

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

- ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症
- Shwachman-Diamond症候群
- 先天性乳糖不耐症
- IPEX症候群・自己免疫腸症
- エンテロキナーゼ欠損症
- セリアック病
- リパーゼ欠損症（膵リパーゼ欠損症）
- VIP産生腫瘍
- グルコース・ガラクトース吸収不全症
- 多発性内分泌腺腫症（MEN）
- 先天性クロール下痢症
- 乳児難治性下痢症
- 先天性ナトリウム下痢症
- ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症
- 果糖吸収不全症
- 無βリポ蛋白血症
- 微絨毛封入体病
- Tufting enteropathy
- 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
○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

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 / 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 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、記銘力障害、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、小脳失調などの中中枢神経症状のうち、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て高い、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。