

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 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

乳児難治性下痢症

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 → 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

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

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
 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あればご記入下さい

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

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="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		無βリポ蛋白血症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.
先天性乳糖不耐症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		Tufting enteropathy <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.
エンテロキナーゼ欠損症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		腸リンパ管拡張症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.
リパーゼ欠損症 (臍疝パー背欠損症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		Shwachman-Diamond症候群 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.
グルコース・ガラクトース吸収不全症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		IPEX症候群・自己免疫腸症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.
先天性クロール下痢症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		セリアック病 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.
先天性ナトリウム下痢症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		VIP産生腫瘍 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.
果糖吸収不全症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		MRCDC腸症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> 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 どちらとも言えない 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 どちらとも言えない 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。