

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 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
 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

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。