

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

Hirschsprung病

研究分担者 家入 里志 九州大学大学院医学研究院 小児外科学分野 准教授
菫澤 融司 杏林大学医学部・小児外科学 教授
仁尾 正記 東北大学大学院医学系研究科・小児外科学分野 教授
窪田 正幸 新潟大学医歯学研究院・小児外科学 教授
秋山 卓士 地方独立行政法人広島市立病院機構広島市立広島市民病院・小児外科
小児外科主任部長
河野 美幸 金沢医科大学・小児外科 教授
川原 央好 浜松医科大学・小児外科 特任准教授
本多 昌平 北海道大学病院消化器外科 助教
漆原 直人 静岡県立こども病院・小児外科 科長

【研究要旨】

ヒルシュスプルング病（H病）は肛門から連続性に腸管の神経節細胞が欠如した先天性疾患で、新生児期から小児期まで急性の腸閉塞や重症便秘として発症する。H病の診断ならびに治療方法について一定のコンセンサスは得られているものの、いまだ各施設において統一されていないというのが現状である。このため、各施設においてこれらの症例を詳細に検討することは困難であり、多施設の経験症例を集計することによって、H病の病態・診断・治療の現状を把握し、今後の治療成績向上につなげることが望ましいと考える。

本研究の目的は、かつて厚生労働研究でとりあげられたことのないH病の全国調査を、本疾患を網羅できると考えられる日本小児外科学会認定施設・教育関連施設対象に実施し、本疾患の診断・治療ガイドラインまで進めることである。

現在全国アンケート調査を実施中で年度末に症例数の把握を行い、二次調査で詳細な解析が進む予定である。

A．研究目的

ヒルシュスプルング病（H病）は肛門から連続性に腸管の神経節細胞が欠如した先天性疾患で、新生児期から小児期まで急性の腸閉塞や重症便秘として発症する。H病の診断ならびに治療方法について一定のコンセンサスは得られているものの、いまだ各施設において統一されていないというのが現状である。特に根治手術

の術式に関しては、これまでに多数の術式が考案され、年代毎に変遷してきたが、それぞれに長所短所があるため、各施設において施行術式が異なっている。H病は発生頻度が比較的低い疾患であるため、各施設での経験症例数のみでは、手術前後の合併症や長期予後に関する検討が不十分である恐れがある。また、H病患者では、敗血症を伴う重篤な腸炎を発症し、不良な

転帰を辿ることもあり、診断までのプロセスならびに手術前後の管理についても留意すべき点がある。さらに、小腸広域に病変が及ぶ病型では機能的短腸症となり、外科的治療の他に厳重な栄養管理を要し、臓器移植の適応となることがある。遺伝子・染色体異常、合併奇形を伴うような症例もあり、比較的治療法が確立されている疾患ではあるが、治療に難渋することも少なくない。各施設におけるH病経験症例数はそれほど多くはなく、重篤な症状を呈する比較的稀な症例の経験症例数はさらに少なくなってくる。このため、各施設においてこれらの症例を詳細に検討することは困難であり、多施設の経験症例を集計することによって、H病の病態・診断・治療の現状を把握し、今後の治療成績向上につなげることが望ましいと考える。

また本研究を詳細に解析することにより、病型別の治療成績、根治術時期による治療成績（短期・長期合併症）、根治術式別の治療成績（短期・長期合併症）経験症例数別（施設別）の治療成績、予後不良症例の詳細な解析、を明らかにする

本研究の目的は、かつて厚生労働研究でとりあげられたことのないH病の全国調査を、本疾患を網羅できると考えられる日本小児外科学会認定施設・教育関連施設対象に実施し、本疾患の診断・治療ガイドラインまで進めることである。

B．研究方法

- 1) 対象施設:日本小児外科学会の認定設・教育関連施設を対象として実施する。
- 2) 調査表:症例背景、診断方法、治療方法（術式の詳細を含む）、臨床経過、生命予後、短期・長期合併症について観察研究の調査票を作成する。
- 3) 本調査:1)の調査で同意の得られた施設を

対象に、2)で作成した調査票を用いた最近5年間の後方視的観察研究を行う。

観察研究の結果から、現在診断および研究要旨 ヒルシュスプルング病に合併する長期静脈栄養に伴う肝障害に対し、生着率が高く、より有効な肝細胞移入方法として、立体的肝細胞構造体を腹腔鏡を用いて患児肝臓内に移植する新たな治療法の開発を目指すものである。本事業内ではヒト乳歯幹細胞より分化誘導した肝細胞をバイオ3Dプリンターを用いて立体化するための細胞培養条件を検討し、立体化に成功した。さらに、最適な移植方法を確立するため、ミニブタを用いて移植手技の検討と最適な構造体の形状の検討を行った。

- 4) 治療に難渋あるいは救命できない症例の特徴を抽出し、診断と治療のガイドラインを立案する。
なお、調査票の郵送、回収やデータの管理、統計解析については九州大学で行う。

C．研究結果

現在H病全国アンケート調査を行っており今年度末に症例数の集計が終わり、その後詳細な二次調査が行われる。

D．考察

NCDのデータベースによると本邦のH病年間手術症例が約250例前後と推定され、5年間で1200 - 1300症例の集計が予測される。この症例数はば本邦のH病発生数を網羅していると考えられる。

E．結論

H病症例の発生頻度、検査所見、臨床経

過、治療方法、およびその予後を本邦の主要施設から収集・集計することにより、診断と治療に関する適切な情報を提供することが可能になる。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 仁尾正記，佐々木英之，田中拓，岡村敦，渡邊智彦.【小児肝胆膵疾患のトランジション】小児肝疾患の外科的治療 葛西手術. 肝・胆・膵. 69(4) : 519-525,2014
- 2) 田中拓，和田基，佐々木英之，風間理郎，西功太郎，工藤博典，中村恵美，山木聡史，鹿股利一郎，渡邊智彦，仁尾正記.【エビデンスに基づく手術の適応とタイミング】当科における先天性嚢胞性肺疾患[先天性嚢胞状腺腫様奇形(CCAM)および肺分画症]での検討. 小児外科. 46(8) : 798-802, 2014
- 3) 工藤博典，和田基，仁尾正記.【Intestinal Failureへの挑戦】新生児期，乳児期発症のIntestinal failureの病態とその予後 特に肝障害の観点から. 消化と吸収. 36(3) : 295-300,2014
- 4) 工藤博典，和田基，仁尾正記.【小児の移植】小児移植医療 小腸移植. 移植. 49(2-3) : 215-223,2014
- 5) 佐々木英之，田中拓，仁尾正記.【肝胆膵・術後病態を学ぶ】膵胆管合流異常・先天性胆道閉鎖症術後 胆汁性肝硬変・肝不全に至る場合は(どのような疾患に移植が必要となるか，その頻度・術後経過時間も含めて). 肝・胆・膵. 69(1) : 29-35,2014
- 6) 仁尾正記.胆道閉鎖症. 日本小児外科学会雑誌 50周年記念号. 210-212,2014
- 7) 西功太郎，仁尾正記，和田基，佐々木英之，風間理郎，工藤典，田中拓，中村恵美，天江新太郎.【直腸肛門奇形術後遠隔期の評価と再手術】直腸肛門奇形術後の高度排便機能障害に対してantegrade continence enema法を導入した3例. 小児外科. 46(1) : 61-65,2014
- 8) Kubota M, Nakaya K, Arai Y, Ohyama T, Yokota N, Nagai Y. The area and attachment abnormalities of the gubernaculum in patients with undescended testes in comparison with those with retractile testes. *Pediatr Surg Int*.30:1149-1154,2014
- 9) 窪田正幸.小児の消化管の解剖生理・特徴. こどものケア. 9 : 6-10,2014
- 10) 窪田正幸.膵・胆管合流異常の最前線：出生前診断例の臨床的検討. 胆と膵.35:927-931, 2014
- 11) 窪田正幸. 保護者への説明マニュアル 慢性便秘. 小児科診療. 77 : 1422-1426, 2014
- 12) 窪田正幸. 停留精巣. 小児外科. 46 : 1151-1154, 2014
- 13) 秋山卓士. 腹部膨満・腹部腫瘍 小児栄養化器肝臓学. 日本小児栄養消化器肝臓学会 編集, 診断と治療社. 30-31, 2014
- 14) 迫田直也，今治玲助，橋本晋太郎，向井亘，佐伯勇，秋山卓士. 単孔式腹腔鏡下根治術を施行した小児メッケル憩室下血の1例. 広島医学. 67(1) : 48-50,2014
- 15) 今治玲助，加藤怜子，橋本晋太郎，向井亘，佐伯勇，秋山卓士. 腸回転異常による新生児中腸軸捻転症は超音波で診断可能か?. 小児科臨床. 67(3) : 485-488,2014
- 16) 佐伯勇，加藤怜子，向井亘，今治玲助，西村裕，林谷道子，秋山卓士. 消化管手術を施行した超低出生体重児(ELBWI)の検討. 広市病医誌. 30(1) : 71-77,2014

- 17) 永井康雄, 今治玲助, 佐伯勇, 秋山卓士. Howard法およびSpiral Myotomy変法を併用し根治術を施行したA型食道閉鎖症の1例. 広島医学. 67(7): 592-595,2014
- 18) 今治玲助, 加藤怜子, 向井亘, 佐伯勇, 秋山卓士. Spiral myotomy変法を併用したlong gap食道閉鎖症3例の検討. 小児外科. 46(8): 877-882,2014
- 19) 今治玲助, 林谷道子, 橋本晋太郎, 佐伯勇, 秋山卓士. 気管切開孔を温存し喉頭気管分離術を施行した1例. 小児科臨床. 67(8): 1317-1320,2014
- 20) 佐伯勇, 大平知世, 向井亘, 今治玲助, 秋山卓士. LPEC針を用いた腹腔鏡下Morgagni孔ヘルニア根治術-2症例の経験. 小児外科. 46(10): 1074-1078,2014
- 21) 今治玲助, 向井亘, 秋山卓士. Apple-peel型小腸閉鎖に空腸・回腸捻転壊死を合併した1例. 日本小児外科学会雑誌. 50: 1005-1010,2014
- 22) 松扉真祐子, 佐伯勇, 加藤怜子, 向井亘, 今治玲助, 秋山卓士. 先天性十二指腸閉鎖症に対する整容性に優れた臍部切開手術の有用性. 広島医学. 67(10): 682-684,2014
- 23) Kawahara H, Tazuke Y, Soh H, Yoneda A, Fukuzawa M. Does laparoscopy-aided gastrostomy placement improve or worsen gastroesophageal reflux in patients with neurological impairment? J Pediatr Surg. 49:1742-1745,2014
- 24) Kawahara H, Tazuke Y, Soh H, Yoneda A, Fukuzawa M. Physiological analysis of the effects of rikkunshito on acid and non-acid gastroesophageal reflux using pH-multichannel intraluminal impedance monitoring. Pediatr Surg Int. 30:927-931,2014
- 25) Etani Y, Nishimoto Y, Kawamoto K, Yamada H, Shouji Y, Kawahara H, Ida S. Selenium deficiency in children and adolescents nourished by parenteral nutrition and/or selenium-deficient enteral formula. J Trace Elem Med Biol. 28:409-413,2014
- 26) Inamura N, Kubota A, Ishii R, Ishii Y, Kawazu Y, Hamamichi Y, Yoneda A, Kawahara H, Okuyama H, Kayatani F. Efficacy of the circulatory management of an antenatally diagnosed congenital diaphragmatic hernia: outcomes of the proposed strategy. Pediatr Surg Int. 30:889-894,2014
- 27) Watanabe T, Arai K, Takahashi M, Ohno M, Sato K, Fuchimoto Y, Wada T, Ida S, Kawahara H, Kanamori Y. Esophago-gastric motility and nutritional management in a child with ATR-X syndrome. Pediatr Int 56:e48-51,2014
- 28) 川原央好, 田附裕子, 曹英樹, 米田光宏, 山田寛之, 庄司保子, 恵谷ゆり, 位田忍, 福澤正洋. 硫酸アトロピン療法(静注). 小児外科. 46: 1029-1032, 2014
- 29) 川原央好. 胃食道逆流症. 小児の治療指針. 小児科診療. 77: 660-662, 2014
- 30) 川原央好. 食道アカラシア. 小児の治療指針. 小児科診療. 77: 663-664, 2014
- 31) 川原央好. 肥厚性幽門狭窄症. 小児の治療指針. 小児科診療. 77: 665-667, 2014
- 32) 川原央好. 食道アカラシア, びまん性食道痙攣. 小児栄養消化器肝臓病学. 日本小児栄養消化器肝臓病学会 編集. 診断と治療社. 2181-184, 2014
- 33) 川原央好. 食道pHモニタリング, 上部消化管内圧検査. 小児外科診療ハンドブック. 福澤正洋監修, 窪田昭男, 中村哲朗, 臼井規朗 編. 医薬ジャーナル社.

- 64-68, 2014
- 34) 川原央好 . 胃瘻造設術 . 小児外科診療ハンドブック . 福澤正洋監修 , 窪田昭男 , 中村哲朗 , 臼井規朗 編 . 医薬ジャーナル社 . 117-122, 2014
- 35) 川原央好 . 先天性食道狭窄症 . 小児外科診療ハンドブック . 福澤正洋監修 , 窪田昭男 , 中村哲朗 , 臼井規朗 編 . 医薬ジャーナル社 . 207-214, 2014
- 36) 川原央好 . 肥厚性幽門狭窄症 . 小児外科診療ハンドブック . 福澤正洋監修 , 窪田昭男 , 中村哲朗 , 臼井規朗 編 . 医薬ジャーナル社 . 239-244, 2014
- 37) Honda S, Okada T, Miyagi H, Minato M, Taketomi A. High drain amylase and lipase values predict post-operative pancreatitis for choledochal cyst. *Afr J Paediatr Surg*. 11(2):124-7,2014
- 38) 本多昌平 , 新開真人 , 武 浩志 , 北河徳彦 , 望月響子 , 平田義弘 , 薄井佳子 , 大浜用克 . 胎便性腹膜炎の治療方針 一期的根治術と多期的根治術 . *こども医療センター医学誌* . 43(1) : 3-9, 2014
- 39) 本多昌平 , 岡田忠雄 , 宮城久之 , 湊雅嗣 , 高橋典彦 , 武富紹信 . 小児腹腔鏡下経皮的腹膜外ヘルニア閉鎖術(LPEC法) , *北海道外科学会雑誌* . 59(1) : 33-36, 2014
- 40) Uemura M, Yamashita M, Tomikawa M, Obata S, Souzaki R, leiri S, Ohuchida K, Matsuoka N, Katayama T, Hashizume M. Objective assessment of the suture ligation method for the laparoscopic intestinal anastomosis model using a new computerized system. *Surg Endosc*. 29(2):444-52,2015
- 41) Budianto IR, Tan HL, Kinoshita Y, Tamba RP, leiri S, Taguchi T. Role of laparoscopy and ultrasound in the management of "impalpable testis" in children. *Asian Journal of Surgery*. 37(4):p200-4,2014
- 42) Kobayashi Y, Sekiguchi Y, Noguchi T, Takahashi Y, Liu Q, Oguru S, Toyoda K, Uemura M, leiri S, Tomikawa M, Hashizume M, Fujie M. Development of a robotic system with six degrees of freedom robotic tool manipulators for single port surgery. *Int J Med Robot*. [Epub ahead of print],2014
- 43) Taguchi T, Kobayashi H, Kanamori Y, Segawa O, Yamataka A, Sugiyama M, Iwanaka T, Shimajima N, Kuroda T, Nakazawa A, Oda Y, Miyoshi K, leiri S. Isolated Intestinal Neuronal Dysplasia Type B (IND-B) in Japan, Results from a Nationwide Survey. *Pediatr Surg Int*. 30(8):p815-22,2014
- 44) Koreeda Y, Obata S, Nishio Y, Miura S, Kobayashi Y, Kawamura K, Souzaki R, leiri S, Hashizume M, Fujie MG. Development and testing of an endoscopic pseudo-viewpoint alternating system. *Int J Comput Assist Radiol Surg*. [Epub ahead of print],2014
- 45) Kobayashi Y, Hamano R, Watanabe H, Koike T, Hong J, Toyoda K, Uemura M, leiri S, Odaira T, Hashizume M, Fujie MG. Preliminary in vivo evaluation of a needle insertion manipulator for central venous catheterization. *Robomech Journal*. [Epub ahead of print], 2014
- 46) Uemura M, Tomikawa M, Kumashiro R, Miao T, Souzaki R, leiri S, Ohuchida K, Lefor AT, Hashizume M. Analysis of hand motion differentiates expert and novice surgeons. *J Surg Res*. 188(1):8-13, 2014
- 47) Uemura M, Tomikawa M, Nagao Y, Yamashita N, Kumashiro R, Tsutsumi N, Ohuchida K, leiri S, Ohdaira T, Hashizume M. Significance

- of metacognitive skills in laparoscopic surgery assessed by essential task simulation. Minim Invasive Ther Allied Technol. 23(3):165-72,2014
- 48) 家入里志, 橋爪誠. 特集:ロボット手術とハイブリッド手術室 ロボット手術のトレーニング. 消化器外科:ヘルス出版. 15-22, 2014
- 49) 家入里志, 橋爪誠. 本邦におけるロボット手術の導入と今後の展望. 日本コンピュータ外科学会雑誌. 15 (4), 2014
- 50) 家入里志, 小幡聡, 神保教広, 宮田潤子, 田口智章. “特集 基本を教えて! 小児慢性便秘症” 「外科治療の適応と実際」. 小児外科. 46(9): 962-5, 2014
- 51) 永田公二, 小幡聡, 吉丸耕一郎, 神保教広, 宮田潤子, 家入里志, 田口智章. ビジュアル小児外科疾患のフォローアップ・プログラム 手術直後から遠隔期の問題点「遠隔期における全結腸型 Hirschsprung 病患者的諸問題」. 小児外科. 46(11), 2014
- G. 知的財産権の出願・登録状況
なし
- 参考文献等の添付:
1) 対象疾患であるH病について
2) 本調査用症例調査票

添付書類 1)

Hirschsprung病について

1) 疾患概念

ヒルシュスブルグ病（H病）は肛門から連続性に腸管の神経節細胞が欠如した先天性疾患で、新生児期から小児期まで急性の腸閉塞や重症便秘として発症する。H病の診断ならびに治療における一定のコンセンサスは得られているものの、いまだ各施設において統一されていないというのが現状である。特に術式に関しては、これまでに多数の術式が考案され、年代毎に変遷してきたが、それぞれに長所短所があるため、各施設において施行術式が異なっているのが現状である。また、経験症例数が少ない施設においては、稀な病型では確定診断までに時間を要することもあるが、H病患者では、敗血症を伴う重篤な腸炎を発症し、不良な転帰を辿ることもあり、診断までのプロセスならびに手術前後の管理についても留意すべき点がある。さらに、全小腸に病変が及ぶ病型では機能的短腸症となり、外科的治療の他に厳重な栄養管理を要し、臓器移植の適応となることがあるが、遺伝子・染色体異常、合併奇形を伴うような症例とともに、各施設における経験症例数は少ないため、各施設においてこれらを詳細に検討することは困難である。

2) 疫学

発生頻度は約5000出生に1例と言われており、男女比では3～3.5：1と男児に多く、9割以上が体重2500g以上の成熟児である。家族発生率は約3%であり、合併奇形の頻度は10～15%程度で、ダウン症と心奇形の合併が多い。長域型では家族内発生と合併奇形の頻度が高くなり、女児の割合も増加する。

3) 分類

無神経節腸管の範囲により分類されるが、完全には統一されていない。Shortとlongの2つに大きく分類されている場合が多い。注腸造影検査により判定する。

短域無神経節症（Short segment aganglionosis）（78.3%）

：S状結腸以下のもの

rectal aganglionosis（25.6%）

：直腸に限局しているもの（このうちcaliber changeのみられない短いものをultra-shortと呼ぶ場合がある

rectosigmoid aganglionosis（52.7%）

：S状結腸までのいわゆるclassical Hirschsprung病と呼ばれる最も頻度の高いタイプ

長域無神経節症（long segment aganglionosis）（21.7%）

：S状結腸を超えて口側に及ぶ範囲の長いもの

上行結腸まで（12%）

total colon aganglionosis（4.5%）

：全結腸および回腸末端より口側30cmまでのもの
extensive aganglionosis (5.2%) : 小腸広域に及ぶもの

4) 診断

腹部単純X線検査、注腸検査、直腸肛門内圧検査および直腸粘膜生検による組織化学検査でほぼ診断は確定される。

5) 治療

H病の診断が確立すれば手術が必須となる。浣腸、洗腸や肛門ブジーなどの保存的な治療により排便のコントロールが可能であれば生後3～4か月頃に一期的根治手術が施行される。排便コントロールが困難な症例では一時的に人工肛門を造設することもある。

根治手術は蠕動運動機能の障害された肛門側の無神経節腸管を切除し、口側の正常腸管を肛門に pull throughする術式が行われる。基本的根治術式としては、Swenson法 (pull through)、Duhamel法 (retrorectal pull through)、Soave法 (endorectal pull through) があり、実際は改良された術式 (変法) が用いられている。また近年では経肛門的一期的手術も用いられ、腹腔鏡も種々の術式で補助的に使用されている。その他、total colon aganglionosis以上の長域の症例ではMartin法や木村法 (右結腸パッチ法) が行われる。

6) 予後

通常有病型のH病では、手術成績は良好で、ほぼ満足した成績が得られているが、術後腸炎の発生頻度が15%程度であり、予後を規定する重要な因子である。extensive aganglionosisでは排便状態や栄養管理上から、いまだに予後良好とはいえない。

添付書類 2)

厚生労働科学研究費補助金：難治性疾患克服研究事業

「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」に関する研究班

Hirschsprung 病の診療のガイドライン作成に関する全国アンケート調査

症例調査票(一次調査票)

施設名 (診療科名を含む正式名称)	
調査票作成日	2015年 月 日
調査票記載者	

下記の()内に症例を記入下さい。

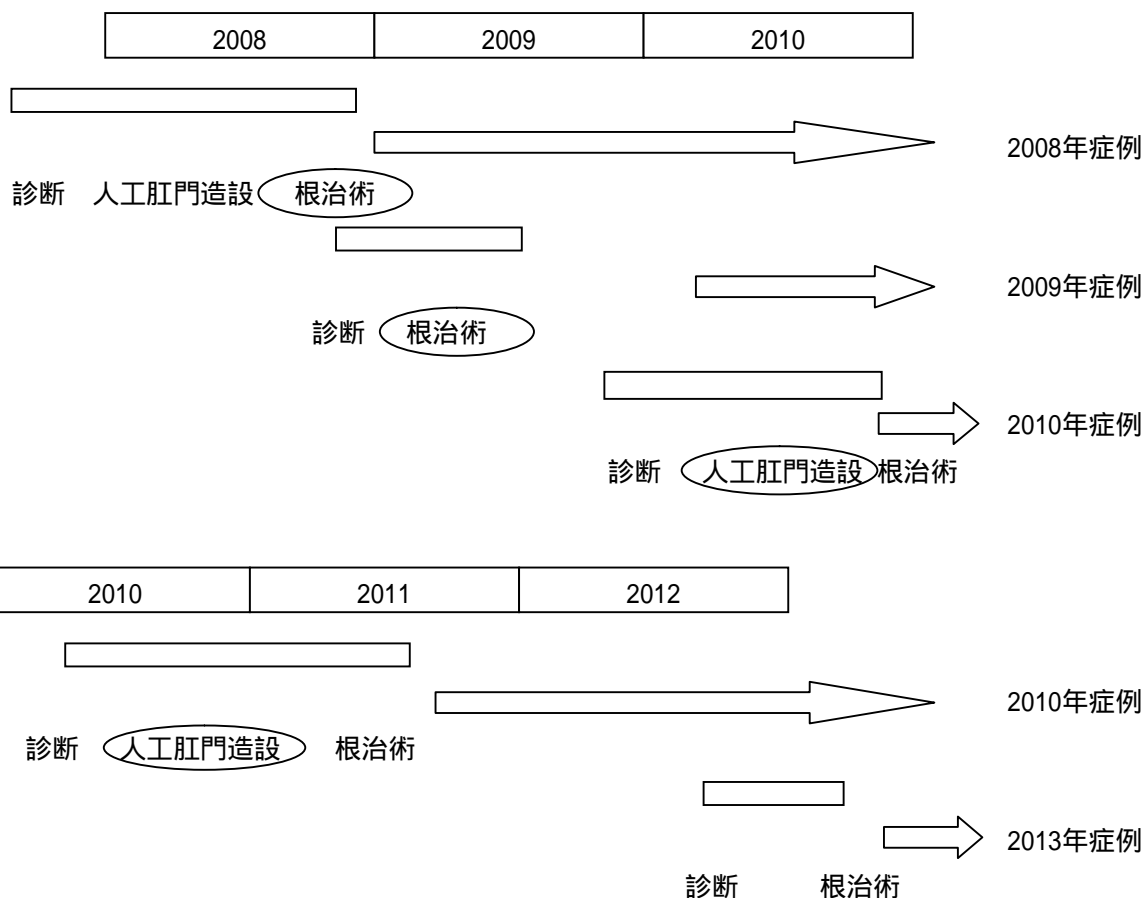
- 2008年1月1日 2012年12月31日(5年間)に
貴施設で経験したHirschsprung病症例数

– 2008年	()例
– 2009年	()例
– 2010年	()例
– 2011年	()例
– 2012年	()例
計	()例

*症例のカウント方法

以下の法則にしたがってください。

2008年1月1日 2012年12月31日の期間に根治術もしくは人工肛門造設（腸瘻造設）を行った症例をカウントしてください



質問にご回答戴き、誠にありがとうございました。

研究事業

難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）

「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」

課題番号 H26-難治等（難）-一般-045

研究代表者：田口 智章

担当：家入 里志、事務局：山崎 智子

〒812-8582 福岡市 東区馬出3 - 1 - 1

九州大学大学院医学研究院 小児外科学分野

TEL 092-642-5573 FAX 092-642-5580

E-mail ped-surg@pedsurg.med.kyushu-u.ac.jp

ご質問等、ございましたら上記まで御連絡お願い致します。

本調査用症例調査票（二次調査票）

厚生労働科学研究費補助金：難治性疾患克服研究事業

「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」に関する研究班

Hirschsprung 病の診療のガイドライン作成に関する全国アンケート調査

症例調査票（二次調査票）

施設名 (診療科名を含む正式名称)	
施設内管理番号 (カルテ番号・患者IDは 書かないでください)	内容の照会時に用います。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ください。 (例:九大-01) 施設内管理番号と症例の対象表は貴施設で厳重に管理してください。
調査票作成日	2015年 月 日
調査票記載者	

注意事項

- ・WEB SITEにアクセスの上ご回答ください
- ・記入後は必ずプリントアウトして各施設で保管してください。
- ・日付は西暦でご記入ください(例:2015/4/1)
- ・該当する項目の にチェックをつけてください
- ・「複数選択」と書いていない場合は1つだけ選択してください
- ・患者のIDや氏名など個人を特定できる情報は記載しないでください

症例の概要

出生日(西暦)	年	月	
在胎週数	在胎	週	日
出生体重	g		
初回入院年 (西暦)	年		
性別	¹ 男	² 女	

家族歴・合併奇形

家族歴	¹ あり	² なし						
家族歴内容 (複数選択可)	¹ 両親	² 同胞	³ おじおば	⁴ 祖父母	⁵ その他(内容)			
低身長 (診断時)	¹ あり	² なし						
Down症	¹ あり	² なし						
染色体異常 (Down症以外)	¹ (内容)			² なし				
心奇形	¹ あり	² なし						
心奇形内容 (複数選択可)	ASD	VSD	PDA	TOF	ECD	TGA	PS	CoA
	TAPVR	PAPVR	DORV	Ebstein	左上大静脈	PH	MR	
	肺動脈弁上部狭窄	卵円孔開存	AS					
合併奇形 (中枢神経・ 頭頸部) (複数選択可)	精神発達遅滞	Ondine's curse	脳性麻痺	小頭症	脳梁低形成	口蓋裂	口唇裂	副耳
	低位耳介	顔貌異常	先天性白内障					
	他の中枢神経・頭頸部合併奇形()							
合併奇形 (呼吸器) (複数選択可)	声門下狭窄	気管軟化症	気道狭窄					
	先天性横隔膜ヘルニア							
	他の呼吸器合併奇形()							
合併奇形 (消化器) (複数選択可)	GER	HPS	先天性十二指腸狭窄	先天性十二指腸閉鎖	回腸閉鎖	腸回転異常症	胎便性腹膜炎	
	メッケル憩室	S状結腸捻転	直腸狭窄	肛門狭窄	鎖肛	輪状膵	多脾症	遺伝性球状赤血球症(脾腫)
	膵管胆道合流異常症	内ヘルニア						
	他の消化器合併奇形()							

合併奇形 (泌尿・生殖器) (複数選択可)	水腎症 VUR 多発腎嚢胞 腎欠損 尿管瘤 膈中隔 膈閉鎖症 尿道下裂 二分陰囊 陰茎低形成 他の泌尿・生殖器合併奇形 ()
合併奇形 (四肢・骨格・体表) (複数選択可)	四肢奇形 側弯症 二分脊椎 半椎体、股関節脱臼 脊髄髄膜瘤 鼠径ヘルニア 臍ヘルニア 他の四肢・骨格・体表合併奇形 ()
合併奇形	他の合併奇形 ()

術前検査

注腸造影	¹ 施行	² 未施行
直腸肛門内圧検査 (生後1ヶ月未満時は 日数記入)	¹ 施行 施行年齢(歳	² 未施行 ヶ月 日)
直腸粘膜生検 (AchE染色)	¹ 施行	² 未施行
直腸全層生検	¹ 施行	² 未施行
開腹時組織検査(生 検及び切除標本を 含む)	¹ 施行	² 未施行
遺伝子検査	¹ 施行	² 未施行
その他	¹ 施行(内容) ² 未施行

確定診断時期

診断確定時期 (生後からの年齢)	歳 ヶ月 日
---------------------	--------

原因遺伝子検索

遺伝子検索	¹ 施行	² 未施行
RET (receptor tyrosine kinase protooncogene)	¹ 異常あり	² 異常なし
GDNF (glial cell line derived neurotrophic factor)	¹ 異常あり	² 異常なし
NTN (neutiturin)	¹ 異常あり	² 異常なし
ENDR (endothelin-B receptor gene)	¹ 異常あり	² 異常なし
END3 (endothelin-3 gene)	¹ 異常あり	² 異常なし
ECE-1 (endothelin converting enzyme - 1)	¹ 異常あり	² 異常なし
Sox-10 (gene for a transcription factor)	¹ 異常あり	² 異常なし
SIP-1 (smad interacting protein - 1)	¹ 異常あり	² 異常なし
L1CAM	¹ 異常あり	² 異常なし
その他	遺伝子名()	¹ 異常あり ² 異常なし

人工肛門

人工肛門造設	¹ 施行	² 未施行								
人工肛門造設時期	生後	歳	ヶ月	日						
人工肛門造設部位 (複数選択可)	¹ S状結腸	² 下行結腸	³ 脾弯曲	⁴ 横行結腸	⁵ 肝弯曲	⁶ 上行結腸	⁷ 盲腸	⁸ 回腸	⁹ 空腸	¹⁰ その他

術前腸炎

術前腸炎の既往	¹ あり	² なし	
起炎菌検索	¹ あり(菌名)	² なし

根治術

根治術時期	生後	歳	ヶ月	日
根治術時体重	g			
根治術術式 * 本来の根治術としては、肛門から排便が得られる状態にしていることですが、今回は経腸栄養を改善させる術式として腸管延長術 (STEP、 Bianchi) Zeegler法、小腸移植も追加することといたします。	<ol style="list-style-type: none"> 1 Transanal endorectal pull through 2 Transanal endorectal pull through (Prolapsing) 3 Z型 4 Duhamel 5 Duhamel-Sulamaa 6 Martin 7 木村 (右結腸パッチ) 8 木村 (右結腸パッチ) + Z型 9 右結腸パッチ + Z型 10 Boley法 (右結腸パッチ + Soave) 11 Soave 12 Soave + 伝田 13 その他のSoave変法 14 Swenson 15 Swenson変法 16 Rehbein 17 後方三角弁 18 Lynn 19 括約筋切開 20 直腸筋切除 21 内肛門括約筋切除 22 STEP法 23 Bianchi法 24 Zeegler法 25 小腸移植 26 待機中 (術前) 27 術前死亡 28 施行せず 29 未定 30 その他 			
その他の術式の場合は詳細を記載				
Linear Staplerの使用	1 あり	2 なし		
腹腔鏡の併用	1 あり	2 なし		
TAEPTの場合の 粘膜抜去開始の 部位 *Prolapsing法の場合は 口側から行い歯状線の 口側のどの部位まで 行ったか	1 歯状線直上	2 歯状線から3mm		
	3 歯状線から5mm	4 歯状線から1cm		
	5 歯状線から ()cm (具体的に記載)			

Aganglionosis の範囲	<ol style="list-style-type: none"> 1 腹膜翻転部以下の下部直腸のみ 2 腹膜翻転部より口側の上部直腸からS状結腸まで 3 S状結腸を越えて口側に及ぶもの (下行結腸より上行結腸まで) 4 全結腸(回腸終末部より口側30cmまでを含む) 5 小腸広範に及ぶもの
3及び5に該当するものは正確な部位を記載	(例:回盲部より150cm口側、トライツより60cm肛門側)

合併症

術後早期(術後1ヶ月未満)合併症 (複数選択可)	<ol style="list-style-type: none"> 1 出血 2 腸炎 3 便失禁 4 縫合不全 5 瘻孔形成 6 イレウス 7 肛門狭窄 8 隔壁癒合 9 その他(内容)
術後晚期(術後1ヶ月以降)合併症 (複数選択可)	<ol style="list-style-type: none"> 1 出血 2 腸炎 3 便失禁 4 縫合不全 5 瘻孔形成 6 イレウス 7 肛門狭窄 8 隔壁癒合 9 その他(内容)

再根治術

根治術時期	生後	歳	ヶ月	日
根治術時体重	g			
根治術術式 *本来の根治術としては、肛門から排便が得られる状態にしていることですが、今回は経腸栄養を改善させる術式として腸管延長術（STEP、Bianchi）Zeegler法、小腸移植も追加することといたします。	<ol style="list-style-type: none"> 1 Transanal endorectal pull through 2 Transanal endorectal pull through (Prolapsing) 3 Z型 4 Duhamel 5 Duhamel-Sulamaa 6 Martin 7 木村（右結腸パッチ） 8 木村（右結腸パッチ）+ Z型 9 右結腸パッチ+ Z型 10 Boley法（右結腸パッチ+Soave） 11 Soave 12 Soave+伝田 13 その他のSoave変法 14 Swenson 15 Swenson変法 16 Rehbein 17 後方三角弁 18 Lynn 19 括約筋切開 20 直腸筋切除 21 内肛門括約筋切除 22 STEP法 23 Bianchi法 24 Zeegler法 25 小腸移植 26 待機中（術前） 27 術前死亡 28 施行せず 29 未定 30 その他 			
その他の術式の場合は詳細を記載				
Linear Staplerの使用	1 あり	2 なし		
腹腔鏡の併用	1 あり	2 なし		
TAEPTの場合の 粘膜抜去開始の 部位 *Prolapsing法の場合は 口側から行い歯状線の 口側のどの部位まで 行ったか	1 歯状線直上	2 歯状線から3mm		
	3 歯状線から5mm	4 歯状線から1cm		
	5 歯状線から()cm	(具体的に記載)		

術後経過

術後経過	¹ 生存	² 死亡
死亡時術後経過年月数	術後 年 ヶ月 (日) (再根治術例は再根治術後の経過年月数を記載) (1ヶ月未満死亡時は日数を記載)	
死因(具体的に) (複数選択可)	腸炎 敗血症 肝不全 心不全(心奇形による) その他()	

質問にご回答戴き、誠にありがとうございました。

研究事業

難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)

「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」

課題番号 H26-難治等(難)-一般-045

研究代表者: 田口 智章

担当: 家入 里志、事務局: 山崎 智子

〒812-8582 福岡市 東区馬出3-1-1

九州大学大学院医学研究院 小児外科学分野

TEL 092-642-5573

FAX 092-642-5580

E-mail ped-surg@pedsurg.med.kyushu-u.ac.jp

ご質問等、ございましたら上記まで御連絡お願い致します