

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 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 | |

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 →

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

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

先天性クローラ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 5. 胎児エコー検査所見*
 2. 下痢に伴う脱水 6. 便中Cl高値 (90 mEq/L以上)
 3. 腹部膨満 7. 低Cl血症
 4. 上記1～3以外の症状 8. 代謝性アルカローシス
 9. レニン-アンギオテンシン-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

家族の遺伝子検索 ○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。