

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
- 先天性乳糖不耐症
- エンテロキナーゼ欠損症
- リパーゼ欠損症（膵リパーゼ欠損症）
- グルコース・ガラクトース吸収不全症
- 先天性クロール下痢症
- 先天性ナトリウム下痢症
- 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
- Shwachman-Diamond症候群
- IPEX症候群・自己免疫腸症
- セリアック病
- VIP産生腫瘍
- 多発性内分泌腺腫症（MEN）
- 乳児難治性下痢症
- ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症

症例の概要

○は単一選択、□は複数選択可です

Shwachman-Diamond 症候群

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

治療

○は単一選択、□は複数選択可です

特異的治療

汎血球減少に対して

膵外分泌能低下に対して

(内服薬の種類、1日量について記載をお願いします)

造血幹細胞移植 ○未実施 ○実施

その他

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
 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

Shwachman-Diamond 症候群の診断に関する特異的事項

SBDS遺伝子検査 ○ 未実施 ○ 実施

遺伝子異常の有無 ○ 無し ○ 有り

変異部位

家族の遺伝子検査 ○ 未実施 ○ 実施

遺伝子異常のある家族

汎血球減少

診断時：白血球数 / μ L 好中球数 / μ L Hb g/dL 血小板数 / μ L

最近：白血球数 / μ L 好中球数 / μ L Hb g/dL 血小板数 / μ L

腓外分泌機能検査 (PFD試験)

診断時： %

最近： %

合併症

骨髄異形成症候群：○ 無し ○ 有り

急性骨髄性白血病：○ 無し ○ 有り

その他：

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。