

⑥ その他の外科治療²
その他の外科治療²

有 無 手術時年齢 歳 ヶ月
術式

C. 女兒として性決定された男児

① 性に関する問題

性に関する問題
 有 無

② 男性的行動

男性的行動
 有 無 不明

③ 性の不一致による精神的葛藤

精神的葛藤
 有 無 不明

④ その他の問題点

⑤ 外科治療の有無

外科治療の有無
 有 無 手術時年齢 歳 ヶ月
術式

11. 現在の就学状況

① 評価時年齢

歳

就学状況

幼稚園 小学校 中学校 高校 大学
 専門学校 卒業(最終学歴:)
 特別支援学級 (理由)
 訪問教育 (理由)

② 就学上の問題点

問題点の有無
 有 無

排便障害による問題

有 無

排尿障害による問題

有 無

学力低下による問題

有 無

精神的問題点(複数回答)

ひきこもり いじめをうけている 不登校
 その他

12. 社会生活

① 評価時年齢

歳

② 就労の有無

就労の有無
 有 無

職種

- サービス業 会社員 自営業 国家公務員 地方公務員
 障害者施設業務 その他

③ 恋人

恋人の有無

- 有 無

婚前交渉の問題点

- 有 無

④ 結婚

結婚時年齢 歳

結婚の有無

- 有 無

性交障害

- 有 無

女性の場合 拳児の有無

- 有 (経膈分娩 人 帝王切開 人) 無

拳児希望

- 有 無

不妊治療

- 有 無

⑤ 離婚

離婚の有無

- 有 無

原因が総排泄腔外反に関係

- 有 無 不明

⑥ 歩行障害

歩行障害

- 有 無

13. 障害者認定

認定の有無

- 有 無

評価時年齢

歳

直腸膀胱障害

- 有 無

腎機能障害

- 有 無

身体障害

- 有 無

14. 治療総括とコメント

調査票に記載できなかった何歳時に他院より紹介、何歳時に転居に伴い他院紹介などといった転入転出に関する情報や、調査票に記載できなかった治療上の重要なポイントなど、追加すべき情報がございましたら自由にご記載下さい。また、今回の調査に関するご意見やコメント等に関しましても、ご記載の程、宜しくお願い申し上げます。

★ 質問にご回答戴き、誠にありがとうございました。

研究代表者: 窪田 正幸
事務局: 吉田 弥生
〒951-8510 新潟市中央区旭町通1番町757
新潟大学大学院小児外科
TEL 025-227-2258
FAX 025-227-0781
E-mail pedsurg@med.niigata-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。

施設名	
記入者	

【二次調査票】

MRKH症候群

貴施設内で患者様を特定できるよう番号を定め
てください。【例：東-01】

症例番号	
------	--



研究事業
平成26年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）研究

研究課題
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-068）

1. 周産期情報

A. 出生前診断

診断の有無

有 無 不明

① 本疾患と関連したもの 関連の有無

有 無 不明

①-1 診断週数 週 日

①-2 診断結果 診断結果【複数回答】

腎欠損 腎低形成 多嚢胞性異形成腎 外性器異常

その他

② 本疾患と関連しないもの 関連の有無

有 無 不明

②-1 診断週数 週 日

②-2 診断結果 診断結果【複数回答】

心奇形 中枢性疾患 呼吸器疾患 羊水過多

羊水過少 その他

B. 分娩方法

方法

経膣 帝王切開 帝王切開の適応理由

その他

① 在胎日数

①-1 在胎週数 週 日

①-2 出生体重 g

C. 出生年

出生年 西暦 年

2. 合併異常

合併異常の有無

有 無 不明

① 染色体異常
異常の有無

有 無 不明

② 鎖肛
鎖肛の有無

有(低位) 有(中間位) 有(高位) 無 不明

病型

③ 腎奇形・・・(項目5で記載下さい)

④ 内性器異常・・・(項目5で記載下さい)

⑤ 心奇形
異常の有無

有 無 不明

⑥ 中枢神経異常
異常の有無

有 無 不明

⑦ 脊髄髄膜瘤
異常の有無

有 無 不明

⑧ 脊髄髄膜瘤以外の脊椎奇形
異常の有無

有 無 不明

⑧-1 胸椎
異常の有無

有 無

⑧-2 腰椎
異常の有無

有 無

⑧-3 仙椎
異常の有無

有 無

⑨ その他
異常の有無

有 無

3. 診断転機

診断時年齢
診断時期

歳 ヶ月 日

新生児 乳児 幼児 学童 思春期

診断の契機

無月経 その他

4. 外科治療 (生後早期に施行され根治術でないもの)

A. 消化器関連手術

手術の有無
 有 無

① 人工肛門造設

造設の有無
 有 無

手術時年齢
 [] 歳 [] ヶ月 [] 日

造設部位
 小腸 横行結腸 S状結腸
 その他 []

② その他の消化管手術 1

手術の有無
 有 無

手術時年齢
 [] 歳 [] ヶ月 [] 日

術式 []

③ その他の消化管手術 2

手術の有無
 有 無

手術時年齢
 [] 歳 [] ヶ月 [] 日

術式 []

④ その他の消化管手術 3

手術の有無
 有 無

手術時年齢
 [] 歳 [] ヶ月 [] 日

術式 []

B. 泌尿器関連手術

手術の有無
 有 無

① 膀胱瘻造設

造設の有無
 有 無

手術時年齢
 [] 歳 [] ヶ月 [] 日

術式
 チューブ膀胱瘻 その他 []

② その他の泌尿器手術 1

手術の有無
 有 無

手術時年齢
 [] 歳 [] ヶ月 [] 日

術式 []

③ その他の泌尿器手術 2

手術の有無
 有 無

手術時年齢
 [] 歳 [] ヶ月 [] 日

術式 []

④ その他の泌尿器手術³

手術の有無
 有 無

手術時年齢
 〇歳 〇ヶ月 〇日

術式 _____

C. 生殖器関連手術

手術の有無
 有 無

① 手術 1

手術の有無
 有 無

手術時年齢
 〇歳 〇ヶ月 〇日

術式 _____

② 手術 2

手術の有無
 有 無

手術時年齢
 〇歳 〇ヶ月 〇日

術式 _____

D. その他の非根治的手術

手術の有無
 有 無

① 手術 1

手術時年齢 〇歳 〇ヶ月 〇日

② 手術 2

手術時年齢 〇歳 〇ヶ月 〇日

③ 手術 3

手術時年齢 〇歳 〇ヶ月 〇日

5. MRI, CT, 膀胱鏡などの総合的評価として確定された泌尿生殖器合併症

最終診断確定年齢 〇歳

① 尿路奇形

①-1 腎欠損
腎欠損

有(右) 有(左) 無

①-2 多嚢胞性異形成腎
多嚢胞性異形成腎

有(右) 有(左) 無

①-3 低形成・異形成腎
低形成・異形成腎

有(右) 有(左) 無

①-4 水腎症
水腎症

有(右) 有(左) 無

①-5 重複腎盂尿管
重複腎盂尿管

有(右) 有(左) 無

①-6 巨大尿管
巨大尿管

有(右) 有(左) 無

①-7 尿管瘤
尿管瘤

有(右) 有(左) 無

①-8 膀胱機能障害 (神経因性膀胱も含む)
膀胱機能障害

有 無

①-9 尿道狭窄
尿道狭窄

有(右) 有(左) 無

② 内性器異常

②-1 会陰からの痕跡的腔
痕跡的腔

有 無

②-2 痕跡的子宮
痕跡的子宮

有(右) 有(左) 有(両) 無

②-3 卵管・卵巣
卵管・卵巣

有(右) 有(左) 有(両) 無

②-4 その他1
その他1

有 無

②-5 その他2
その他2

有 無

②-6 その他3
その他3

有 無

6. 根治的外科治療

A. ① 肛門形成

形成の有無

有 無

手術時年齢

歳 ヶ月

造設術式

RSARP 腹会陰式肛門形成 その他

② 再肛門形成術

形成の有無

有 無

手術時年齢

歳 ヶ月

術式

③ 人工肛門閉鎖

閉鎖の有無

有 無

手術時年齢

歳 ヶ月

④ その他の上記関連手術 1

手術の有無

有 無

手術時年齢

歳 ヶ月

術式

⑤ その他の上記関連手術 2

手術の有無

有 無

手術時年齢

歳 ヶ月

術式

B. ① 腔形成手術

手術の有無
 有 無
 手術時年齢
 〇歳 〇ヶ月

* 腔形成手術

Frank法(手術をしない自己ブジー) Williams法(大陰唇利用)

* Wharton法(肉芽組織) McIndoe法(遊離皮膚)

Ruge法(S状結腸) Davydov(腹腔鏡の使用(有))

Davydov(腹腔鏡の使用(無)) Vecchiotti法

Ruge法以外の腸管利用造腔術 利用臓器 〇

その他 〇

② 再腔形成術

手術の有無
 有 無
 手術時年齢
 〇歳 〇ヶ月

術式 〇

③ その他の関連手術

手術の有無
 有 無
 手術時年齢
 〇歳 〇ヶ月

術式 〇

C. 泌尿器系手術(新生児期以降)

① 膀胱拡大術

膀胱拡大の有無
 有 無
 手術時年齢
 〇歳 〇ヶ月

用いた組織
 大腸 胃 その他 〇

② VUR手術

VUR手術の有無
 有 無
 手術時年齢
 〇歳 〇ヶ月 〇日

術式
 Cohen Politano-Leadbetter HIT その他 〇

③ その他の関連手術 1

手術の有無
 有 無
 手術時年齢
 〇歳 〇ヶ月

術式 〇

④ その他の関連手術 2

手術の有無
 有 無
 手術時年齢
 〇歳 〇ヶ月

術式 〇

D. その他の根治的手術

① 心・大血管手術

心・大血管手術の有無
 有 無
 手術時年齢
 〇歳 〇ヶ月 〇日

術式 〇

② 脳神経手術

脳神経手術の有無
 有 無
 手術時年齢
 〇歳 〇ヶ月

術式 〇

③ 整形外科手術

整形外科手術の有無

有 無

手術時年齢

歳 ヶ月

術式

④ その他の手術1

その他の手術1の有無

有 無

手術時年齢

歳 ヶ月

術式

⑤ その他の手術2

その他の手術2の有無

有 無

手術時年齢

歳 ヶ月

術式

7. 現在の排便機能評価

① 排便機能評価

Permanent stoma

有 無

Temporary stoma

有 無

評価時年齢

歳 ヶ月

② 肛門形成有の場合（年齢5歳以上での評価）

各項目で該当するものを選択（【】内は鎖肛研究会スコア）

便意

なし【0】 常にある【2】 左記以外のもの【1】

便秘

洗腸、摘便を要する【1】 毎日洗腸、坐薬を要する【2】
 なし【4】 上記以外のもの【3】

失禁

毎日失禁あり【0】 週2回以上【1】 下痢時のみ失禁【3】
 失禁なし【4】 上記以外の頻度で起こるもの【2】

汚染

毎日汚れるもの【0】 汚染なし【2】 左記以外のもの【1】

③ 洗腸の使用

洗腸の使用の有無

有（定期的） 有（適宜） 無

④ 排便管理のための服薬

服薬の有無

有 無

使用薬剤【複数回答】

ラキソベロン® モニラック® ガスモチン® 大建中湯
 センソッド その他

8. 腎機能評価

① 評価時 年齢

歳 ヶ月

身長

cm

体重

Kg

② 尿感染の既往

既往の有無

有（1回） 有（2回以上） 無

③ VURの合併

合併の有無
 有 無

最大 grade
 右 I II III IV V 歳 ヶ月

最大 grade
 左 I II III IV V 歳 ヶ月

最終 grade
 右 I II III IV V 歳 ヶ月

最終 grade
 左 I II III IV V 歳 ヶ月

④ 核医学検査による腎瘢痕

瘢痕の有無
 有 無

⑤ 核医学検査による腎uptake

右 % 左 %

⑥ 血液生化学検査（現時点での最新の検査結果）

Hb	<input type="text"/>	g/dL	アルブミン	<input type="text"/>	g/dL	Cr	<input type="text"/>	mg/dL
BUN	<input type="text"/>	mg/dL	Na	<input type="text"/>	mEq/L	K	<input type="text"/>	mEq/L
Cl	<input type="text"/>	mEq/L	Ca	<input type="text"/>	mg/dL	IP	<input type="text"/>	mg/dL
シスタチンC	<input type="text"/>	mg/dL	β2-MG	<input type="text"/>	mg/dL	Fe	<input type="text"/>	μg/dL
TIBC	<input type="text"/>	μg/dL	Intact PTH	<input type="text"/>	pg/mL	ferritin	<input type="text"/>	ng/mL

⑦ 尿検査

尿蛋白定性検査の有無
 有 無

有の場合
 - ± 1+ 2+ 3+ 4+

尿蛋白定量
 有 無

有の場合 mg/dL

尿Cr
 有 無

有の場合 mg/dL

⑧ 膀胱機能障害

障害の有無
 有 無

⑨ CICの有無

CICの有無
 有 無

⑩ 透析または腎移植の有無

透析・腎移植の有無
 有 無

⑩-1

血液透析の有無
 有 無

開始年齢
 歳 ヶ月

⑩-2

腹膜透析の有無
 有 無

開始年齢
 歳 ヶ月

⑩-3

Preemptive(先行的)腎移植
 有 無

開始年齢
 歳 ヶ月

導入前の血清クレアチン値 mg/dL

⑩-4

生体腎移植の有無
 有 無

開始年齢
 歳 ヶ月

⑩-5

献腎移植の有無
 有 無

開始年齢
 歳 ヶ月

⑪ 高血圧

高血圧の有無

有 無 不明

9. 生殖機能評価

① 初経以外の二次性徴の発来

有 無

発来時年齢

歳 ヶ月

② その他の問題点

有 無

③ その他の手術 1

有 無

手術時年齢

歳 ヶ月

術式

④ その他の手術 2

有 無

手術時年齢

歳 ヶ月

術式

10. 現在の就学状況

① 評価時年齢

歳 ヶ月

就学状況

- 幼稚園 小学校 中学校 高校 大学
- 専門学校 卒業（最終学歴：）
- 特別支援学級（理由：）
- 訪問教育（理由：）

② 就学上の問題点

有 無

排便障害による問題

有 無

排尿障害による問題

有 無

学力低下による問題

有 無

精神的問題点（複数回答）

- ひきこもり いじめをうけている 不登校
- その他

11. 社会生活

① 評価時年齢

歳 ヶ月

② 就労の有無

就労の有無

有 無

職種

サービス業 会社員 自営業 国家公務員 地方公務員
 障害者施設業務 その他

③ 結婚

結婚の有無

有 無

結婚時年齢
性交傷害

歳

有 無

育児希望

有 無

不妊治療

有 無

④ 離婚

離婚の有無

有 無

原因が本疾患に関係

有 無 不明

⑤ 本人への告知

告知の有無

有 無

有の場合の年齢

歳 ヶ月

⑥ サポート体制

精神的サポート

有 無

他

12. 障害者認定

認定の有無

有 無

評価時年齢

歳 ヶ月

直腸膀胱障害

有 無

腎機能障害

有 無

身体障害

有 無

13. 治療総括とコメント

調査票に記載できなかった何歳時に他院より紹介、何歳時に転居に伴い他院紹介などといった転入転出に関する情報や、調査票に記載できなかった治療上の重要なポイントなど、追加すべき情報がございましたら自由にご記載下さい。また、今回の調査に関するご意見やコメント等に関しましても、ご記載の程、宜しく願い申し上げます。

★ 質問にご回答戴き、誠にありがとうございました。

研究代表者: 窪田 正幸
事務局: 吉田 弥生
〒951-8510 新潟市中央区旭町通1番町757
新潟大学大学院小児外科
TEL 025-227-2258
FAX 025-227-0781
E-mail pedsurg@med.niigata-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。

【二次調査票】 総排泄腔遺残

研究事業

平成 26 年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）研究
研究課題

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-068）

施設名	
記入者	

貴施設内で患者様を特定できるよう番号を定めて下さい。【例：東-10】	
症例番号	

1. 周産期情報

出生前診断 有○ 無○ 不明○

総排泄腔遺残と関連したもの 有○ 無○ 不明○

診断週数 () 週 () 日

骨盤部嚢胞○ 胎便性腹膜炎○ 大腸拡張○

水腎症○ 水腎水尿管症○ 腎欠損○ 腎低形成○ 巨大膀胱○

外性器異常○ 心奇形○ 中枢性疾患○

重複子宮○ 羊水過少○ 腹水○

その他○ ()

総排泄腔遺残と関連しないもの 有○ 無○ 不明○

診断週数 () 週 () 日

呼吸器疾患○ その他 ()

分娩方法 経膣○ 帝王切開○ 帝王切開の適応 () その他○ ()

在胎 () 週 () 日、出生体重 () g

出生年 西暦 () 年

2. 合併異常 有○ 無○ 不明○

染色体異常 有○ () 無○ 不明○

腎奇形 (項目 4 で記載下さい)

内性器異常 (項目 4 で記載下さい)

心奇形 有○ () 無○ 不明○

中枢神経異常 有○ () 無○ 不明○

脊髄髄膜瘤 有○ () 無○ 不明○

脊髄髄膜瘤以外の脊椎奇形 有○ 無○ 不明○

胸椎 有○ () 無○

腰椎 有○ () 無○

仙椎 有○ () 無○
その他 有○ () 無○

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）

1) 消化器関連手術

人工肛門造設 有○ 無○

手術時年齢 () 歳 () ヶ月 () 日

造設部位 小腸○ 横行結腸○ S状結腸○ その他○ ()

その他の消化管手術1 有○ 無○

手術時年齢 () 歳 () ヶ月 () 日

術式 ()

その他の消化管手術2 有○ 無○

手術時年齢 () 歳 () ヶ月 () 日

術式 ()

その他の消化管手術3 有○ 無○

手術時年齢 () 歳 () ヶ月 () 日

術式 ()

2) 泌尿器関連手術

膀胱瘻造設 有○ 無○

手術時年齢 () 歳 () ヶ月 () 日

チューブ膀胱瘻○ その他○ ()

その他の泌尿器手術1 有○ 無○

手術時年齢 () 歳 () ヶ月 () 日

術式 ()

その他の泌尿器手術2 有○ 無○

手術時年齢 () 歳 () ヶ月 () 日

術式 ()

その他の泌尿器手術3 有○ 無○

手術時年齢 () 歳 () ヶ月 () 日

術式 ()

3) 生殖器関連手術

腔瘻 有○ 無○

手術時年齢 () 歳 () ヶ月 () 日

チューブ腔瘻○ その他○ ()

その他の手術1 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月 () 日
術式 ()

その他の手術2 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月 () 日
術式 ()

- 4) その他の非根治的手術 有○ 無○
手術1 () () 歳 () ヶ月 () 日
手術2 () () 歳 () ヶ月 () 日
手術3 () () 歳 () ヶ月 () 日

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
最終診断確定年齢 () 歳

尿路奇形

腎欠損 有○ (右○、左○) 無○
多嚢胞性異形成腎 有○ (右○、左○) 無○
低形成・異形成腎 有○ (右○、左○) 無○
水腎症 有○ (右○、左○) 無○
馬蹄腎 有○ 無○
重複腎盂尿管 有○ (右○、左○) 無○
巨大尿管 有○ (右○、左○) 無○
尿管瘤 有○ (右○、左○) 無○
尿道狭窄 有○ (右○、左○) 無○
その他 有○ () 無○

内性器異常 有○ 無○ 不明○

双角子宮 有○ 無○
重複膈 有○ 無○
膈留水症 有○ () 無○
子宮留水 (血) 症 有○ () 無○
卵管留水 (血) 症 有○ () 無○
その他 有○ () 無○
その他1 有○ () 無○
その他2 有○ () 無○
その他3 有○ () 無○

5. 根治的外科治療

1) 肛門形成 (膈形成なしの場合)

肛門形成 有○ 無○

手術時年齢 () 歳 () ヶ月
造設術式 PSARPO 腹会陰式肛門形成○ その他○ ()

再肛門形成術 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月
術式 ()

人工肛門閉鎖 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月

その他の上記関連手術1 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月
術式 ()

その他の上記関連手術2 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月
術式 ()

2) 肛門・尿路・膣同時形成手術

手術時年齢 () 歳 () ヶ月
肛門形成手術 PSARUVPO その他○ ()
膣形成手術が別術式の場合
Anterior skin flap○ TUM○ 腸管 interposition○ vaginal switch○
その他○ ()

再肛門形成術 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月
術式 ()

再膣形成術 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月
術式 ()

その他の関連手術 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月
術式 ()

3) 膣単独形成術

膣作成術 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月
Anterior skin flap○ TUM○ 腸管 interposition○
vaginal switch○ その他○ ()

膣形成術 有○ 無○

手術時年齢 () 歳 () ヶ月
膣口形成術○ 膣拡張術○ 膣中核切除術○

その他の関連手術1 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月
術式 ()

その他の関連手術2 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月
術式 ()

4) 泌尿器系手術 (新生児期以降)

膀胱拡大術 有○ 無○
術前のCIC 有○ 無○
用いた組織: 大腸○ 胃○ その他 ()
手術時年齢 () 歳 () ヶ月

VUR手術 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月 () 日
術式Cohen○ Politano-Leadbetter○ HIT○ その他 ()

その他の関連手術1 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月
術式 ()

その他の関連手術2 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月
術式 ()

5) その他の根治的手術 (生殖器系は項目8で記載下さい)

心・大血管手術 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月 () 日
術式 ()

脳神経手術 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月
術式 ()

整形外科手術 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月
術式 ()

その他の手術1 有○ 無○
手術時年齢 () 歳 () ヶ月

術式 ()

その他の手術 有○ 無○

手術時年齢 () 歳 () ヶ月

術式 ()

6. 現在の排便機能評価

評価時年齢 () 歳 () ヶ月

Permanent stoma 有○ 無○

Temporary stoma 有○ 無○

肛門形成有の場合 (年齢5歳以上での評価)

各項目で該当するものを選択 (鎖肛研究会スコア)

便意 ○なし 0
○常にある 2
○上記以外のもの 1

便秘 ○洗腸、摘便を要する 1
○毎日浣腸、坐薬を要する 2
○なし 4
○上記以外のもの 3

失禁 ○毎日失禁あり 0
○週2回以上 1
○下痢時のみ失禁 3
○失禁なし 4
○上記以外の頻度で起こるもの 2

汚染 ○毎日汚れるもの 0
○汚染なし 2
○上記以外のもの 1

浣腸の使用 有○ (定期的○ 適宜○) 無○

排便管理のための服薬 有○ 無○

使用薬剤 ラキソベロン®○ モニラック®○ ガスモチン®○

大建中湯 ○ センノシド○

その他○ ()

7. 腎機能評価

評価時年齢 () 歳 () ヶ月

身長 () cm 体重 () Kg

尿感染の既往 有○ (1回○、2回以上○) 無○