%		
アトピー性皮膚炎	8.3%	血管炎	8.3%
反復性アフタ性口内炎	8.3%	夜尿症	8.3%
水腎症	8.3%		

## アンケート調査協力施設

大阪医科大学小児科

大阪大学小児科

京都大学小児科

群馬大学小児科

国立成育医療研究センター免疫科

新潟大学小児科

日本医科大学小児科

弘前大学小児科

広島大学小児科

宮崎大学小児科

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	<input type="checkbox"/> 有り (IQ ) (DQ ) ( 歳 ヶ月相当)
	<input type="checkbox"/> なし
<input type="checkbox"/> 母親の習慣性流産	<input type="checkbox"/> 歯牙の欠損、異常
<input type="checkbox"/> 発汗異常	<input type="checkbox"/> 毛髪 of 異常
<input type="checkbox"/> 好酸菌感染症	<input type="checkbox"/> 色素失調症様皮膚所見
<input type="checkbox"/> リンパ浮腫	<input type="checkbox"/> ヘルペス属感染症
<input type="checkbox"/> 自己免疫疾患	<input type="checkbox"/> 肺炎球菌感染症
	<input type="checkbox"/> 大理石病
	<input type="checkbox"/> 炎症性腸疾患
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 カ月  
 検査依頼先施設 ( )  
 変異部位 ( )  
 NEMO FACS検査  有  未見  不明 あるいは FACS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<sup>4</sup> 未満  10<sup>4</sup> 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  
 食欲不振  なし  軽度あり  重症  
 その他認められる症状・所見  
 肛門周囲膿瘍  腸瘻  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  PCR  
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 $\alpha$ 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
CH50		~	U/ml
ウイルス特異的抗体 (			)
同種血球凝集素 (			) 血型



リンパ球幼若化試験 PHA \_\_\_\_\_ コントロール \_\_\_\_\_

ConA \_\_\_\_\_ コントロール \_\_\_\_\_

NK活性 正常 低下 未検

\_\_\_\_\_ %Lysis (貴施設基準値 \_\_\_\_\_ ~ \_\_\_\_\_)

抗核抗体 陽性 陰性 未検

### 合併症

播種性 BCG 感染症 有 無 未接種 家族歴有

遷延性抗酸菌感染症 有 (起炎菌 \_\_\_\_\_) 無 家族歴有

その他重症感染症 有 (起炎菌 \_\_\_\_\_)

無 家族歴有

血球貪食症候群 有 (発症年齢 \_\_\_\_\_)

無 家族歴有

血管炎 有 (発症年齢 \_\_\_\_\_)

無 家族歴有

SLE 有 (発症年齢 \_\_\_\_\_)

無 家族歴有

紫斑病 有 (発症年齢 \_\_\_\_\_)

無 家族歴有

関節炎 有 (発症年齢 \_\_\_\_\_)

無 家族歴有

悪性腫瘍 有 (診断名・発症年齢 \_\_\_\_\_)

無 家族歴有

気管支喘息 有 (発症年齢 \_\_\_\_\_)

無 家族歴有

アトピー性皮膚炎 有 (発症年齢 \_\_\_\_\_)

無 家族歴有

神経疾患 脳症 脳炎 髄膜炎 脳膿瘍 てんかん発作

	<input type="checkbox"/> 無	<input type="checkbox"/> その他 ( )
脳形成異常	<input type="checkbox"/> 有り	(詳細 )
	<input type="checkbox"/> 無し	<input type="checkbox"/> 家族歴有
心血管疾患	<input type="checkbox"/> 有り	(詳細 )
	<input type="checkbox"/> 無し	<input type="checkbox"/> 家族歴有
呼吸器疾患	<input type="checkbox"/> 有り	(詳細 )
	<input type="checkbox"/> 無し	<input type="checkbox"/> 家族歴有
腎・泌尿器疾患	<input type="checkbox"/> 有り	(詳細 )
	<input type="checkbox"/> 無し	<input type="checkbox"/> 家族歴有
肝・胆・膵疾患	<input type="checkbox"/> 有り	(詳細 )
	<input type="checkbox"/> 無し	<input type="checkbox"/> 家族歴有
眼疾患	<input type="checkbox"/> 有り	(詳細 )
	<input type="checkbox"/> 無し	<input type="checkbox"/> 家族歴有
耳鼻科疾患	<input type="checkbox"/> 有り	(詳細 )
	<input type="checkbox"/> 無し	<input type="checkbox"/> 家族歴有
皮膚疾患	<input type="checkbox"/> 伝染性軟属腫	<input type="checkbox"/> 疣贅 <input type="checkbox"/> 乾癬
	<input type="checkbox"/> 手掌角化症	<input type="checkbox"/> その他 ( )
代謝・内分泌疾患	<input type="checkbox"/> 有り	(詳細 )
	<input type="checkbox"/> 無し	<input type="checkbox"/> 家族歴有
その他特記すべき合併症	( )	
<p>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。</p>		

アンケートは以上です。ありがとうございました。

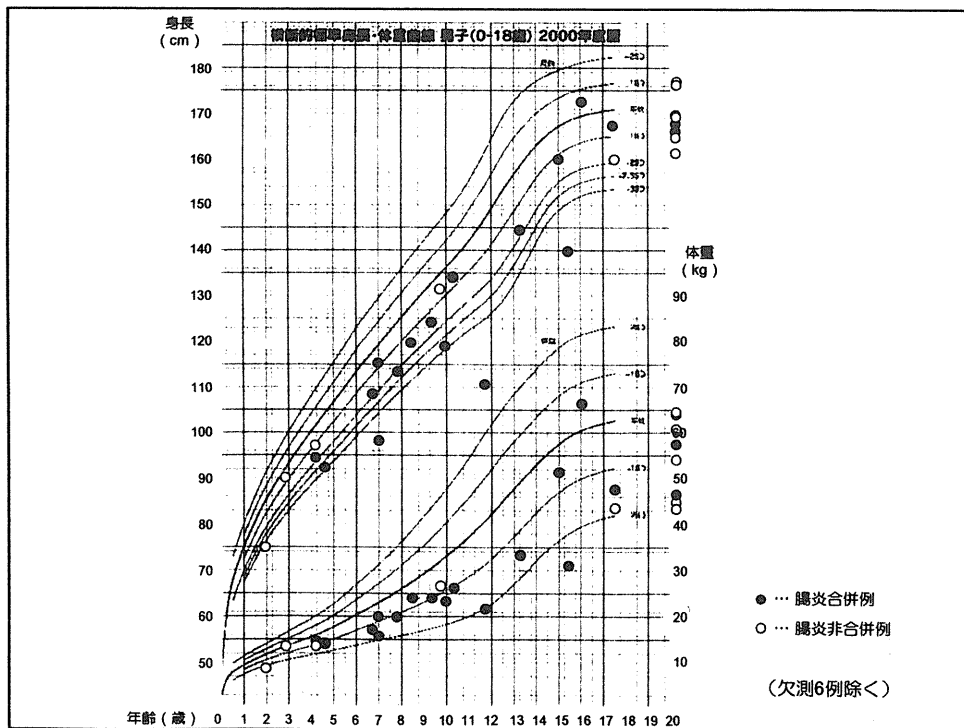
## CGD腸炎についての アンケート調査結果

### アンケート調査対象者概要

症例数： 36 （男 34、女2）  
調査時年齢（全体）： 2歳0ヶ月～42歳4ヶ月  
（生存者の中央値 11歳7ヶ月）  
症状発現時年齢： 0歳0ヶ月～11歳1ヶ月（不明2例）  
（中央値 0歳5ヶ月）  
CGD診断時年齢： 0ヶ月～16歳11ヶ月（不明3）  
（中央値 0歳9ヶ月）  
腸炎合併あり： 25 （男 23、女2）  
調査時年齢（腸炎例）： 4歳2ヶ月～42歳4ヶ月  
（生存者の中央値 11歳0ヶ月）  
腸炎発症年齢： 1歳5ヶ月～39歳9ヶ月  
（中央値 4歳8ヶ月）  
転帰： 生存 31（腸炎例 22） 死亡 5（腸炎例 3）  
（移植後合併症 2）

### 症例一覽

年齢	診断時年齢	性別	遺伝子変異部位	腸炎合併	CGD発症年齢	転帰	死亡年齢
1	0歳3ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	1歳11ヶ月	死亡	5歳9ヶ月
2	1歳0ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	14歳8ヶ月	死亡	不明
3	0歳0ヶ月	男	gp91-phox欠損	なし	不明	死亡	17歳7ヶ月
4	0歳6ヶ月	男	gp91-phox欠損	なし	不明	死亡	36歳8ヶ月
5	0歳0ヶ月	男	gp91-phox欠損	なし	不明	生存	
6	0歳1ヶ月	男	gp91-phox欠損	なし	不明	生存	
7	0歳1ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	1歳10ヶ月	生存	
8	0歳2ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	3歳9ヶ月	生存	
9	0歳3ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	4歳4ヶ月	生存	
10	0歳5ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	1歳8ヶ月	生存	
11	0歳6ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	6歳8ヶ月	生存	
12	0歳6ヶ月	男	gp91-phox欠損	なし	不明	生存	
13	0歳7ヶ月	男	gp91-phox欠損	なし	4歳3ヶ月	生存	
14	0歳7ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	6歳4ヶ月	生存	
15	0歳8ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	8歳0ヶ月	生存	
16	0歳9ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	4歳8ヶ月	生存	
17	0歳9ヶ月	男	gp91-phox欠損	なし	不明	生存	
18	0歳10ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	6歳5ヶ月	生存	
19	0歳11ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	3歳3ヶ月	生存	
20	1歳0ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	3歳3ヶ月	生存	
21	1歳2ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	1歳6ヶ月	生存	
22	1歳2ヶ月	男	gp91-phox欠損	なし	不明	生存	
23	1歳5ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	2歳0ヶ月	生存	
24	1歳7ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	1歳5ヶ月	生存	
25	1歳8ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	2歳2ヶ月	生存	
26	2歳6ヶ月	男	gp91-phox欠損	なし	不明	生存	
27	7歳1ヶ月	男	gp91-phox欠損	なし	不明	生存	
28	13歳6ヶ月	男	gp91-phox欠損	有	15歳8ヶ月	生存	
29	不明	男	gp91-phox欠損	有	27歳0ヶ月	生存	
30	不明	男	gp91-phox欠損	なし	不明	生存	
31	不明	男	gp91-phox欠損	なし	不明	生存	
32	11歳1ヶ月	男	p22-phox欠損	有	11歳1ヶ月	生存	
33	9歳0ヶ月	男	p87-phox欠損	有	39歳3ヶ月	生存	
34	0歳4ヶ月	男	未検 (診断法: 好中球機能検査)	有	10歳2ヶ月	生存	
35	11歳0ヶ月	女	未検 (診断法: 好中球機能検査)	有	30歳0ヶ月	死亡	32歳0ヶ月
36	16歳11ヶ月	女	p47-phox欠損	有	18歳0ヶ月	生存	



## CGD腸炎臨床症状

発熱 (37.5℃以上)	68.0%		
下痢	76.0%	4回以下/日	42.1%
		5～9回/日	26.3%
		10～14回/日	15.8%
		15回以上/日	5.3%
		回数不明	10.5%
腹痛	59.1%	(1例を除いて「軽度」)	
体重増加不良	56.5%		
食思不振	34.8%	(1例を除いて「軽度」)	
粘血便	32.0%		
白血球増加 (≥10000/ $\mu$ L)	60.9%	貧血	39.1%
閉塞性イレウス	4.0%		
腸炎を疑った症状 (複数回答可)			
下痢	68.0%	持続的CRP陽性	52.0%
腹痛 (心窩部痛)	40.0%	不明熱	36.0%
血便	20.0%	体重増加不良	12.0%
肛門周囲膿瘍 (周囲痛)	8.0%	嘔気	8.0%
画像検査所見	8.0%	その他	4.0%
(endotoxin持続高値、腹部膨満、腸重積、 $\beta$ -D-glucan上昇、胃部不快感)			

## 検査所見 1 (腸炎合併例)

### 消化管造影 1

粘膜表面びまん性変化・粗造、多発性びらん・潰瘍、haustra消失、  
腸管の狭窄・短縮  
(偽ポリポースなし 敷石状所見なし)

### 消化管内視鏡 20

粘膜浮腫	60.0%	糜爛	50.0%
血管透見像	45.0%	潰瘍形成	40.0%
易出血性	25.0%	隆起性病変 (肉芽腫?)	20.0%
微小出血斑	15.0%	その他	5.0%

(幽門部括約筋弛緩、十二指腸粘膜発赤・白苔、アフタ様発赤、  
haustra消失、慢性胃炎、炎症性ポリープ散在、癒痕)

### 腹部CT 6

腹管膜リンパ節腫大 2例  
腫瘍性病変 (肉芽腫疑い) 1例  
小腸腸管壁肥厚、腹膜の輝度亢進 1例  
異常なし 2例

## 検査所見 2 (腸炎合併例)

腹部超音波 4

腸管膜リンパ節腫大 2例  
 腸管粘膜の浮腫・壁肥厚 2例  
 結腸の拡張 1例

便培養 2

Klebsiella 1例 腸球菌 1例

リンパ節生検 1

肉芽腫所見

病理組織検査 20 (所見不明 1例除く)

肉芽腫 80.0%  
 マクロファージ浸潤 60.0% 好中球浸潤 40.0%  
 リンパ球浸潤 40.0% 好酸球浸潤 35.0%  
 単核球浸潤 35.0% 杯細胞減少 25.0%  
 陰窩膿瘍 25.0% 形質細胞浸潤 20.0%  
 その他 (陰窩膿瘍、goblet cell depression、慢性十二指腸炎像、アフタ様発赤)

## 検査所見 3 (腸炎発症時)

症例	年齢	赤血球数 ( $\times 10^4/\mu\text{L}$ )	Hb (g/dL)	白血球数 ( $/\mu\text{L}$ )	好中球 (%)	好酸球 (%)	リンパ球 (%)	単球 (%)	血小板数 ( $\times 10^4/\mu\text{L}$ )	CRP (mg/dL)	ESR (mm/hr)
1	1歳11ヶ月	510	11.6	11100	32.0	1.0	54.0	11.0	60.9	10.5	57
7	1歳10ヶ月	489	9.6	2000	81.0	0.5	17.0	1.5	50.7	13.8	77
8	3歳9ヶ月	514	12.4	10100	53.2	2.7	36.2	7.6	32.4	0.6	-
10	1歳2ヶ月	537	12.3	9060	33.4	0.7	59.5	3.9	21.0	0.1	17
11	6歳8ヶ月	487	12.9	17700	68.2	13.1	14.7	3.8	31.0	8.0	-
13	4歳4ヶ月	329	9.5	15230	53.0	19.0	21.0	3.6	27.4	0.4	5
15	8歳2ヶ月	446	9.6	11100	66.5	1.0	26.5	6.0	36.7	6.0	81
16	4歳8ヶ月	467	10.9	6760	65.4	0.6	27.2	6.4	28.2	4.3	-
18	6歳5ヶ月	523	11.8	12500	73.0	0.0	19.5	6.0	48.2	9.9	-
19	2歳0ヶ月	521	11.6	16100	41.0	8.5	43.0	7.5	42.0	8.7	-
20	3歳5ヶ月	442	9.3	10700	72.0	3.0	17.0	8.0	32.7	3.0	-
23	1歳0ヶ月	501	12.4	8570	48.0	2.0	44.7	4.9	41.3	0.4	-
24	1歳5ヶ月	415	10.1	18170	56.0	0.0	38.0	6.0	61.6	22.6	45
25	2歳3ヶ月	369	10.1	8400	63.0	0.0	28.0	8.0	32.1	6.5	59
28	15歳8ヶ月	487	13.3	6700	50.9	3.1	40.0	5.1	30.6	0.2	-
32	11歳1ヶ月	459	12.9	7500	66.1	2.5	23.6	7.1	20.9	<0.3	-
33	39歳9ヶ月	449	13.0	7300	78.0	0.3	15.0	7.0	13.9	5.7	94
34	10歳2ヶ月	490	12.0	4700	63.0	2.0	29.0	4.0	32.3	1.1	23
35	30歳0ヶ月	416	8.6	5000	82.7	4.3	9.2	3.8	32.5	0.3	27
36	19歳0ヶ月	440	11.0	6100	77.0	1.0	18.0	4.0	22.7	0.0	-

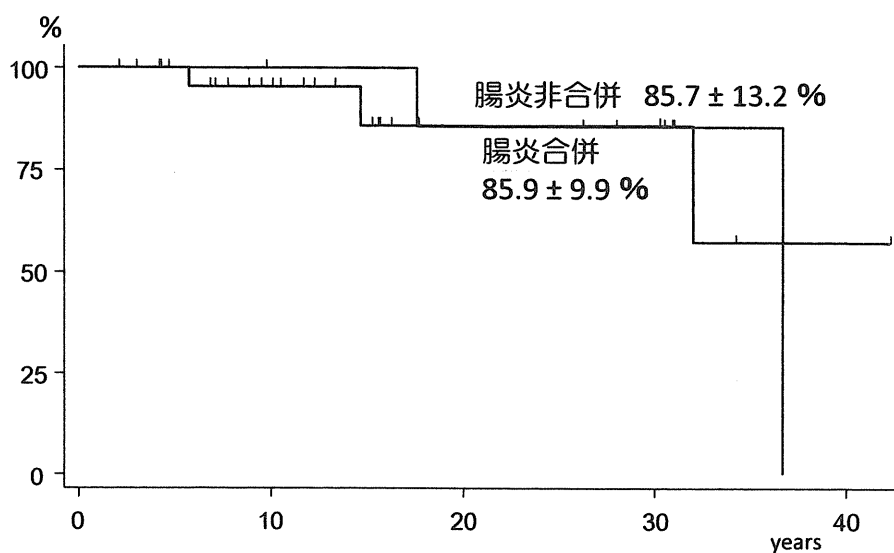
## 検査所見 4 (腸炎増悪時)

症例	年齢	赤血球数 ( $\times 10^4/\mu\text{L}$ )	Hb (g/dL)	白血球数 ( $/\mu\text{L}$ )	好中球 (%)	好酸球 (%)	リンパ球 (%)	単球 (%)	血小板数 ( $\times 10^4/\mu\text{L}$ )	CRP (mg/dL)	ESR (mm/hr)
7	1歳11ヶ月	395	7.6	19800	70.0	0.0	22.0	8.0	33.7	23.9	97
9	5歳1ヶ月	448	8.9	10100	81.0	-	10.0	-	35.4	9.6	-
10	3歳10ヶ月	546	11.6	7010	59.9	0.7	31.6	4.9	43.5	0.8	23
13	6歳0ヶ月	357	10.2	7200	58.2	15.1	21.3	5.1	19.7	0.3	-
14	6歳5ヶ月	404	9.3	12600	66.5	9.5	19.0	4.0	42.8	5.2	98
15	11歳4ヶ月	455	11.2	12800	82.0	0.0	14.0	3.0	29.7	12.7	91
16	4歳9ヶ月	474	10.8	8910	63.3	0.2	26.5	9.7	40.7	6.1	-
19	3歳3ヶ月	471	10.6	16300	67.0	2.5	24.0	5.5	46.0	9.4	75
23	1歳1ヶ月	506	12.7	11230	91.1	0.0	5.6	3.2	29.1	1.1	-
24	1歳11ヶ月	464	9.0	8200	59.0	0.0	36.0	5.0	51.0	14.4	-
25	2歳5ヶ月	284	7.9	7200	75.0	0.0	15.5	8.5	26.5	5.7	-
34	13歳3ヶ月	467	12.6	7400	75.0	2.0	18.0	4.0	30.1	1.1	52
36	30歳0ヶ月	442	12.4	4420	51.4	5.4	35.7	6.8	25.5	0.1	20

## CGD腸炎に対する治療

薬剤名	症例数	開始年齢中央値 (範囲)	投与量	効果	特に改善した症状
メサラジン	18 (72%)	5歳9ヶ月 (1歳10ヶ月~39歳9ヶ月)	15~75mg/kg	緩解3、改善10、無効5	発熱5、腹痛2、下痢2、 血便1、腹部膨満1
ステロイド	11 (44%)	2歳5ヶ月 (1歳11ヶ月~10歳0ヶ月 不明1例除く)	PSL? 0.5~2mg/kg	緩解1、改善8、無効1	下痢6、発熱3、腹痛2、 CRP 2、血便1、腹部膨満1、 嘔吐1
プロバイオティクス	10 (40%)	4歳4ヶ月 (1歳11ヶ月~26歳9ヶ月)	0.1~500mg/kg	改善4、無効5、不明1	下痢1、血便1
サラソスルファピリジン	3 (12%)	5歳5ヶ月 (3歳11ヶ月~6歳10ヶ月)	31.2~40mg/kg	緩解1、無効1	下痢1、血便1
シクロスポリン	1 (4%)	4歳8ヶ月	2~6mg/kg	改善1	血便1
ミソリピン	1 (4%)	14歳5ヶ月	100~150mg/kg	判定不能1	
デキサメタゾン バルミチン酸エステル	1 (4%)	6歳7ヶ月	1~1.5mg/週	改善1	プレドニン減量1
エレンタール	1 (4%)	2歳1ヶ月		無効1	
ポリカルボフィルカルシウム/ メベンゾラート/ファモチジン/ ラベプラゾール	1 (4%)	20歳0ヶ月		無効1	
同種骨髄移植	10 (40%)	7歳3ヶ月 (4歳0ヶ月~32歳0ヶ月)		緩解6、死亡2、 治療中1、不明1	

## CGD腸炎の有無による粗生存率



## アンケート調査協力施設

大分県立病院小児科  
大阪医科大学附属病院小児科  
金沢大学附属病院小児科  
関西医科大学附属 滝井病院小児科  
関西医科大学附属 枚方病院小児科  
京都大学医学部附属病院小児科  
熊本大学医学部附属病院小児科  
久留米大学病院小児科  
高松赤十字病院小児科  
東京医科大学病院小児科  
富山大学附属病院小児総合内科  
長崎大学病院小児科  
兵庫県立こども病院血液腫瘍科  
広島大学病院小児科  
北海道大学病院小児科  
宮崎大学医学部附属病院小児科  
横浜市立大学附属病院小児科





## 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<sup>4</sup>未満  10<sup>4</sup>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 | <input type="checkbox"/> なし | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり |
| 多発性のびらん・潰瘍     | <input type="checkbox"/> なし | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり |
| 偽ポリポーシス        | <input type="checkbox"/> なし | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり |
| ハウストラの消失       | <input type="checkbox"/> なし | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり |
| 縦走潰瘍           | <input type="checkbox"/> なし | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり |
| 敷石状所見          | <input type="checkbox"/> なし | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり |
| Ski 状変化        | <input type="checkbox"/> なし | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり |
| 腸管の狭窄・短縮       | <input type="checkbox"/> なし | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> あり | <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 所見なし	<input type="checkbox"/> 有（結果	）
検査名	<input type="checkbox"/> 所見なし	<input type="checkbox"/> 有（結果	）
検査名	<input type="checkbox"/> 所見なし	<input type="checkbox"/> 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）