

治療

一般的治療

過去に使用したもの ○無し ○有り

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

現在使用しているもの ○無し ○有り

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

経腸栄養剤／治療乳

1 ○終了 ○継続中

2 ○終了 ○継続中

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

現在の栄養経路 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

思春期発来 ○あり ○未発来

特別支援学級 療育施設 就労

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

○は単一選択、□は複数選択可です

乳児難治性下痢症の診断に関する特異的事項

【概念・定義】

- 生後3ヶ月未満で発症した
- 便検査で原因菌またはウイルスが検出されていない*
(*腸炎後症候群 (post-enteritis syndrome) では、下痢が遷延していると判断された時点で契機となった原因菌またはウイルスの関与が排除されていればチェックを入れて下さい。)
- 治療を行っても2週間以上下痢が遷延する
- 経腸栄養あるいは経静脈栄養による栄養管理を必要とする

【鑑別診断】

下記の18疾患が鑑別されているか (別添の「鑑別対象18疾患」をご参照下さい)

a. 臨床的に鑑別できる	b. 検査によって鑑別 (除外) した	c. 鑑別できていない
シヨ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症 <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.		無βリポ蛋白血症 <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.
先天性乳糖不耐症 <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.		Tufting enteropathy <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.
エンテロキナーゼ欠損症 <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.		腸リンパ管拡張症 <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.
リパーゼ欠損症 (臍痲パー背欠損症 <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.		Shwachman-Diamond症候群 <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.
グルコース・ガラクトース吸収不全症 <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.		IPEX症候群・自己免疫腸症 <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.
先天性クロール下痢症 <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.		セリアック病 <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.
先天性ナトリウム下痢症 <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.		VIP産生腫瘍 <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.
果糖吸収不全症 <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.		MRCD腸症 <input type="radio"/> a. <input type="radio"/> b. <input type="radio"/> c.

【食物蛋白アレルギー または 非IgE性食物蛋白誘発性腸症の関与の有無】

無し 有り どちらも言えない アレルゲン

IgE RIST IU/mL RAST陽性抗原

抗原リンパ球刺激試験

【腸炎後症候群 (post-enteritis syndrome) に該当するか】

該当しない 該当する どちらも言えない 先行感染

【消化吸収負荷試験】

経口糖負荷試験 未実施 実施 水素呼気試験 未実施 実施

D-キシロース試験 未実施 実施 マーガリン負荷試験 未実施 実施

陽性所見がある場合

★最後に、成因不明とした上で、下記のいずれかの病態で関連が疑われるものがありますか (主治医の主観的印象で結構ですのでご記入下さい)

- 消化・吸収機構の障害
- 自己免疫・炎症の関与
- 腸管運動機能の異常
- 免疫機構の異常 (免疫不全)
- 代謝・内分泌の異常
- 該当するものがない

上記を疑う理由

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 checked="" 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

○は単一選択、□は複数選択可です

IPEX症候群・自己免疫腸症

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 → 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

○は単一選択、□は複数選択可です

IPEX症候群・自己免疫腸症

IPEX症候群・自己免疫性腸症の診断に関する特異的事項

診断時の臨床症状

血便の有無 無し 有り

絶食による下痢の改善 無し 有り

抗腸管上皮細胞抗体 未実施 実施

結果 陰性 陽性 AIE-75 villin その他

FOXP3遺伝子 未実施 実施

変異の有無 無し 有り

十二指腸・小腸生検 未実施 実施

生検結果 異常なし 絨毛萎縮 単核球・形質細胞浸潤

食物アレルギーの合併 無し 有り

当該食物摂取により下痢が悪化し、除去食によっても十分な改善をみない 無し 有り

その他の病態 不明 自己免疫性甲状腺炎 その他
 なし 自己免疫性溶血性貧血
 I型糖尿病 蛋白漏出性胃腸症

以上です。お忙しい中ご協力を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 checked="" 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

○は単一選択、□は複数選択可です

MEN

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 → 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

原疾患に対して行われた外科的治療 ○無し ○有り

[Empty box for surgical treatment]

薬物治療

過去に使用したもの ○無し ○有り

Medication list for past use: 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, 緩下剤, 消化管運動調整剤, 電解質補充剤

現在使用しているもの ○無し ○有り

Medication list for current use: 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, 緩下剤, 消化管運動調整剤, 電解質補充剤

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

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

多発性内分泌腺腫症（MEN）の診断に関する特異的事項

消化吸収不全の有無 ○無し ○有り

消化吸収不全症状 脂肪性下痢

水様性下痢

その他

【診断根拠】

1. 多発性内分泌腺腫症1型（MEN1）

原発性副甲状腺機能亢進、膵・消化管内分泌腫瘍、下膵体腺腫、のうち2つ以上の病変を有する

上記3病変のうち1つを有し、近親者（親、子、同胞）にMEN1と診断されたものがある

上記3病変のうち1つを有し、MEN1遺伝子の病原性変異が確認されている

その他

2. 多発性内分泌腺腫症2型（MEN2A, MEN2B）

甲状腺髄様癌と褐色細胞腫を有する

上記2病変のいずれかを有し、近親者（親、子、同胞）にMEN2と診断されたものがある

上記2病変のいずれかを有し、RET遺伝子の病原性変異が確認されている

その他

3. Familial medullary thyroid carcinoma（FMTC）

家族内に甲状腺髄様癌を有し、かつ甲状腺髄様癌以外のMEN2関連病変を有さない患者が複数いる

その他

【遺伝子検査】 ○未実施 ○実施

検索を行った遺伝子 MEN1 RET CDKN1B CDKN2C その他

遺伝子異常の有無 ○無し ○有り

参考

① MEN1の病原性変異は家族例の約90%、散発例の約50%に認められる。

② MEN1において、MEN1遺伝子の変異を認めない家系のごく一部にサイクリン依存性キナーゼインヒビター遺伝子（CDKN1B、CDKN2C遺伝子）の変異が報告されているが、日本人ではまだ報告がない

③ RET遺伝子の病的変異がMEN2Aでは98%、MEN2Bでは98%以上の患者で、またFMTCでも約95%の家系で認められる

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 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 checked="" 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

MRCD腸症

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 → 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

糖質制限と脂質優先摂取 コエンザイムQ10
 脂肪乳剤の経静脈投与 ビタミンB1, C
 L-カルニチン その他
 経口・経腸投与
 経静脈投与

現在使用しているもの

糖質制限と脂質優先摂取 コエンザイムQ10
 脂肪乳剤の経静脈投与 ビタミンB1, C
 L-カルニチン その他
 経口・経腸投与
 経静脈投与

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 ポリカルボフィル
 アドソルビン 漢方薬 他
 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

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 他
 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

経腸栄養剤 1 ○ 終了 ○ 継続中 3 ○ 終了 ○ 継続中
 / 治療乳 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 思春期発来 ○ あり ○ 未発来
 特別支援学級 療育施設 就労

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

ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症の診断に関する特異的事項

【疾患背景】

慢性かつ難治な下痢症状を伴っていますか？ ○ はい ○ いいえ

【1. 主要症状】

- ① 進行性の筋力低下、横紋筋融解症、または 外眼筋麻痺を認める。
- ② 知的退行、記憶力障害、痙攣、精神症状、一過性麻痺、半盲、皮質盲、ミオクローヌス、ジストニア、小脳失調などの中樞神経症状のうち、1つ以上を認める。または手足のしびれなどの末梢神経障害を認める。
- ③ 心伝導障害、心筋症などの心症状、または肺高血圧症などの呼吸器症状、又は糸球体硬化症、腎尿細管機能異常などの腎症状、又は強度の貧血などの血液症状、または中等度以上の肝機能低下、凝固能低下などの肝症状を認める。
- ④ 低身長、甲状腺機能低下症などの内分泌症状や糖尿病を認める。
- ⑤ 強度視力低下、網膜色素変性などの眼症状、感音性難聴などの耳症状を認める。

【2. 検査所見】

- ① 安静臥床時の血清又は髄液の乳酸値が繰り返し高い、または MRスペクトロスコピーで病変部に明らかな乳酸ピークを認める。
- ② 脳CT/MRIにて、梗塞様病変、大脳・小脳萎縮像、大脳基底核、脳幹に両側対称性の病変等を認める。
- ③ 筋生検 または 症状のある臓器でミトコンドリアの形態異常を認める。
なお、必要に応じて、以下の検査を行った場合は
- ④ ミトコンドリア関連酵素の欠損、またはコエンザイムQ10などの中間代謝物の欠乏を認める。¹⁾
- ⑤ ミトコンドリアDNAの質的、量的異常、またはミトコンドリア関連核遺伝子変異を認める。²⁾

- 確定 1.主要症状の①から③のうち1項目以上、かつ 2.検査所見の①から⑤のうち2項目以上→確定
- 疑診 1.主要症状の①から③のうち1項目以上、かつ 2.検査所見の②から⑤のうち1項目以上→疑い

1) ④ ミトコンドリア関連酵素の欠損、またはコエンザイムQ10などの中間代謝物の欠乏を認めた場合の異常所見

2) ⑤ ミトコンドリアDNAの質的、量的異常、またはミトコンドリア関連核遺伝子変異を認めた場合の異常所見

以上です。お忙しい中ご協力を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	
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 checked="" 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

○は単一選択、□は複数選択可です

Shwachman-Diamond 症候群

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 → 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

○は単一選択、□は複数選択可です

特異的治療

汎血球減少に対して

膵外分泌能低下に対して

造血幹細胞移植 未実施 実施 (内服薬の種類、1日量について記載をお願いします)

その他

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 ポリカルボフィル
 アドソルビン 漢方薬 他

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

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 他

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

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

○は単一選択、□は複数選択可です

Shwachman-Diamond 症候群

Shwachman-Diamond 症候群の診断に関する特異的事項

SBDS遺伝子検査 ○未実施 ○実施

遺伝子異常の有無 ○無し ○有り

変異部位

家族の遺伝子検査 ○未実施 ○実施

遺伝子異常のある家族

汎血球減少

診断時：白血球数 / μ L 好中球数 / μ L Hb g/dL 血小板数 / μ L最近：白血球数 / μ L 好中球数 / μ L Hb g/dL 血小板数 / μ L

膵外分泌機能検査 (PFD試験)

診断時： %最近： %

合併症

骨髄異形成症候群：○無し ○有り

急性骨髄性白血病：○無し ○有り

その他：

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	
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 checked="" type="radio"/> 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 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 → 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