

御施設名
ご住所
先生のお名前
e-mail address

疾患名 以下に丸をつけてください。

<input type="checkbox"/>	ミトコンドリアHMG-CoA合成酵素欠損症
<input type="checkbox"/>	HMG-CoAリアーゼ欠損症 (HMG尿症)
<input type="checkbox"/>	ミトコンドリアアセトアセチル-CoAチオラーゼ (β -ケトチオラーゼ) 欠損症
<input type="checkbox"/>	サクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ欠損症
<input type="checkbox"/>	原因不明の非ケトン性低血糖症の症例
<input type="checkbox"/>	原因不明の重篤なケトアシドーシスの症例

1) 患者背景

ID ()

病院間でのダブルカウントを防ぐため名前の最初と最後のアルファベット2文字(ふかおとしゆきの場合、名前のTOSHIYUKIの下線の2文字TI)を記入してください

性別 男 女
 生年月日 西暦 年 月

2) 家族歴

血族結婚 あり なし
 突然死の同胞 あり なし
 自由記載

3) 初回発作の状況

発作の誘因

(自由記載 例えば離乳して食事間隔があいたなど、2日前から咳あり発熱)

発作時の 嘔吐 あり なし
 状況 多呼吸 あり なし
 意識障害 あり なし
 痙攣 あり なし
 以下自由記載

発作時の	血糖	mg/dl			
検査	AST	ALT	LDH	CK	
	血液ガス				
	pH	PCO2	HCO3	BE	
	アンモニア	μ g/dl			
	遊離脂肪酸	mmol/L			
	ケトン体	μ mol/L (アセト酢酸		3-ヒドロキシ酪酸)
	乳酸	mg/dl	ピルビン酸	mg/dl	
	尿酸	mg/dl			
	尿ケトン体				

以下あればコピー添付してください。(名前部分は見えない形をお願いします)

- 血液アミノ酸
- 尿有機酸
- 血清もしくはろ紙血タンデムマス解析

4) その後の経過

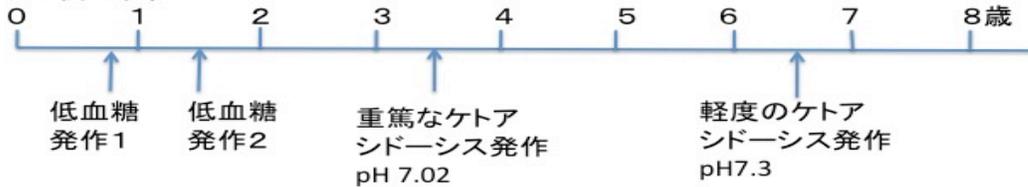
発作頻度 年 から 年までに 回の発作あり.

できましたら経過で発作頻度の図にあらわせない部分につき自由にご記載ください。

発作など



以下は例です。



確定診断など

確定診断のための検査についてご記入ください。

- 尿有機酸およびタンデムマス分析結果から診断
- 酵素診断 なにについて行われたのか、結果がどうであったのかお教えてください。

- 遺伝子診断 なにについて行われたのか、結果がどうであったのかお教えてください。

もし初回発作より重篤な発作があった場合以下にご記載ください。

年	月 (もしくは	歳	ヶ月)
血糖	mg/dl		
AST	ALT	LDH	CK
血液ガス			
pH	PCO2	HCO3	BE
アンモニア	μ g/dl		
遊離脂肪酸	mmol/L		
ケトン体	μ mol/L (アセト酢酸		3-ヒドロキシ酪酸)
乳酸	mg/dl	ピルビン酸	mg/dl
尿酸	mg/dl		
尿ケトン体			

以下あればコピー添付してください。(名前部分はみえない形をお願いします)

- 血液アミノ酸
- 尿有機酸
- 血清もしくはろ紙血タンデムマス解析

非急性期 記載をお願いします。 例 蛋白制限 g/日、頻回食、カルニチン投与など
 治療について

現在の状況 (年 月現在 歳 ヶ月)
身長 cm 体重 cm
発達について 正常 異常 丸をうってください。
異常がある場合 以下に記載お願いします。

ご協力ありがとうございました。

入院サマリーなど経過がわかるものを添付いただけると幸いです(名前は消してください)。

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業

先天性ケトン体代謝異常症(HMG-CoA合成酵素欠損症、HMG-CoAリアーゼ欠損症、 β -ケトチオラーゼ欠損症、SCOT欠損症)の発症形態と患者数の把握、診断治療指針に関する研究(H22-難治-一般-104) 班

研究代表者 深尾 敏幸

〒501-1194 岐阜市柳戸1番1

岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学

e-mail toshi-gif@umin.net

tel:058-230-6386