

腎性尿崩症に関するアンケート調査票

御所属 _____ 病院 _____ 科

御住所 〒 _____

御芳名 _____

質問 1. 過去に先生御自身あるいは貴診療科において、腎性尿崩症と診断された症例をご経験されていますか。いずれかに○をしてください。

ある ・ ない

質問 2. 質問 1.であるとお答えいただいた場合、症例数をお知らせ下さい。
(死亡された方も含みます。)

(_____ 人)

質問 3. 直接診療を担当されていない場合でも、腎性尿崩症の患者さまをご存知の場合は、医療機関、問い合わせさせていただく担当の先生等を可能な範囲でお教え下さい。

(医療機関： _____)

(担当医師： _____ 先生)

(医療機関： _____)

(担当医師： _____ 先生)

ご協力誠にありがとうございました。

腎性尿崩症に関するアンケート調査：2次調査票

経験された症例毎にお願いします。

該当する項目の□に印を、また記入欄も分かる範囲で結構ですので、よろしく
お願いいたします。

医療機関・診療科名	
連絡先医師のお名前	
email address	

同一の症例を複数の先生方でご登録されている場合は、本アンケートは一部に
まとめていただいて結構です。なお、症例の重複を避けるため、担当された先生方
のご芳名を下にご記入願えますでしょうか。

担当医師名	
-------	--

I. 患者背景

・患者情報

性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女
生年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 _____年（西暦_____）、_____月 <input type="checkbox"/> 平成
発症推定年齢	_____歳_____ヶ月
診断年齢	_____歳_____ヶ月
基礎疾患	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明
コメント (基礎疾患、薬剤等)	

・母体妊娠中の服用歴

ACEi：アンギオテンシン変換酵素阻害薬)	<input type="checkbox"/> あり	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 不明
ARB：アンギオテンシンⅡ受容体拮抗薬	<input type="checkbox"/> あり	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 不明
その他・コメント			

・家族歴（本症と関連があると思われるもののみで結構です）

尿崩症	<input type="checkbox"/> あり	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 不明
その他	<input type="checkbox"/> あり	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 不明
コメント			

Ⅱ. 発症時（初診時）の症状

<input type="checkbox"/> 口渇	<input type="checkbox"/> 多飲	<input type="checkbox"/> 多尿	<input type="checkbox"/> 夜尿
<input type="checkbox"/> 嘔吐	<input type="checkbox"/> 便秘	<input type="checkbox"/> 発熱	<input type="checkbox"/> 尿路感染症
<input type="checkbox"/> 痙攣	<input type="checkbox"/> 意識障害	<input type="checkbox"/> 体重増加不良	<input type="checkbox"/> 成長障害
<input type="checkbox"/> 精神発達遅滞			
<input type="checkbox"/> その他・コメント			

Ⅲ. 診断検査方法

<input type="checkbox"/> 水制限試験			
<input type="checkbox"/> 5%高張食塩水負荷試験			
<input type="checkbox"/> デスマプレシン（DDAVP）負荷試験			
<input type="checkbox"/> 尿浸透圧 _____ mOsm/kg			
<input type="checkbox"/> 血漿浸透圧 _____ mOsm/kg			
<input type="checkbox"/> 血清 Na 値（最高値） _____ mEq/l			
<input type="checkbox"/> 血漿 AVP 値（最高値） _____ pg/ml			
<input type="checkbox"/> 頭部 MR 下垂体後葉 T1 強調像高信号消失	<input type="checkbox"/> あり	<input type="checkbox"/> なし	
<input type="checkbox"/> その他・コメント			

IV. 遺伝子検査

<input type="checkbox"/> 実施 <input type="checkbox"/> 未実施	
遺伝子診断結果	

V. 診断

<input type="checkbox"/> 腎性尿崩症	<input type="checkbox"/> 先天性	
	<input type="checkbox"/> 二次性	<input type="checkbox"/> リチウム
		<input type="checkbox"/> その他
<input type="checkbox"/> 中枢性尿崩症		
<input type="checkbox"/> 心因性多尿		
<input type="checkbox"/> その他・分類不能		

VI. 治療（現在までに行った治療とその効果について）

<input type="checkbox"/> DDAVP（デスマプレシン）	反応性： <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし
<input type="checkbox"/> サイアザイド系利尿薬	反応性： <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし
<input type="checkbox"/> プロスタグランジン合成阻害薬 （インドメタシン等）	反応性： <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし
<input type="checkbox"/> 非ステロイド性消炎鎮痛剤 （メフェナム酸：ポンタール等）	反応性： <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし
<input type="checkbox"/> 塩分制限	反応性： <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし
<input type="checkbox"/> その他・コメント	

VII. 治療副作用

<input type="checkbox"/> 頭痛	<input type="checkbox"/> 悪心・嘔吐	<input type="checkbox"/> 低 Na 血症	<input type="checkbox"/> 低 K 血症
<input type="checkbox"/> 成長障害	<input type="checkbox"/> 水中毒	<input type="checkbox"/> 急性腎不全	
<input type="checkbox"/> その他・コメント			

Ⅷ. 合併症

腎合併症	<input type="checkbox"/> 水腎症 <input type="checkbox"/> 水尿管 <input type="checkbox"/> 膀胱尿管逆流 <input type="checkbox"/> 腎不全 <input type="checkbox"/> アシドーシス
	<input type="checkbox"/> その他
<input type="checkbox"/> 精神発達遅滞：（ <input type="checkbox"/> 軽度 <input type="checkbox"/> 重度 <input type="checkbox"/> 不明 ） <input type="checkbox"/> 痙攣（てんかん） <input type="checkbox"/> 脳梗塞・脳出血 <input type="checkbox"/> 血栓症	
<input type="checkbox"/> その他・コメント	

Ⅸ. 死亡の有無

<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし	
死因 もしくは 現在の状況	

Ⅹ. 遺伝子解析について

患者様のご同意をいただけるようでしたら、当方で遺伝子解析の症例を募っております。

ご協力、誠にありがとうございました。

IV 研究成果の刊行に関する一覧表

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
神崎 晋	第10章内分泌疾患 C.甲状腺疾患	編集森川昭廣編集 内山 聖・原 寿 郎・高橋孝雄	標準小児科学 第7版	医学書院	東京	2010	232-236
神崎 晋	第11章内分泌疾患 H.糖尿病代謝異常	編集森川昭廣編集 内山 聖・原	標準小児科学 第7版	医学書院	東京	2010	259-264
神崎 晋	23.小児疾患 先天性 甲状腺機能低下症(ク レチン症)	総編集山口 徹,北 原光夫, 福井次矢	今日の治療指 針 TODAY'S THERAPY 2011	医学書院	東京	2011	1207- 1208
Igarashi T	Fanconi syndrome	Avner ED, HarmonWE, Niaudet P, Yoshikawa N	Pediatric Nephrology six edition, vol 1	Springer- Verlag	Berlin	2009	1039- 1068
五十嵐隆	小児腎疾患の臨床	五十嵐隆	小児腎疾患の 臨床 改訂第 4版	診断と治 療社	東京	2010	1-332
五十嵐隆	Dent病患者の初めての の記載者	榎野博史編著	第53回日本腎 臓病学会学術 総会記念誌	日本腎臓 学会	東京	2010	46-47
神崎 晋	IV.小児診断学	編集者清野佳紀, 小田 慈	小児科学テ キスト	南江堂	東京	2011	59-66
神崎 晋	成長ホルモン分泌不 全性低身長	総編集 大関武彦, 古川 漸,横田俊一 郎,水口 雅	今日の小児 治療指針 第 15版	医学書院	東京	2012	222-223
五十嵐隆	小児の脱水症の初期 輸液に生理食塩液を 用いることを原則と すべきか?	五十嵐隆(監修)石 井正浩 清水俊明 滝田順子 平岩幹男 水口雅 横田俊平 横谷進 渡辺とよ子 (編)	EBM小児疾 患の治療	中外医学 社	東京	2011	484-489

研究成果の刊行に関する一覧表

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Okada S, Saito M, Kinoshita Y, Satoh I, Kazuyama E, Hayashi A, Satoh K, Kanzaki S.	Characterization of the ileal muscarinic receptor system in 70-week-old type II Goto-Kakizaki diabetic rats; effects of cyclohexenonic long-chain fatty alcohol.	Eur J Pharmacol	611	72-76	2009
Kaji S, Murayama K, Nagata I, Nagasaka H, Takayanagi M, Ohtake A, Iwasa H, Nishiyama M, Okazaki Y, Harashimaha, Eitoku T, Yamamoto M, Matsushita H, Kitamoto K, Sakata S, Katayama A, Sugimoto S, Fujimoto Y, Murakami J, Kanzaki S, Shiraki K	Fluctuating liver functions in siblings with MPV17 mutations and possible improvement associated with dietary and pharmaceutical treatments targeting respiratory chain complex II.	Mol Genet Metab	97	292-296	2009
Montassir H, Maegaki Y, Ogura K, Kurozawa Y, Nagata I, Kanzaki S, Ohno K	Associated factors with neonatal hypoglycemic brain injury.	Brain Dev	31	649-656	2009
Otomo T, Higaki K, Nanba E, Ozono K, Sakai N.	Inhibition of autophagosome formation restores mitochondrial function in mucopolipidosis II and III skin fibroblasts.	Mol Genet Metab	98	393-9	2009
Otsuka S, Maegawa S, Takamura A, Kamitani H, Watanabe T, Oshimura M, Nanba E.	Aberrant promoter methylation and expression of the imprinted PEG3 gene in glioma.	Proc Jpn Acad Ser B Phys Biol Sci.	85	157-65	2009
Sawada T, Tanaka A, Higaki K, Takamura A, Nanba E, Seto T, Maeda M, Yamaguchi E, Matsuda J, Yamano T.	Intracerebral cell transplantation therapy for murine GM1 gangliosidosis.	Brain Dev	31	717-24	2009
Takita J, Motomura A, Koh K, Ida K, Taki T, Hayashi Y, Igarashi T	Acute megakaryoblastic leukemia in a child with the MLL-AF4 fusion gene.	Eur J Haematol	83	149-153	2009

研究成果の刊行に関する一覧表

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Takanashi S, Hashira S, Matsunaga T, Yoshida A, Shiota T, Tung PG, Khamrin P, Okitsu S, Mizuguchi M, Igarashi T, Ushijima H	Detection, genetic characterization and quantification of norovirus RNA from sera of children with gastroenteritis.	J Clin Virol	44	161-163	2009
Jo A, Tsukimoto I, Ishii E, Asou N, Mitani S, Shimada A, Igarashi T, Hayashi Y, Ichikawa H	Age-associated difference in gene expression of paediatric acute myelomonocytic leukaemia (FAB M4 and M5 subtypes) and its correlation with prognosis.	Br J Haematol	144	917-929	2009
Kato M, Sanada M, Kato I, Sato Y, Takita J, Tkeuchi K, Miwa A, Cehn Y, Nakazaki K, Nomoto J, Asakura Y, Muto S, Tamura A, Iio M, Akatsuka Y, Hayashi Y, Mori H, Igarashi T, kurokawa M, Chiba S, Mori S, Ishikawa Y, Okamaoto K, Tobinai K, Nakagawa H, Nakahra T, Yoshino T, Kobayashi Y, Ogawa S	Frequent inactivation of A20 in B-cell lymphoma.	Nature	459	712-716	2009
Harita Y, Kurihara H, Kosako H, Tezuka T, Sekine T, Igarashi T, Hattori S:	Phosphorylation of nephrin triggers Ca ²⁺ signaling by recruitment and activation of phospholipase C- γ 1.	J Biol Chem	284	8951-8962	2009

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Okuno K, Takashima K, Kanai K, Ohashi M, Hyuga R, Sugihara H, Kuwamoto S, Kato M, Sano H, Sairenji T, Kanzaki S, Hayashi K	Epstein-Barr Virus Can Infect Rabbits by the Intranasal or Peroral Route: An Animal Model for Natural Primary EBV Infection in Humans	J Med Virol	82	977-986	2010
Okada S, Saito M, Kinoshia Y, Satoh I, Kawaba Y, Hayashi A, Oite T, Sato K, Kanzaki S	Effects of cyclohexenonic long-chain fattyalcohol in type2 diabetic rat nephropathy	Biomed Res	31	219-230	2010
Iitsuka T, Murakami J, Nagata I, Kanzaki S, Shiraki K.	Epidemiological survey of Japanese children infected with hepatitis B and C viruses.	Hepato Res	40	878-886	2010
Luan Z, Higaki K, Aguilar-Moncayo M, Li L, Ninomiya H, Nanba E, Ohno K, García-Moreno MI, Ortiz Mellet C, García Fernández JM, Suzuki Y.	A fluorescent sp2-iminosugar with pharmacological chaperone activity for gaucher disease: synthesis and intracellular distribution studies.	Chembio-chem	11	2453-2464	2010
Li L, Higaki K, Ninomiya H, Luan Z, Iida M, Ogawa S, Suzuki Y, Ohno K, Nanba E.	Chemical chaperone therapy: Luciferase assay for screening of β -galactosidase mutations.	Mol Genet Metab.	101	364-369	2010
Morita T, Ashida A, Fujieda A, Hayashi A, Meda A, Ohta K, Shimizu M, Sekine T, Igarashi T, Tamai H, Wakiguchi H	Four cases of postrenal renal failure induced by renal stone associated with rotavirus infection.	Clin Nephrol	73	398-402	2010
Mizuno Y, Tsuchida S, Kakiuchi S, Ishiguro A, Goishi K, Kamei Y, Kanamori Y, Yamazaki Y, Sekine T, Igarashi T	Case report: Prenatal intervention for severe anterior urethral valve.	Pediatr Inter	52	e92-e95	2010
Sekine T, Konno M, Sasaki S, Moritani S, Miura T, Wong WS, Nishio H, Nishiguchi T, Ohuchi MY, Tsuchiya S, Matsuyama T, Kanegane H, Ida K, Miura K, Harita Y, Hattori M, Horita S, Igarashi T, Saito H, Kunishima S	Patients with Epstein-Fechtner syndrome owing to MYH9 R702 mutations develop progressive proteinuric renal disease.	Kidney Int	78	207-214	2010
五十嵐隆	ACEI/ARB fetopathy	腎と透析	68	1043-1045	2010
五十嵐隆	Hospital acquired hyponatremia	腎と透析	69	11-12	2010
五十嵐隆	腎疾患と電解質異常をきたす疾患の遺伝子学	最新医学	65	2069-2080	2010
五十嵐隆	尿細管機能評価法	腎臓	33	91-97	2010

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Fukami M, Shozu M, Soneda S, Kato F, Inagaki A, Takagi H, Hanaki K, Kanzaki S, Ohyama K, Sano T, Nishigaki T, Yokoyama S, Binder G, Horikawa R, Ogata T.	Aromatase Excess Syndrome: Identification of Cryptic Duplications and Deletions Leading to Gain of Function of CYP19A1 and Assessment of Phenotypic Determinants.	J Clin Endocrinol Metab.	96	E1035-E1043	2011
松下博亮, 村上 潤, 宮原直樹, 村山 圭, 宮原史子, 美野陽一, 中川ふみ, 堂本友恒, 船田裕昭, 梶 俊策, 長田郁夫, 近藤章子, 大野耕策, 神崎 晋	肝障害・難治性下痢を契機に発見されたミトコンドリア呼吸鎖 I 異常症	日本小児科学会雑誌	115 (11)	1773-1780	2011
岡田晋一, 藤本正伸, 河場康郎, 神崎 晋	水・電解質代謝と内分泌	小児内科	44 (4)	517-522	2012
宮原史子, 長石純一, 林 篤, 宮原直樹, 西村玲, 花田卓也, 村上潤, 岡田晋一, 花木啓一, 神崎晋	心因性多飲として経過観察され、両側水腎症と巨大膀胱を呈した部分型腎性尿崩症	小児科	53 (1)	119-123	2012
Troncoso R, Vicencio JM, Parra V, Nemchenko A, Kawashima Y, Del Campo A, Toro B, Battiprolu PK, Aranguiz P, Chiong M, Yakar S, Gillette TG, Hill JA, Abel ED, Leroith D, Lavandero S.	Energy-preserving effects of IGF-1 antagonize starvation-induced cardiac autophagy.	Cardiovasc Res.	93(2)	320-9	2012
Kawashima Y, Takahashi S, Kanzaki S	Familial short stature with IGF-I receptor gene anomaly	Clin Endocrinol	59	179-185	2012
Oki K, Takita J, Hiwatari M, Nishimura R, Sanada M, Okubo J, Adachi M, Sotomatsu M, Kikuchi A, Igarashi T, Hayashi Y, Ogawa S	IDH1 and IDH2 mutations are rare in pediatric myeloid malignancies.	Leukemia	25	1-3	2011
Ikeda H, Shiojima I, Oka T, Yoshida M, Maemura K, Walsh K, Igarashi T, Komuro I	Increased Akt-mTOR signaling in lung epithelium is associated with respiratory distress syndrome in mice.	Brain & Develop	33	560-533	2011
Akita J, Chen Y, Sanada M, Adachi M, Ohki K, Nishimura R, Hanada R, Igarashi T, Hayashi Y, Ogawa S	Aberrations of <i>NEGR1</i> on 1p31 and <i>MYEOV</i> on 11q13 in neuroblastoma.	Cancer Science	102	1645-1650	2011

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Kanda S, Harita Y, Shibagaki Y, Sekine T, Igarashi T, Inoue T, Hattori S	Tyrosine phosphorylation-dependent activation of TRPC6 regulated by PLC- γ 1 and nephrin: effect of mutations associated with focal segmental glomerulosclerosis.	Mol Biol Cell	22	1824-35	2011
Hirata Y, Soeki T, Yamada H, Shiota A, Shimabukuro M, Sakaida Y, Nakayama M, Matsumoto K, Igarashi T, Sata M	A synthetic prostacyclin agonist, ONO-1301, ameliorates ventricular remodeling after acute myocardial infarction via upregulation of HGF in rat.	Biomedicine & Aging Pathology	1	90-96	2011
Nakamura Y, Awa S, Kato H, Ito YM, Kamiya A, Igarashi T	Model combining hydrodynamics and fractal theory for analysis of in vivo peripheral pulmonary and systemic resistance of shunt cardiac defects.	J Theoret Biology	287	64-73	2011
五十嵐隆	小児と小児診療の特徴	Modern Physician	31	147-150	2011
五十嵐隆	医療軽装事例から学ぶ 83: 乳児への HB ウイルス ワクチン接種のし忘れ	日医雑誌	139	23598-23599	2011
大澤源吾、五十嵐隆、伊藤貞、川口良人、菱田明、酒井紀	腎臓の研究	腎臓	33	237-252	2011
五十嵐隆	Dent 病	日腎会誌	53	146-149	2011
五十嵐隆	Nonosmotic ADH stimuli とはなんですか？	小児内科	43	704-705	2011
五十嵐隆	Hospital induced hyponatremia とはなんですか？	小児内科	43	740-741	2011

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
五十嵐隆	英国ではこれまで使用されていた NaCl 0.18%液 (Na 30.8 mEq/L) の使用が原則的に制限されています。その理由について教えてください。	小児内科	43	742-743	2011
五十嵐隆	慢性腎疾患をもつ子どもと学校教育	教育と医学	59	100-108	2011
五十嵐隆	障害を持つ子どもの保育に向けて	社会福祉法人日本保育協会保育科学研究所だより	第7号	7-8	2011
五十嵐隆	成人にまで持ち越す慢性疾患をもつ子どものためにどのような医療体制を整備するのか？	保健の科学	53	508-511	2011
五十嵐隆	Children with special health care needs の成人への移行	日本医師会雑誌	140	1489	2011
五十嵐隆	大震災に遭遇した子どものために我々は何が出来るか？	教育と医学	59	2-3	2011
Miura K, Sekine T, Nishimura R, Kanamori Y, Yanagisawa A, Sakai K, Nagata M, Igarashi T	Morphological and functional analyses of two infants with obstructive renal dysplasia.	Clin Exp Nephrol	15	602-606	2011
Miura K, Sekine T, Takamizawa M, Terashima H, Furuya A, Koh K, Takita J, Ida K, Igarashi T	Early occurrence of nephrotic syndrome associated with cord blood stem cell transplantation.	Clin Exp Nephrol		[Epub ahead of print]	
Takahashi K, Makita N, Manaka K, Hisano M, Akioka Y, Miura K, Takubo N, Iida A, Ueda N, Hashimoto M, Fujita T, Igarashi T, Sekine T, Iiri T	V2 vasopressin receptor (V2R) mutations in partial nephrogenic diabetes insipidus highlights protean agonism of V2R antagonists.	J Biol Chem		[Epub ahead of print]	

