

全結腸以上の症例の 頻度および発生率

		I期		II期		III期		IV期	
症例数	全症例	1628		1121		1103		1087	
	全結腸以上	135	8.6%	107	9.7%	101	9.2%	97	10.6%
	全結腸型	79	5.1%	50	4.5%	70	7.3%	73	8.0%
	小腸型	56	3.5%	57	5.2%	31	2.8%	24	2.6%
発生率	全症例	1/4687		1/5544		1/5343		1/4895	
	全結腸以上	1/59059		1/58084		1/58375		1/51758	

以下の解析では無神経節腸管の範囲がTreitz嚢より口側75cmに及ぶものをHirschsprung's disease Short Bowel Syndrome (HDSBS) として行った

HDSBS 症例数

		I期		II期		III期		IV期	
症例数	全症例	1628		1121		1103		1087	
	小腸型	56	3.5%	57	5.2%	31	2.8%	24	2.6%
	HDSBS	18	1.1%	22	2.0%	7	0.6%	10	0.9%

HDSBS 男女比

		I期		II期		III期		IV期	
症例数	全症例	3.0:1		3.4:1		3.0:1		2.9:1	
	小腸型	0.8:1		1.4:1		1.4:1		1.2:1	
	HDSBS	0.5:1		1:1		1.3:1		4.0:1	

HDSBS 家族発生

	I期		II期		III期		IV期	
	症例数	発生頻度	症例数	発生頻度	症例数	発生頻度	症例数	発生頻度
HDSBS	2	11.1%	2	9.0%	0	0%	1	10%
全症例	49	3.0%	31	2.8%	65	6.0%	65	6.9%

HDSBS 術前腸炎発生頻度

	I期	II期	III期	IV期
HDSBS	22.2%	50.0%	28.6%	40.0%

HDSBS 根治術施行率と死亡率

	I期	II期	III期	IV期
HDSBS	16.6%(3例)	86.3%(18例)	28.6%(2例)	40.0%(4例)
主な術式	Martin Martin法 Martin変法 (GIA)	Martin(GIA) 木村(右結腸パッチ) Martin(GIA) Z型(GIA)+右結腸パッチ Duhamel(GIA) 空野結腸 Ssave Duhamel-Martin(GIA) Z型(GIA) Martin変法 Ssave-空回 Z型(GIA)+右結腸パッチ Martin(GIA) Martin(GIA) Martin(GIA)	Martin	木村(右結腸パッチ) 木村(右結腸パッチ) 木村(右結腸パッチ) 右結腸までのDuhamel

死亡率

	I期	II期	III期	IV期	
全症例	7.1%	4.9%	3.0%	2.2%	
全結腸未満	4.1%	3.2%	1.4%	1.0%	
全結腸以上	40.0%	21.5%	15.8%	10.3%	
全結腸型	30.4%	8.0%	7.1%	4.1%	
小腸型	53.6%	33.3%	35.5%	29.1%	
回盲部から30cm以上Treitzより75cmまで	32.0%	11.0%	25.0%	21.4%	
HDSBS(Treitzより75cmよりも口側に及ぶ)	71.0%	59.0%	83.8%	40.0%	
HDSBSの主な死因		敗血症 腸炎、栄養不良 肝不全	カテーテル感染 敗血症	敗血症 肝不全 腸炎	腸炎 敗血症 肝不全

【結果のまとめ-1】

- ・H病集計総数はI期:1628例、II期:1121例、III期:1103例、IV期:1087例であった。
- ・EA症例はI期:56例(3.5%)、II期:57例(5.2%)、III期:31例(2.9%)、IV期:24例(2.6%)であった。

【結果のまとめ-2】

- HDSBSはⅠ期:18例、Ⅱ期:22例、Ⅲ期:7例、Ⅳ期10例で、根治術を施行された症例は、Ⅰ期:2例、Ⅱ期:18例、Ⅲ期:2例、Ⅳ期:4例でⅡ期で多く施行されているが、死亡率はⅠ期:71%、Ⅱ期:51%、Ⅲ期:83.8%、Ⅳ期40%であった。
- 施行術式はMartin法、木村法(右結腸バッチ)、Z型吻合術などであった。
- 死亡原因としては敗血症、肝不全が主なものであった。

【考察】

全結腸型のH病は経年的に生存率の向上が認められているにもかかわらず、EAではⅣ期でも生存率の改善が認められていない。今回対象としたHDSBSでも前回よりは改善するものの依然として高い死亡率であり結腸も回盲弁もない極めて重篤な短腸症の状態では、根治術まで持ち込めないかもしくは、持ち込めても予後が極めて不良であると考えられる。

短腸症に関する平成23年の全国調査128例(小児例)では48%とおよそ半数近い症例が中心静脈栄養に依存しているものの、90%近くの症例は生存しているのに比較して、HDSBSは生命予後が極めて不良である。この15年で国内でも小腸移植が可能となったが、肝不全の併発や残存ルートの問題などで小腸移植そのものの導入も困難な症例も多いと考えられる。

非特異性多発性小腸潰瘍症

研究分担者 内田 恵一 三重大学 消化管・小児外科 准教授
中島 淳 横浜市立大学附属病院 消化器内科 教授
位田 忍 大阪府立母子保健総合医療センター 消化器・内分泌科 部長
牛島 高介 久留米大学医療センター 小児科 准教授

【研究要旨】

非特異性多発性小腸潰瘍症は、回腸中下部に浅い多発性の潰瘍と潰瘍瘢痕の混在した病変を認め、潜在性あるいは顕性出血による高度な貧血を特徴とする小腸潰瘍症である。成人領域・小児領域いずれにおいても非常に稀少かつ難治性の疾患である。病因は未解明な点が多く、今回は小児科・小児外科領域の専門施設を中心にアンケートをFAXにて送付し、本邦における臨床像や治療の実態調査を行った。4症例と少数ではあるが、発症年齢が1歳時の症例も認められ、小児科・小児外科医は、乳幼児早期からの鉄欠乏性貧血・低蛋白血症・便鮮血陽性症例では、本疾患を念頭に置く必要がある。また、2例で遺伝子異常が明らかとなった。

研究協力者

江角 元史郎（九州大学）

し、返信があった施設にはさらに2次アンケートにて患者背景や臨床像、治療に関して調査をおこなった。

A. 研究目的

非特異性多発性小腸潰瘍症は、回腸中下部に浅い多発性の潰瘍と潰瘍瘢痕の混在した病変を認め、潜在性あるいは顕性出血による高度な貧血を特徴とする小腸潰瘍症である。成人領域・小児領域いずれにおいても非常に稀少かつ難治性の疾患である。病因は未解明な点が多く、今回は小児科・小児外科領域の専門施設を中心にアンケートをFAXにて送付し、本邦における臨床像や治療の実態調査を行った。

また、非特異性小腸潰瘍症に関しては3次調査を行った。

さらに、各施設の倫理委員会の審査ののち、集積患者のDNAエクソーム解析を行った。

B. 研究方法

本邦における小児栄養消化器肝臓学会運営委員施設30施設と小児外科学会認定・教育関連施設138施設（重複2施設）に1次アンケートをFAX

C. 研究結果

登録された12症例の内訳は以下の通りであった。

10施設から12症例が集計された。初期検討において非該当症例を除外すると、単純性潰瘍症例は2症例、非特異性多発性小腸潰瘍症例は4症例、その他の原因不明の小腸潰瘍症例は1症例、顕微鏡的大腸炎は無かった。

非特異的小腸潰瘍症4例の検討において、平成21年度の日比班による「原因不明の小腸潰瘍

症の実態把握、疾患概念、疫学、治療体系の確立に関する研究」班の、「非特異性多発性小腸潰瘍症コンセンサスステートメント」の診断基準の項目に関して、合致するかを再確認し、家族歴・血族結婚の有無を質問した。結果を以下に示す。

4例の性別は、女兒3例男児1例、発症年齢が1歳、1歳8か月、4歳8か月、7歳で、初発症状は、貧血、低蛋白血症、腹痛であった。臨床経過中に、貧血、低蛋白質血症、便鮮血は全例陽性の既往があった。他には、成長障害、糖尿病、メッケル憩室切除の既往があった。聞き取り調査では、家族歴、血族結婚は認めなかった。2例に十二指腸潰瘍の既往があった。

小腸の潰瘍の特徴は、3～30個の浅い円形地図状潰瘍が、おもに回腸に存在し、輪走・斜走していた。生検で肉芽種は認めず、結核、ベーチェット、アレルギー腸炎などの所見は無かった。

治療は鉄剤投与などの対症療法が主体であるが、栄養療法、中心静脈栄養、そして、5-ASA、アザチオプリン、インフリキシマブなどの投与がされていた。初発時からの経過が10年を超えている2例では、回腸切除や回腸狭窄解除術がされていた。

現在の症状は、2例では貧血や低蛋白血症も改善し、2例で貧血が認められている。鉄剤や胃酸分泌抑制剤などの対症療法が継続されている。

いずれも先のコンセンサスステートメントに合致する症例であった。

4症例においてエクソーム解析を行い、1例ではSLC02A1遺伝子のc. 940+1G>Aとc. 664G>Aのコンパウンドヘテロ変異を、もう1例でSLC02A1遺伝子のc. 940+1G>Aのホモ変異が認められた。

D. 考察

非特異性多発性小腸潰瘍症は原因不明の難治性疾患であり対処療法が主体とされる。本邦小児症例は、クローン病や潰瘍性大腸炎に準じた治療法（サリチル酸製剤、ステロイド剤、免疫調整剤、栄養療法）が試みられていることが本研究より明らかとなった。本邦における推定患者160人程度と極めて稀少である。成人症例の検討では、若年者で発症し、SLC02A1遺伝子変異を認める症例があり、この遺伝子変異は原発性肥厚性皮膚骨膜炎と同一であることが最近の発表で認められる。本調査は少数ではあるが4例集積し、1歳からの発症例も認められ、4例中2例で上記の遺伝子変異を認めた。小児内科医や小児外科医は、乳幼児初期からの低蛋白血症、鉄欠乏性貧血、頻回の便鮮血陽性を示す症例では、本症を念頭に置く必要がある。

E. 結論

難治性稀少疾患である本疾患の病態解明には症例集積および実態調査は必要不可欠であり、今後さらなる症例集積が望まれる。

F. 研究発表

1. 論文発表

英文論文を作成し平成28年2月22日現在投稿中である

2. 学会発表

G. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む)

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

1. その他

特記事項なし

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

先天性吸収不全症

研究分担者 位田 忍 大阪府立母子保健総合医療センター 診療局長(内科系)
虫明 聡太郎 近畿大学医学部奈良病院・小児科 教授
工藤 孝広 順天堂大学 小児科 准教授
松井 陽 国立成育医療研究センター 小児科学、小児肝臓学 名誉院長
新井 勝大 国立成育医療研究センター・消化器科 医長
工藤 豊一郎 成育医療研究センター 器官病態系内科部 肝臓内科医長
米倉 竹夫 近畿大学医学部奈良病院・小児外科 教授
土岐 彰 昭和大学医学部・外科学講座小児外科学部門 教授
永田 公二 九州大学病院・総合周産期母子医療センター 助教
玉井 浩 大阪医科大学・小児科学 教授

【研究要旨】

小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究の一環として先天性吸収不全症を取り上げた。全国の実態を知るために一次調査票を全国の小児科関連610施設、小児外科関連98施設に郵送し19疾患について診療経験のあるなしと例数を記載する形で調査した。対象期間：平成17年1月～平成26年12月までの10年間とし、調査期間を平成27年8月までに延長した結果で、回収率は小児関連で431施設（71%）、小児外科関連98施設（100%）で、全体で75%であった。昨年度の報告症例のうち症例数の比較的多かった、乳児難治性下痢症 53例、ミトコンドリア呼吸鎖異常症31例、Shwachman-Diamond症候群30例、先天性クロール下痢症 17例、原発性リンパ管拡張症 15例、多発性内分泌腺腫症 9例、IPEX症候群・自己免疫性腸症 7疾患に対して二次調査を行い、約半数の症例の蓄積を得た。それぞれの疾患に対してPICQ、CQを確定しSRを開始した。今後疾患の診断法、治療法や予後を検討し、診療ガイドラインを確立し登録およびフォローアップ体制の構築方向に研究を進めていく。

研究協力者

石井 智浩（近畿大学）
幾瀬 圭（順天堂大学）
友政 剛（パルこどもクリニック）
村山 圭（千葉県こども病院）
柳 忠宏（久留米大学）
河合 富士美（聖路加国際大学）

A. 研究目的

先天性の吸収不全症は、吸収されるべき栄養を腸管から失う稀な病態である。小腸刷子縁酵素の異常である二糖類（乳糖、蔗糖・イソ麦芽糖）分解酵素欠損症、トランスポーターの異常である グルコース・ガラクトース吸収不全症、果糖吸収不全症、先天性クロール下痢症、先天性ナトリウム下痢症、その他として腸

上皮細胞内に微絨毛封入体をみる先天性微絨毛萎縮症、接着分子異常による腸上皮異形成症 (tufting enteropathy)、腸リンパ管拡張症、成因不明の乳児難治性下痢症 など原因は多彩である。

症状は、刷子縁酵素、トランスポーターの異常症では、生後早期、あるいは胎児期からの著しい下痢に伴って各栄養成分の吸収不全や喪失を呈する。先天性微絨毛萎縮症では全ての栄養素と電解質の欠乏とアシドーシスをきたす。腸リンパ管拡張症では低タンパク血症に伴う浮腫を呈しする。乳児難治性下痢症では生後早期より著しい下痢が遷延し、成長発育障害を呈する、重症な疾患を多く含んでいる。栄養成長を維持するために経静脈栄養による補助を必要とすることが多い。しかし、わが国の実態は明らかでないし、治療法や予後の検討はされていない。

本研究の目的は、1) 全国調査を行い、実態を把握することさらに、2) 二次調査、再調査を行い治療や予後の検討を行う。それをもとに3) 診断基準作成し4) ガイドライン作成5) 登録およびフォローアップ体制の構築をすることである。今年度は前年度の全国調査の結果を受けて、19疾患のうち症例の数が比較的多かった7疾患に絞って、診断基準重症度分類を作成し二次調査を行い、診療ガイドライン作成に向けてそれぞれのPICO, CQを、確定しSRを開始することである。

B. 研究方法

「先天性吸収不全症の全国調査」一次調査票を全国の小児科関連610施設、小児外科関連98施設に郵送し19疾患（後述）について診療経験のあるなしと例数を記載する形で調査した。対象期間：平成17年1月～平成26年12月までの10年間とした。また調査期間は平成27年8月まで

延長し調査票の郵送に加えて電話での個別対応を行った。さらに、今年度は、二次調査を行った。二次調査に当たっては個人情報が含まれることより、大阪府立母子保健総合医療センターの倫理委員会での承認を得た(受付番号779)。

C. 研究結果

1) 一次調査の回収率

一次調査の回収率を上げるため再送付と電話連絡で確認を取り最終的に小児科関連610施設、小児外科関連98施設からそれぞれ431施設(71%)、98施設(100%)の回答を得た。全体で回収率は75%であった。

2) 症例数

昨年報告したデータを再確認した結果症例数は以下の結果であった。

乳児難治性下痢症	53例
ミトコンドリア呼吸鎖異常症	31例
Shwachman-Diamond症候群	30例
先天性クロール下痢症	17例
原発性リンパ管拡張症	15例
多発性内分泌腺腫症	9例
IPEX症候群・自己免疫性腸症	7例
果糖吸収不全症	5例
先天性ナトリウム下痢症	4例
先天性乳糖不耐症	3例
無βリポ蛋白血症	2例
VIP産生腫瘍	2例
グルコース・ガラクトース吸収不全症	2例
微絨毛封入体病	2例
ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症	1例
セリアック病	1例
リパーゼ欠損症	1例
エンテロキナーゼ欠損症	0例
Tufting enteropathy	0例

これらの内、二次調査の対象疾患と症例数は、クロール下痢症 17例、乳児難治性下痢症 53

例、IPEX症候群 7例、多発性内分泌腺腫症 9例、ミトコンドリア呼吸鎖異常症腸症 31例、Shwachman-Diamond症候群 30例、原発性腸リンパ管拡張症 15例とした。

二次調査票の様式については参考資料1から9に示している。

- ・患者プロフィール項目追加：発症時年齢、初発症状、確診・疑診
- ・症候と診断：疾患別に小児慢性特定疾患（小慢web）、または難病情報センターHPなどより入手可能な「診断基準」または「手引き」を利用した様式を用意し、それぞれに添付する。
- ・治療：疾患別に主な治療薬、治療法を列挙し、チェックボックスを利用して回答してもらいやすい様式を用意する
- ・補助栄養療法（PN, EN）：経腸栄養（EN）の種類として、「経口、経管（経鼻、胃瘻、小腸瘻）」を選択するよう項目を追加しさらに
- ・転帰：入院、在宅、就学（普通学級、特別支援学級、特別支援学校）、就労、および思春期の発来などについての記載欄を作成し、郵送した

本報告書作成時点までに二次調査の回収できた症例数は、クローラ下痢症 14例、乳児難治性下痢症 19例IPEX症候群 2例、多発性内分泌腺腫症 5例、ミトコンドリア呼吸鎖異常症腸症 11例、Shwachman-Diamond症候群 13例、原発性腸リンパ管拡張症9例である。

また、診療ガイドライン作成に向けてそれぞれのPICO, CQを確定しSRを開始した。

D. 考察

全国のおもな小児関連施設小児外科関連施設へ個別の対応も加えて働きかけで回収率は75%

となった。また、クローラ下痢症、乳児難治性下痢症、IPEX症候群、多発性内分泌腺腫症、ミトコンドリア呼吸鎖異常症腸症、Shwachman-Diamond症候群、原発性腸リンパ管拡張症の7疾患において二次調査票を作成し、症例のある施設へ郵送で調査を依頼し、現時点で約半数の回収ができています。希少疾患であるため、二次調査の回収率を上げるように今後個別対応などを行っていただけ症例を蓄積し、ガイドラインの作成へ生かしていきたい。また、SRが現在進行中であり、これから得られる情報を加えて診断・治療・予後についての詳細を検討しガイドラインの確立に向けて検討していく予定である。

E. 結論

クローラ下痢症 14例、乳児難治性下痢症 19例IPEX症候群 2例、多発性内分泌腺腫症 5例、ミトコンドリア呼吸鎖異常症腸症 11例、Shwachman-Diamond症候群 13例、原発性腸リンパ管拡張症9例 7疾患に対して二次調査票を作成し二次調査を行った。また、それぞれの疾患に対してPICO, CQを確定しSRを開始した。今後疾患の診断法、治療法や予後を検討し、診療ガイドラインを確立し登録およびフォローアップ体制の構築方向に研究を進めていく。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
該当なし

2. 実用新案登録
該当なし

3. その他
参考資料1～9

厚生労働省班会議

「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」
「先天性吸収不全症の全国調査（二次調査）」のお願い

ご施設担当の先生方 各位

研究代表者
大阪府立母子保健総合医療センター 消化器・内分泌科
位田 忍

謹 啓、

先生におかれましては益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。

先日、表記厚生労働省班研究におきまして、全国の小児医療機関に対してお送りした先天性吸収不全症全国調査（一次調査）に対し、貴施設より「症例あり」とのご回答をいただき、誠に有り難うございました。

つきましては、ご回答いただきました各疾患について、今後的確な診断・治療や、予後に関する正確な情報を一般の方々に提供できるようにしていくために、それぞれのご施設、先生方に二次調査を依頼させていただく次第です。

ご多忙中大変恐縮に存じますが、何卒ご協力を賜りますようお願い申し上げます。

なお、本調査の対象疾患は 6 群 19 疾患ありますが、二次調査用紙は共通の様式となっておりますが、それぞれに希少症例で属性や特徴が異なります。そのため、疾患（症例）によりましては追加の情報をお伺いしたり、研究班員（または研究協力者）が貴施設を訪問してカルテを閲覧させていただく場合も想定致しております。その際は改めて事前に連絡させていただきますが、その節はどうぞよろしくお願い申し上げます。

謹 白

平成 年 月 日

ご回答までの期限：平成 27 年〇月〇日

送付先：〒594-1101 大阪府和泉市室堂町 8 4 0
大阪府立母子保健総合医療センター 消化器・内分泌科
位田 忍 宛

【本研究における倫理的配慮について】

本研究は、研究代表者の属する大阪府立母子保健総合医療センターの倫理審査委員会の承認を得ております。

なお、本研究は、後ろ向きの診療録詳細分析であり、侵襲を伴わず介入を行わない研究です。文部科学省・厚生労働省「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」（平成 26 年 12 月 22 日）の中の第 5 章第 12 インフォームド・コンセントを受ける手続き等において、1 イ（イ）②の侵襲を伴わず介入を行わない研究で人体から取得された試料を用いない研究に該当します。ここでは「研究者等は、被験者からインフォームド・コンセントを受けることを要しないが、インフォームド・コンセントを受けない場合には、研究に用いられる情報の利用目的を含む当該研究についての情報を研究対象者等に通知し、又は公開し、研究が実施又は継続されることについて、研究対象者等が拒否できる機会を保障しなければならない。」とあることから、調査対象となる患者個人（保護者）からの同意を得ることはせずに、代わりに情報を公開し研究を実施したいと考えております。

調査票のご返送を持って本調査研究にご同意いただいたものとみなさせていただきます。なお、調査票ご返送後に調査協力の撤回をご希望の場合には、平成 27 年〇月〇日までに下記の事務局までご連絡をお願い致します。

【事務局】 〒630-0293 奈良県生駒市乙田町 1248-1
近畿大学医学部奈良病院 小児科
虫明聡太郎
電話：0743-77-0880, FAX：0743-77-0890
E-mail：mushiake@nara.med.kindai.ac.jp

厚生労働省班会議「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」【先天性吸収不全症班】

位田忍（代表） 大阪府立母子保健総合医療センター
新井勝弘 国立成育医療センター・消化器科
石井智浩 近畿大学医学部奈良病院小児外科
牛島高介 久留米大学医療センター・小児科
工藤 孝広 順天堂大学・小児科
工藤豊一郎 国立成育医療センター
玉井 浩 大阪医科大学・小児科学
土岐 彰 昭和大学医学部・小児外科学
友政 剛 パルこどもクリニック
永田公二 九州大学大学院医学研究院 小児外科学分野
松井 陽 聖路加国際大学・看護学部
虫明聡太郎 近畿大学医学部奈良病院小児科
米倉竹夫 近畿大学医学部奈良病院小児外科

厚生労働省科学研究費補助金班会議
小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究
先天性吸収不全症
第二次調査票

施設名

施設内管理番号*

*内容紹介時に使用します。貴施設内で患者様を特定できるように管理番号を定めて下さい。なお、カルテ番号は使用しないで下さい。

調査票作成日

調査票記載者

注意事項

- ・ご記入後は必ずコピーをとって、各施設で保管して下さい。
- ・一次調査で症例ありとご報告いただいた患者様と対象としてご記入下さい。
- ・日付は西暦でご記入下さい（例：2015/8/1）
- ・ペン、またはボールペンでご記入下さい。
- ・該当する項目にチェックを付けて下さい。
○は単一選択、□は複数選択可です。
- ・記入するデータのない欄には斜線を引いて下さい。
- ・患者様のIDや氏名など、個人を特定できる情報は記載しないで下さい。

疾患分類

- | | |
|---|---|
| <input type="radio"/> ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症 | <input type="radio"/> Shwachman-Diamond症候群 |
| <input type="radio"/> 先天性乳糖不耐症 | <input type="radio"/> IPEX症候群・自己免疫腸症 |
| <input type="radio"/> エンテロキナーゼ欠損症 | <input type="radio"/> セリアック病 |
| <input type="radio"/> リパーゼ欠損症（膵リパーゼ欠損症） | <input type="radio"/> VIP産生腫瘍 |
| <input type="radio"/> グルコース・ガラクトース吸収不全症 | <input type="radio"/> 多発性内分泌腺腫症（MEN） |
| <input type="radio"/> 先天性クロール下痢症 | <input type="radio"/> 乳児難治性下痢症 |
| <input type="radio"/> 先天性ナトリウム下痢症 | <input type="radio"/> ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症 |
| <input type="radio"/> 果糖吸収不全症 | |
| <input type="radio"/> 無 β リポ蛋白血症 | |
| <input type="radio"/> 微絨毛封入体病 | |
| <input type="radio"/> Tufting enteropathy | |
| <input type="radio"/> 原発性腸管リンパ管拡張症 | |

症例の概要

出生日 _____ 性別 男 女 出生体重 _____ kg

発症時期 新生児期 3~12ヶ月 出生前診断 無し 有り
 3ヶ月未満 1歳以上

初発症状 下痢 腹部膨満 脱水症状 意識障害・痙攣 発達遅滞
 便秘 発熱 低血糖 体重増加不良 その他

診断時年齢 歳 _____ ヶ月 _____

診断時身長 _____ cm 診断時体重 _____ kg

調査時身長 _____ cm 調査時体重 _____ kg

家族歴 無し 有り

遺伝子検査 無し 有り

診断当時の臨床症状

便性 水様 泥状 軟便 脂肪便 普通便

便回数 1~4回 5~9回 10回以上

便電解質検査 未実施 実施 分泌性下痢に 該当する 該当しない 不明

診断時の有意値があれば記入して下さい → Na K Cl mEq/L pH

便ズダンIII染色 未実施 陰性 陽性 強陽性

便クリニテスト 未実施 陰性 陽性 強陽性

体重増加不良・成長障害 無し 有り

その他の症状 嘔気 嘔吐 便秘 腹部膨満 偽性腸閉塞（CIPS様症状） 器質的腸閉塞

最近の臨床症状

便性 水様 泥状 軟便 脂肪便 普通便

便回数 1~4回 5~9回 10回以上

体重増加不良・成長障害 無し 有り

その他の症状 嘔気 嘔吐 便秘 腹部膨満 偽性腸閉塞（CIPS様症状） 器質的腸閉塞

治療

過去に使用したもの 無し 有り

- タンニン酸アルブミン ポリカルボフィル
 アドソルビン 漢方薬
 ロペラミド塩酸塩 その他
 プロバイオティクス
 シンバイオティクス

現在使用しているもの 無し 有り

- タンニン酸アルブミン ポリカルボフィル
 アドソルビン 漢方薬
 ロペラミド塩酸塩 その他
 プロバイオティクス
 シンバイオティクス

特殊治療乳1 終了 継続中

特殊治療乳2 終了 継続中

特殊治療乳3 終了 継続中

原疾患に対して行われた外科的治療

無し 有り

これまでに使用した
経口・経管栄養経路

- 経口摂取 経鼻胃管 経鼻小腸チューブ 胃瘻 空腸瘻

中心静脈栄養 (PN) の施行 無し 有り

PN導入時期 歳 ヶ月 PN離脱 or 継続 終了 継続中

PN離脱時期 歳 ヶ月 現在のPN依存比率 約 %

転帰

転帰 生存 小腸移植 死亡 死因

就学・就労 普通学級 特別支援学校 未就労
 特別支援学級 療育施設 就労

思春期発来 あり 未発来

現在の診療科 小児科 小児外科 内科 外科

医療状況 主に入院 外来通院 過去1年間の入院回数 回

貴施設以外の医療機関での診療が有ればご記入下さい

前医療機関名1 _____ 年 月～ 年 月

前医療機関名2 _____ 年 月～ 年 月

紹介先医療機関名 _____ 年 月～ 年 月

厚生労働省科学研究費補助金班会議
小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究

先天性吸収不全症

第二次調査票

施設名	<input style="width: 400px; height: 25px;" type="text"/>
施設内管理番号*	<input style="width: 200px; height: 25px;" type="text"/>
	<small>*内容紹介時に使用します。貴施設内で患者様を特定できるように管理番号を定めて下さい。なお、カルテ番号は使用しないで下さい。</small>
調査票作成日	<input style="width: 180px; height: 25px;" type="text"/>
調査票記載者	<input style="width: 400px; height: 25px;" type="text"/>

注意事項

- ・ご記入後は必ずコピーをとって、各施設で保管して下さい。
- ・一次調査で症例ありとご報告いただいた患者様と対象としてご記入下さい。
- ・日付は西暦でご記入下さい（例：2015/8/1）
- ・ペン、またはボールペンでご記入下さい。
- ・該当する項目にチェックを付けて下さい。
○は単一選択、□は複数選択可です。
- ・記入するデータの無い欄には斜線を引いて下さい。
- ・患者様のIDや氏名など、個人を特定できる情報は記載しないで下さい。

疾患分類

- | | |
|---|---|
| <input type="radio"/> ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症 | <input type="radio"/> Shwachman-Diamond症候群 |
| <input type="radio"/> 先天性乳糖不耐症 | <input type="radio"/> IPEX症候群・自己免疫腸症 |
| <input type="radio"/> エンテロキナーゼ欠損症 | <input type="radio"/> セリアック病 |
| <input type="radio"/> リパーゼ欠損症（膵リパーゼ欠損症） | <input type="radio"/> VIP産生腫瘍 |
| <input type="radio"/> グルコース・ガラクトース吸収不全症 | <input type="radio"/> 多発性内分泌腺腫症（MEN） |
| <input checked="" type="radio"/> 先天性クロール下痢症 | <input type="radio"/> 乳児難治性下痢症 |
| <input type="radio"/> 先天性ナトリウム下痢症 | <input type="radio"/> ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症 |
| <input type="radio"/> 果糖吸収不全症 | |
| <input type="radio"/> 無βリポ蛋白血症 | |
| <input type="radio"/> 微絨毛封入体病 | |
| <input type="radio"/> Tufting enteropathy | |
| <input type="radio"/> 原発性腸管リンパ管拡張症 | |

症例の概要

○は単一選択、□は複数選択可です

CCD

出生日 性別 男 女 出生体重 kg

発症時期 新生児期 3～12ヶ月 出生前診断 無し 有り
 3ヶ月未満 1歳以上

初発症状 下痢 腹部膨満 脱水症状 意識障害・痙攣 発達遅滞
 便秘 発熱 低血糖 体重増加不良 その他

診断時年齢 歳 ヶ月

診断時身長 cm 診断時体重 kg

調査時身長 cm 調査時体重 kg

家族歴 無し 有り

診断当時の臨床症状

便性 水様 泥状 軟便 脂肪便 普通便

便回数 1～4回 5～9回 10回以上

便電解質検査 未実施 実施 分泌性下痢に 該当する 該当しない 不明

診断時の有意値があれば記入して下さい → 便Na K Cl mEq/L pH

便ズダンIII染色 未実施 陰性 陽性 強陽性

便クリニテスト 未実施 陰性 陽性 強陽性

体重増加不良・成長障害 無し 有り

その他の症状 嘔気 嘔吐 便秘 腹部膨満 偽性腸閉塞（CIPS様症状） 器質的腸閉塞

最近の臨床症状

便性 水様 泥状 軟便 脂肪便 普通便

便回数 1～4回 5～9回 10回以上

体重増加不良・成長障害 無し 有り

その他の症状 嘔気 嘔吐 便秘 腹部膨満 偽性腸閉塞（CIPS様症状） 器質的腸閉塞

治療

特異的治療

過去に使用したもの

- NaCl
- KCl
- プロトロンビン阻害薬
(名称: _____)
- コレスチラミン
- 酪酸
- スピロノラクトン

現在使用しているもの

- NaCl
- KCl
- プロトロンビン阻害薬
- コレスチラミン
- 酪酸
- スピロノラクトン

一般的治療

過去に使用したもの ○無し ○有り

- タンニン酸アルブミン
- アドソルビン
- ロペラミド塩酸塩
- プロバイオティクス
- シンバイオティクス
- ポリカルボフィル
- 漢方薬 他

現在使用しているもの ○無し ○有り

- タンニン酸アルブミン
- アドソルビン
- ロペラミド塩酸塩
- プロバイオティクス
- シンバイオティクス
- ポリカルボフィル
- 漢方薬 他

経腸栄養剤／治療乳 1 _____ ○終了 ○継続中 3 _____ ○終了 ○継続中
2 _____ ○終了 ○継続中

原疾患に対して行われた外科的治療

○無し ○有り

これまでに使用した経口・経管栄養経路

- 経口摂取 経鼻胃管 経鼻小腸チューブ 胃瘻 空腸瘻

中心静脈栄養 (PN) の施行 ○無し ○有り

PN導入時期 _____ 歳 _____ ヶ月 PN離脱 or 継続 ○終了 ○継続中

PN離脱時期 _____ 歳 _____ ヶ月 現在のPN依存比率 約 _____ %

転帰

転帰 生存 小腸移植 死亡 死因 _____

就学・就労 普通学級 特別支援学校 未就労 特別支援学級 療育施設 就労 思春期発来 ○あり ○未発来

現在の診療科 小児科 小児外科 内科 外科

医療状況 ○主に入院 ○外来通院 過去1年間の入院回数 _____ 回

貴施設以外の医療機関での診療が有ればご記入下さい

前医療機関名1 _____ 年 月 ~ _____ 年 月

前医療機関名2 _____ 年 月 ~ _____ 年 月

紹介先医療機関名 _____ 年 月 ~ _____ 年 月

先天性クロール下痢症に関する特異的事項

【診断根拠】

- 1. 生直後に始まる水様性下痢
- 2. 下痢に伴う脱水
- 3. 腹部膨満
- 4. 上記1～3以外の症状
- 5. 胎児エコー検査所見*
- 6. 便中Cl高値 (90 mEq/L以上)
- 7. 低Cl血症
- 8. 代謝性アルカローシス
- 9. レニン-アンジオテンシン-アルドステロン系の亢進
- 10. SLC26A3遺伝子検査による変異検出
- 11. その他

【遺伝子検査】 ○未実施 ○実施

SLC26A3遺伝子異常 ○無し ○有り

異常所見

家族の遺伝子検査 ○未実施 ○実施

結果

【検査値】

診断時 血清Na mEq/L K mEq/L Cl mEq/L
 便(腸液) Na mEq/L 便K mEq/L 便Cl mEq/L

血液ガス ○動脈血 ○静脈血
 pH pCO2 mmHg pO2 mmHg
 HCO3⁻ mmol/L BE mmol/L

血漿レニン活性 (PRA) ng/mL/hr アルドステロン pg/mL

胎児エコー所見 ○無し ○有り
 羊水過多
 胎児腸管拡張像 (honeycomb様含む)
 その他

羊水検査 ○未実施 ○実施
 羊水 ALP U/L γ GTP U/L LAP U/L

最近 (検査日 年 月 日)

血清Na mEq/L K mEq/L Cl mEq/L
 BUN mg/dL Cr mg/dL 尿酸 mg/dL
 便(腸液) Na mEq/L 便K mEq/L 便Cl mEq/L

血液ガス ○動脈血 ○静脈血
 pH pCO2 mmHg PO2 mmHg
 HCO3⁻ mmol/L BE mmol/L

【予後(合併・併存症)】 精神神経系 循環器系 呼吸器系 腎泌尿器系 その他

有りの場合の内容

以上です。お忙しい中ご協力いただき誠にありがとうございました。

厚生労働省科学研究費補助金班会議
小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究

先天性吸収不全症

第二次調査票

施設名	<input type="text"/>
施設内管理番号*	<input type="text"/>
	*内容紹介時に使用します。貴施設内で患者様を特定できるように管理番号を定めて下さい。なお、カルテ番号は使用しないで下さい。
調査票作成日	<input type="text"/>
調査票記載者	<input type="text"/>

注意事項

- ・ご記入後は必ずコピーをとって、各施設で保管して下さい。
- ・一次調査で症例ありとご報告いただいた患者様と対象としてご記入下さい。
- ・日付は西暦でご記入下さい（例：2015/8/1）
- ・ペン、またはボールペンでご記入下さい。
- ・該当する項目にチェックを付けて下さい。
○は単一選択、□は複数選択可です。
- ・記入するデータのない欄には斜線を引いて下さい。
- ・患者様のIDや氏名など、個人を特定できる情報は記載しないで下さい。

疾患分類

- | | |
|---|---|
| <input type="radio"/> ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症 | <input type="radio"/> Shwachman-Diamond症候群 |
| <input type="radio"/> 先天性乳糖不耐症 | <input type="radio"/> IPEX症候群・自己免疫腸症 |
| <input type="radio"/> エンテロキナーゼ欠損症 | <input type="radio"/> セリアック病 |
| <input type="radio"/> リパーゼ欠損症（膵リパーゼ欠損症） | <input type="radio"/> VIP産生腫瘍 |
| <input type="radio"/> グルコース・ガラクトース吸収不全症 | <input type="radio"/> 多発性内分泌腺腫症（MEN） |
| <input type="radio"/> 先天性クロール下痢症 | <input checked="" type="radio"/> 乳児難治性下痢症 |
| <input type="radio"/> 先天性ナトリウム下痢症 | <input type="radio"/> ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症 |
| <input type="radio"/> 果糖吸収不全症 | |
| <input type="radio"/> 無βリポ蛋白血症 | |
| <input type="radio"/> 微絨毛封入体病 | |
| <input type="radio"/> Tufting enteropathy | |
| <input type="radio"/> 原発性腸管リンパ管拡張症 | |

症例の概要

○は単一選択、□は複数選択可です

出生日 性別 男 女出生体重 kg発症時期 新生児期 3～12ヶ月 3ヶ月未満 1歳以上出生前診断 無し 有り初発症状 下痢 腹部膨満 脱水症状 意識障害・痙攣 発達遅滞
 便秘 発熱 低血糖 体重増加不良 その他診断時年齢 歳 ヶ月診断時身長 cm 診断時体重 kg調査時身長 cm 調査時体重 kg家族歴 無し 有り

診断当時の臨床症状

便性 水様 泥状 軟便 脂肪便 普通便便回数 1～4回 5～9回 10回以上便電解質検査 未実施 実施 分泌性下痢に 該当する 該当しない 不明診断時の有意値があれば記入して下さい → Na K Cl mEq/L pH 便ズダンIII染色 未実施 陰性 陽性 強陽性便クリニテスト 未実施 陰性 陽性 強陽性体重増加不良・成長障害 無し 有りその他の症状 嘔気 嘔吐 便秘 腹部膨満 偽性腸閉塞（CIPS様症状） 器質的腸閉塞

最近の臨床症状

便性 水様 泥状 軟便 脂肪便 普通便便回数 1～4回 5～9回 10回以上体重増加不良・成長障害 無し 有りその他の症状 嘔気 嘔吐 便秘 腹部膨満 偽性腸閉塞（CIPS様症状） 器質的腸閉塞