

2014/5/03A

厚生労働科学研究費補助金

(難治性疾患政策研究事業)

総括研究報告書

先天性難治性稀少泌尿生殖器疾患群
(総排泄腔遺残、総排泄腔外反、MRKH症候群)
におけるスムーズな成人期医療移行のための
分類・診断・治療ガイドライン作成

(H26-難治等(難)-一般-082)

平成26年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 窪田 正幸

平成27(2015)年5月

厚生労働科学研究費補助金

(難治性疾患政策研究事業)

総括研究報告書

先天性難治性稀少泌尿生殖器疾患群
(総排泄腔遺残、総排泄腔外反、MRKH症候群)
におけるスムーズな成人期医療移行のための
分類・診断・治療ガイドライン作成

(H26-難治等(難)-一般-082)

平成26年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 窪田 正幸

平成27(2015)年5月

目 次

I	総括研究報告	1
	先天性難治性稀少泌尿生殖器疾患群（総排泄腔遺残、総排泄腔外反、MRKH症候群）におけるスムーズな成人期医療移行のための分類・診断・治療ガイドライン作成	
II	全国調査集計結果	
1	総排泄腔遺残症 調査集計結果	7
2	総排泄腔外反症 調査集計結果	31
3	MRKH症候群 調査集計結果	53
III	研究成果の刊行に関する一覧表	65
IV	研究成果の刊行物・別刷	69
V	資 料	313
1	研究調査用紙	
a	一次調査用紙	
b	二次調査用紙	
	〈Excel〉総排泄腔遺残症	
	総排泄腔外反症	
	MRKH症候群	
	〈Word〉総排泄腔遺残症	
	総排泄腔外反症	
	MRKH症候群	
2	会議議事次第	
a	班 会 議	
	第1回キックオフミーティング（H26.6.14）	
	第2回班会議（H27.2.7）	
3	研究班名簿	

I. 総括研究報告

先天性難治性稀少泌尿生殖器疾患群（総排泄腔遺残、総排泄腔外反、MRKH 症候群）におけるスムーズな成人期医療移行のための
分類・診断・治療ガイドライン作成
（H26-難治等（難）-一般-082）

研究代表者 窪田 正幸 国立大学法人新潟大学大学院医歯学総合研究科 教授

【研究趣旨】

I. 研究目的

本研究は、先天性の稀少難治性泌尿生殖器疾患である総排泄腔遺残症（子宮・膣・直腸が総排泄腔という共通腔となり会陰に開口）、総排泄腔外反症（膀胱・直腸が体腔外に外反し、外陰・内性器の低形成を伴う）、MRKH 症候群（膣・子宮の先天性欠損症）という外陰・子宮膣形成の必要な3疾患を包括的に研究する点が独創的で、日本小児外科学会、日本小児泌尿器科学科、直腸肛門奇形研究会が主体となり、小児腎臓病学会、日本産婦人科学会の協力を得て、総合的で長期にわたる実態調査を本邦で始めて実施する特色を有する。泌尿生殖機能を温存し、妊娠・性交・出産が可能な成人期治療へと円滑に移行させ、患者の健やかな成長と予後の改善を図ることで患児の自立を促す包括的ガイドライン作成を目的としている。

II. 方法

【全国調査組織】

総排泄腔遺残症・総排泄腔外反症・MRKH 症候群の、本邦における症例数・診断と病型・外科治療と予後に関する網羅的全国調査を行なうため、治療を担当している日本小児外科学会（窪田：理事、河野：学術委員長、米倉、家入、荒井、田附、藤野、上野、矢内、尾藤、新開）と小児泌尿器科学会（窪田：理事長、矢内：理事、河野：理事・学術委員長、林：理事、山崎、山口）との全国合同研究組織とした。

総排泄腔遺残症と総排泄腔外反症の一部は、日本直腸肛門奇形研究会（代表：上野、事務局：藤野）の全国登録事業が存在し、その協力を得て網羅的症例統計とする。研究協力者（大山、仲谷）は、調査資料仕分け保管を担当し、研究協力者（吉野、杉多、岩井、大野）は、専門的知識供与を行う。横断的組織として、産婦人科研究分担者（大須賀、加藤）と日本小児腎臓病学会研究分担者（石倉、金子）の協力をえて、生殖器医療と小児腎不全への対応をガイドラインに盛り込む。収集資料統計解析は、医療統計研究分担者（赤澤）が担当する。

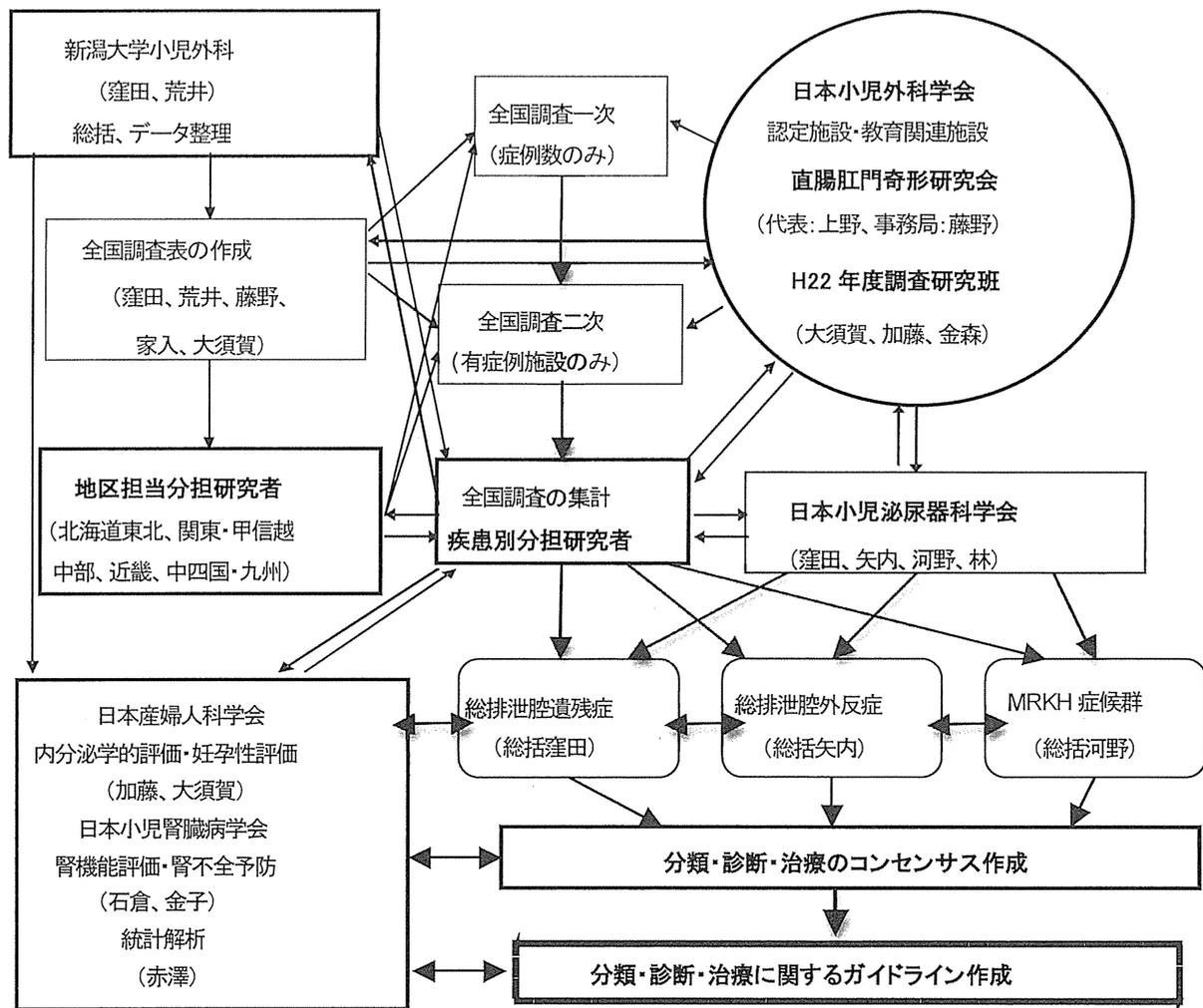
[疾患担当]

1. 総排泄腔遺残症：疾患総括者（1名）：窪田
研究分担者（7名）：米倉、家入、荒井、田附、藤野、上野、林、 研究協力者（1名）：吉野
2. 総排泄腔外反症：疾患総括者（1名）：矢内
研究分担者（4名）：米倉、天江、山崎、山口、 研究協力者（2名）：岩井、杉多
3. Mayer-Rokitansky-Küster-Häuser 症候群：疾患総括者（1名）：河野
研究分担者（3名）：金森、尾藤、新開、 研究協力者（1名）：大野

3疾患の全国調査は対象施設が共通であるため同時に行い、大須賀の先行研究を参考にして、窪田、荒井、藤野、家入、大須賀が調査票を作成し、外部業者の版下を依頼しweb登録システムを構築する。迅速な集計ができるように筑担当者による分担集計解析を行う（北海道・東北：天江、関東：新開、甲信越東海中部：荒井、近畿・中国四国：田附、九州：家入）。

1次調査は、過去30年間に経験した症例数の調査を行い、2次調査として病歴（出生週数、出生体重、出生前診断の有無）、診断法、診断の根拠、手術法、合併症、泌尿生殖器予後を調査する。

(流れ図)



【予想登録数】

日本直腸肛門奇形研究会の過去20年間全国登録では、総排泄腔遺残症例は93例、総排泄腔外反症例は14例であった。日本小児外科学会による新生児全国統計との比較で研究会登録の3.5倍の実数が存在すると考えられ、30年間の発生実数は総排泄腔遺残症が500例、総排泄腔外反症は75例と推定され、6～7割の登録を見込んでいる。MRKH症候群は4500の女性に1人とされているが思春期以降発生も多く、実数把握は困難で、100名程度の登録を見込んでいる。

【研究ロードマップ】

[平成26年度]

1) 調査票の作成と全国調査の実施 班会議を6月に開催し、1次調査票と2次調査票の内容を検討。

1次調査：過去30年間に経験した症例の登録（平成26年11月末締切）。

2次調査：有症例施設への調査票送付（平成27年12月）。班会議を平成27年2月に開催し、データ集計と解析手順の方向性を決定する。網羅的全国二次調査終了し（平成27年度2月末）、データ解析を行う（平成27年4月末）。総括研究報告書の出版（平成27年5月末）

[平成27年度]

全国調査結果を参考として、各疾患グループを単位として、スムーズな成人期医療への移行に向けた分類・診断・治療のコンセンサスを作成する。

○コンセンサス（ガイドライン）策定組織編成

1) ガイドライン統括委員会

窪田（委員長）、米倉（総排泄腔遺残症統括）、矢内（総排泄腔外反症統括）、河野（MRKH症候群統括）、赤澤（統計解析統括）、石倉、金子（腎機能関連研究統括）、大須賀、加藤（産婦人科領域研究統括）、きのした（システマティックレビュー統括）

2) ガイドライン作成グループ

(1) 総排泄腔遺残症：疾患総括者（1名）：米倉

診断・分類担当研究分担者（2名）：家入、田附

治療・予後担当研究分担者（4名）：藤野、上野、林、吉野

(2) 総排泄腔外反症：疾患総括者（1名）：矢内

診断・分類担当研究分担者（2名）：岩井、山口

治療・予後担当研究分担者（3名）：天江、山崎、杉多

(3) MRKH症候群：疾患総括者（1名）：河野

診断・分類担当研究分担者（2名）：金森、尾藤

治療・予後担当研究分担者（2名）：新開、大野

3) システマティックレビュー（SR）チーム

(1) 総排泄腔遺残症担当研究分担者（3名）：青井、田原、荒井

(2) 総排泄腔外反症担当研究分担者（2名）：望月、宮田 研究協力者（1名）：川上

(3) MRKH症候群担当研究分担者（3名）：山内、瓜田、相野谷

[平成28年度]

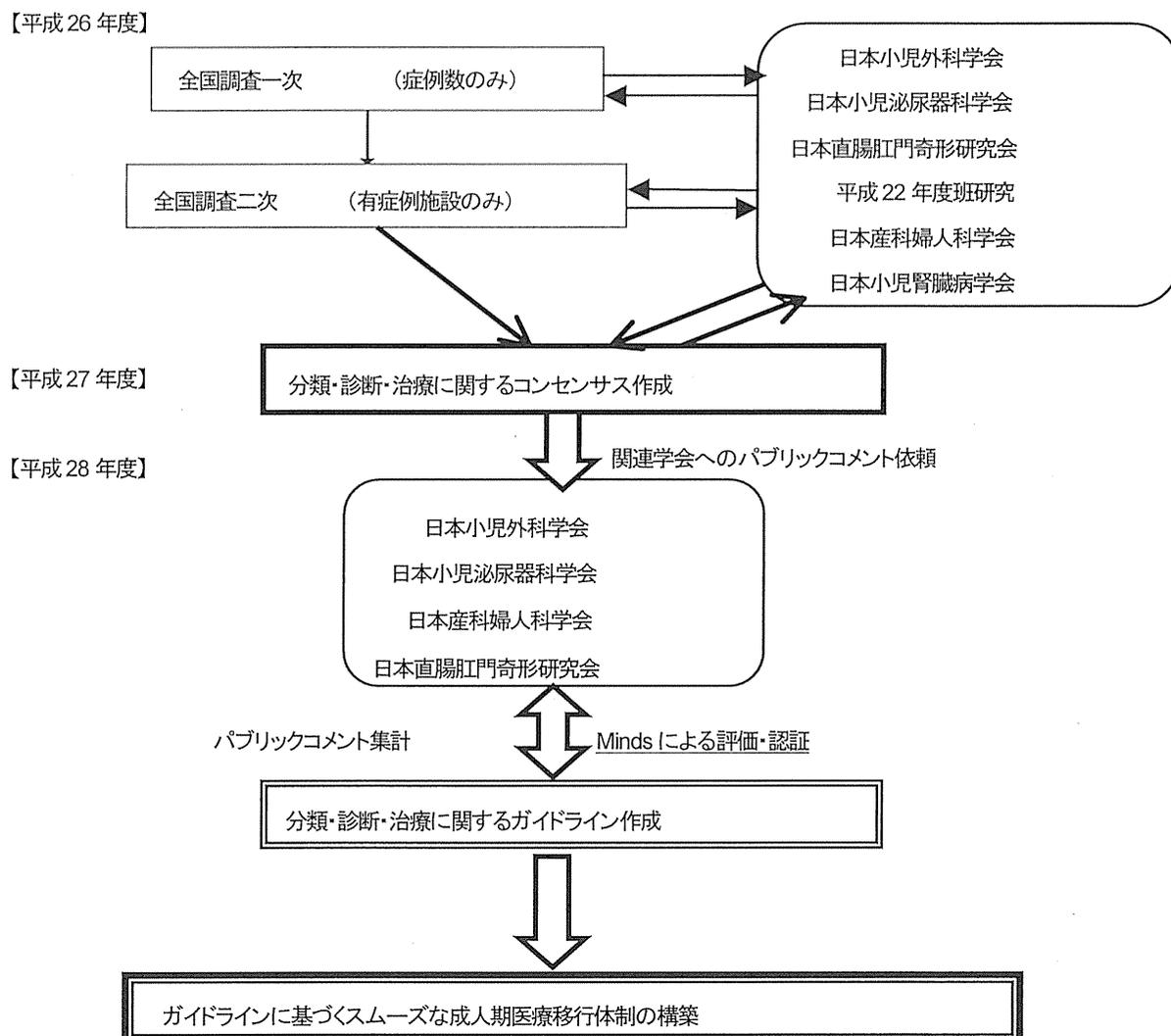
作成されたコンセンサスを、日本小児外科学会、日本小児泌尿器科学会、日本直腸肛門奇形研究会、日本産婦人科学会、小児腎臓病学会に報告し、パブリックコメントの収集を行う。（平成28年4月～9月）

パブリックコメントを参考として、Minds の評価・認証を受けたガイドライン作成を行う（平成28年12月）。関連学会に置けるオーサライズを経て出版物としての公開とホームページでの公開（平成29年3月）に至る。

[平成29年以降]

ガイドラインに基づいた成人期医療への移行体制を構築する。

(ロードマップ)



III. 結果

1次調査：244施設に「1次調査票」を送付 → 141施設より回答

総排泄腔遺残症が642例、総排泄腔外反症が358例、MRKH症候群が48例あった。

2次調査：141施設に「2次調査」を依頼 → 63施設より回答

総排泄腔遺残症数490例、総排泄腔外反症数247例、MRKH症候群症例27例あった。

重複症例を除いた最終検討症例数は、

総排泄腔遺残症数466例、総排泄腔外反症数229例、MRKH症候群症例21例あった。

分担研究者（順不同）

荒井 勇樹	新潟大学医歯学総合病院小児外科 助教
上野 滋	東海大学医学部医学科外科学系小児外科学 教授
藤野 明浩	慶応義塾大学医学部小児外科 講師
矢内 俊裕	茨城県立こども病院小児外科・小児泌尿器科 部長
加藤 聖子	九州大学大学院医学研究院産科婦人科 教授
大須賀 穰	東京大学大学院医学系研究科産科婦人科 教授
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 医長
天江新太郎	宮城県立こども病院小児外科
新開 真人	地方独立行政法人神奈川県立病院機構 神奈川県立子ども医療センター外科 部長
田附 裕子	大阪大学医学部附属病院小児外科 准教授
家入 里志	九州大学小児外科 准教授
尾藤 祐子	兵庫県立こども病院小児外科 部長
河野 美幸	金沢医科大学小児外科 教授
金子 一成	関西医科大学小児科 教授
石倉 健司	東京都立小児総合医療センター腎臓内科 医長
赤澤 宏平	新潟大学医療統計学 教授
林 祐太郎	名古屋市立大学大学院医学研究科腎泌尿器科学分野 准教授
山口 孝則	福岡市立こども病院・感染症センター泌尿器科 部長
山崎雄一郎	地方独立行政法人神奈川県立病院機構 神奈川県立こども医療センター泌尿器科
米倉 竹夫	近畿大学医学部奈良病院小児外科 教授

分担協力者（順不同）

杉多 良文	兵庫県立こども病院泌尿器科 科長
岩井 潤	千葉県こども病院小児外科 部長
大野 康治	大分こども病院小児外科 副院長
吉野 薫	あいち小児保健医療総合センター泌尿器科 部長
青井 重善	京都府立医科大学小児外科 学内講師
田原 和典	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 医員
望月 響子	地方独立行政法人神奈川県立病院機構 神奈川県立こども医療センター外科 医長
宮田 潤子	九州大学小児外科 助教
山内 勝治	近畿大学医学部奈良病院小児外科 診療講師
木下 義晶	九州大学小児外科 准教授
瓜田 泰久	筑波大学小児外科 診療講師
川上 肇	茨城県立こども病院小児外科・小児泌尿器科 医長

相野谷慶子	宮城県立こども病院泌尿器科	医長
仲谷 健吾	新潟大学医歯学系小児外科学	助教
大山 俊之	新潟大学医歯学総合病院小児外科	助教

Ⅱ. 全国調査集計結果

総排泄腔遺残症 466 例

二次調査集計結果

総排泄腔遺残症

緒言

全国調査は、新潟大学医学部倫理委員会の承認を得て施行した。
調査項目の内容は、日本小児外科学会学術委員会の承認を得て施行した。
登録症例数は490例であったが、重複症例24例を除く466例を調査対象とした。
集計結果は、中央値と25%～75%パーセンタイル値で示した。

1. 周産期情報に関して

出生前診断の有無は表1に示す如くで、出生前に異常徴候が指摘されていた症例は、全体466例中の36.0%、有無の記載のあった380例中では44.2%であった。

表1. 出生前診断の有無

	症例数
出生前診断有	168
出生前診断無	212
不明	82
記載無	4
合計	466

出生前診断率を年代別に調べたのが表2である。出生年の記載の無い1例を除く465例の検討では、各年代における出生前診断率は年代毎に増加していたが、有無の記載のあった症例数との割合では、2000年以降は同程度であった。

表2. 経年的出生前診断割合

年代	症例数	有／症例数		有／有+無		無	不明	記載無
		有	%	%				
1979年以前	39	3	7.7	15.8	16	18	2	
1980～1989	55	4	7.3	10.5	34	17	0	
1990～2000	118	36	30.5	38.3	58	24	0	
2000～2009	187	86	46.0	53.1	76	23	2	
2010～2014	66	38	57.6	57.6	28	0	0	
	465	167			212	82	4	

本疾患と関連する徴候を有するとされた出生前診断例は141例(83.9%)で、記載のあった117例の診断週数の中央値(25%～75%パーセンタイル値)は、30.0週(26～33週)であった。出生前診断された徴候は、頻度の高い順に表3の如くであった。

表3. 本疾患と関連した出生前診断徴候

所見	症例数	所見	症例数
骨盤部嚢胞	54	心奇形	12
水腎症	51	胎便性腹膜炎	11
羊水過少	25	大腸拡張	10

腹水	23	外性器異常	8
水腎水尿管症	18	腎低形成	6
重複子宮	17	中枢性疾患	1
腎欠損	12	その他	39
巨大膀胱	12		

その他 39 例の内訳は、表 4 に示す如くであった。

表 4. その他の出生前診断徴候(各 1 例)

臍帯ヘルニア	腹腔内嚢胞	全前脳胞、口唇口蓋裂	消化管閉鎖の疑い
腔・子宮内尿貯留	腹腔内嚢胞	脊髄髄膜瘤	重複腔
膀胱不明瞭	腹腔内巨大嚢胞	水腔症	子宮卵管水瘤
両側留水腫	肺低形成、無羊水	水腔水子宮、羊水過多、胎児水腫	子宮水腫、腔水腫
両側水腔	胎児水腫 髄膜瘤	水腔	骨盤内嚢胞性腫瘍
羊水過多	胎児水腫	水腔	TGA
羊水過多	胎児水腫	水子宮腔の疑い	腹水、腸管拡張
羊水過多	胎児水腫	水子宮	15w に胎盤-嚢胞シヤント術
羊水過多	胎児水腫	食道閉鎖症、胸椎側弯、軟口蓋裂	胎児水腫、胎便性腹膜炎
腹満	胎児仮死	食道閉鎖	

総排泄腔遺残と関連しないとされた出生前徴候は 39 例に認められ、記載のあった 29 例の診断週数は、30.0 週 (25.8~33.0 週) であった。

このうち呼吸器系に関連した徴候は表 5 に示す如くであった。

表 5. 呼吸器系徴候(各 1 例)

口蓋裂、声門下狭窄
肺低形成
肺低形成
胸郭低形成 脊椎異常

呼吸器系以外の徴候は 30 例に記載があり、表 6 に示す如くであった。

表 6. 呼吸器系以外の徴候

臍帯血管腫	胎児腹水	心奇形
臍帯ヘルニア	胎児心奇形(TOF)	心奇形
羊水過多・食道拡張	仙尾部腫瘍	食道閉鎖
羊水過多・十二指腸閉鎖疑い・複雑心奇形疑い	仙尾部奇形腫	十二指腸閉鎖症、単一臍帯動脈
羊水過多 単一臍帯動脈	脊髄髄膜瘤	十二指腸閉鎖 IUGR
羊水過多	髄膜瘤、水頭症、内反足	子宮留水腫
羊水過少、胎児腹水	髄膜瘤	左室描出不良

腸閉鎖
単一臍帯動脈
単一臍帯動脈

水頭症
心室中隔欠損症
心奇形(TOF)

左下肢欠損、腹壁破裂
空腸閉鎖、右腎欠損
陰部嚢胞

分娩方法に関しては、経膈分娩 212 例、帝王切開 146 例、その他 29 例、記載無 79 例であった。

適応の記載のあった帝王切開 117 例の内訳は、胎児仮死 26 例、胎児の要因 20 例、胎位異常や骨盤胎児不均衡 17 例、妊娠経過異常 15 例、母体要因 9 例、羊水過少 8 例、前回帝切 6 例、希望 2 例であった。

記載のあった 421 例の在胎週数は 38.0 週 (35.9~39.4 週) で、経膈分娩 200 例の在胎週数は 39.0 週 (37.3~40.0 週)、帝王切開 145 例の在胎週数は 36.0 週 (34.0~37.8 週) であった。

記載のあった 428 例の出生時体重は 2,732g (2,314~3,080g) で、記載のあった 202 例の経膈分娩症例は 2,862g (2,545~3,187g)、記載のあった 142 例の帝王切開例は 2,519g (1,989~2,926g) であった。

出生年毎の症例数の分布は、図 1 に示す如くで、1980 年代から 2000 年にかけて増加している傾向があり、2000 年以降は、年 15~25 名程度で推移し、2010 年以降は、減少後増加傾向を示していた。

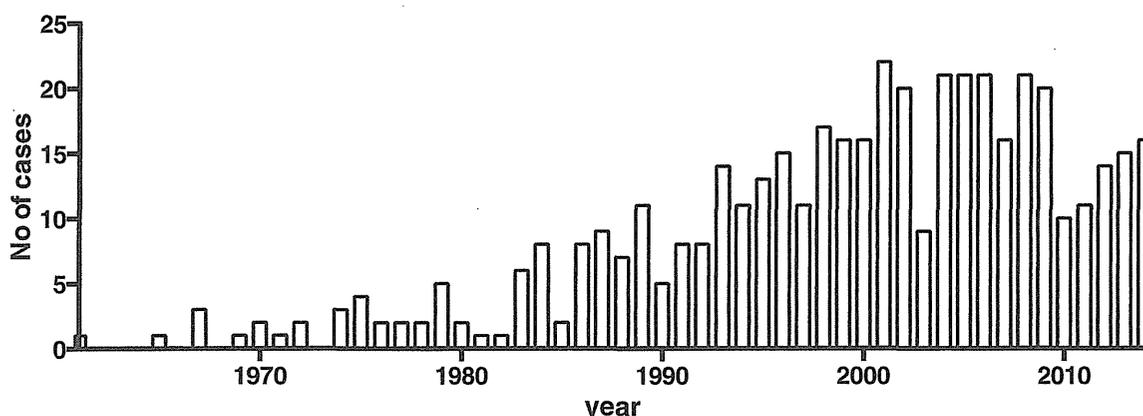


図 1. 総排泄腔遺残症例の年次症例数

2. 合併異常に関して

合併異常は、有 255 例、無 122 例、不明 50 例、記載無 39 例であった。

合併奇形有の割合は 54.7%、有無の記載のあった 377 例中では 67.6%であった。

染色体異常有は 3 例で、性分化異常 (XX 型)、46XXY、染色体 7 番異常が各 1 例であった。

心奇形は、有 85 例、無 293 例、不明 18 例、記載無 70 例であった。

記載のあった 83 例の疾患内訳は、心室中隔欠損 (VSD) 23 例、ファロー四徴症 (TOF) 20 例、心房中隔欠損 (ASD) 8 例、動脈管開存症 (PDA) 6 例、両大血管右室起始 (DORV) 5 例、VSD+ASD 4 例、ASD+PDA 2 例、ASD+VSD+PDA 2 例、肺動脈狭窄 (PS) 2 例、その

他 11 例であった。

中枢神経異常は、有 29 例、無 337 例、不明 23 例、記載無 77 例であった。
29 例の疾患内訳は、脊髄係留（±脂肪腫）11 例、脊髄空洞症 4 例、水頭症 4 例、
脳性麻痺 4 例、キアリ奇形 1 例、その他 5 例であった。

脊髄髄膜瘤は、有 44 例、無 329 例、不明 15 例、記載無 78 例であった。
内容の記載があった 18 例の内訳は、脂肪腫 9 例、脊髄係留 2 例、頭部髄膜瘤、閉
鎖髄膜瘤、潜在性髄膜瘤が各 1 例で、その他 4 例であった。

脊髄髄膜瘤以外の脊椎奇形は、有 116 例、無 245 例、不明 31 例、記載無 74 例で
あった。内訳は、胸椎異常 28 例、腰椎異常 28 例、仙骨異常 85 例であった。

その他の異常は、有 119 例、無 158 例、記載無 189 例であった。
記載のあった 115 例中主要な 81 例の疾患内訳は、表 7 に示す如くであった。

表 7. 主要なその他の疾患(重複あり)

食道閉鎖	12	口唇口蓋裂	5
指奇形	9	臍帯ヘルニア	3
肋骨異常	7	気管軟化	3
肺低形成	7	尿管	2
十二指腸閉鎖	6	内転足	2
尾骨異常	5	重複子宮	2
鎖肛	5	気管無形成	2
恥骨離開	5	気管閉鎖	1
脊髄脂肪腫	5	(合計)	(81)

3. 外科治療（生後早期に施行され根治術でないもの、永久人工肛門を含む）に関し て

1) 消化器関連手術に関して

人工肛門の造設は、有 445 例、無 15 例、記載無 6 例であった。

445 例の手術時年齢は、1 日（0～2 日）であった。

造設部位は、小腸 8 例、横行結腸 284 例、S 状結腸 92 例、その他 40 例、記載無
21 例であった。その他は、下行結腸 8 例、上行結腸 4 例、回盲部 3 例、ダブルス
トーマ 2 例であった。

その他の消化管手術 1 は、有 129 例、無 194 例、記載無 143 例であった。

129 例の手術時年齢は、0 日（0 日～0.65 歳）であった。

主な手術の内訳は、表 8 に示す如くであった。

表 8. その他の消化管関連手術の抜粋

人口肛門再造設	24
胃瘻造設術	14

食道閉鎖根治	13
直腸肛門形成術	10
イレウス解除術	8
人工肛門閉鎖	6
十二指腸閉鎖根治術	6
人工肛門修復	5
肛門形成術	3
人工肛門脱	2
食道バンディング	2
Total Urogenital Mobilization	2
合計	95

その他の消化管手術 2 は、有 37 例、無 157 例、記載無 272 例であった。

37 例の手術時年齢は、0.5 歳 (0~2.25 歳) であった。

手術 2 の主な内訳は、人工肛門造設 7 例、人工肛門閉鎖 5 例、食道閉鎖根治術 4 例、十二指腸閉鎖根治術 1 例であった。

その他の消化管手術 3 は、有 16 例、無 149 例、記載無 301 例であった。16 例の手術時年齢は、1.34 歳 (0.29~3.05 歳) であった。

手術 3 の主な内訳は、人工肛門造設 5 例、Nissen 噴門形成 3 例、人工肛門閉鎖術 2 例、肛門形成術 2 例、イレウス解除術 1 例であった。

2) 泌尿器関連手術に関して

膀胱瘻の造設がなされたのは 117 例で、無 282 例、記載無 67 例であった。

117 例の手術時年齢は、3.7 日 (0~0.44 歳) であった。

チューブ膀胱瘻造設が 83 例、その他 17 例 (膀胱皮膚瘻 10 例、チューブ尿管瘻 1 例、チューブ子宮瘻 1 例、Mitrofanoff 1 例、他) であった。

その他の泌尿器手術 1 は、有 57 例、無 157 例、記載無 182 例であった。

57 例の手術時年齢は、0.83 歳 (0.015~2.30 歳) であった。

主な内訳は表 9 に示す如くであった。

表 9. その他の泌尿器手術 1 内訳

腎瘻造設	12	内視鏡下膀胱カテ留置	3	腎盂形成	1
尿管膀胱新吻合	6	Mitrofanoff	3	腎摘出	1
尿道形成	5	尿管皮膚瘻	2	内視鏡検査	1
膀胱皮膚瘻	4	膀胱形成術	2	膀胱粘膜閉鎖	1
膀胱瘻	3	尿管尿管吻合	2	腹仙骨会陰式根治術	1
膀胱結石碎石術	3	膀胱拡大	1	尿膜管切除術	1
尿道腔形成	3	尿道拡張術	1	右尿管チューブ瘻	1

その他の泌尿器科手術 2 は、有 13 例、無 157 例、記載無 296 例であった。

13例の手術年齢は、1.42歳（0.18～8.08歳）であった。
その内訳は表10に示す如くであった。

表10. その他の泌尿器手術2内訳(各1例)

膀胱瘻閉鎖術	左腎摘出術
膀胱頸部閉鎖, Mitrofanoff, Malone	永久膀胱瘻再造設術
両側尿管膀胱新吻合	右膀胱尿管新吻合術
腹膜灌流用腹腔内留置カテーテル留置、膀胱鏡	右腎盂形成術
尿管切除吻合、尿管皮膚瘻再建	右腎盂形成術
虫垂利用導尿路造設術	膀胱鏡・膀胱造影、膀胱結石除去
左腎瘻造設術	

その他の泌尿器科手術3は、有3例、無149例、記載無314例であった。
その内訳は、両側膀胱尿管新吻合、会陰式尿道瘻閉鎖術、膀胱腔瘻閉鎖術が、各1例で、手術時年齢は、各10歳、11歳、17歳であった。

3) 生殖器関連手術

腔瘻の造設は、有53例、無331例、記載無82例であった。

手術時年齢は、0歳（0～0.16歳）であった。

腔瘻の内訳は、チューブ腔瘻27例、チューブ膀胱瘻1例、その他13例であった。

その他13例で記載があったのは6例で、その内訳は表11に示す如くであった。

表11. 腔瘻その他の内訳

腔皮膚瘻、腔中隔切開
子宮穿孔部修復術
チューブ子宮瘻を造設
直腸・腔瘻に連続する腸瘻形成
外瘻造設
腔皮膚瘻

その他の生殖器関連手術1は、有45例、無201例、記載無220例であった。

45例の手術時年齢は、0.58歳（0.02～15歳）であった。

主な手術は、腔形成術11例、外陰部形成術8例、膀胱腔瘻閉鎖術2例、直腸腔瘻閉鎖2例、腔中隔切除2例、陰核形成2例であった。

その他14例の内訳は表12に示す如くであった。

表12. その他の手術1の残り症例内訳(各1例)

腔瘻再造設術	子宮腔摘出術
腔拡張術(ヘガールブジー)	子宮内チューブドレナージ術
腔プルスルー、卵管水腫開窓術、左子宮右腔吻合	子宮穿刺ドレナージ
両側性腺摘除	左右の hydrocolpos に会陰からチュービングドレナージ
両側子宮外瘻	会陰部カットバック
直腸卵管吻合術(詳細不明)	右卵巢摘出術
人工肛門閉鎖術	右重複腔瘻

その他の生殖器関連手術 2 は、有 11 例、無 146 例、記載無 309 例であった。
11 例の手術時年齢は、6.5 歳 (1.04~12.8 歳) であった。
その内訳は表 13 に示す如くであった。

表 13. その他の手術 2 の内訳(各 1 例)

造脛術	カッターバック
脛形成術	直腸腔瘻切除術
肛門腔瘻閉鎖	経会陰式脛形成術
脛口形成術	脛形成術
右卵巢嚢腫摘出術	右卵巢嚢腫核出術、左卵巢嚢腫開窓術、子宮・回腸利用脛再吻合術
チューブ子宮瘻再造設	

4) その他の非根治的手術

その他の非根治的手術 1 は、有 37 例、無 262 例、記載無 167 例であった。
36 例の手術時年齢は、0.17 歳 (0.016~0.93 歳) であった。

主な手術は、気管切開 4 例、総排泄腔切開拡張術 3 例、Blalock-Taussig シヤント 3 例、食道閉鎖根治術 2 例、その他仙尾部奇形腫切除、子宮留嚢腫ドレナージ、直腸腔瘻閉鎖、尿道腔瘻閉鎖が、各 1 例であった。

残りの内訳は、表 14 に示す如くであった。

表 14. その他の非根治術の残り

腹膜透析チューブ(CAPD)留置	脊髄髄膜瘤修復術、髄液リザーバー留置
臍帯ヘルニア根治術	子宮摘出術、左卵巢嚢腫開窓術
肛門粘膜脱手術	口蓋裂根治術
肛門粘膜脱	会陰部脂肪腫切除術
腹壁癒痕ヘルニア手術	仙尾部腫瘍(human tail)切除術
腹壁閉鎖	会陰形成術、腹壁形成術
腹腔鏡下腹腔内生殖器観察	右膝翼状片形成術
腹腔ドレナージ術 腹水増加により	イレウス解除術
BAS	カテーテル感染に対して数度、カテーテル交換や出口の変更術
VP シヤント	尿膜管切除

その他の非根治的手術 2 は、10 例の記載があった。10 例の手術時年齢は、2.38 歳 (0.17~6.0 歳) であった。

内訳は、表 15 に示す如くであった。

表 15. その他の手術 2 の内訳(各 1 例)

脛狭窄形成術	直腸腔瘻閉鎖
肛門粘膜脱	VAシヤント留置
右 Blalock-Taussig シヤント	脛形成術、メッケル憩室切除術
痕跡的皮膚突起切除	仙尾部残存腫瘍摘出術、直腸端々吻合術

その他の非根治的手術3は、3例の記載があった。

肛門粘膜脱(4歳)、左Blalock-Taussigシャント(9ヶ月)、膀胱結石切石術(19歳)が、各1例であった。

4. MRI、CT、膀胱鏡などの総合的評価として最終確定された泌尿生殖器合併症に関して

最終診断された年齢は、記載のあった464例では、0.62歳(0~6歳)であった。

1) 尿路奇形

尿路奇形の内訳は、表16に示す如くで、水腎症、腎低形成、腎欠損の頻度が高かった。その他を含めて全ての項目で合併無とされた症例は107例で、全体の23%であった。

表16. 尿路奇形の内訳

	有	有(右)	有(左)	有(両側)	無	記載無
腎欠損	44	17	27	0	328	94
多嚢胞性異形成腎	15	6	9	0	351	100
低形成・異形成腎	72	37	34	1	304	90
水腎症	136	64	58	14	239	91
馬蹄腎	12				363	91
重複腎盂尿管	15	9	6	0	346	105
巨大尿管	30	15	15	0	339	97
尿管瘤	3	1	2	0	363	100
尿管狭窄	11	8	3	0	343	112
その他	59				223	184

その他の主要な内訳は、VUR14例、両側水腎症7例、尿管異所性開口5例、骨盤内腎4例、両側水腎水尿管症2例、膀胱頸部形成不全3例、膀胱低形成2例、膀胱拡張3例、膀胱低形成2例、その他膀胱無形成、膀胱憩室、尿道無形成、排尿障害、prune belly症候群が、各1例であった。

2) 内性器異常

内性器異常は、有265例、無68例、不明72例、記載無61例であった。その他を含めて全ての内性器異常合併無は46例で、全体の10.0%であった。

内性器異常の内訳は、表17に示す如くであった。

表17. 内性器異常の内訳

	有	無	記載無し
双角子宮	233*	115	118
重複腔	164	176	126
腔留水症	110	226	130
子宮留水(血)症	71	253	142