

厚生労働科学研究費補助金  
難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書

## ヒルシユスプルング病類縁疾患

研究分担者 松藤 凡 聖路加国際病院 副院長  
中島 淳 横浜市立大学附属病院・消化器内科 教授  
窪田 昭男 和歌山県立医科大学外科学第二講座・消化器外科 学長特命教授  
渡邊 芳夫 あいち小児保健医療総合センター・小児外科 副センター長  
金森 豊 独立行政法人国立成育医療研究センター  
臓器・運動器病態外科部・外科(小児外科学、消化管免疫学) 医長  
下島 直樹 慶應義塾大学医学部・小児外科 講師  
濱田 吉則 関西医科大学 外科学講座教授・小児外科診療教授  
増本 幸二 筑波大学医学医療系・小児外科 教授  
山高 篤行 順天堂大学小児外科 主任教授  
村永 文学 鹿児島大学医学部・歯学部附属病院・医療情報部 講師

### 【研究要旨】

小児期からの希少難治性消化管疾患のうちヒルシユスプルング病類縁7疾患について、全国調査による病態把握と適切な疾患分類に基づく診断基準や重症度分類の作成、移行期、成人期までを包含する診断治療のガイドラインを作成する。

### 研究協力者

友政 剛（パルこどもクリニック）

小林 弘幸（順天堂大学）

河合 富士美（聖路加国際大学）

荒木 夕宇子（NEC 玉川健康管理センター）

山田 洋平（慶應義塾大学）

狩野 元宏（慶應義塾大学）

高橋 信博（慶應義塾大学）

清水 隆弘（慶應義塾大学）

曹 英樹

（大阪府立母子保健総合医療センター）

松浦 俊治（九州大学）

宮田 潤子（九州大学）

江角 元史郎（九州大学）

神保 教広（九州大学）

小幡 聡（九州大学）

柳 忠宏（久留米大学医療センター）

眞部 紀明（川崎医科大学）

### A．研究目的

全国調査による病態把握と適切な疾患分類に基づく診断基準や重症度分類の作成、移行期、成人期までを包含する診断治療のガイドラインを作成する。

### B．研究方法

ヒルシユスプルング病類縁疾患の全国調査結果をもとに、診断基準、重傷度分類策定し、MINDS2014に沿って、診療ガイドラインを策定する。

(倫理面への配慮)

全国調査資料については、患者個人が認識できないように、連結可能な匿名化な資料として九州大学で保存し、実際の分析には個人が特定できないよう匿名化したデータを用いた。

## C . 研究結果

Hirschsprung病類縁7疾患のうち6疾患で診断基準を策定した。全国調査の結果、以下の3疾患が重篤な経過をたどることが判明した。

1 ) Hypoganglionosi (腸管神経細胞僅少症)

2 ) Megacystis-Microcolon-Intestinal

Hypoperistalsis Syndrome (MMIHS) (巨大膀胱・小結腸・腸管蠕動低下症)

3 ) Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-obstruction(CIIP) (特発性慢性偽性腸閉塞)

このうち2)と3)については、診断基準、重傷度分類の策定が終了した。

現在、MINDS2014にそって診療ガイドライン作成中である。

## D . 結論

予定通り研究が進行している。来年度中に診療ガイドラインを作成し、2年後には、パブリックコメントを求め発刊予定である。

## E . 研究発表

### 1 . 論文発表

1 ) Muto M, Matsufuji H, Tomomasa T et al:Pediatric chronic intestinal pseudo-obstruction is a rare, serious, and intractable disease: A report of a nationwide survey in Japan. J Pediatr Surg:49:1799-1803,2014.

2 ) 村永文学, 武藤充, 松藤凡 他: 小児慢性特発性偽性腸閉塞症の診断基準案の策定に利用したアソシエーション分析方

法 . 日本医療情報学会春季学術大会抄録集18:58-59 2014.

### 2 . 学会発表

Pediatric chronic intestinal pseudo-obstruction is a rare, serious, and intractable disease: A report of a nationwide survey in Japan PAPS 2014 Calgary

## H . 知的財産権の出願・登録状況

なし