

Hirschsprung病類縁疾患：Segmental dilatation of intestine

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

【研究要旨】

Segmental dilatationは、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、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。本事業の分担研究において、全国調査により国内の最近10年間における網羅的な検討を行った。

確診28例の解析結果から、以下のような結果を得た。Segmental dilatationは比較的男児に多く、病変部位は回腸に多い。新生児期に腸閉塞症状を発症することが多く、腸回転異常症、小腸閉鎖、鎖肛など消化管奇形の合併例が散見される。正常部から拡張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が本症に特徴的である。拡張部切除・腸管端々吻合を行うことで予後は良好である。

研究協力者

坂口 達馬

（関西医科大学附属枚方病院外科 病院助教）

A．研究目的

Segmental dilatation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。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例の文献的報告がみられるが網羅的な検討は行われていない。

B．研究方法

全国調査：「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」により小児外科学会認定施設

から本症28例を集計し検討を行った。

C．研究結果

集計された症例の男女比は男児19例（68%）、女児9例であった。在胎週数は平均30.2週で7例が早産。出生体重は平均2,319gであり、低出生体重児が9例、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。

発症年齢は新生児期が18例（64%）と最多で、乳児期6例、幼児期2例、学童期以降2例であった。

拡張部位は回腸が14例（50%）と最多で、次いでS状結腸5例が多く、他に空腸3例、横行結腸3例、横行結腸から盲腸1例、盲腸1例、十二指腸1例であった。

初発症状は腹部膨満が20例（71%）、嘔吐13例（46%）、出生前診断で異常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。消化管合併奇形として腸回転異常症を2例、小腸閉鎖、鎖肛を各1例認めた。染色体異常が2例でともに21トリソミーであった。

家族歴のあるものは2例あった（兄弟に著名な便秘症状あり。母方従兄弟4名が結腸部分拡張症と診断されている）。

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が指摘されている。注腸造影は22例で正常。直腸肛門反射は7例中全例で陽性。直腸粘膜生検が行われたものは5例で、全例AchE陽性神経の分布は正常であった。

診断に関してはSwensonらの診断基準に準じて検討したが、小腸の限局的な拡張が23例、正常部から拡張部への急激な移行が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ものが24例、画像診断で完全または不完全な腸閉塞所見があるものが17例、神経叢を正常に認めるものが21例、病変部の切除により完全に回復したものが25例であった。その他、筋層肥厚または菲薄化を伴うもの6例、出生前診断ありを7例に認めた。

手術は27例に施行され、1例は手術未施行であった。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例は非切除だった。このうち4例で腸瘻造設術、2例で胃瘻造設術も施行されていた。

転帰は27例が生存しており、盲腸部分拡張例で壊死性変化を認めた9歳例のみ敗血症により死亡していた。

病理所見は26例中HEで神経節細胞に異常なしと判定されたものは22例（85%）。異常ありだったものは3例であった。その内訳は神経節細胞減少が2例、未熟性を認めたものが1例であった。壊死により判定不能だったものも1

例あった。その他、筋間神経叢の増生、粘膜下層の菲薄、途絶また筋層肥厚を認めた例が1例ずつあり、異所性腓組織や異所性胃組織が認められた例が各1例あった。

D．考察

今回の検討からは、Segmental dilatationは比較的男児に多く、病変部位は回腸に多い、また新生児期に腸閉塞症状を発症することが多く、腸回転異常症、小腸閉鎖、鎖肛など消化管奇形の合併例が散見されることが分かった。以前から言われているように、正常部から拡張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が本症に特徴的であることも確認された。拡張部切除・腸管端々吻合を行うことで予後は良好であった。

E．結論

正常部から拡張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が本症に特徴的である。また本症は、治療として拡張部切除・腸管端々吻合を行うことで予後は良好である。

F．研究発表

1. 論文発表

坂口達馬，濱田吉則，高田晃平，中村有佑，權雅憲．腸管部分拡張症の2例：腸管神経叢の免疫染色による検討．関西医科大学附属枚方病院小児外科，外科 日本小児外科学会雑誌 投稿中

2. 学会発表

1) 増本幸二，濱田吉則，坂口達馬，家入里志，中島淳，松藤凡，八木実，渡邊芳夫，福澤正洋，田口智章．新生児における

Segmental dilatationの臨床的特徴 筑波大学医学医療系 小児外科 関西医科大学 枚方病院 小児外科 厚生労働省ヒルシュプルング病類縁疾患研究班 2013年周産期・新生児学会

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