

卵管留水(血)症	25	287	154
その他	53	204	209

*重複子宮 2 例、子宮無 1 例を含む

その他 53 例の内訳は、重複子宮 15 例、単角子宮 1 例、子宮欠損・低形成 6 例、卵管閉鎖 2 例、片側卵管・子宮・腔欠損 1 例、片側卵巣無形成・低形成 2 例、片側卵巣卵管低形成 1 例、片側卵巣嚢腫 6 例、腔欠損・形成不全 8 例、腔中隔 4 例、腔口閉鎖 3 例、腔狭窄 1 例、重複腔 1 例、尿道腔瘻 1 例、小陰唇癒合 1 例であった。

内性器異常のその他 1 としては 5 例の報告があり、両側卵巣同定困難、重複子宮、子宮筋腫、左卵管留嚢腫、左卵巣嚢腫が、各 1 例挙げられていた。

内性器異常その他 2 と 3 は、該当なしであった。

5. 根治的外科治療に関して

- 1) 肛門形成（腔形成なしの場合）に関して、
有 153 例、無 116 例、記載無 199 例であった。
手術時年齢は、1.08 歳（0.67～2.16 歳）であった。

術式では、Posterior Sagittal Anorectoplasty (PSARP) 41 例、腹会陰式肛門形成 54 例、その他 52 例であった。

その他の内訳は、仙骨会陰式肛門形成 14 例、腹仙骨会陰式 11 例、会陰式肛門形成 3 例、腹腔鏡下肛門形成 8 例、PSARP 2 例、PSARP に開腹を追加したもの 2 例、その他 ASARP、Potts 法、Rehbein 法、直腸腔瘻切離術が、各 1 例であった。

再肛門形成術は、有 41 例、無 129 例、記載無 296 例であった。
41 例の手術時年齢は、2.8 歳（2.0～6.7 歳）であった。術式は、32 例で記載があり、肛門形成術 12 例、肛門粘膜脱手術 9 例、PSARP 2 例、ASARP 1 例、Cut back 2 例、その他腹仙骨会陰式尿道形成、腹腔鏡補助下肛門再形成、仙骨会陰式肛門形成、直腸閉鎖根治術、腔形成のための直腸プルスルー、人工肛門形成術が、各 1 例であった。

人工肛門閉鎖は、有 213 例、無 52 例、記載無 201 例であった。
211 例の手術時年齢は、1.58 歳（1.08～2.67 歳）であった。

その他の関連手術 1 は、有 56 例、無 113 例、記載無 297 例であった。
56 例の手術時年齢は、5.17 歳（2.3～11.7 歳）であった。
最も頻度が高いものは粘膜脱に対する手術 15 例、順行性浣腸路作成 8 例、人工肛門再造設 4 例、食道閉鎖根治術 2 例、拡張腸管切除 2 例、その他イレウス解除、葛西手術、腹腔鏡下癒着剥離術が、各 1 例であった。
残りの内訳は、表 18 に示す如くであった。

表 18. その他の関連手術残り 21 例の内訳

回腸瘻造設術	食道吻合術・十二指腸-十二指腸吻合術
Gant-Miwa and Thiersch 法による人工肛門再造設	鼠径ヘルニア根治術+腹腔鏡検査=内性器無形成
Ladd 手術	総排泄腔結腸切離、盲腸回腸吻合、盲腸ストーマ造設
Pena+人工肛門造設	直腸・腔瘻に連続する腸瘻形成
ストーマ再造設(理由不詳)	直腸腔(総排泄腔)瘻切離術
右結腸人工肛門切除, 左人工肛門再造設(左のみにした)	臀部会陰部形成術
永久ストーマ造設(下行結腸)	肛門狭窄のため背側肛門皮膚切開横縫合
横行結腸人工肛門造設	膀胱瘻造設
回腸人工肛門造設術	腔留水症に対しカットバック、ヘガールブジー
回腸瘻閉鎖	臍ヘルニア根治術
再 Pena 手術	

その他の関連手術 2 は、有 18 例、無 90 例、記載無 358 例であった。

18 例の手術時年齢は、6.63 歳 (0.81~12.3 歳) であった。

手術の内訳は、人工肛門閉鎖 5 例、粘膜脱手術 3 例、順行性浣腸路 2 例、噴門形成 2 例、人工肛門再造設 2 例、その他肛門形成、人工肛門閉鎖、横隔膜ヘルニア根治術、臍帯ヘルニア根治術が、各 1 例であった。

2) 肛門・尿路・膣同時形成手術

PSARUVP が 170 例、その他が 62 例であった。

PSARUVP170 例の手術時年齢は、1.25 歳 (0.83~1.9 歳) で、その他 62 例は 1.13 歳 (0.67~2.2 歳) であった。

その他の手術内訳は、TUM4 例、PUM1 例、会陰式膣肛門形成 4 例、仙骨会陰式膣肛門形成 1 例、腹会陰式膣肛門形成 6 例 (内 4 例は腹腔鏡補助下)、Hendren 法 2 例、仙骨会陰式肛門形成 11 例、PSARP3 例、腹会陰式肛門形成 5 例、腹仙骨会陰式肛門形成 6 例であった。

膣形成手術が別術式の場合は 144 例で、内訳は、Anterior skin flap24 例、TUM41 例、腸管 interposition35 例、vaginal switch5 例、その他 39 例であった。その他では、PUM2 例、PUM+ Ω flap1 例、PUM+skin flap2 例、開腹 PUM+ Ω skin flap 6 例、開腹 PUM1 例、skin flap2 例、 Ω skin flap2 例、rectal flap 2 例、後方 skin flap3 例であった。

再肛門形成術は、有 49 例、無 165 例であった。

149 例の手術時年齢中央値は、2.42 歳 (1.5~3.9 歳) であった。

手術の内訳は、PSARP が 4 例、仙骨会陰式肛門形成 3 例、腹会陰式膣瘻孔切離会陰形成 1 例、skin flap3 例、直腸粘膜脱手術 12 例、肛門形成 16 例 (肛門狭窄の記載 2 例にあり) であった。

再膣形成術は、有 41 例、無 159 例であった。

41例の手術時年齢は、6.1歳（2.9～10.4歳）であった。

手術の内訳は、空腸 interposition 2例、S状結腸利用膣形成 2例、会陰式膣形成術 20例、粘膜脱形成術 1例、右膣壁切開ドレナージ 1例、総排泄腔膣瘻分離・膣口形成 1例、McIndoe 法 1例、尿道膣瘻修復術 2例、縫合不全再吻合 1例であった。

その他の関連手術は、有 72例、無 124例であった。

72例の手術時年齢は、1.9歳（1.2～5.0歳）であった。

手術の内訳は、人工肛門再造設 4例、人工肛門閉鎖 35例、会陰形成 2例、ACE 作成 2例、膣形成 2例で、残り 10例は表 19 に示す術式が各 1例であった。

表 19. その他関連手術 10 例内訳

イレウス手術	左腎摘出術
胃利用代用膀胱造設術	子宮-膣吻合術
右重複膣・子宮、右卵管卵巣切除術	糸筒的子宮頸管切除術
会陰脂肪芽腫切除	痔瘻手術
結腸瘻閉鎖術	十二指腸閉鎖手術

3) 膣単独形成術

膣単独作成術は、有 56例、無 209例、未実施 1例、記載無 200例であった。

記載無し の 1例を除く 55例の手術時年齢は、8.5歳（3.4～11.9歳）であった。

手術の内訳は、Anterior skin flap 11例、TUM 6例、vaginal switch 2例、腸管 interposition 12例、その他 22例であった。

その他で記載のあった 19例では、Partial Urogenital Mobilization (PUM) 2例、膀胱利用再建 2例、cut back 2例、flap vaginoplasty 2例、McIndoe 法 1例で、残り 10例は表 20 に示す術式が各 1例であった。

表 20. 残り 10 例の膣形成術

McIndoe 法	皮膚移植を用いた膣形成術
pull through+後壁皮弁	腹会陰式
skin graft による膣作成術	腹会陰式前方膣形成術
vaginal pull through	膀胱膣瘻切離
人工皮膚を用いた経会陰式膣形成術	膣口形成術

膣形成術は、有 50例、無 157例、記載無 259例であった。

50例の手術時年齢は、10.8歳（5.5～15.9歳）であった。

膣形成術は、膣口形成術 38例、膣中隔切除 7例、膣拡張術 4例であった。

その他の関連手術は、有 30例、無 127例、記載無 309例であった。

30例の手術時年齢は、11.8歳（7.3～15.4歳）であった。

記載のあった 28例の手術内訳は、表 21 に示す如くであった。

表 21. その他関連手術 28 例の内訳

reconstruction of vagina with ascending colon graft	結腸穿孔部閉鎖術	尿道膣瘻閉鎖、膣形成術
プロテアーゼによる膣拡張術	根治術(ブジー)	尿道膣瘻切離

陰核・陰唇形成術	左子宮摘出	腹会陰式腔形成術、尿道腔瘻閉鎖術
陰核形成術	左子宮摘出術(左子宮留血腫)	腔ドレナージ
陰核肥大に対して陰核・会陰形成術	子宮中隔切除術、子宮内血腫除去術	腔狭窄に対して直腸による人工腔造設
陰唇形成術	子宮腔切除術	腔狭窄に対し腔口形成(逆Y字スキンフラップ)
陰唇癒着剥離	小陰唇形成術	腔口拡張
右子宮・付属器切除術	上記に加えて会陰形成、腔中隔切除	腔口拡張術 適宜
永久人工肛門(S状結腸)会陰形成術	双角双頸子宮・重複腔に対する右卵巢・子宮腔切除術	腔膜様狭窄に対しヘガールブジー

その他の関連手術 2 は、有 2 例、無 103 例、記載無 361 例であった。
有の内訳は、右卵巢囊腫摘出術 (27 歳)、外陰部形成術 (12 歳) であった。

4) 新生児期以降の泌尿器系手術

膀胱拡大術は、有 7 例、無 352 例、記載無 107 例であった。

手術時年齢は 6.4 歳 (6.0~8.5 歳) であった。

使用臓器は、回腸 5 例、大腸 2 例であった。

術前に CIC (清潔簡潔導尿) を施行していた症例は、記載のある 3 例では無であった。また、CIC 有は、15 例であった。

VUR 手術は、有 70 例であった。

70 例の手術時年齢は、2.1 歳 (1.2~5.2 歳) であった。

内訳は、Cohen 法 37 例、Poliatno-Leadbetter 法 8 例、その他 21 例であった。

記載のあったその他 13 例の内訳は、Deflux 注入 5 例、コラーゲン注入 1 例、Paquin 法 2 例、その他 Paquin 変法、折笠法、detrusorrhaphy、Grenn-Anderson 法、Hendren 法が、各 1 例であった。

その他の関連手術は、有 79 例、無 190 例、記載無 197 例であった。

79 例の手術時年齢は、4 歳 (1.25~8.5 歳) であった。

主な手術の内訳は、膀胱関連手術 31 例で、膀胱瘻造設 13 例、膀胱瘻閉鎖 7 例、膀胱結石碎石・除去 5 例、膀胱・尿道形成 1 例、膀胱つり上げ 1 例、膀胱頸部形成 2 例、膀胱縫縮 2 例、膀胱頸部離断・尿路変更 1 例であった。

その他、導尿路作成 12 例 (Mitrofanoff と記載有が 7 例)、VUR 根治術 3 例、尿管皮膚瘻 2 例、尿道・外陰形成 2 例、尿道形成・拡張術 6 例であった。

腎臓関連では、腎盂形成術 3 例、腎瘻造設 3 例、腎・尿管摘出 6 例であった。

回腸導管作成が 2 例、生体腎移植 1 例、その他 3 例であった。

その他の関連手術 2 は、有 28 例、無 136 例、記載無 302 例であった。

28 例の手術時年齢は、8.8 歳 (4.1~12.9 歳) であった。

手術の内訳は、表 22 に示す如くであった。

表 22. その他関連手術 2 の内訳(各1例)

臍部導尿路デフラックス 注入療法	膀胱頸部デフラックス注入 療法	生体腎移植
膀胱瘻閉鎖術	無力カテーテル式膀胱皮膚瘻 造設術	左尿管皮膚瘻
膀胱瘻閉鎖術	尿道再建術、直腸腔瘻根治 術、腔形成術	左水腎・水尿管症にて左尿管形成 (tapering) 左膀胱尿管新吻合
膀胱瘻造設術	尿道形成術	左腎摘出術
膀胱瘻再造設術	尿道延長術数回	禁制型導尿路作成術(Monti)、左 VUR 再発→左尿管膀胱新吻合術 (P-L)
膀胱瘻:前医	尿道カテーテル留置	右尿管尿管吻合術
膀胱皮膚瘻造設術、19歳 1カ月膀胱腔瘻閉鎖術	尿管膀胱吻合術	右尿管狭窄に対して尿管切除、尿 管膀胱新吻合術
膀胱皮膚瘻造設	虫垂利用臍部導尿路造設 術	S状結腸利用膀胱拡大術
膀胱皮膚瘻再建(Lapides 変法)	恥骨切開尿道縫縮術	cloaca 口拡張(会陰切開)
膀胱切石術		

5) その他の根治的手術

心・大血管手術は、有 40 例、無 343 例、記載無 83 例であった。

50 例の手術時年齢は、1.1 歳 (0.17~2.4 歳) であった。

手術の内訳は、ファロー四徴症根治術 9 例、VSD 閉鎖 7 例、PDA 結紮術 2 例、Jatene 手術 2 例、Blalock-Taussig シャント 2 例、ECD 修復術 3 例、その他両側右室起始症根治術、Fontan 手術、Rastelli 手術、大動脈胸骨固定、大動脈形成、肺動脈絞扼術が、各 1 例であった。

脳神経手術は、有 50 例、コンサルト中 1 例、無 332 例、記載無 83 例であった。

49 例の手術時年齢は、1.1 歳 (0.42~4.1 歳) であった。

手術の内訳は、脊髄脂肪腫切除 15 例、脊髄係留解除術 12 例、脊髄髄膜瘤閉鎖 5 例、仙尾部皮膚洞切除 2 例、もやもや病に対する血管バイパス術 1 例、VP シャント 1 例であった。

整形外科手術は、有 19 例、無 353 例、記載無 94 例であった。

記載のあった 15 例の手術時年齢は、4.4 歳 (1.9~11 歳) であった。

記載のあった 18 例の手術内訳は、表 23 の如くであった。

表 23. 整形外科手術内訳

Posterior fusion c Harrington roll	左母指多指症に対する矯正骨切り術
余剰趾切除術、左内反母趾矯正術	左第 5 趾形成術
内反足矯正	胸椎前方後方固定術
腸骨骨切、恥骨結合締結	右母指低形成手術
多指切除、多趾切除	右母指多指症手術
側弯手術	右膝翼状片延長術
側弯矯正術	右内反手に対する手術

先天性股関節脱臼手術	右三角筋筋解離術
脊髄係留解除	右下肢欠損部先端の皮膚潰瘍に対して数回の断端形成術施行

その他の手術 1 は、有 39 例、無 241 例、記載無 186 例であった。
 記載のあった 38 例の手術時年齢は、1.6 歳 (0.40~8.8 歳) であった。
 記載のあった 38 例の手術内訳は、食道閉鎖根治術 4 例、口唇口蓋裂手術 5 例、腹部癒痕拘縮手術 3 例で、残りの 26 例の内訳は表 24 の如くであった。

表 24. その他の手術 26 例の内訳

双角子宮内および卵管内留血腫穿刺吸引除去術をこの時以降合計 3 回	左精巣固定術	鼠径ヘルニア(左)根治術
Nissen 噴門形成術	左内反足に対し左三関節固定術	腸回転異常症手術(虫垂切除)
Glenn	手術創の癒痕組織切除術(疼痛コントロールのため)	直腸総排泄腔瘻閉鎖術
MACE 造設術	心室中隔欠損閉鎖術	透視下直腸内磁石挿入留置(磁石による直腸端々吻合)
V-A シヤント、腰仙部硬膜修復	人工肛門閉鎖	尿道腔瘻閉鎖術
イレウス手術(癒着剥離・メッケル憩室切除・虫垂切除)	生体間腎移植	鼻骨骨折整復固定術
橈側指切除	仙尾部奇形腫手術	腹腔鏡下噴門形成術
右副腎神経芽腫摘出術	先天性股関節脱臼遺残変形寛骨臼移動術	臍ヘルニア
臍帯ヘルニア修復術	臍瘻手術	

その他の手術 2 に関しては、有 11 例、無 155 例、記載無 300 例であった。
 11 例の手術時年齢は、2.5 歳 (1.2~14.3 歳) であった。
 11 例の手術内訳は、表 25 に示す如くであった。

表 25 その他手術 2 の内訳

臍形成術	人工肛門再造設(脱出にて)
胃瘻閉鎖	人工肛門閉鎖
気管軟化症に対し気管外ステント術	鼠径ヘルニア(右)根治術
口唇口蓋裂手術	腸閉塞解除術
口唇裂形成術	腹壁癒痕ヘルニア根治術
左骨長調整手術(骨延長術)	

6. 現在の排便機能評価に関して

記載のあった 316 例の評価時年齢は、11.4 歳 (6.3~18.3 歳) であった。
 Permanent stoma は、有 34 例、無 299 例、記載無 133 例であった。
 Temporary stoma は、有 52 例、無 266 例であった。

5 歳以上で肛門形成有症例の排便機能は、表 26 に示す如くであった。

表 26. 鎖肛研究会評価法に基づく排便機能評価(年齢が 5 歳以上)

便秘	なし	常にある	左記以外のもの		
	46	145	114		
失禁	洗腸、摘便を要する	毎日洗腸、座薬を要する	なし	左記以外のもの	
	55	96	68	92	
汚染	毎日失禁あり	週 2 回以上	下痢時のみ失禁	失禁なし	左記以外の頻度でおきるもの
	22	13	70	142	52
汚染	毎日汚れるもの	汚染なし	左記以外のもの		
	30	150	121		

洗腸の使用に関しては、定期的の有 134 例、適宜有 64 例、テレミンソフト使用が 1 例、無 149 例であった。

排便管理のために服薬をしている症例は 139 例で、無は 203 例であった。使用している薬剤は、ラキソベロン 34 例、ラクツロース 1 例、大建中湯 20 例、センノシド 9 例、その他 94 例であった。その他の内訳は、酸化マグネシウム 43 例、整腸剤 23 例、ロペミン 9 例、テレミンソフト座薬 7 例、漢方下剤 4 例、その他漢方 3 例であった。

7. 腎機能評価に関して

記載のあった 366 例の腎機能評価時の年齢は、10.4 歳 (5.4~16.6 歳) であった。記載のあった 362 例の身長は、115cm (57~145cm) であった。記載のあった 363 例の体重中は、19.5kg (7.3~38.4kg) であった。

感染症の有無に関しては、有 (1 回) 31 例、有 (2 回以上) 147 例、無 193 例、記載無 95 例であった。

VUR の合併に関しては、有 115 例、無 229 例、未評価 2 例、不明 3 例、記載無 117 例であった。

VUR の grade に関して、最大 grade と最終 grade、その評価時年齢は、表 27 に示す如くであった。

表 27. VUR の最大と最終評価のまとめ

最大 grade	I	II	III	IV	V	評価時年齢中央値(歳)
右	9	24	13	16	5	1.5 (0.33~4.5)
左	7	21	13	15	2	1.7 (0.5~5.0)
最終 grade	I	II	III	IV	V	
右	21	6	5	3	1	4.4 (1.3~10.7)
左	12	12	6	5	1	4.2 (1.5~12.4)

核医学検査による腎癱痕調査は、有 51 例、有（左腎）1 例、未施行 7 例、無 109 例であった。

核医学検査による腎 uptake は、pair で記載のあった 76 例において、%uptake を比較すると、右腎は 50.8% (35.6~72.0%)、左腎は 49.3% (27~64.4%) であった。個別の左右%uptake 相関は、図 2 の如くであった。

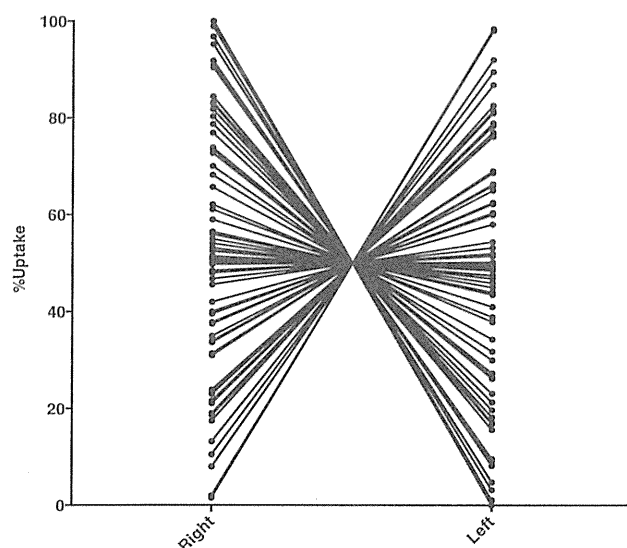


図 2. 左右腎の%Uptake の相関

血液生化学検査のまとめは、表 28 に示す如くであった。

表 28. 血液生化学検査値のまとめ

	単位	症例数	中央値	25%	75%
Hb	g/dL	304	12.9	12.1	13.7
アルブミン	g/dL	253	4.3	4.1	4.5
クレアチニン	mg/dL	310	0.44	0.3	0.44
BUN	mg/dL	313	12	9.95	15.2
Na	mEq/L	305	140	138	141
K	mEq/L	304	4.2	4	4.5
Cl	mEq/L	300	105	103	106
Ca	mg/dL	208	9.65	9.3	10.1
IP	mg/dL	127	4.4	3.7	5
シスタチン C	mg/dL	43	0.94	0.81	1.2
β 2-MG	mg/dL	23	1.9	1.6	20
Fe	μ g/dL	63	63	39	90
TIBC	μ g/dL	25	315	251.5	353.5
intact PTH	pg/mL	8	145	42.25	301
ferritin	ng/mL	22	33.6	10.23	106.4

尿検査に関して、尿蛋白定性検査を施行していたのは 263 例で、記載無 86 例であった。尿蛋白定性所見は、表 29 に示す如くである。

表 29. 尿蛋白定性所見

尿蛋白	(-)	±	1+	2+	3+	4+
症例数	189	41	23	4	3	1

尿蛋白定量と尿クレアチニンの測定は 39 例と 44 例に施行され、図 3 に示すような分布状態であった。

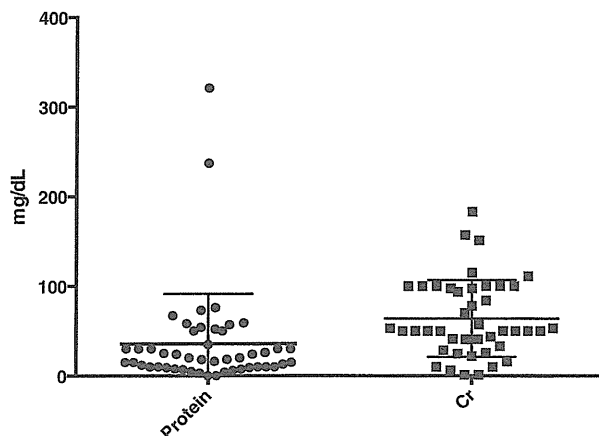


図 3. 尿蛋白量とクレアチニン測定値分布図

膀胱機能障害は、有 152 例、完全尿失禁または膀胱瘻状態とされたのが各 1 例、無 193 例であった。

CIC は 105 例に施行され、1 日の CIC の回数は 1 回 7 例、2 回 12 例、3 回 6 例、4 回 14 例、5 回 19 例、6 回 16 例、7 回 5 例、8 回 3 例、2~3 回 3 例、2~4 回 1 例、5~6 回 4 例、6~8 回 1 例、数回 1 例であった。

透析または腎移植は、有 15 例、無 357 例であった。

血液透析は、有 5 例で、記載のあった 4 例の開始年齢は 12.3 歳 (10.7~15.0 歳) であった。

先行的腎移植は、有 3 例で、開始年齢は 8 歳、10 歳、27 歳であった。

導入前の血清クレアチニン値は 2 例で記載があり、3.4 と 4.1 mg/dl であった。

生体腎移植は、有 9 例で、手術時年齢は記載のあった 7 例で、10 歳 (8~19 歳) であった。

献腎移植は 1 例に 11 歳時に施行されていた。

高血圧は、有 9 例、無 266 例、不明 68 例、記載無 123 例であった。

8. 生殖機能評価に関して

月経初来は、有 178 例、無 166 例、未評価 1 例、記載無 121 例であった。

記載のあった 130 例の初経年齢は、12 歳 (11.2~13 歳) であった。

月経異常は、有 63 例、無 161 例、記載無 242 例であった。

月経血流出路障害は、有 40 例、無 145 例であった。

月経痛は、有 58 例、無 104 例であった。

月経量は、有 56 例、安定 1 例、一定しない 1 例、無 95 例であった。

月経周期は、有 75 例、不定期 1 例、無 76 例であった。

初経以外の二次性徴は、有 104 例、無 64 例、不明 2 例であった。
記載があった 40 例の二次性徴初来年齢は、12 歳（11～13 歳）であった。

月経血流出路障害に対する外科治療は、有 22 例、無 54 例であった。
手術時年齢は 14.1 歳（11.8～15.3 歳）であった。
記載のあった 21 例の外科治療内訳は、表 30 に示すごとくで、約半数に（子宮）
卵管附属器切除が施行されていた。

表 30. 月経血流出路障害外科治療内訳(各 1 例)

右子宮卵管摘除術	両側子宮腔吻合術 右卵管切開血腫除去術 腔口形成
左子宮卵管摘除術	Partial Urogenital Mobilization
右子宮卵管切除	pull through vaginoplasty
右付属器切除	拡張腔切除術+腔口形成術
右卵管付属器摘出	卵管血腫切除
左卵巢・卵管摘除術	溜血腫穿破その後ブジー長期継続
右重複腔・子宮、卵管卵巢切除	腔形成術(Anterior skin flap)
左子宮・卵巢摘出術	腔口形成(前述)
左子宮摘出	腔口形成術
子宮摘出術	腔中隔切除術
経腔的子宮頸管切除術	

記載があった 40 例の二次性徴初来年齢は、12 歳（11～13 歳）であった。

子宮内膜症は、有 4 例、無 120 例、不明 85 例、記載無 257 例であった。
薬物療法の記載があったのは 2 例で、ホルモン剤の投与がなされていた。

その他の問題点は、有 26 例、無 113 例、記載無 309 例であった。
記載のあった 21 例の問題点は表 31 の如くで、腔口狭窄関連が 7 例であった。

表 31. その他の問題点の内訳(各 1 例)

腔口狭窄。プロテーゼ使用中	双頸双角子宮、腔中隔
腔口狭窄	双角子宮
腔口狭窄	子宮摘出後
腔口の狭窄あり	子宮・子宮付属器萎縮
腔狭小化あり、タンポンにて拡張中	左卵巢嚢胞
腔狭窄	原発性卵巢無月経
性行為のためには腔狭小	月経時には腹部膨満あり、下痢気味となる
膀胱チューブ瘻状態	経血貯留による発熱繰り返し
母親の造腔希望あり	形成腔狭窄で性交渉困難が予想される
不正出血	機能性卵巢出血
尿道腔瘻あり	右卵管瘤水腫の follow 中
多嚢胞性卵巢症候群	月経血が尿道腔瘻から出て来る。
腔内に貯留物が認められ感染を起こすことあり	

その他の手術1は、有12例、無121例、記載無333例であった。
手術時年齢は、15.5歳（12.1～26.1歳）であった。
手術の内訳は、表32に示す如くであった。

表 32. その他の手術12例内訳

右卵巢嚢腫摘出術	左卵巢嚢腫核出術
腔口形成術	左卵巢切除
腹腔鏡下子宮内膜症病巣除去術	左子宮腔吻合部狭窄拡張ステント挿入
皮膚腔瘻閉鎖、洗浄ドレナージ	開腹下右卵巢チョコレート嚢胞穿刺吸引術
子宮溜血腫 穿刺	右卵管留膿腫→右卵管切除術
子宮筋腫核出術	Gant-Miwa 法

その他の手術2は、有5例、無82例、記載無379例であった。
手術時年齢は31歳（15.2～34.3歳）であった。
手術の内訳は、表33に示す如くであった。

表 33. その他の手術5例の内訳

右卵巢腫瘍切除
右卵巢嚢腫開窓術
左子宮卵管切除 右子宮腔吻合部ステント挿入
卵巢嚢腫切開ドレナージ
直腸周囲膿瘍に対するドレナージ術

9. 現在の就学状況に関して

評価時年齢は、12.9歳（7.4～18.0歳）であった。
就学状況に関して記載があったのは299例で、記載無167例であった。
就学状況の内訳は、表34に示す如くであった。

表 34. 就学状況

幼稚園	34
小学校	89
中学校	50
高校	40
大学	19
専門学校	9
卒業	49
特別支援学級	9
訪問教育	0

また、卒業している49名の最終学歴は37名で記載があり、中学校1名、高校12名、大学14名（1名通信制大学）、短期大学4名、専門学校3名、看護学校2名、特別支援学級1名であった。

就学上の問題点に関して、有82例、無195例、記載無189例であった。

排便障害や排尿障害による問題点を有する症例数は、表 35 に示す如くであった。

表 35. 就学上の問題点

	有	就学上の問題点有	無
排便障害による問題	67	49	171
排尿障害による問題	59	48	175
学力低下による問題	18	14	205
排便+排尿による問題	35	30	148

排便障害の問題点は、ストーマ関連 12 例、失禁・汚染 20 例、排便回数 23 例で、その内訳は、表 36 に示す如くであった。

表 36. 排便障害の内訳

ストーマ関連	失禁・汚染	排便回数
ストーマ	下痢時に便失禁あり	排便に 1 時間以上かかる
ストーマの状態	下痢時便頻回	GE 後二時間かかり排便
ストマパウチもれ	時に便失禁あり	5 回/日の排便
ストーマ管理	失禁してしまう	排便回数が多いので、保育園からクレームが来た
永久ストーマ	調子が悪い時はオムツが必要となる	排便管理が必要
永久的ストーマ状態	便失禁	排便管理のための入院。休学
永久的腸瘻状態	便失禁	排便訓練中
人工肛門	便失禁に対し MACE 施行	排便状態を気にしている。
人工肛門管理	おむつ	便秘
体育活動に支障・人工肛門	GE のみで control しているが反応が悪いときに漏れる	便秘による浣腸
直腸腔瘻が残存し腸瘻状態	まれに汚染	便秘傾向だが、内服でコントロール。
潰瘍性大腸炎でストマあり	まれに失禁	毎朝浣腸が必要
	汚染少量あり	毎日洗腸が必要
	下着を汚すことを気にする	洗腸
	間に合わない	洗腸が必要
	バレーの途中で便が漏れる	洗腸により排便コントロール
	少量の便汚染のみ	洗腸を要する
	少量の便失禁あり、パッド使用。	毎日洗腸が必要。月経血が肛門から出てくる
	少量失禁あり、トイレトレーニング中	浣腸、坐薬使用
	3 日に 1 回便付着程度	まれに腹痛あり、極まれに摘便必要 帰宅後に連日洗腸が必要。稀に腹痛あり。 就学前に排便コントロールを獲得していく 修学旅行

排尿障害の問題点は、尿漏れ 22 例、導尿が必要なこと 15 例、膀胱瘻の管理 7 例で、その他数年に 1 回の尿閉、尿意がはっきりしない、日常は問題ないが修学旅行等の問題、透析が、各 1 例ずつあげられていた。

学力低下による問題点の記載があったのは 7 例で、発達障害 4 例、不登校による遅れ 2 例、軽度 1 例であった。

精神的問題点は、ひきこもり 5 例、いじめをうけている 2 例、不登校 3 例、その他 20 例であった。その他で記載のあった 16 例の内、3 例が適応障害で、残り 13 例は、表 37 に示す如くであった。

表37. その他の内訳

慢性疼痛(創部、腹痛)あり。精神的なものが考えられている。授業受けられないことあり
膀胱瘻に対するストレスあり
夜尿症 情緒不安定
本人が失禁を理解していない
注意欠陥多動障害
知能低下で境界域 1 歳 6 カ月時てんかん発症
精神運動発達遅滞
重度で複雑な病態、長期の治療などで自暴自棄になり治療がスムーズに行えない
覚せい剤で少年院入所あり
以前、生活困難あり 虐待
うつ傾向あり
ある程度の活動制限を受ける意外は健常児同様
3 か月ほど不登校の既往あり。その後は登校

10. 社会生活に関して

評価時年齢は、179 例で記載があり、中央値は 17.1 歳 (10~23 歳) であった。

就労は、有 61 例、無 111 例、記載無 294 例であった。

その職種に関しては、サービス業 13 例、会社員 13 例、自営業 1 例、国家公務員 1 例、地方公務員 2 名、障害者施設業務 1 例、障害者施設事務 3 例、その他 27 例であった。

その他の内訳は、表 38 に示す如くであった。

表 38. 就労その他の内訳

職種	人数
看護師	9
幼稚園教諭	2
幼稚園のパート	1
バイト	3
病院 臨床検査技師	1
病院 作業療法士	1
製造業	1

事務職	1
大学ラボ勤務	1
作業療法士 ST	1
劇団員、女優	1
教職員	1
学校用務員	1
医療事務	1
うつ病のため転職を繰り返す	1
うつの治療中で休職	1

恋人は、有 27 例、無 52 例、不明 1 名、記載無 386 例であった。
婚前交渉は、有 14 例、無 47 例、記載無 405 例であった。

結婚は、有 17 例、無 84 例、記載無 365 例であった。
結婚時年齢は、記載のあった 10 例で、25 歳（19.5～27.3 歳）であった。
性交障害は、有 10 例、無 30 例であった。
拳児は、有 4 例、無 29 例であった。分娩の詳細に関しては、4 例とも記載がなかった。
拳児希望は、有 20 例、無 14 例、不妊治療は、有 5 例であった。
離婚は、有 2 例、無 43 例、記載無 421 例で、原因の記載はなかった。

11. 障害者認定に関して

評価時年齢は 157 例で記載があり、9.7 歳（5.0～18 歳）であった。
直腸膀胱障害認定は、有 100 例、無 108 例、記載無 258 例であった。
腎機能障害認定は、有 22 例、無 165 例、記載無 279 例であった。
身体障害認定は、有 44 例、無 146 例、記載無 276 例であった。
直腸膀胱障害と腎機能障害の認定をともに受けているものは 19 例で、直腸膀胱障害、腎機能障害、身体障害認定の全てを受けているものは 9 例であった。

総排泄腔外反症 229 例

二次調査集計結果

総排泄腔外反症

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247例であったが、重複症例18例を除く229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229例中の36.7%、有無の記載のあった182例中では46.2%であった。

表1. 出生前診断の有無

	症例数
出生前診断有	84
出生前診断無	98
不明	45
記載無	2
合計	229

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4例を除く255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。

表2. 経年的出生前診断割合

年代	症例数	有／症例数		有／有+無			不明	記載無
		有	%	%	無	無		
1979年以前	11	0	0	0	6	5	0	
1980～1989	35	2	5.7	10.0	18	14	1	
1990～2000	70	20	28.6	33.9	39	11	0	
2000～2009	76	38	50.0	58.5	27	11	0	
2010～2014	33	24	72.7	77.4	7	1	1	
	225	84			97	42	2	

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77例(91.7%)で、記載のあった59例の診断週数の中央値(25%～75%パーセンタイル値)は、26.0週(23～29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に示す如くであった。

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
臍帯ヘルニア	58	水腎水尿管症	2
髄膜瘤	29	心奇形	2
外性器異常	6	腎低形成	1
水腎症	3	中枢性疾患	0

腎欠損	3	肺低形成	0
羊水過少	3	その他	19

その他 19 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の内訳(各 1 例)

膀胱直腸瘻、骨盤内腎	腹壁破裂
膀胱外反の疑い	腹壁異常→Prune-belly syndrome 疑
膀胱外反の疑い	腹壁異常
膀胱外反	腹壁異常
膀胱が同定されない。	総排泄腔外反
両側鼠径ヘルニア	脂肪腫
羊水過多	骨盤内嚢胞
腹壁破裂	下腹部腫瘤
腹壁破裂	VSD、腹壁破裂
腹壁破裂	

総排泄腔遺残と関連しないとされた出生前徴候は 6 例に認められ、記載のあった 5 例の診断週数は、29.2 週 (23.3～32.0 週) であった。記載のあった出生前診断徴候は、単一臍帯動脈 2 例、心疾患、髄膜瘤、双胎が各 1 例であった。

分娩方法に関しては、経膈分娩 91 例、帝王切開 74 例、その他 11 例、記載無 53 例であった。

適応の記載のあった帝王切開 50 例の内訳は、胎児疾患 9 例、髄膜瘤 6 例、切迫早産 6 例、前期破水 6 例、前置胎盤 2 例、臍帯巻絡 1 例、骨盤位 6 例、胎児仮死 2 例、双胎 3 例、羊水過少 2 例、その他品胎、本人の希望、前回帝王切開、脳腫瘍疑い、筋腫合併に伴う出血、血性羊水、腹部膨満が各 1 例であった。

記載のあった 198 例の在胎週数は 36.0 週 (35.1～37.2 週) で、経膈分娩 87 例の在胎週数は 36.3 週 (35.2～38.0 週)、帝王切開 72 例の在胎週数は 36.0 週 (34.6～36.8 週) であった。

記載のあった 201 例の出生時体重は 2,441g (2,141～2,722g) で、記載のあった 84 例の経膈分娩症例は 2,500g (2,239～2,743g)、記載のあった 72 例の帝王切開例は 2,307g (2,015～2,608g) 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 年代に増加している傾向があり、1990 年以降は、年 5～10 名程度で推移し、発生の減少している年も 10 年周期程度で存在した。

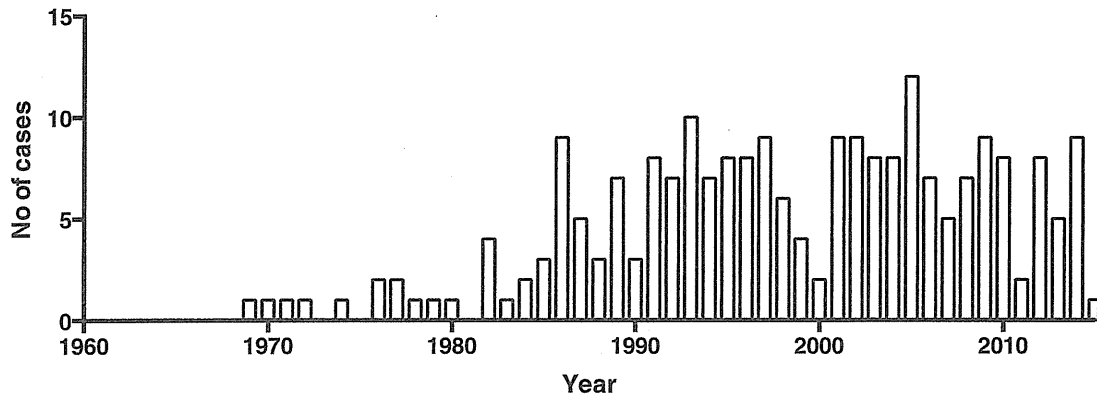


図1. 総排泄腔外反症例の年次症例数

2. 合併異常に関して

合併異常は、有 164 例、無 33 例、不明 11 例、記載無 21 例であった。
合併奇形有の割合は 71.6%、有無の記載のあった 197 例中では 83.2%であった。

染色体異常有は 8 例で、21 trisomy 2 例、4p monosomy、46XY inv(9) (P12, q 13)、46XY, t(9;20) (q21.3;q12). ish Yp11.3(SRYx1)、46XY, Del(3).q12.2 q13.2、46XY, 13p+、XXX が各 1 例であった。

心奇形は、有 19 例、無 165 例、不明 8 例、記載無 37 例であった。
記載のあった 14 例の疾患内訳は、動脈管開存症 (PDA) 5 例、心室中隔欠損 (VSD) 2 例、その他ファロー四徴症 (TOF)、完全血管転移 (TGA) +心房中隔欠損 (ASD) +VSD、TGA+大動脈縮窄症 (CoA) +VSD、VSD+PDA、単心室+PDA、単心室+肺動脈狭窄、右室型単心室+大動脈狭窄が各 1 例であった。

中枢神経異常は、有 23 例、無 154 例、不明 12 例、記載無 40 例であった。
記載のあった 21 例の疾患内訳は、水頭症 10 例、脊髄係留 (±脂肪腫) 8 例、その他二分脊椎、右孔脳症、脳腫瘍が各 1 例であった。

脊髄髄膜瘤は、有 105 例、無 88 例、不明 6 例、記載無 78 例であった。
内容の記載があった 51 例の内訳は、髄膜瘤 20 例、脊髄脂肪髄膜瘤 6 例、脊髄脂肪腫 18 例、脂肪腫 6 例、二分脊椎 2 例であった。

脊髄髄膜瘤以外の脊椎奇形は、有 97 例、無 69 例、不明 28 例、記載無 35 例であった。
内訳は、胸椎異常 22 例、腰椎異常 26 例、仙骨異常 69 例であった。

その他の異常は、有 85 例、無 69 例、記載無 75 例であった。
脊髄係留±脂肪腫 28 例、二分脊椎 11 例、内反足 9 例、先天性股関節脱臼 5 例、側弯 2 例、下肢麻痺 3 例、下肢形成不全 4 例、重複結腸 3 例、臍帯ヘルニア 2 例、回腸閉鎖 1 例、食道閉鎖 1 例、その他 7 例であった。
その他 7 例の内訳は、表 5 に示す如くであった。

表5. その他 7 例の内訳

右口唇裂、両側小耳症
頸肋

クレチン病
 先天性門脈欠損、門脈体循環シャント
 門脈欠損、蛋白漏出性胃腸症
 高カリウム血症
 短小腸

3. 性の決定に関して

染色体検査に関しては、有 122 例、無 57 例、不明 1 例、記載無 49 例であった。
 染色体に基づく性の決定は、有 105 例、無 61 例、不明 1 例、記載無 62 例であった。

性腺の検査は、有 65 例、無 102 例、記載無 62 例であった。

染色体に基づかない性の決定は、有 69 例、無 95 例、不明 1 例、記載無し 64 例であった。

決定された性は、男児が 91 例、女性が 116 例、記載無 22 例であった。

4. 外科治療（生後早期に施行されたもので、膀胱形成、永久人工肛門、恥骨閉鎖などを含む）

1) 消化器関連手術に関して

人工肛門造設は、有 209 例、無 13 例、記載無 7 例であった。

記載のあった 209 例の手術時年齢は、1 日（0～50 日）であった。

造設部位は、小腸 51 例、大腸（短結腸）104 例、大腸（横行結腸）13 例、大腸（S 状結腸）2 例、その他 19 例、記載無 20 例であった。その他は 8 例に記載があり、回腸 4 例、回盲部 2 例、重複結腸を 2 連式 stomal 例、上行結腸 1 例であった。

その他の消化管手術 1 は、有 78 例、無 84 例、記載無 67 例であった。

76 例の手術時年齢は、0.16 歳（3.3 日～1.06 歳）であった。

主な手術の内訳は、表 6 に示す如くであった。

表 6. その他の消化管関連手術の抜粋

人口肛門再造設	21
大腸ストーマ造設	6
イレウス解除術	6
人工肛門拡張術	4
臍帯ヘルニア根治	3
回盲部形成術	3
鼠径ヘルニア根治	4
(腹)仙骨会陰式	4
試験開腹	2
付加的虫垂切除	3
合計	56

その他の消化管手術 2 は、有 20 例、無 74 例、記載無 135 例であった。

20例の手術時年齢は、0.86歳（0.06～2.19歳）であった。
手術2の主な内訳は、人工肛門造設5例、人工肛門閉鎖3例、人工肛門拡張3例、その他臍帯ヘルニア根治術、急性汎発性腹膜炎、大動脈吊上げ術、腹壁閉鎖術が、各1例であった。

その他の消化管手術3は、有7例、無74例、記載無148例であった。
7例の手術時年齢は、1.33歳（0.17～13.6歳）であった。
手術3の主な内訳は、人工肛門閉鎖3例、その他大動脈つり上げ術、腹壁閉鎖、急性汎発性腹膜炎、臍帯ヘルニア根治術が、各1例であった。

2) 泌尿器関連手術に関して

膀胱形成術は、有185例、無30例、記載無14例であった。
185例の手術時年齢は、2日（1～60日）であった。
手術術式の記載されていた79例の手術内訳は、膀胱一期的閉鎖56例、膀胱尿道形成6例、膀胱皮膚瘻9例、チューブ膀胱瘻造設4例、その他6例（膀胱消化管離断術1例、膀胱前壁閉鎖・膀胱チューブ瘻1例、膀胱後壁吻合2例、半閉鎖1例）であった。

尿道形成術は、有72例、無109例、記載無48例であった。
70例の手術時年齢は、9.0日（1日～0.7歳）であった。
記載のあった42例の手術内訳は、尿道形成術20例、一期的膀胱閉鎖14例、尿道上裂閉鎖術5例、膀胱皮膚瘻2例、尿管皮膚瘻1例、Young-Dees法1例であった。

陰茎形成または切除手術は、有22例、無104例、記載無103例であった。
21例の手術時年齢は、2.0日（1日～0.5歳）であった。
手術内容の記載は少なく、陰茎形成5例、尿道上裂作成1例、片側重複陰茎切除1例、重複陰茎切除1例、陰茎切除1例であった。

精巣摘出は、有15例、無113例、記載無101例であった。
15例の手術時年齢は、0.25歳（2日～1.8歳）であった。
両側精巣切除6例、片側2例、精巣切除1例であった。

その他の泌尿器手術1は、有70例、無79例、記載無80例であった。
70例の手術時年齢は、0.58歳（0.03～3.4歳）であった。
主な内訳は、表7に示す如くであった。

表7. その他の泌尿器手術1内訳

膀胱全摘・回腸導管	6	膀胱結石除去	5	鼠径ヘルニア根治	2
代用膀胱形成	2	腎盂結石除去	1	腔形成	1
膀胱形成	7	腎瘻造設	7	尿路修復	1
膀胱再閉鎖	7	尿管皮膚瘻	3	経膀胱的尿管カテ	1
膀胱皮膚瘻造設	7	尿管膀胱新吻合	3	膀胱腸分離	1
永久膀胱瘻造設	1	精巣固定	4	膀胱壁つり上げ	1
膀胱脱修復	2	外陰形成	3		