

## 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 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        |   |

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

原疾患に対して行われた外科的治療 ○無し ○有り

薬物治療

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  <input type="checkbox"/> 緩下剤 <input type="checkbox"/> 消化管運動調整剤 <input type="checkbox"/> 電解質補充剤	<div style="border: 1px solid black; height: 30px; margin-bottom: 5px;"></div> <div style="border: 1px solid black; height: 50px;"></div>
--	---

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  <input type="checkbox"/> 緩下剤 <input type="checkbox"/> 消化管運動調整剤 <input type="checkbox"/> 電解質補充剤	<div style="border: 1px solid black; height: 30px; margin-bottom: 5px;"></div> <div style="border: 1px solid black; height: 50px;"></div>
--	---

経腸栄養剤／治療乳

1	<input style="width: 100%;" type="text"/>	○終了 ○継続中	3	<input style="width: 100%;" type="text"/>	○終了 ○継続中
2	<input style="width: 100%;" type="text"/>	○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                      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

**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、下垂体腺腫、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。