

MMIHSは症例数が極めて少なく治療の標準化は困難であるが、新生児期発症のCIPO、hypoganglionosisなどの他のヒルシュスプルング病類縁疾患の治療経過と比較しながら、診療ガイドラインにむけてさらなる調査が必要である。

また、今回は詳細な検討を加えていないが死亡症例も小腸移植により救命しえた可能性も否定できず、小腸移植の対象疾患となるかどうかは今後の検討課題となる。

E. 結論

今回のMMIHSの調査により、希少疾患であること、予後が不良な難病であること、長期生存については栄養管理と減圧手術が重要であると考えられた。早急な難病指定が望まれる。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Miyagawa S, Takama U, Nagashima H, Ueno T, Fukuzawa M. Carbohydrate antigens. *Curr Opin Organ Transplant*. 17 174-9
 - 2) Ikeda K, Yamamoto A, Nanjo A, Inuinaka C, Takama Y, Ueno T, Fukuzawa M, Nakano K, Matsunari H, Nagashima H, Miyagawa S. A cloning of cytidine monophospho-N-acetylneuraminic acid hydroxylase from porcine endothelial cells. *Transplant Proc*. 44 1136-8
 - 3) 曹 英樹 小児の経皮内視鏡的胃瘻造設術(Percutaneous Endoscopic Gastrostomy:PEG) 静脈経腸栄養 27 1189-1193
 - 4) 曹 英樹 【実地臨床栄養 日常診療に不可欠な情報とその活用】プロバイオティクス・プレバイオティクス・シンバイオティクス *Medical Practice* 29 1531-1532
 - 5) 曹 英樹 間接熱量計を用いた新生児周術期の栄養管理 静脈経腸栄養 27 1343-1348
 - 6) 曹 英樹 合併症を持った児の管理 在宅静脈栄養 周産期医学 42増刊 574-578 1.
- ### 2. 学会発表
- 1) Ueno T, Wada M., Hoshino K, Sakamoto S, Furukawa H, Fukuzawa M. National Survey of Patients with Intestinal Motility Disorder Who Are Potential Candidate for Intestinal Transplantation in Japan The Transplant Society Jul 17, 2012, Berlin, Germany
 - 2) Ueno T, Fukuzawa M. A REPORT OF JAPANESE PEDIATRICINTESTINAL TRANSPLANT REGISTRY International Pediatric Transplant Association Regional Meeting Sep 23, 2012, Nagoya, Japan
 - 3) 曹 英樹、上原 秀一郎、上野 豪久、和佐 勝史、山田 寛之、近藤 宏樹. 小児腸管不全症例にたいする在宅静脈栄養の現状と問題点 30年の経験より 日本小児消化器肝臓学会(39) 平成24年7月14-15日、大阪
 - 4) 曹 英樹、奈良 啓悟、中島 憲吾、銭谷 昌弘、井深 奏司、正島 和典、野村 元成、上野 豪久、上原 秀一郎、大植 孝治、臼井 規朗. 小児に対する経皮内視鏡的胃瘻造設術における透視の有用性 日本小児内視鏡外科・手術手技研究会(32) 平成24年11月1-2日、静岡

- 5) 上原 秀一郎、曹 英樹、井深 奏司、奈良 啓悟、上野 豪久、大植 孝治、白井 規朗、池田 佳世、近藤 宏樹、三善 陽子. プロビアクカテーテル長期留置後抜去困難となり、カテーテルに対するDLSTが強陽性を示した1例 第42回日本小児外科代謝研究会 静岡 2012年11月2日
- 6) 上原 秀一郎、曹 英樹、和佐 勝史、大石 雅子、福澤 正洋. 在宅中心静脈栄養施行症例における経静脈的セレン投与の取り組みとその意義 第23回日本微量元素学会 平成24年7月6日, 東京
- 7) 上野 豪久、和田 基、星野 健、阪本 靖介、岡本 晋弥、松浦 俊治、古川 博之、福澤 正洋. 小児腸管不全患者における小腸移植適応の検討 第49回日本小児外科学会学術集会 平成24年5月16日, 横浜
- 8) 上野 豪久、中島 憲吾、銭谷 昌宏、井深 奏司、正嶋 和典、野村 元成、奈良 啓悟、上原 秀一郎、曹 英樹、大植 孝治、白井 規朗. 当科における小児生体肝移植後の栄養管理 ―経管栄養と中心静脈栄養― 第42回日本小児外科代謝研究会 平成24年11月2日, 静岡

3. 単行本

- 1) 上野 豪久、浅野 武秀 監修 脳死ドナーからの臓器摘出と保存：小腸移植のための臓器摘出と保存 p144-153

G. 知的財産の出願・登録状況

なし

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業)
分担研究報告書

Hirschsprung 病類縁疾患: Segmental dilatation of intestine

研究分担者(順不同) 瀧田 吉則 関西医科大学枚方病院 教授
増本 幸二 筑波大学医学医療系 教授

研究協力者:

坂口 達馬(関西医科大学枚方病院)

A. 研究目的

Segmental dilatation of intestine(以下、本症)は、限局性の腸管拡張を認めるが明らかな腸閉塞機転がなく、腸管神経叢の形態異常を認めない稀な疾患である。本症は1959年にSwensonとRathauer¹⁾が“new entity”として報告して以来、成因に関しては様々な説が唱えられてきたが、臨床像、病理所見に多様性が認められ、疾患概念が一元的に捉えきれず、限局的な腸管拡張疾患群の総称と捉えるのが妥当と考えられている。Hirschsprung病類縁疾患の神経節細胞正常群に位置付けられる希少疾患であり、本邦においては2011年までに34例の文献的報告²⁻⁸⁾がみられるが網羅的な検討は行われていない。

[全国施設より集計したアンケート結果]

確診26例、疑診9例が集計された。確診例のうち以下の3例は、Swensonらの定義を一部満たさないが、臨床的に確診例とした。

- 3か月の女児。腹部膨満と慢性便秘を認め、注腸造影で恒常的かつ限局的なS状結腸の拡張と直腸S状部に

caliber changeが認められた。直腸粘膜生検、直腸肛門内圧検査で反射陽性でHirschsprung病は否定された。報告時点では手術待機中であり、切除標本の観察が行われていないが、臨床所見を優先し確診とした。

- 26生日の女児。腹部膨満、嘔吐を認め4生日に開腹手術が施行された。回腸末端の小腸閉鎖症に合併して、回腸末端から口側50cmの小腸に10cmにわたる範囲で限局的な拡張を認めた。初回手術では小腸閉鎖症に対する手術のみが施行され、拡張部に関しては無治療であった。しかし術後イレウス症状が遷延し26生日に再手術が施行され、腸管拡張部切除、端々吻合術によりイレウス症状は軽快した。肛門側に完全閉塞を認めた症例ではあるが、拡張部に影響を与えたとは考えにくく確診とした。
- 3生日の男児。腸回転異常症に対し開腹手術が施行された。空腸起始部に限局した拡張を認めた。病変部位の切除は行われなかったが、術後1年にわたり恒常的な拡張が存在し、同部位において鬱滞傾向が認められた。1歳9か月時に拡張部切除が施行され経過良好である。切除標本に

よる検討でも神経節細胞が確認された。

また、疑診2例は確診と判断し、計28例について以下の検討を行った。

性別(図1)と出生週数、体重

性別では、男児19例(68%)、女児9例と男児に多かった。

在胎週数は平均30.2週で7例が早産であった。

出生体重は平均2,319gで、低出生体重児が9例含まれていた。低出生体重児のうち1例が極低出生体重児、2例が超低出生体重児であった。

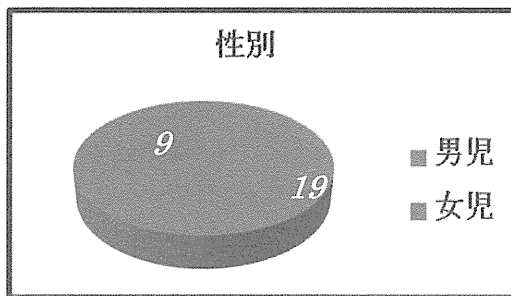


図1

発症年齢(図2)

新生児期が18例(64%)と最多で、次いで乳児期6例、幼児期2例、学童期以降2例であった。

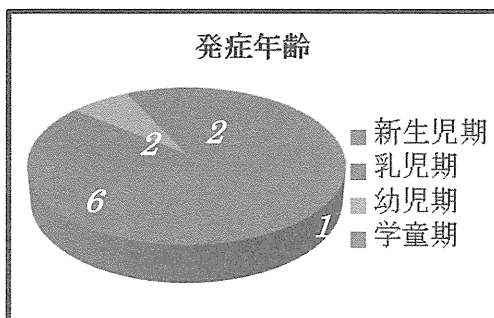


図2

拡張部位(図3)

回腸が14例(50%)と最も多く、次いで結腸が10例であった。結腸の中ではS状結腸が5例と多く、横行結腸3例、横行結腸から盲腸1例、盲腸1例であった。そのほか空腸3例、十二指腸1例であった。

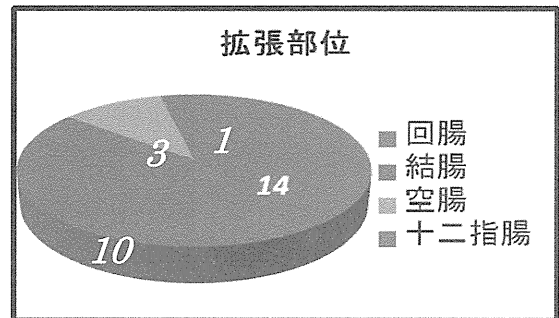


図3

初発症状は、腹部膨満が20例(71%)と最も多く、そのほか嘔吐13例(46%)、出生前診断で異常を指摘されていたもの7例(25%)、慢性便秘6例、胎便排泄遅延4例、腸炎2例であった。

消化管合併病変として腸回転異常症2例、小腸閉鎖1例、鎖肛1例があった。

合併奇形は、なし21例、あり7例であった。その内訳は、ファロー4徴、PDA、PDA、VSD、脳性まひ、脳梁欠損・下顎低形成・耳介低位・FG症候群、ファロー4徴・脳萎縮・側弯症・口唇口蓋裂・耳介低位・馬蹄腎・右水腎症・尿道下裂の各1例であった。

染色体異常は2例でみられ、ともに21トリソミーであった。

家族歴のあるものは2例で、兄弟に著明な便秘症状のあるものと、母方従兄弟4名が結腸部分拡張症と診断されうち1名が死亡している症例であった。

検査所見では25例において腹部単純写

真で腸管異常拡張像を指摘されていた。注腸造影は22例で正常であった。直腸肛門反射は7例中全例で陽性。直腸粘膜生検は5例でアセチルコリンエステラーゼ陽性神経は正常であった。

診断基準は、小腸の限局的な拡張23例、正常部から拡張部への急激な移行25例、拡張部の肛門側に内因性・外因性の閉塞原因が存在しない24例、画像診断で完全または不完全な腸閉塞所見がある17例、神経叢が正常21例、病変部の切除により完全に回復する25例が主なもので、その他、筋層肥厚または菲薄化を伴う6例、出生前診断あり7例などであった。

手術は27例に施行され、1例は手術未施行。手術年齢は新生児期13例、乳児期4例、幼児期5例、学童期3例、不明2例であった。26例で開腹手術により拡張部腸管切除・腸管吻合術が施行され、1例は非切除。うち4例で腸瘻造設術、2例で胃瘻造設術も施行されていた。

病理所見は26例中、HE染色で神経節細胞に異常なしは22例(85%)であった。異常ありは3例で、神経節細胞減少2例、未熟性1例で、壊死で判定不能が1例であった。その他、粘膜下層の菲薄・途絶、筋層菲薄化・途絶、筋層断裂・線維化、筋層肥厚が各1例ずつあった。切除標本に合併病変として、異所性膵組織1例、異所性胃組織1例がみられた。

転帰は27例において生存であった。盲腸部分拡張例で壊死性変化を認めた9歳男児例のみ敗血症により死亡していた。

B. 結論

集計結果から、Segmental dilatation of

intestine は比較的男児に多く、病変部位は回腸に多かった。新生児期に腸閉塞症状を発症することが多く、病変部の拡張部から正常部へ急激な移行があり、内因性・外因性閉塞機転を認めず、腸管神経叢に異常を認めない点为本症に特徴的であった。治療は拡張部切除、端々吻合でおおむね予後良好な疾患である。病理ではHE染色で神経節細胞に明らかな異常を認めない疾患としているが、今回のアンケート集計では詳細な検討はなされていないので今後の課題である。

参考文献

1. Swenson O, Rathauer F: Segmental dilatation of the colon. *Am J Surg*, 97: 734-738; 1959.
2. 松田 健、江上 格、渡辺 章、他: Segmental Dilatation of the Intestine -回腸部分拡張症の1治療例と文献的報告例の検討- *日小外会誌*. 29(4): 109-115; 1993.
3. 本田 晴康、清水 公男、北原 修一郎、他. 腸管部分拡張症: 自験例2例と報告例の分析. *日小外会誌*. 30(2): 279-287; 1994.
4. 田口 順教、細野 茂春、田内 守之、他. Segmental dilatation of the ileum の1極低出生体重児例. *日本新生児学会雑誌*. 31(3): 447-452; 1995.
5. 黒田 達夫. 消化管部分拡張症. *小児外科* 32, 1315-1320, 2000.
6. 照井 慶太、吉田 英生、松永 正訓、他. 限局性腸管拡張症の2例. *日小外会誌*. 38(5): 782-786; 2002.
7. 上杉 達、田尻 達郎、永田 公二、他.

- メッケル憩室を伴った新生児腸管部分拡張症の1例. 小児外科 40(6): 721-724; 2008.
8. 仲田 惣一、高田 佳輝、秋山 卓士、他. 新生児期に発症した回腸部分拡張症の2例. 日小外会誌. 45(2); 215-219, 2009.
- C. 研究発表
1. 論文発表
和文著書
- 1) 濱田 吉則. 鼠径ヘルニア、臍ヘルニア『今日の治療指針』総編集 山口 徹、北原 光夫、福井 次矢 医学書院 p1160, 2012
- 2) 濱田 吉則. 炎症性腸疾患『標準小児外科学』第6版. 高松 英夫、福澤 正洋、上野 滋編 医学書院 p180-184, 2012
- 3) 濱田 吉則. 腸管ポリープ・ポリポーシス. 『標準小児外科学』第6版. 高松 英夫、福澤 正洋、上野 滋 編 医学書院 p184-187, 2012
- 4) 濱田 吉則. 虫垂炎『標準小児外科学』第6版. 高松 英夫、福澤 正洋、上野 滋 編 医学書院 p187-190, 2012
- 5) 濱田 吉則. CQ-II-2 臍・胆管合流異常にはどのような臨床症状があるか? 日本臍・胆管合流異常研究会、日本胆道学会 編 医学図書出版. 臍・胆管合流異常診療ガイドライン p20-21, 2012
- 6) 濱田 吉則. CQ-II-3 臍・胆管合流異常には血液検査の異常はあるか? 日本臍・胆管合流異常研究会、日本胆道学会 編 医学図書出版. 臍・胆管合流異常診療ガイドライン p21-22, 2012
- 7) 濱田 吉則. CQ-IV-2 無症状例の手術適応は? 日本臍・胆管合流異常研究会、日本胆道学会 編 医学図書出版. 臍・胆管合流異常診療ガイドライン p57-58, 2012
- 8) 濱田 吉則. ヒルシュスプルング病. 日経メディカル 2012年1月 No530 p77-78, 日経BP社, 2012
- 9) 増本 幸二、濱田 吉則. Segmental dilatationの現状調査と診断について 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業. Hirschsprung病 類縁疾患の現状調査と診断基準に関するガイドライン作成 平成23年度 総括・分担研究報告書 (研究代表者: 田口智章)、p35-39, 2012
- 10) 増本 幸二、岩崎 昭憲. 1. 基礎的な栄養学的知識、19. 呼吸不全患者の栄養管理 新呼吸療法テキスト、3学会 (日本胸部外科学会、日本呼吸器学会、日本麻酔科学 会) 合同呼吸療法認定士認定委員会 編、アトムス、東京、p308-315, 2012
- 11) 増本 幸二、水田 祥代. III. 臨床編. B. 栄養法. 4. 静脈栄養. b. 小児. 新臨床栄養学 第2版、馬場忠雄、山城雄一郎 編、医学書院、p322-330, 2012
- 英文原著
- 1) Hamada Y, Takada K, Nakamura Y, Sato M, Kwon A-Hon. Temporary umbilical loop colostomy for anorectal malformations. *Pediatr Surg Int*, 28(11):1133-1136, 2012

- 2) Yamamoto D, Hamada Y, Tsubota Y, Kawakami K, Yamamoto C, Sueoka N, Yamamoto M. Simultaneous development of adenocarcinoma and gastrointestinal stromal tumor(GIST) in the stomach: Case report. World J Surg Oncol 10:6, 2012
- 3) Ohashi A, Tsuji S, Kuroyanagi Y, Kinoshita Y, Kaneko K, Mine K, Hamada Y, Inagaki T. Multidetector computed tomography angiography for successful surgical separation in pygopus conjoined twins. Pediatr Int 54(1):150-152, 2012
- 4) Itoi T, Kamisawa T, Fujii H, Inui K, Maguchi H, Hamada Y, Nakano T, Ando H, Koshinaga T, Shibagaki K, Obayashi T, Miyazawa Y. Extrahepatic bile duct measurement by using transabdominal ultrasound in Japanese adults: multi-center prospective study. J Gastroenterol DOI 10.1007/s00535-012-0702-0
- 5) Masumoto K, Oka Y, Nakamura M, Ida M, Takano K, Yoshimitsu K, Hirose S, Sakata N, Iwasaki A. Pleomorphic adenoma of the submandibular gland in children: a case report and a review of the Japanese literature. J Pediatr Hematol Oncol 34(1):e39-e41, 2012
- 6) Taguchi T, Nagata K, Kinoshita Y, Ieiri S, Tajiri T, Teshiba R, Esumi G, Karashima Y, Hoka S, Masumoto K. The utility of muscle sparing axillar skin crease incision for pediatric thoracic surgery. Pediatr Surg Int 28(3):239-44, 2012
- 7) Alatas FS, Masumoto K, Esumi G, Nagata K, Taguchi T. Potential significance of abnormalities in the interstitial cells of Cajal, smooth muscle, and the enteric nervous system, proximal and distal to the obstructed site of duodenal atresia. J Pediatr Gastroenterol Nutr 54(2):242-247, 2012
- 8) Fujishiro J, Komuro H, Ono K, Urita Y, Shinkai T, Minami Y, Kawabata Y, Kishimoto H, Masumoto K. Massive pneumatic expansion of lymphatic vessel resulting in cystic lesions in the pulmonary parenchyma: A rare case of persistent interstitial pulmonary emphysema in a non-ventilated infant. J Pediatr Surg 47: E21-E25, 2012
- 9) Fujishiro J, Hori T, Kaneko M, Fukunaga K, Ohkouchi N, Takada Y, Masumoto K. Liver transplantation from a donor with asymptomatic type IV-A choledochal_cyst: The long-term postoperative course. Transplantation 94(12): e72, 2012

和文原著

- 1) 濱田 吉則. 編集者への手紙 腸回転異常症の術後再軸捻転. 日本小児外科学会雑誌 48(4): 792, 2012
- 2) 矢内 洋次, 濱田 吉則, 高田 晃平, 中竹 利知, 石崎 守彦, 権 雅憲.

- Ehlers-Danlos 症候群IV型に合併した後腹膜血腫の1例. 日本小児外科学会雑誌 48(1):56-62, 2012
- 3) 中竹 利知、瀨田 吉則、高田 晃平、荒木 吉朗、矢内 洋次、三木 博和、岩井 愛子、権 雅憲. ダブルバルーン法を用いた小腸内視鏡にてポリープ切除を施行した Peutz-Jeghers 症候群の7歳女児の1例. 日本小児外科学会雑誌 48(4): 738-742, 2012
- 4) 坂口 達馬、瀨田 吉則、高田 晃平、松島 英之、権 雅憲. 限局性腸穿孔の病態を示した新生児メッケル憩室穿孔の1例. 日本小児外科学会雑誌. 48(7):1055-1059, 2012
- 5) 増本 幸二. 創感染後の創離開. Nutrition Support Journal 特別号 創傷治癒経過記録集 Vol. 3: 11, 2012
- 4) 佐藤 正人、服部 健吾、宮内 雄也、園田 真理、棚野 晃秀、高田 晃平、瀨田 吉則. 腹腔鏡下整復の手術手技. 小児外科 44(6): 549-552, 2012
- 5) 高田 晃平、瀨田 吉則、矢内 洋次、津田 匠、末岡 憲子、上山 庸佑、佐藤 正人、権 雅憲. 頻回再発例の臨床像と予防的手術. 小児外科 44(6): 563-567, 2012
- 6) 増本 幸二、光田 信明. 長期予後からみた出生前診断症例における周産期管理の再評価. 周産期学シンポジウム抄録集 30: 119-120, 2012
- 7) 増本 幸二、新開 統子、上杉 達. 診療報酬上の問題: 栄養管理. 小児外科 44(8): 791-793, 2012
- 8) 増本 幸二、新開 統子、上杉 達. 新生児における栄養管理. 静脈経腸栄養 27(5): 1195-1202, 2012
- 9) 増本 幸二. 「諦めるな」の精神. 小児外科 44(9): 908-909, 2012
- 10) 増本 幸二、新開 統子、上杉 達、中村 晶俊、岡 陽一郎、岩崎 昭憲、永田 公二、田口智章. 手術部位感染による創哆開に対する栄養学的治療. 小児外科 44(12): 1133-1138, 2012
- 総説
- 1) 岩中 督、瀨田 吉則. 第48回日本小児外科学会学術集会 ワークショップ I 『各地域における小児外科のかかわり』 日本小児外科学会雑誌 48(1):18-21, 2012
- 2) 瀨田 吉則、神澤 輝実、糸井 隆夫、仲野 俊成、島田 光生、嶋田 紘. 先天性胆道拡張症と胆管非拡張型膵・胆管合流異常は区別できるのか? 小児から成人の胆管径基準値からの考察 特集: そうだったのか 先天性胆道拡張症、膵・胆管合流異常の学べる知識. 胆と膵 33(1):33-36, 2012
- 3) 高田 晃平、瀨田 吉則、矢内 洋次、末岡 憲子、植田 愛子、上山 庸佑、中竹 利知、佐藤 正人、権 雅憲. 再

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業)
分担研究報告書

Hirschsprung 病類縁疾患: Internal Anal Sphincter Achalasia (IASA)に関する検討

研究分担者 (順不同) 八木 實 久留米大学医学部外科学小児外科 主任教授
 上野 滋 東海大学医学部外科系 教授
 牛島 高介 久留米大学医療センター 准教授

研究要旨

【消化器系の希少・難治性疾患群として Hirshsprung 病類縁疾患の一つである Internal Anal Sphincter Achalasia (IASA) (内肛門括約筋アカラシア) に関して研究を行った。全国施設より集計したアンケート調査 (二次調査) から得られた知見を検討し、シームレスな診断ガイドライン作成にむけての研究に取り組んだ。全国アンケート調査では、確診例 1 例、疑診例 2 例が報告された。該当症例としてはごく僅かであった。診断として成立するか? 本疾患を 1 つのエンティティとして捉えるか? 等について今後さらなる研究、検討が必要である。

研究協力者

関 祥孝 (久留米大学 助教)
深堀 優 (久留米大学 助教)

A. 研究目的

消化器系の希少・難治性疾患群として Hirshsprung 病類縁疾患の一つである Internal Anal Sphincter Achalasia (IASA) (内肛門括約筋アカラシア) に関して研究を行い、疾患概念を確立し、シームレスな診断ガイドラインを作成する。

B. 研究方法

昨年行われた一次アンケート調査をもとに、全国施設にアンケート調査 (二次調査) を実施。

C. 研究結果

確診例 1 例、疑診例 2 例が報告された。

報告例概要

	1	2	3
	確診	疑診	疑診
施設	東海大学	順天堂練馬	飯塚病院
誕生日	19900523	20080123	19961106
性別	女	女	女
在胎週数	40 週 1 日	37 週 5 日	不明
出生体重	不明	2390	不明
発症時年齢	乳児期	新生児期	幼児期
初発症状	慢性便秘	腹部膨満 慢性便秘	慢性便秘
病変部位	肛門	肛門、直腸	肛門
合併奇形	無	無	無
染色体異常	不明	不明	不明
遺伝子検査	不明	不明	未施行
家族歴	不明	無	兄も慢性便秘
最終的な転帰	生存	生存	生存

	(19920224)		
栄養管理方法	普通食	普通食	普通食
肝機能障害	なし	なし	なし
自施設以外での診断治療	不明	無	有

検査所見概要

	1	2	3
腹部単純 Xp	便塊	腸管異常拡張像	直腸内便貯留
注腸造影	正常	Megacolon	直腸拡張
直腸肛門内圧検査	陰性	陰性	測定困難
直腸粘膜生検	AchE 陽性線維	AchE 線維増強	AchE 陽性線維増生なし
永久標本病理所見	AV3.5cmの部位に AchE 陽性線維の軽度増生と神経節細胞の共存	ganglion cell(+)	HE 染色で meissner 神経叢は確認できず、AchE 陽性線維増生なし

IASA 診断基準

	1	2	3
新生児期から続く治療抵抗性の便秘	○	○	
狭小部のない腸管	○	○	○
Ultrashort type の H 病の事をさす	○		
肛門管が狭い		○	
直腸肛門反射陰性	○	○	
生検で神経節細胞あり	○	○	○
その他	AchE 軽度増生と神経節細胞		

確定 or 疑診の決め手	病理所見から		
--------------	--------	--	--

治療経過

	1	2	3
	確定	疑診	疑診
内科的治療効果	不明	ビオスリー ?	ビオスリー ×
○ : 有		ラキソベロン ○	ラキソベロン ○
× : 無		カマグ ○	カマグ ○
? : 不明			テレミンソフト坐薬 ○
			コロネル ?
			大建中湯 ×
			調胃承気湯 ○
			大黃甘草湯 ○
外科的治療	括約筋切除	括約筋切除	未施行
	手術回数 1 回	手術回数 2 回	
カテーテル関連感染症	なし	0 回	0 回

< 確定例の概要 >

1 歳 8 ヶ月女児。生後 3 時間より腹部膨満・嘔吐を認め、胎便性イレウスの診断で治療、軽快した。3 ヶ月健診で肝脾腫を指摘され、CMV 感染症の診断で治療を受けた。その後便秘が持続するため、緩下剤による治療を受けていたが、嘔吐を契機に精査目的で入院。直腸肛門内圧検査で反射陰性、直腸粘膜生検で AchE 染色陽性線維の軽度増生を認め、Hirschsprung 病を疑ったが、再度行った直腸生検で肛門縁より 3.5cm の部の粘膜下層に神

神経節細胞を認めた。Lynn の方法に従い内肛門括約筋を 5cm にわたり切除。切除した筋について病理組織学的検討を行った結果、筋層間神経節細胞の膨化と変性、神経線維の増生などの異常を認めた。切除した内括約筋の検討の結果、AchE 染色陽性線維が増生し、神経叢にはわずかな数の神経節細胞と細胞質顆粒のあるシュワン細胞が認められた。電顕的には、きわめて多数の顆粒が細胞質中に認められ、顆粒細胞腫に類似していた。Hirschsprung 病腸管の神経叢におけるシュワン細胞の腫大像は時折認められるが、本症例のように細胞質に顆粒状の変化を来す例の報告はなく、きわめて興味ある所見と考えられる 1)。

D. 考察

IASA は Hirschsprung 病に類似した症状を呈するものの、直腸生検で神経節細胞が存在する Hirschsprung 病類縁疾患の一つである。本症は小児慢性便秘の約 4.5% を占めるといわれ、その病因は multifactorial で、absence of nitregic innervation、defective innervation of the neuromuscular junction、altered distribution of ICC、などの関与が考えられているが十分には解明されていない。本症の診断は直腸生検で ganglion cell が存在し、AchE 活性は正常であるものの、直腸肛門内圧検査で直腸肛門反射陰性であることである。推奨される治療は内肛門括約筋切開術である。最近では内肛門括約筋後壁へのボツリヌストキシン局注が報告されているものの、有効性に関し長期経過観察研究の必要性が提唱されている 2)。今回の検討で確診例 1 例、疑診例 2 例と診断基準に適合する症例が非常に少なかった。従って、本症が診断として成立するのか？ 本症を 1 つのエンティティとして捉えられるのか？ 等、疑問が残るのも事実である。小児外科や小児科ではそれらの日常診療で慢性便秘例に遭遇することは非常に多い。しかしながら、直腸生検で神経節細胞を認めることがあっても、概して直腸が拡張していることが多い。

直腸肛門内圧検査において通常のパルーン刺激容積で定型的な直腸肛門反射を高率かつ確実に得ることは案外、難しいのも事実である。従って、内圧検査で反射陰性が疑われたり、反射判定不能例であっても生検所見が正常ないし、便秘の程度が内科治療可能である症例の中に本症が紛れ込んでいる可能性も否定できない。このような点を考慮しつつ今後さらなる研究、検討が必要である。

E. 結論

該当症例としてはごく僅かであった。診断として成立するか？ 本疾患を 1 つのエンティティとして捉えるか？ 等について今後さらなる研究、検討が必要である。

参考文献

- 1) Ueno S, Sato T, Yokoyama S, Soeda J, Tajima T, Mitomi T. Granular-cell tumorlike Schwann cell degeneration in the anal sphincter of an infant suspected of having ultrashort Hirschsprung's disease. *Pediatr Surg Int* 10: 196-198, 1995
- 2) Doodnath R, Puri P: Internal Anal Sphincter Achalasia. *Seminars in Pediatric Surgery* 18:246-248, 2009

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 平田 留美子, 水落 建輝, 柳 忠宏, 関 祥孝, 深堀 優, 牛島 高介, 木村 昭彦, 松石豊次郎. Hirschsprung病との鑑別を要した新生児ミルクアレルギーの1例. *小児科臨床*. 65:2250-3, 2012
- 2) 八木 実. 小児便秘に対する大建中湯の効果をフェコフローメトリーにより判定. *漢方医学*36 (1) : 38-42, 2012

2. 学会発表

- 1) 関 祥孝, 水落 建輝, 柳 忠宏, 生島 高介, 木村 昭彦, 松石 豊次郎.
消化管感染症を契機に症状が顕性化した乳児消化管アレルギーの2例. 第115回日本小児科学会学術集会 平成24年4月20-22日, 福岡
- 2) 小島 伸一郎, 浅桐 公男, 深堀 優, 石井 信二, 七種 伸行, 古賀 義法, 吉田 索, 小松崎 尚子, 田中 芳明, 八木 實. バルーン付サークル型8chインフュージョンカテーテルと動態モニタソフトを用いた Currarino 症候群症例の消化管機能評価. 第43回日本小児消化管機能研究会 平成25年年2月9日, 久留米

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業)
分担研究報告書

Hirschsprung 病類縁疾患: Immaturity of ganglia (IG)

研究代表者 田口 智章 国立大学法人九州大学医学研究院 教授
研究分担者(順不同) 家入 里志 九州大学 大学病院 講師
孝橋 賢一 九州大学医学研究院 助教

研究要旨

【研究目的】 ヒルシュスプルング病類縁疾患(H類縁)の1つである Immaturity of Ganglia(IG) (1)新生児期からイレウス症状を示し、(2)Ach-E 活性は正常で、(3)注腸所見では microcolon—small colon を示す。(4)新生児期では直腸肛門内圧検査では陰性を示すことが多いが、乳児期では正常化する。(5)meconium disease 様形態を示すことが多い。IG は腸管切除標本の病理学的検索では、壁内神経細胞数は十分認めるが、神経細胞は小型で著しい未熟性を示し病変範囲は小腸に及び、通常回腸瘻で排便機能が得られ、数カ月後には神経細胞の成熟化と共に腸瘻を閉鎖でき良好な予後を示すこと多いと考えられている。今回、1996年の岡本班に続いて本邦におけるIGの病態と臨床像を後方視的に検討した。

【研究方法】 2001年から2010年の10年間一次調査で回答の得られた施設にさらに詳細な二次調査用紙を依頼し合計28例の調査票を回収した。今回この28例を対象として後方視的分析を行った。

【研究結果】 H23年度の研究班の一次調査で2001年から2010年の10年間で確診例15例、疑診例13例の合計28例が集計された。これは1996年の岡本班の研究におけるH類縁に占めるIGの症例数26例と大きな変化はなかったが、割合7.9%と岡本班の24.1%から約1/3に大幅に減少していた。男女比は17:11, 出生体重は平均2392gで、発症は27例が新生児期であった。初発症状は腹部膨満77.8%、嘔吐50%、胎便排泄遅延28.6%であった。XPで腸管異常拡張を78.5%に、注腸では46.4%にmicroclonを認めた。開腹時にcaliber changeを64.3%に認め、腸瘻造設は82.1%に施行され、その65%は回腸瘻であった。永久病理診断は89.2%に施行され、全例が生存していた。

【結論】 IGはそのほとんどが新生児期に、腹部膨満・嘔吐・胎便排泄遅延などで発症しており、合併奇形はほとんどなく、X線・造影上あるいは開腹時所見で腸管異常拡張とCaliber changeを伴っておりそのほとんどに腸瘻造設が施行され、複数回に及ぶ症例もあるが大部分は腸瘻閉鎖がなされており全例生存、生命予後は良好で極めてある。

研究協力者

手柴 理沙 (九州大学医学研究院 助教)
三好 きな (九州大学医学研究院 大学院生)

A. 研究目的

Hirschsprung 病類縁疾患のなかで、特に immaturity of ganglia(IG)は以下のような臨床的・病理学的特徴をもつと考えられて

いる。

臨床的特徴としては一般的に(1)新生児期からイレウス症状を示し、(2)Ach-E活性は正常で、(3)注腸所見ではmicrocolon→small colonを示す。(4)新生児期では直腸肛門内圧検査では陰性を示すことが多いが、乳児期では正常化する(5)meconium disease様形態を示すことが多い。(6)病変範囲は小腸に及び、(7)通常回腸瘻で排便機能が得られ、(8)数カ月後には神経細胞の成熟化と共に腸瘻を閉鎖でき良好な予後を示す、と考えられている。また病理組織学的特徴としては腸管切除標本の検索では、壁内神経細胞数は十分認めるが、神経細胞は小型で著しい未熟性を示す。以上よりIGは新生児の機能性腸閉塞疾患の中で独立した疾患としてのentityに分類されるべきと考える。

今回、1996年の岡本班に続いて本邦におけるIGの病態と臨床像を後方視的に検討した。

まず平成23年度の研究班で、症例数と診断基準を有するか否かの一次調査を行った。平成24年度は症例毎の詳細な二次調査を依頼しその回収に努めた。

B. 研究方法

1) 文献的研究と診断基準の検討

本症に関する文献を包括的に検索し、疾患概念や診断基準について検討した。

2) 二次調査

H23年度研究班一次調査、今年度、新たな調査票を策定した。一次調査で回答の得られた施設にさらに詳細な二次調査用紙を郵送し結果を回収した。

3) 研究情報の開示

本研究班の代表研究者の九州大学小児外科のホームページ上に研究の進捗情報を開示し、本症で悩む患者さんや診療に従事する医療従事者に情報提供に努めた。

C. 研究結果

1) 診断基準の提案

岡本班の診断基準の項目としては下記があげられるが 今回の2次調査の結果をふまえた数字を()内に示す(表1)

新生児期発症(26)

病変範囲が広く小腸まで及ぶ(23)

神経節細胞数と分布は正常(17)

神経節細胞未熟(大きさが小さい)(21)

経時的に成熟(症状改善)(15)

Hypoganglionosisの一部(1)

AchE陽性神経線維の増生なし(10)

直腸肛門反射は経時的に陽性を示す(9)

Microcolonまたは左半結腸の狭小化(14)

術中にcaliber changeあり(19)

Meconium diseaseやMeconium ileus様所見(7)

以上となっていた。また今回新たに加えた⑫予後良好(23)

を考慮して50%以上を満たす項目から考えると新しい診断基準としては

I 新生児期発症

II 病変範囲が広く小腸まで及ぶ

III 予後良好

IV 術中にcaliber changeあり

V 神経節細胞数と分布は正常

VI 経時的に成熟(症状改善)

VII Microcolonまたは左半結腸の狭小化の7項目がふさわしいと考えられた。

2) 二次調査の結果

二次調査の回答は、確診例 15 例、疑診例 13 例の計 28 例得られた。今回は疑診例 13 例をくわえた全 28 例を対象とした。(表 2)

①症例の概要

在胎週数は 37 週以後が 17 例、37 週未満が 11 例、出生体重は 1000g 未満 2 例、1000-1500g 未満が 4 例、1500-2000g 未満が 2 例、2000-2500g 未満が 6 例、2500g 以上が 14 例と低出生体重児と、成熟時の比率は同等であった(表 3)。発症時期は新生児期が 27 例と多く、乳児期が 1 例であった。初発症状は腹部膨満が 21 例と最も多く、嘔吐が 14 例と続いた。胎便排泄遅延が 8 例、慢性便秘として発症したのも 4 例あった。合併奇形は少なく、2 例のみに認めた。(表 4) 家族歴は 7 例に認め、双体他児といとこに同疾患を認めたものが 4 例あった。染色体および遺伝子異常も無かほとんどが検索されていなかった(表 5)。

②検査所見

腹部単純 X 線では腸管異常拡張を 22 例に、二一ポーを 3 例に、Free Air を 3 例に認めた。注腸造影は 21 例に施行され、Micro colon を 13 例に Caliber change を 6 例に、Megacolon を 1 例に認めた。直腸肛門内圧検査は 14 例に施行され、陽性 8 例、非定形陽性 2 例、陰性 4 例であった(表 6)。直腸粘膜生検は 9 例に施行され、うち 6 例は AchE 線維正常で 2 例に AchE 線維増強を認めた(表 7)。

③術中所見

開腹時所見では Caliber change を 18 例、腸管異常拡張を 17 例、Microcolon を 9 例に認めた。術中迅速病理診断は 11 例に施行されうち 5 例で異常あり、6 例で異常なしという結果であった(表 7)。

④外科的治療

腸瘻造設(初回)は 23 例に施行され、その内訳は 20 例が 2 連銃式、Bishop-Koop または Samtulli 型が 1 例、チューブ腸瘻は 1 例であった。腸瘻造設の部位は回腸 15 例、空腸 3 例、横行結腸 3 例、上行結腸 2 例、盲腸 1 例であった。腸切除は 4 例に施行されていた。2 回以上の腸瘻造設は 9 例に、3 回以上の腸瘻造設 2 例に、また 4 回の腸瘻造設も 1 例に行われていた(表 8)。

④外科的治療と予後

腸瘻閉鎖は 17 例に施行され、平均の種々回数は 3 回であった。カテーテル関連感染症を平均 1.18 回認め、残存中心静脈の本数は 4.85 本で臓器移植を施行された症例はなかった。28 例全例が生存し、現在の栄養管理方法としては普通食 25 例、半消化態 3 例、成分栄養 2 例、静脈栄養 2 例であった(表 9)。

D. 考察

本疾患は新生児の機能性腸閉塞疾患の中で独立した疾患としての entity に分類されるべきと考えられているが、今回の調査結果より極めて予後はよいことが明らかになった。しかしながら確定診断例は 28 例中 15 例に過ぎなかった。この診断根拠としては、腸瘻造設時の単独、あるいは腸瘻閉鎖時を含む双方の永久標本病理診断にて神経節細胞の未熟性とその成熟にて診断されていたことである(表 10)。残る 13 例に関しては術中病理診断と永久標本病理診断の行われており、神経節細胞はみとめられるものの未熟性を証明できない、あるいは成熟化を確認できていない症例が認められる。症例数がそれほど多くないため、永久標本

の回収と詳細な3次調査が必要と考えられる。

二次調査に協力していただいた施設を表11に示す。貴重な症例を提示していただき紙面を借りて謝意を表する。

E. 結論

- 1) 全国調査にて10年間(2001-2010年)で、疑診例を含む28例を集計。
- 2) ほとんどが新生児期に、腹部膨満・嘔吐・胎便排泄遅延などで発症。
- 3) 合併奇形はほとんどなく、X線・造影上あるいは開腹時所見で腸管異常拡張とCaliber changeを伴っている。
- 4) 腸瘻造設が23例に施行され、複数回に及ぶ症例もあるが大部分は腸瘻閉鎖がなされており全例生存、生命予後は良好で極めてある。
- 5) 確診例は、腸瘻造設時の単独、あるいは腸瘻閉鎖時を含む双方の永久標本病理診断にて神経節細胞の未熟性とその成熟にて診断されていた。
- 6) 診断基準は岡本班ものとほぼ合致するが、今回の調査結果より予後が良好であるということが新たに加えてよいと考えられた。

F. 健康危険情報

該当する健康危険情報は無い

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Ieiri S, Uemura M, Konishi K, Souzaki R, Nagao Y, Tsutsumi N, Akahoshi Y, Ohuchida K, Ohdaira T, Tomikawa M, Tanoue K, Hashizume M, Taguchi T. Augmented reality

navigation system for laparoscopic splenectomy in children based on preoperative CT image using optical tracking device. *Ped Surg Int* 28(4):341-346, 2012

- 2) 村守 克巳、宗崎 良太、家入 里志、松浦 俊治、永田 公二、林田 真、木下 義晶、富川 盛雅、橋爪 誠、田口 智章. 小児における腹腔鏡下虫垂切除術の有用性および Interval Appendectomy の必要性について. *臨床床と研究* 89(4):108-112, 2012
- 3) Xu H, Ohdaira T, Nagao Y, Tsutsumi N, Mori M, Uemura M, Toyoda K, Ieiri S, Hashizume M. New detachable occlusion balloon unit for transrectal natural orifice transluminal endoscopic surgery. *Minim Invasive Ther Allied Technol*. 2012 Oct 30. [Epub ahead of print]
- 4) Zuo S, Ohdaira T, Kuwana K, Nagao Y, Ieiri S, Hashizume M, Dohi T, Masamune K. Developing essential rigid-flexible outer sheath to enable novel multi-piercing surgery. *Med Image Comput Comput Assist Interv*. 15(Pt 1):26-33, 2012
- 5) Tsutsumi N, Tomikawa M, Uemura M, Akahoshi T, Nagao Y, Konishi K, Ieiri S, Hong J, Maehara Y, Hashizume M. Image-guided laparoscopic surgery in an open MRI operating theater. *Surg Endosc*. 2013 Jan 26. [Epub ahead of print]
- 6) Suzuki N, Hattori A, Ieiri S, Tomikawa M, Kenmotsu H, Hashizume M.

Formulation of wire control mechanism for surgical robot to create virtual reality environment aimed at conducting surgery inside the body. Stud Health Technol Inform 184:424-30, 2013

- 7) Ieiri S, Ishii H, Souzaki R, Uemura U, Tomikawa M, Matsuoka N, Takanishi A, Hashizume M, Taguchi T. Development of an objective endoscopic surgical skill assessment system for pediatric surgeons: Suture ligature model of the crura of the diaphragm in infant fundoplication. Ped Surg Int, in press

2. 学会発表

- 1) 家入 里志、岩中 督、窪田 昭男、渡邊 芳夫、小林 弘幸、上野 滋、仁尾 正記、松藤 凡、増本 幸二、孝橋 賢一、田口 智章. 「Hirschsprung 病類縁疾患の現状調査と診断基準に関するガイドライン作成」に関する研究班報告. 第49回日本小児外科学会学術集会 平成24年5月15日, 横浜

H. 知的財産の出願・登録状況

なし

「小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成」

表1 Immaturity of Ganglia (診断基準)

1	新生児期発症 (5) *	26
2	病変範囲が広く小腸 *	23
3	神経節細胞数と分布は正常 (19) *	17
4	神経節細胞未熟 (大きさが小さい) (33) *	21
5	経時的に成熟 (症状改善) (7) *	15
6	Hypoganglionosisの一部 (1)	1
7	AchE陽性神経線維の増生なし (3) *	10
8	腸腸紅門反射は経時的に陽性を示す* (はじめ陰性でのちに陽性) (1)	9
9	Microcolonまたは左半結腸の狭小化 (1) *	14
10	術中にcaliber changeあり (1) *	19
11	Meconium diseaseやMeconium ileus様所見 (1) *	7
12	予後良好	23

() : 一次調査結果、 * : 岡本班基準

「小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成」

表3 Immaturity of Ganglia (症例の概要)

確定例	15例
疑診例	13例
男児	17例
女児	11例
在胎週数	37週未満 11例 37週～ 17例 (平均:36週3日)
出生体重	1000g未満 2例 1000～1500g未満 4例 1500～2000g未満 2例 2000～2500g未満 6例 2500～3000g未満 6例 3000g以上 8例 (平均2392g)

「小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成」

表5 Immaturity of Ganglia (症例の概要)

染色体異常	無 14例 未検査・不明 14例
遺伝子検査	未施行 26例 不明 2例
家族歴	なし 19例 有 7例 双胎他児・いとこに同疾患:4 胎便性腹膜炎:1, その他:2 不明 2例

「小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成」

表7 Immaturity of Ganglia (検査・術中所見)

直腸粘膜生検	施行 9例 AchE繊維正常 6例 AchE繊維増強 2例 未施行 18例 不明 1例
腸鏡時所見 (複数回答可)	腸管異常拡張 17例 Caliber change 18例 Microcolon 9例 その他 4例
術中迅速病理診断	施行 11例 異常あり 5例 異常なし 6例 未施行 14例 不明 2例

「小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成」

表2 疾患別症例数 (一次調査結果より)

	今回 (2012)		岡本班 (1996)	
Normal ganglia				
CIPS	100	28.3%	24	22.2%
MMHS	33	9.3%	9	8.3%
SD	42	11.9%	ND	ND
IASA	3	0.8%	ND	ND
Abnormal ganglia				
Immaturity	28	7.9%	26	24.1%
Hypoganglionosis	130	36.8%	44	40.8%
Congenital	121	34.3%		
Acquired	9	2.5%		
IND	17	4.8%	5	4.6%
Total	353	100%	108	100%

「小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成」

表4 Immaturity of Ganglia (症例の概要)

発症時期	新生児期 27例 乳児期 1例
初発症状	腹部膨満 21例 嘔吐 14例 胎便排泄遅延 8例 慢性便秘 4例 肺炎 3例 出生前に異常指摘 4例
合併奇形	無 26例 有 2例 (WEST症候群+EVAVS症候群,腸間膜裂孔ヘルニア)

「小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成」

表6 Immaturity of Ganglia (検査・術中所見)

腹部単純X-P	腸管異常拡張 22例 ニーボー 3例 Free Air 3例
注腸造影	施行 21例 microcolon 13例 caliber change 6例 megacolon 1例 未施行 5例 不明 2例
直腸紅門内圧	施行 14例 陽性 8例 非定型陽性 2例 陰性 4例 未施行 13例 不明 1例

「小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成」

表8 Immaturity of Ganglia (外科的治療)

手術	腸瘻造設 (1回目) 23例 2連続式 20例 Bishop-Koop型またはSantulli型 1例 チューブ腸瘻 1例 不明 1例
腸瘻の位置 (1例のみ回腸・上行結腸の2カ所)	空腸 3例 回腸 15例 盲腸 1例 上行結腸 2例 横行結腸 3例
腸切除	あり 4例 なし 10例
腸瘻造設	2回 9例 3回 2例 4回 1例

「小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成」

表9 Immaturity of Ganglia
(外科的治療・予後)

腸瘻閉鎖	閉鎖	17例
	未	5例
手術回数	平均	3回
カテーテル関連感染症	平均	1.18回
残存中心静脈の数	平均	4.85本
移植	なし	23例
	不明	5例
最終的な転帰	生存	28例
	死亡	0例
現在の栄養管理方法 (複数回答可)	普通食	25例
	半消化食	3例
	成分栄養	2例
	静脈栄養	2例

「小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成」

表10 Immaturity of Ganglia
(確診・疑診の根拠)

永久標本病理診断	施行	25例
	異常あり	15例
	異常なし	10例
	未施行	1例
	不明	2例

「小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成」

表11 2次調査協力施設一覧

順天堂大学小児外科
 東京女子医科大学小児外科
 東京女子医科大学附属八千代医療センター小児外科
 筑波大学小児外科
 山梨県立中央病院小児外科
 あいち小児保健医療総合センター小児外科
 姫路赤十字病院小児外科
 広島市立広島市民病院小児外科
 広島大学病院小児外科
 金沢医科大学小児外科
 国立成育医療研究センター外科
 千葉県こども病院小児外科
 近畿大学外科学教室小児外科学部門
 兵庫県立こども病院外科
 福岡大学呼吸器乳腺内分泌小児外科
 長崎大学病院第一外科(腫瘍外科)
 石川県立中央病院小児外科

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業)
分担研究報告書

Hirschsprung 病類縁疾患: Hypoganglionosis

研究分担者 (順不同)

渡邊 芳夫 あいち小児保健医療総合センター 副センター長
金森 豊 国立成育医療研究センター 臓器・運動器病態外科部医長
内田 恵一 三重大学医学部附属病院 教授

研究要旨

Hypoganglionosis (Hypo) の診断と治療方法を検討する目的で集積された症例について検討した。診断方法の確立と初期治療としての腸瘻の位置の決定を含めた治療法の改善がさらに必要とされる。

研究分担者

下島 直樹(慶應義塾大学医学部 講師)
渡邊 稔彦(国立成育医療研究センター)

A. 研究目的

Hypoganglionosis (Hypo) の診断と治療方法を検討する目的で集積された症例について検討した。

B. 研究方法

対象: Hypo の二次調査にて確診症例として登録された 109 例中、記載内容の検討で、疑診断例、検討項目未記載例、と重複症例を除いた 90 例を対象とした。

検討項目 アンケートの項目のうち、症例の概要から発症年齢、初発症状、合併奇形、家族歴、最終的な転帰の 5 項目、検査・術中所見から腹部単純 X-P とその所見、注腸造影とその所見、直腸肛門内圧検査とその所見、直腸粘膜生検とその所見、開腹時所見(複数選択可)、術中迅速病理診断とその

所見、永久標本病理診断とその所見、肝機能障害(経過中の最も悪いデータ)、肝機能障害の原因(複数選択可)、診断基準から 23 項目を検討した。外科治療項目から初回ストーマの作成部位を検討した。

(倫理面への配慮) 後方視的な症例検討であり、匿名化された情報の調査であり倫理的な問題はないと判断した。

C. 研究結果

1 発症年齢は全例が新生児期に発症していた。