

その他の泌尿器科手術 2 は、有 22 例、無 87 例、記載無 120 例であった。
 22 例の手術時年齢は、2.6 歳 (0.53~6.6 歳) であった。
 その内訳は、表 8 に示す如くであった。

表 8. その他の泌尿器手術 2 内訳

| | | | |
|----------|---|---------------|---|
| 外反膀胱閉鎖 | 3 | 回腸導管 | 2 |
| 膀胱瘻造設 | 3 | 尿路変更 | 1 |
| 膀胱閉鎖 | 2 | 腎摘出 | 1 |
| 膀胱結石碎石 | 2 | 精巣固定 | 1 |
| 膀胱尿道形成 | 1 | 精巣摘出術 | 1 |
| 尿管皮膚瘻 | 1 | 鼠径ヘルニア根治、精巣固定 | 1 |
| テンコフカテ挿入 | 1 | | |

その他の泌尿器科手術 3 は、有 9 例、無 84 例、記載無 136 例であった。
 手術時年齢は、4.8 歳 (1.9~8.8 歳) であった。
 その内訳は、膀胱結石碎石術 3 例、膀胱閉鎖 2 例、腎摘出術 1 例、膀胱拡大術 1 例、結腸膀胱瘻 1 例、精巣固定・鼠径ヘルニア根治 1 例であった。

3) 生殖器関連手術に関して

生殖器関連手術 1 は、有 31 例、無 122 例、記載無 76 例であった。
 記載のあった 28 例の手術時年齢は、0.8 歳 (2 日~6.4 歳) であった。
 精巣固定術 11 例、腔形成術 8 例、尿道形成術 2 例、その他外陰形成術、仙骨会陰式腔形成術、片側子宮卵管摘除、回盲部膀胱瘻切除、片側子宮切除、両側子宮留血腫嚢胞摘出術、両側性腺・Müller 管遺残組織摘除が、各 1 例であった。

その他の生殖器関連手術 2 は、有 1 例、無 86 例、記載無 142 例であった。
 3.9 歳時の卵巣修復術のみであった。

4) その他の非根治的手術に関して

有 73 例、無 92 例、記載無 64 例であった。

恥骨・骨盤形成術は、有 113 例、無 63 例、記載無 53 例であった。記載のあった 101 例では、恥骨縫合閉鎖 51 例、腸骨骨切術 50 例であった。恥骨閉鎖術施行年齢は生後 1 日 (0~4.5 日) で、腸骨骨切術は 0.5 歳 (0.05~0.94 歳) であった。

その他の手術 2 は、23 例の記載があった。
 記載のあった手術時年齢は、0.88 歳 (0.40~3.8 歳) であった。
 内訳は、表 9 に示す如くであった。

表 9. その他手術 2 内訳 (各 1 例)

| | |
|------------------|-------------------|
| 臍帯ヘルニア根治術 | 左股関節手術、左大腿骨内反骨切り術 |
| 膀胱離開→骨盤骨切り・膀胱閉鎖 | 腰仙髄脂肪腫摘出術 |
| 膀胱縫縮、腹壁縫縮、膀胱瘻閉鎖術 | 気管切開 |

| | |
|--|----------------------|
| 膀胱皮膚瘻閉鎖(膀胱形成術時に作成した尿道は禁制がなく瘻孔化したものを切除) | 下腹壁閉鎖術 |
| 膀胱結石摘出 | 右下肢切断術(循環不全による壊死のため) |
| 膀胱形成術 | ワイヤー除去術 |
| 腹壁癒痕ヘルニア手術(当院) | バートン鉗子除去、恥骨結合鋼線締結術 |
| 内反足手術(左→右) | バートン鉗子除去、恥骨結合鋼線締結術 |
| 腸骨骨切り術 | ゴアテックスシート除去 |
| 恥骨前肢再骨切り術 | オンマヤリザーバー留置 |
| 脊髄髄膜瘤切除術 | イレウス解除 |
| 脊髄脂肪腫切除術 | |

その他の手術 3 は、4 例の記載があった。

手術時年齢は、1.92 歳 (0.91~5.5 歳) であった。

腹壁閉鎖術、腸骨骨切術、左大腿接合術、鼠径ヘルニア根治が、各 1 例であった。

その他の手術 4 は、1 例の記載があり、脊椎後方固定術が 5 ヶ月になされていた。

5. 腹壁形成に関して

臍帯ヘルニア根治術は、有 165 例、無 39 例、記載無 25 例であった。

手術時年齢は、1 日 (0~45 日) であった。

104 例が一期的に閉鎖され、サイロ形成と記載のあったのが 2 例、その他ヘルニア嚢切除、Non-suture 変法、Ladd 法、Gross 法、Gore tex 修復、二期的閉鎖、三色素療法、外腹斜筋弁による形成が、各 1 例であった。

6. 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 227 例で、0 歳 (0~4 歳) であった。

1) 尿路奇形

尿路奇形に関して、有 90 例、無 73 例、不明 25 例、記載無 41 例であった。

内訳は表 10 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 41 例で、全体の 18%であった。

表 10. 尿路奇形の内訳

| | 有 | 有(右) | 有(左) | 有(両側) | 無 | 記載無 |
|----------|-----|------|------|-------|-----|-----|
| 腎欠損 | 19 | 11 | 8 | 0 | 138 | 72 |
| 多嚢胞性異形成腎 | 1 | 1 | 0 | 0 | 141 | 87 |
| 低形成・異形成腎 | 19 | 13 | 6 | 0 | 134 | 76 |
| 水腎症 | 56* | 26 | 23 | 6 | 93 | 80 |
| 馬蹄腎 | 2 | | | | 148 | 79 |
| 重複腎盂尿管 | 8 | 5 | 2 | 1 | 141 | 80 |
| 巨大尿管 | 15 | 7 | 7 | 1 | 140 | 74 |
| 尿管瘤 | 2 | 0 | 2 | 0 | 140 | 87 |

| | | | | | | |
|-------|----|---|---|---|-----|----|
| 後部尿道弁 | 0 | | | | 136 | 93 |
| 尿管狭窄 | 4 | 4 | 0 | 0 | 129 | 96 |
| その他 | 56 | | | | 86 | 87 |

*1 例部位記載なし

その他 56 例の内訳は、骨盤腎 26 例（左 13 例、右 13 例）、VUR 6 例、腎嚢胞 2 例、神経因性膀胱 2 例、両側水腎症 2 例、尿道上裂 2 例、重複尿管 2 例、両側膀胱尿管移行部狭窄 2 例、その他両側低形成腎、両側水腎水尿管症、尿道無形成、尿道憩室、尿道狭窄、片側低形成腎・水腎症、後下大静脈尿管、尿管異所開口、異所性腎、異所性尿管、peritoneal incision cyst が、各 1 例であった。

2) 内性器異常

女子の内性器は、

子宮は、有 57 例（右 32 例、左 6 例、両 19 例）、無 15 例、不明 21 例、記載無 136 例であった。

膣は、有 29 例（右 17 例、左 6 例、両 6 例）、無 20 例、不明 39 例、記載無 141 例であった。

卵巣・卵管は、有 46 例（右 21 例、左 6 例、両 19 例）、無 12 例、不明 28 例、記載無 143 例であった。

男児の性腺に関して、

精巣は、有 60 例（右 30 例、左 11 例、両 19 例）、無 17 例、不明 17 例、記載無 135 例であった。

内性器異常のその他 1 は、有 42 例、無 21 例、記載無 165 例であった。

内訳は、停留精巣 12 例（両側 9 例、左 2 例、右 1 例）、二分陰囊 2 例、重複子宮膣 7 例、重複子宮 3 例、双角子宮膣 2 例、双角子宮 6 例、その他外陰低形成、右鼠径ヘルニア、癒痕化した両側子宮と卵巣が、各 1 例であった。

内性器異常のその他 2 に関して、有 4 例、無 17 例、記載無 208 例であった。

記載のあった 2 例は、膀胱内陰茎、重複膣が各 1 例であった。

内性器異常のその他 3 に関して、有 1 例、無 17 例、記載無 211 例で、異常所見の記載はなかった。

7. 根治的外科治療に関して

1) 肛門形成に関して、

肛門形成有が 18 例、無 180 例、記載無 31 例であった。

手術時年齢は、1.18 歳（0.3～3.2 歳）であった。

術式では、Posterior Sagittal Anorectoplasty (PSARP) が 2 例、腹会陰式肛門形成が 8 例、その他が 4 例であった。その他の内訳は、仙骨会陰式肛門形成 2 例、回腸ストーマの永久化が 1 例であった。

再肛門形成術は、有 3 例、無 108 例、記載無 118 例であった。
3 例の内 2 例に記載があり、直腸粘膜脱に対する会陰式肛門形成、結腸導管再造設が各 1 例であった。

人工肛門閉鎖に関して、有 10 例、無 144 例、記載無 75 例であった。
10 例の手術時年齢は、1.0 歳 (0.5~2.7 歳) であった。

その他の関連手術 1 は、有 37 例、無 87 例、記載無 105 例であった。
37 例の手術時年齢は、3.3 歳 (1.0~8.8 歳) であった。
最も頻度が高いものは人工肛門関連手術で、人工肛門再造設 15 例、人工肛門造設術 9 例、人工肛門形成 5 例、人工肛門閉鎖 2 例、イレウス解除 2 例、その他噴門形成、順行性浣腸路作成、吻合部出血に対する回盲部切除、肛門形成が各 1 例であった。

その他の関連手術 2 は、有 10 例、無 68 例、記載無 151 例であった。
10 例の手術時年齢は、8.5 歳 (5.6~15.2 歳) であった。
手術の内訳は、人工肛門再造設 3 例、人工肛門再々造設 2 例、イレウス手術 2 例、その他人工肛門造設、肛門形成、腹壁臍形成が、各 1 例であった。

2) 膣・子宮関連形成術に関して

膣・子宮単独形成術は、有 24 例、無 99 例、記載無 106 例であった。
手術時年齢は、7.7 歳 (2.0~11.5 歳) であった。
代用臓器を用いた膣形成が 12 例 (回腸 6 例、膀胱 3 例、盲腸 1 例、結腸 2 例)、左右の膣を合体 1 例、膣口形成 1 例、膣壁形成 1 例、膣作成とのみ記載 3 例、仙骨会陰式膣形成 1 例、pull-through 1 例であった。

その他の関連手術 1 は、有 24 例、無 62 例、記載無 143 例であった。
手術時年齢は、12.4 歳 (9.1~14.8 歳) であった。
重複子宮の片側切除 7 例、片側子宮切除後に 1 側膣 pull-through 2 例、膀胱拡大術時に膣形成 5 例、瘤形成のため子宮切除 2 例、子宮膣ドレナージ 1 例、膣口形成 2 例、腹腔内膿瘍ドレナージ 1 例、陰核形成 1 例、尿道膣分離・膀胱瘻形成 1 例、膣形成とのみ記載 1 例であった。

その他の関連手術 2 は、有 5 例、無 55 例、記載無 169 例であった。
手術時年齢は、12.3 歳 (6.5~13.9 歳) であった。
手術の内訳は、表 11 に示す如くであった。

表 11. その他 2 の手術内訳 (各 1 例)

造膣術、卵管切除

膣膀胱吻合

外陰部形成 (詳細不明)

子宮膣吻合部狭窄解除術、右卵管閉塞→右卵管切除術

膀胱膣瘻閉鎖

3) 泌尿器系手術 (新生児期以降で精巣固定や陰嚢固定を含む) に関して

膀胱拡大術は、有 62 例、無 140 例、記載無 27 例であった。
手術時年齢は、6.3 歳 (5.6~9.2 歳) であった。
用いた臓器は、大腸 9 例、胃 6 例、その他 44 例 (回腸 20 例、回腸+Mitrofanoff 導尿路 2 例、小腸 8 例、回盲部 3 例、後腸 3 例、胃+回腸 6 例、胃+盲腸 1 例、胃 1 例) であった。

VUR 手術は、有 35 例、144 例、記載無 50 例であった。
手術時年齢は、6.0 歳 (3.7~8.2 歳) であった。
Cohen 法が 16 例、Politano-Leadbetter 法 7 例、その他 10 例 (尿管胃壁吻合 4 例、コラーゲン注入 1 例、代用膀胱粘膜下に埋め込み 1 例、手術できず 1 例、不明 3 例) であった。

精巣固定は、有 37 例、無 93 例、記載無 99 例であった。
手術時年齢は、1.3 歳 (0.5~3.7 歳) であった。
両側 12 例、7 例片側、部位記載無 18 例であった。

陰嚢形成は、有 5 例、無 115 例、記載無 109 例であった。
手術時年齢は、2.8 歳 (1.1~9.2 歳) であった。
術式は、形成術との記載が 3 例にあった。

陰茎形成術は、有 17 例、無 102 例、記載無 110 例であった。
手術時年齢は、2.8 歳 (1~6.3 歳) であった。
膀胱内陰茎授動 2 例、尿道上裂形成 2 例、癒痕形成・皮弁形成 2 例、陰茎形成とのみ記載 2 例であった。

その他の関連手術 1 は、有 72 例、無 69 例、記載無 88 例であった。
手術時年齢は 5.6 歳 (2.0~9.5 歳) であった。
導尿路形成 16 例、導管形成 12 例 (回腸 8 例、結腸 3 例、記載無 1 例)、膀胱瘻造設 6 例、膀胱碎石 5 例、精巣摘出 4 例、膀胱閉鎖 4 例、尿道形成 4 例、膀胱形成 3 例、膀胱尿道形成 2 例、会陰外陰形成 2 例、その他水尿管摘出、腎摘出、腎瘻、膀胱頸部コラーゲン注入、両側尿管バルーン拡張、膀胱会陰瘻閉鎖、膀胱憩室切除、鼠径ヘルニア、Studer 法が、各 1 例であった。

その他の関連手術 2 は、有 28 例、無 74 例、記載無 127 例であった。
手術時年齢は、7.3 歳 (5.2~10.9 歳) であった。
導尿路形成 8 例、膀胱尿管新吻合 5 例、結石除去 4 例、尿路変更 2 例、尿管皮膚瘻 2 例、膀胱皮膚瘻 2 例、膀胱皮膚瘻閉鎖 1 例、腎瘻造設 1 例、膀胱頸部形成 1 例であった。

5) その他の根治的手術に関して

心・大血管手術は、有 7 例、無 171 例、記載無 51 例であった。
手術時年齢は、0.08 歳 (0~0.33 歳) であった。
PDA 結紮術 3 例、Norwood+Glenn 1 例、VSD 閉鎖 1 例、PA banding→ASSD+VSD 閉鎖 1 例であった。

脳神経手術は、有 101 例、無 97 例、記載無 31 例であった。
 手術時年齢は、0.58 歳 (0.17~1.8 歳) であった。
 内訳は、脂肪腫切除・係留解除 56 例、脊髄髄膜瘤閉鎖 40 例、その他脳腫瘍摘出、
 大脳髄膜形成、脊髄神経管形成、VP シヤント、VA シヤントが、各 1 例であった。

整形外科手術に関しては、有 66 例、無 114 例、記載無 49 例であった。
 記載のあった 62 例の手術時年齢は、1.2 歳 (0.48~3.3 歳) であった。
 内訳は、腸骨骨切術 27 例、足関節変形矯正手術 8 例、股関節手術 6 例、アキレス
 腱延長術 6 例、恥骨結合部手術 4 例、骨折手術 2 例、椎弓切除 1 例、髄膜瘤手術
 1 例であった。

その他の手術 1 に関しては、有 50 例、無 85 例、記載無 94 例であった。
 手術時年齢は、2.3 歳 (0.88~7.2 歳) であった。
 内訳は、鼠径ヘルニア根治術 6 例、膀胱結石碎石術 4 例、内反足手術 4 例、口唇
 形成 2 例、その他尿管結石手術、足裂足閉鎖、合趾症手術、アキレス腱延長術、
 導尿路作成、回腸導管、胆道閉鎖手術、門脈体循環シヤント遮断、側弯症手術、
 寛骨臼移動術、脛腓間骨接合、バートン鉗子除去、髄膜瘤手術、腹壁再建、大動
 脈つり上げ術、仙骨部嚢胞切除、気管切開術、子宮切除術が、各 1 例であった。

その他の手術 2 に関しては、有 18 例、無 70 例、記載無 141 例であった。
 17 例の手術時年齢は、5.7 歳 (2.0~8.2 歳) であった。
 17 例の手術内訳は、表 12 に示す如くであった。

表. 12 その他手術 2 の内訳

| | |
|----------------------------|--------------------------------|
| 膀胱皮膚瘻閉鎖術 | 経尿道的結石破砕術 |
| 両下腿足筋解離術 | 気管切開 |
| 抜釘 | 右卵管切断 |
| 導尿路からの失禁→内視鏡的 Deflux 注入 | 右鼠径ヘルニア根治術 |
| 脊髄空洞開放術 | 右骨長調整手術(イリザロフ 創外固定器)→5ヶ月後抜去 |
| 左内反足手術 | 右股関節観血的整復術 |

8. 現在の排便機能評価に関して

評価時年齢は、4 歳 (0~13 歳) であった。
 Permanent stoma は、有 169 例、無 34 例、記載無 26 例であった。
 Temporary stoma は、有 13 例、無 68 例、記載無 148 例であった。

5 歳以上で肛門形成有症例の排便機能は、表 13 に示す如くであった。

表. 13 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)

| 便意 | なし | 常にある | 左記以外の もの |
|----|----|------|-------------|
| | 9 | 7 | 11 |

| | | | | | |
|----|----------------|------------------|--------------|---------------|--------------------|
| 便秘 | 洗腸、摘便を要する 2 | 毎日浣腸、座薬を要する 2 | なし 0 | 左記以外のもの 15 | |
| 失禁 | 毎日失禁あり 8 | 週2回以上 0 | 下痢時のみ失禁 0 | 失禁なし 7 | 左記以外の頻度でおきるもの 8 |
| 汚染 | 毎日汚れるもの 7 | 汚染なし 9 | 左記以外のもの 7 | | |

浣腸の使用に関しては、定期的には有6例、適宜有16例、無105例であった。

排便管理のために服薬をしている症例は28例で、無は106例であった。使用している薬剤は、ラキソベロン1例、ラクツロース1例、ガスモチン2例、大建中湯9例、センノシド0例、その他18例であった。その他の内訳は、酸化マグネシウム4例、整腸剤9例、止瀉剤2例、ガスコン1例、ビタミン剤1例であった。

9. 腎機能評価に関して

記載のあった227例の腎機能評価時の年齢は、9.8歳(3.8~18歳)であった。

記載のあった142例の身長は、122.5cm(93.7~141.6cm)であった。

記載のあった146例の体重は、24.1kg(12.7~39.4kg)であった。

感染症は、有(1回)19例、有(2回のみ)1例、有(2回以上)67例、不明1例、無89例、記載無52例であった。

VURの合併に関しては、有62例、無104例、不明2例、記載無61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14に示す如くであった。

表14. 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(歳) |
|----------|---|----|-----|----|---|---------------|
| 右 | 9 | 17 | 9 | 6 | 1 | 2.1(0.38~5.6) |
| 左 | 8 | 18 | 12 | 2 | 1 | 2.0(0.2~5.8) |
| 最終 grade | I | II | III | IV | V | |
| 右 | 3 | 2 | 2 | 5 | 0 | 4.0(1.3~10.5) |
| 左 | 3 | 5 | 3 | 5 | 0 | 6.0(2.8~10.8) |

核医学検査による腎瘢痕調査は、有 18 例、未施行 1 例、無 76 例であった。
 核医学検査による腎 uptake は、pair で記載のあった 15 例において、%uptake を比較すると、右腎は 49.0% (36.3~62.4%)、左腎は 51.0% (37.6~63.7%) であった。個別の左右%uptake 相関は、図 2 の如くであった。

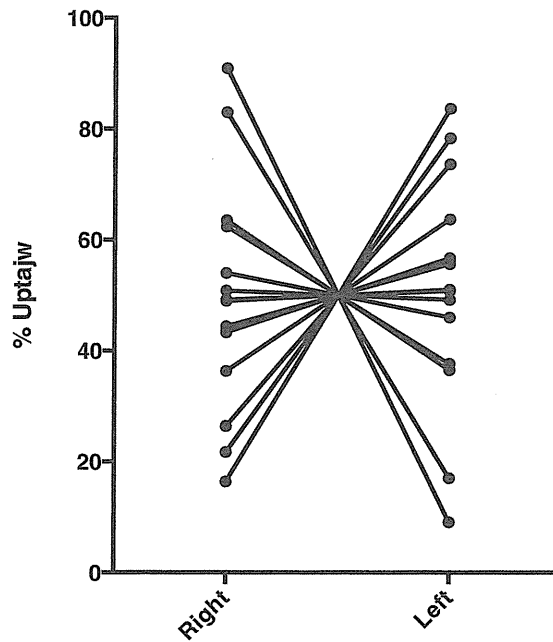


図 2. 左右腎の%Uptake の相関

血液生化学検査のまとめは、表 15 に示す如くである。

表 15. 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 | 173 | 12.5 | 11.5 | 13.8 |
| アルブミン | g/dL | 155 | 4.2 | 3.8 | 4.5 |
| クレアチニン | mg/dL | 173 | 0.39 | 0.29 | 0.56 |
| BUN | mg/dL | 175 | 12 | 9.0 | 15.9 |
| Na | mEq/L | 175 | 140 | 138 | 141 |
| K | mEq/L | 173 | 4.1 | 3.9 | 4.4 |
| Cl | mEq/L | 173 | 105 | 103 | 107 |
| Ca | mg/dL | 139 | 9.5 | 9.1 | 9.8 |
| IP | mg/dL | 87 | 4.6 | 3.7 | 5.1 |
| シスタチン C | mg/dL | 24 | 0.83 | 0.72 | 1.4 |
| β 2-MG | mg/dL | 9 | 1.8 | 1.3 | 4.4 |
| Fe | μ g/dL | 60 | 41.5 | 23.3 | 75 |
| TIBC | μ g/dL | 27 | 367 | 335 | 408 |
| intact PTH | pg/mL | 3 | 28 | 18.6 | 40 |
| ferritin | ng/mL | 28 | 8 | 28.8 | 52.9 |

尿検査に関して、尿蛋白定性検査を施行していたのは146例で、記載無83例であった。尿蛋白定性所見の内訳は、表16に示す如くであった。

表16. 尿蛋白定性所見

| 尿蛋白 | (-) | ± | 1+ | 2+ | 3+ | 5+ |
|-----|-----|----|----|----|----|----|
| 症例数 | 59 | 35 | 35 | 12 | 3 | 2 |

尿蛋白定量と尿クレアチニンの測定は27例と36例に施行され、図3に示すような分布状態であった。

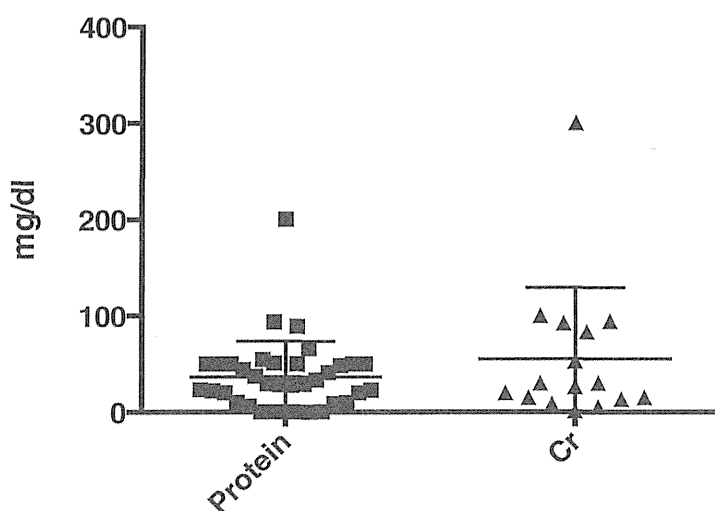


図3. 尿蛋白量と尿クレアチニン測定値分布図

膀胱機能障害は、有139例、無23例、記載無67例であった。
CICは、有65例、無96例、記載無68例であった。

透析または腎移植は、有3例、無175例、記載無51例であった。
血液透析は、有1例で、開始年齢は13歳であった。
腹膜透析は、有1例で、開始年齢は4ヶ月であった。
先行的腎移植は、該当無であった。
生体腎移植は、有1例で、手術時年齢は6.3歳であった。
献腎移植は、該当無であった。

高血圧は、有2例、無127例、不明25例、記載無75例であった。

10. 生殖機能評価に関しては

1) XX 女兒

月経発来は、有45例、無41例、記載無143例であった。
記載のあった32例の初経年齢は、13.0歳(11.8~14歳)であった。

月経異常は、有27例、無30例、記載無172例であった。

月経血流出路障害は、有22例で、無25例であった。

月経痛は、有19例、無18例であった。

月経量は、有12例、有(過多)1例、不安定1例、異常無4例、不明1例、一定

しないが1例、無17例であった。
月経周期は、有14例、不整4例、無13例であった。

初経以外の二次性徴は、有34例、無7例であった。
記載があった15例の二次性徴初来年齢は、12歳（11～14歳）であった。

月経血流出路障害に対する外科治療は、有19例、無11例であった。
記載のあった17例の手術時年齢は14.0歳（12.8～14.8歳）であった。
外科治療内訳は、半側卵管・子宮切除7例、半側腔子宮吻合術6例、膀胱拡大時に膀胱利用腔形成1例、水子宮開放1例、留血腫嚢胞摘出1例であった。

子宮内膜症は、有3例、無29例、不明19例、記載無178例であった。
薬物療法の記載があったのは2例で、ホルモン剤や低用量ピルが投与されていた。

その他の問題点は、有7例、無27例、記載無195例であった。記載のあった6例の問題点の内訳は、表17の如くであった。

表 17. その他の問題点の内訳

| |
|----------------------|
| 腔口狭窄 |
| 尿生殖洞奇形 |
| 膀胱腔瘻もしくは膀胱子宮瘻？→月経時血尿 |
| 尿に経血が混ざる |
| 尿道カテーテル留置状態 |
| 腔口狭窄に対する定期的なブジーを要する |

その他の手術1は、有7例、無29例、記載無193例であった。
手術時年齢中央値は、15.4歳（10.3～25.6歳）であった。
手術の内訳は、表18に示す如くであった。

表 18. その他の手術の内訳

| |
|-----------------|
| 卵巣嚢腫切除術 |
| 後腔壁形成術 |
| 腔口形成 |
| 左子宮腔再吻合・左卵巣嚢腫開窓 |
| 口腔粘膜利用腔口形成 |
| 右兪径ヘルニア |
| 褥瘡に対する形成術 |

その他の手術2は、該当例はなかった。

2) XY男児

勃起障害は、有12例、無6例、不明63例、記載無148例であった。
射精障害は、有4例、無8例、不明64例、記載無152例であった。
その他の障害は、有6例、無12例、不明25例、記載無186例であった。
記載のあった5例の障害は、表19に示す如くであった。

表 19. その他の障害の内訳

埋没陰茎
尿道下裂
膀胱外反状態
陰茎形成不全
尿道上裂

外科治療は、有 3 例、無 39 例、記載無 187 例であった。
記載のあった手術は、精巣摘出術のみであった。
その他の外科治療 1 と 2 は、該当無であった。

3) 女兒として性決定された男児

問題に関して、有 10 例、無 11 例であった。
記載のあった問題は、表 20 に示す如くであった。

表 20. 性に関する問題

17 歳で戸籍を男性に変更・名前変更
6 歳 2 か月時に、女兒から男児に変更
最初女兒とされたが、男児へ変更
本人に告知未
精巣不明
声が低い、行動がやや乱暴

男性的行動は、有 3 例、無 7 例、不明 8 例、記載無 211 例であった。
性の不一致による精神的葛藤は、有 2 例、5 例、不明 11 例、記載無 211 例であった。

その他の問題点として記載があったのは、表 21 に示す如くであった。

表 21. その他の問題点

22 歳時 男性へ変更
高校卒業後、暴れているらしい
プレマリン内服
陰形成なし
低身長で GH 治療

外科治療は、有 6 例、無 10 例、記載無 213 例であった。
手術の内訳は、性腺摘出 6 例であった。

11. 現在の就学状況に関して

評価時年齢は 6.0 歳 (0~15.8 歳) であった。
就学状況に関して記載があったのは 136 例で、記載無 93 例であった。
就学状況の内訳は、表 22 に示す如くで、1 名未就学であった。

表 22. 就学状況

| | |
|-----|---|
| 保育園 | 1 |
|-----|---|

| | |
|--------|----|
| 幼稚園 | 16 |
| 小学校 | 30 |
| 中学校 | 13 |
| 高校 | 9 |
| 大学 | 17 |
| 専門学校 | 3 |
| 卒業 | 31 |
| 特別支援学級 | 14 |
| 訪問教育 | 1 |

特別支援学級に通学する理由は、運動障害 5 例、精神発達遅滞 4 例で、訪問教育は、通園困難なためであった。

また、卒業している 31 名の最終学歴は 26 名で記載があり、中学校 2 名、高校 18 名、定時制高校 1 名、大学 3 名（1 名中退）、専門学校 1 名、看護学校 1 名であった。

就学上の問題点は、有 53 例、無 67 例、不明 1 例、記載無 108 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 23 に示す如くであった。

表 23. 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 | 41 | 28 | 57 |
| 排尿障害による問題 | 60 | 42 | 39 |
| 学力低下による問題 | 14 | 12 | 78 |
| 排便+排尿による問題 | 35 | 30 | 78 |

排便障害の問題点は、ストーマ管理に起因するもの 31 例、便秘 3 例、その他おむつ、蠕動音、水泳の事業等、血便・腸炎が、各 1 例であった。

排尿障害による問題点は、尿失禁・おむつ 29 例、導尿が必要なことが 5 例、膀胱瘻 6 例、プール授業に参加できない 2 例、その他神経因性膀胱、膀胱外反、膀胱腔瘻、尿線上向き、セルフケア困難が、各 1 例であった。

学力低下による問題点の記載があったのは 9 例で、発達障害であった。

精神的問題点に関して、ひきこもり 2 例、いじめをうけている 2 例、不登校 3 例、その他 17 例であった。その他で記載のあった 14 例で、その内訳は、表 24 に示す如くであった。

表 24. その他の内訳

現在は落ち着いたが、情緒不安定の時期あり
 精神発達遅滞、重症身体障害
 卒業後に社会人内でストレスあり、休職。

高校は中退
家族関係不和
多動
広汎性発達障害
親ばなれ子離れが出来ない事が自立の妨げとなる。
友達にストーマを引っ張られた
精神発育遅延
家庭環境の不良（ネグレクトの傾向）
母親からの虐待
高校1年で休学中
施設での生活、家族からのネグレクト有り

12. 社会生活に関して

評価時年齢は 206 例で記載があり、中央値は 0 歳（0～17 歳）であった。

就労は、有 39 例、無 50 例、記載無 140 例であった。

その職種に関しては、サービス業 7 例、会社員 10 例、自営業 1 例、地方公務員 1 例、障害者施設業務 7 例、その他 11 例であった。

その他の内訳は、表 25 に示す如くであった。

表 25. その他内訳

バイト
英会話講師
看護師
看護師
銀行員
自動車工
保育士
保育士

恋人は、有 5 例、無 33 例、記載無 191 例であった。

婚前交渉は、有 6 例、無 13 例、不明 2 名、記載無 208 例であった。

結婚は、有 5 例、無 36 例、記載無 188 例であった。

結婚時年齢は 2 例で記載があり、20 歳と 24 歳であった。

性交障害は、有 7 例、有疑 1 例、無 8 例、不明 1 例、記載無 212 例であった。

拳児は、無 13 例、記載無 216 例であった。

拳児希望は、有 3 例、不明 2 名、無 6 例、記載無 218 例であった。

不妊治療は、無 12 例であった。

離婚は、有 1 例、無 18 例、理由の記載はなかった。

13. 障害者認定に関して

評価時年齢は 228 例で記載があり、中央値は 0 歳（0～11 歳）であった。

直腸膀胱障害認定は、有 137 例、無は 18 例、記載無 74 例であった。

腎機能障害認定は、有 9 例、無 131 例、記載無 89 例であった。

身体障害認定は、有 93 例、無 50 例、記載無 86 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 9 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 4 例であった。

Mayer-Rokitansky-Küster-Häuser 症候群
MRKH 症候群 21 例

二次調査集計結果

Mayer-Rokitansky-Küster-Häuser 症候群

MRKH 症候群

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 27 例であったが、総排泄腔遺残との合併が 6 例存在することが判明し、総排泄腔遺残合併 MRKH 症候群と合併しない例では大きく病態が異なるため、6 例を除く 21 例を調査対象とした。今回登録された総排泄腔遺残は 466 例であり、総排泄腔遺残の 1.6% に本症が合併していた結果であった。
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 1 例のみで、全体 21 例中の 4.8%、有無の記載のあった 19 例中では 10.5% であった。

表 1. 出生前診断の有無

| | 症例数 |
|--------|-----|
| 出生前診断有 | 1 |
| 出生前診断無 | 17 |
| 不明 | 3 |
| 合計 | 21 |

出生前診断されていた徴候は、腎欠損と外性器異常であった。
食道閉鎖が 1 例、出生前診断されていた。

分娩方法に関しては、経膣分娩 10 例、帝王切開 5 例、その他（詳細不明）2 例、記載無 4 例であった。適応の記載のあった帝王切開 3 例の内訳は、骨盤位、臀位、性器出血が各 1 例であった。

記載のあった 15 例の在胎週数は 38.3 週（37.3~39.6 週）で、経膣分娩 10 例の在胎週数は 39.4 週（38.0~40.1 週）、帝王切開 5 例の在胎週数は 37.4 週（33.7~37.8 週）であった。

記載のあった 16 例の出生時体重は 2,620g（2,303~2,882g）で、記載のあった 10 例の経膣分娩症例は 2,620g（2,246~2,898g）、記載のあった 5 例の帝王切開例は 2,602g（1,754~2,790g）であった。

出生年毎の症例数の分布は、図に示す如くで、1980 年代は少なく、1990 年以降に散発していた。

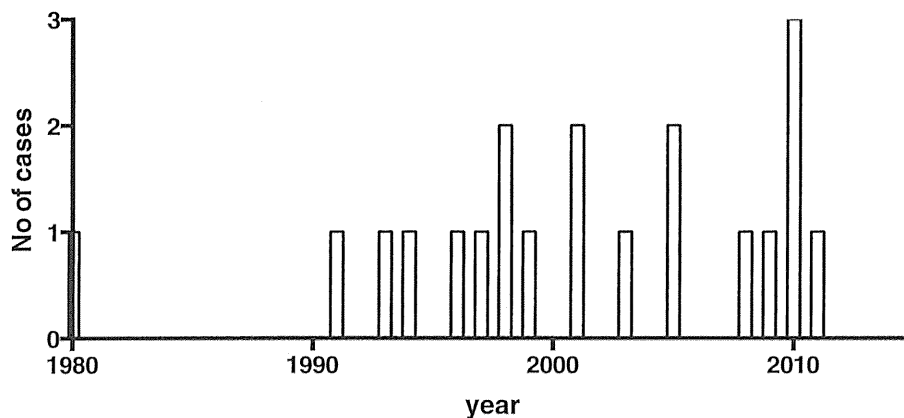


図. MRKH 症候群の年次症例数

2. 合併異常に関して

合併異常は、有 16 例、無 2 例、不明 1 例、記載無 2 例であった。
合併奇形有は 72.7%、有無の記載のあった 18 例中では 88.9%であった。

染色体異常は、無 13 例、不明 5 例、記載無 3 例であった。

鎖肛の合併は、有 13 例、無 5 例、記載無 3 例であった。

鎖肛合併 13 例の病型は、低位 8 例、中間位 5 例であった。

低位型の病型は、記載のある 6 例では、肛門皮膚瘻 1 例、肛門腔前庭瘻 5 例で、中間位は、記載のある 4 例で直腸腔前庭瘻であった。

心奇形は、有 4 例、無 13 例、不明 1 例、記載無 3 例であった。疾患内訳は、心室中隔欠損 (VSD) 1 例、VSD+心房中隔欠損 1 例、ファロー四徴症 (TOF) 1 例、完全型心内膜床欠損 1 例であった。

中枢神経異常は、無 16 例、不明 2 例、記載無 3 例であった。

脊髄髄膜瘤は、有 1 例 (病型の記載無)、無 16 例、不明 1 例、記載無 3 例であった。

脊髄髄膜瘤以外の脊椎奇形は、有 10 例、無 7 例、不明 1 例、記載無 3 例であった。内訳は、胸椎異常 6 例、腰椎異常 3 例、仙骨異常 4 例であった。記載のあった 11 例の脊椎奇形の部位別内訳は、表 2 に示す如くであった。

表 2. 脊椎奇形の内訳

| 胸椎 | 腰椎 | 仙骨 |
|--------------------|--------------|------|
| 頸椎胸椎の hemivertebra | L4 以下の椎弓形成不全 | 二分脊椎 |

| | | |
|--------------|----|---------------------------|
| 頸胸椎癒合 | 側弯 | 脊髓脂肪腫 |
| T6,9,11 二分脊椎 | | S1-5 まで二分脊椎あり |
| 側弯 | | Caudal dysplasia sequence |
| 側弯症 | | |

その他の異常は、有 10 例、無 7 例、記載無 4 例であった。
内訳は表 3 に示す如くで、食道閉鎖が 4 例に合併していた。記載無の 1 例に食道閉鎖の合併が確認でき、全体で 5 例に食道閉鎖が合併していた。

表3. その他の合併奇形

| |
|----------------|
| 食道閉鎖 A 型 |
| 食道閉鎖 C 型 |
| 食道閉鎖 C 型 |
| 食道閉鎖 C 型 |
| BPFM(気管支肺前腸奇形) |
| 口唇口蓋裂 |
| 口唇口蓋裂 |
| 脊髓空洞症 |
| 脊髓繫留・脊髓空洞症 |
| 側弯 |

3. 診断機転に関して

診断が確定した年齢は、記載のあった 17 例では 2.0 歳 (1.0~9.1 歳) であった。

診断時期は、記載のあった 20 例では、新生児 1 例、乳児 5 例、幼児 4 例、学童期 6 例、思春期 4 例であった。診断の根拠は、無月経 3 例とその他 17 例であった。その他の 17 例の契機の内訳と診断時年齢は、表 4 に示す如くであった。

表4. 診断時年齢と発見の契機

| 年齢 | 契機 |
|------|---|
| 12.9 | 左卵巢捻転にて入院時 MRI にて発見された模様 |
| 11.3 | 子宮腔留血腫 |
| 9.5 | 嘔吐精査時の超音波検査 |
| 8.7 | 腹腔鏡下鼠径ヘルニア手術 |
| 8.5 | 血液疾患治療後の精査中に内性器が確認できず |
| 7.3 | 下部尿路感染の精査 |
| 2.6 | 肛門形成手術時の会陰部観察での異常 |
| 2.0 | 人工肛門閉鎖手術時 |
| 1.8 | 乳幼児から腔欠損腎欠損などでフォロー、思春女性ホルモン正常も無月経・MRI 子宮発育不全で診断 |
| 1.5 | 鎖肛根治術の際の精査にて |

| | |
|-----|------------------------|
| 1.3 | ASARP 時に腔確認できず、造影を行い診断 |
| 1.0 | 合併症(鎖肛)の精査に伴い診断された |
| 1.0 | 術前造影、CT |
| 1.0 | 鎖肛の精査中に腔・子宮が確認できず |
| 0.5 | VUR で当院受診→外陰部異常→内視鏡で診断 |
| 0.3 | 水腎症, VUR の精査により |
| 新生児 | 生後診察 |

4. 外科治療（生後早期に施行され根治的でないもの）に関して

1) 消化器関連手術に関して

消化管関連手術は、有 7 例、無 14 例であった。

人工肛門造設は、有 5 例、無 10 例、記載無 6 例で、手術時年齢は、60 日（1 日～1.43 歳）であった。造設部位は、横行結腸 4 例、S 状結腸 1 例であった。

その他の消化管手術 1 は、有が 8 例、無 6 例、記載無 7 例であった。

記載のあった 5 例の手術時年齢は、32.4 日（2 日～1.0 歳）であった。

手術の内訳は表 5 に示す如くであった。

表 5. その他の手術 1 内訳

C型食道閉鎖:食道吻合術

食道閉鎖根治術

頸部食道瘻造設

胃瘻造設術

胃瘻造設術

肛門形成術

肛門形成術

カットバック(肛門形成)

その他の消化管手術 2 は、有 4 例、無 5 例、記載無 12 例であった。手術 2 の内訳は、食道閉鎖根治術 2 例、胃瘻造設 1 例、上部食道延長術 1 例であった。4 例の手術時年齢は、各 0 日、2 日、6 日、4 ヶ月であった。

その他の消化管手術 3 は、有 3 例、無 7 例、記載無 11 例であった。手術 3 の内訳と年齢は、仙骨会陰式肛門形成術（2 歳）、肛門再形成（1 歳 7 ヶ月）、食道閉鎖根治術（5 ヶ月）であった。

2) 泌尿器関連手術に関して

有 1 例、無 19 例、記載無 1 例であった。

膀胱形成術は、無 11 例、記載無 10 例であった。

その他の泌尿器手術 1 は、有 1 例、無 8 例、記載無 12 例であった。手術は、4 ヶ月時の両側膀胱尿管新吻合であった。

3) 生殖器関連手術に関して

生殖器関連手術は、有 2 例、無 17 例、記載無 2 例であった。

施行された手術と年齢は、それぞれ腹腔鏡下痕跡子宮摘出 (9 歳 3 ヶ月) と左卵巢捻転に対して卵巢・卵管切除 (12 歳 11 ヶ月) であった。

4) その他の非根治的手術に関して

その他の手術 1 は、有 5 例、無 11 例、記載無 5 例であった。

手術内訳と年齢は、記載のあった 4 例で、肺動脈絞扼術 (28 生日)、右肺全摘 (5 ヶ月)、ファロー四徴症 MAPCA に対するコイル塞栓術 (11 ヶ月)、内視鏡下マグネット食道再吻合 (1 歳 8 ヶ月) であった。

その他の手術 2 は、3 例の記載があり、手術の内訳と年齢は、心タンポナーデ・ドレナージ (1 歳)、腹腔鏡下鼠径ヘルニア根治術 (8 歳)、内視鏡的食道狭窄部ブジーであった。

5. 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 20 例では、6.5 歳 (1~11 歳) であった。

1) 尿路奇形

腎欠損は、有 10 例、無 10 例、記載無 1 例であった。

水腎症は、有 2 例、無 16 例、記載無 3 例であった。

巨大尿管は、有 1 例、無 17 例、記載無 3 例であった。

尿道狭窄は、有 1 例、無 17 例、記載無 3 例であった。

多嚢胞性異形成腎、低形成・異形成腎、重複腎盂尿管、尿管瘤、膀胱機能障害、の合併はなかった。

2) 内性器異常

会陰からの痕跡的膣は、有 6 例、無 13 例、記載無 2 例であった。

痕跡的子宮は、有 12 例、無 8 例、記載無 1 例で、右側 1 例、左側 2 例、両側 8 例、部位不明 1 例であった。

卵巢・卵管は、有 17 例、無 3 例、記載無 1 例であった。右側 1 例 (両側あったものが捻転のため左側が除去された)、左側 2 例、両側 13 例、部位不明 1 例であった。

6. 根治的外科治療に関して

1) 肛門形成に関して

肛門形成は、有 13 例、無 7 例、記載無 1 例であった。

手術時年齢は 1.4 歳 (1.0~1.9 歳) であった。

術式では、Posterior Sagittal Anorectoplasty (PSARP) が 5 例、腹会陰式肛門形成が 2 例、会陰式肛門形成 2 例、Potts 2 例、ASARP 1 例であった。