

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例を検調査対象とした。
 統計結果は、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
膣・子宮内尿貯留	腹腔内嚢胞	脊髄髄膜瘤	重複膣
膀胱不明瞭	腹腔内巨大嚢胞	水腫症	子宮卵管水腫
両側留水腫	肺低形成、無羊水	水腫水子宮、羊水過多、胎児水腫	子宮水腫、膣水腫
両側水腫	胎児水腫 髄膜瘤	水腫	骨盤内嚢胞性腫瘍
羊水過多	胎児水腫	水腫	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-嚢胞シャント術
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	水頭症	左下肢欠損、腹壁破裂
単一臍帯動脈	心室中隔欠損症	空腸閉鎖、右腎欠損
単一臍帯動脈	心奇形(TOF)	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。

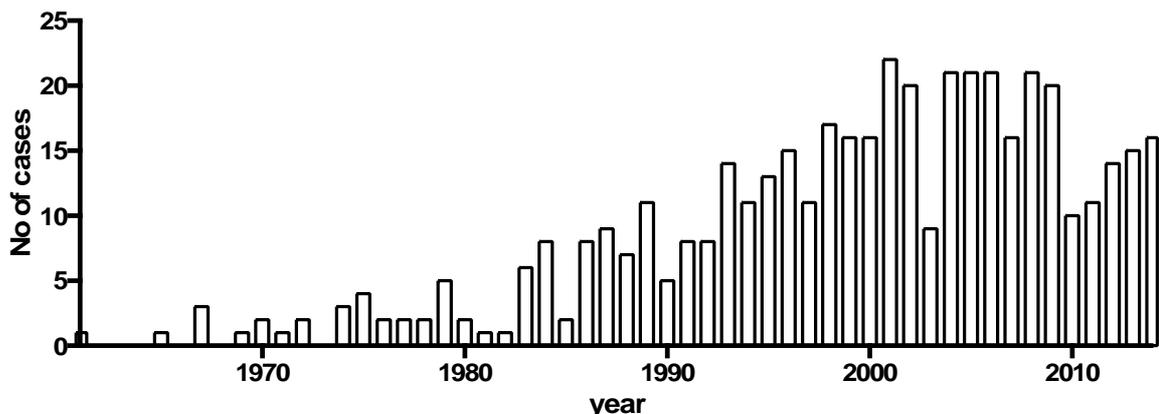


図 1 . 総排泄腔遺残症例の年次症例数

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+ASD4 例、ASD+PDA2 例、ASD+VSD+PDA2 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 例の疾患内訳を表 7 に示す。

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。

主な手術の内訳を表 8 の如くであった。

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 (0.015~2.295 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	尿管管切除術	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. その他の泌尿器科手術 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

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。
瘻の内訳は、チューブ瘻 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. 瘻その他の内訳

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

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、瘻形成術 11 例、外陰部形成術 8 例、膀胱瘻閉鎖術 2 例、直腸瘻閉鎖 2 例、瘻中隔切除 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)

瘻再造設術	子宮瘻摘出術
瘻拡張術 (ヘガールプジー)	子宮内チューブドレナージ術
瘻プルスルー、卵管水腫開窓術、左子宮右瘻吻合	子宮穿刺ドレナージ
両側性腺摘除	左右の hydrocolpos に会陰からチューブピン グレドレナージ
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)	右卵巣摘出術

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（1.038～12.83 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)

造瘻術	カットバック
腔形成術	直腸腔瘻切除術
肛門腔瘻閉鎖	経会陰式腔形成術
腔口形成術	腔形成術
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・回腸利用腔再吻合術
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	尿管管切除

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)

腔狭窄形成術	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	臍形成術、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

Malone(前述:泌尿器手術と合わせて)

右室流出路形成術 肺動脈絞扼術

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、VURが14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
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、重複子宮が 15 例、単角子宮 1 例、子宮欠損・低形成が 6 例、卵管閉鎖が 2 例、片側卵管・子宮・腔欠損が 1 例、片側卵巢無形成・低形成が 2 例、片側卵巢卵管低形成が 1 例、片側卵巢嚢腫が 6 例、腔欠損・形成不全が 8 例、腔中隔が 4 例、腔口閉鎖が 3 例、腔狭窄 1 例、重複腔 1 例、尿道腔瘻 1 例、小陰唇癒合が 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、両側卵巢同定困難、重複子宮、子宮筋腫、左卵管留嚢腫、左卵巢嚢腫が、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) が 41 例、腹会陰式肛門形成が 54 例、その他が 52 例であった。

その他の内訳は、仙骨会陰式肛門形成が 14 例、腹仙骨会陰式が 11 例、会陰式肛門形成が 3 例、腹腔鏡下肛門形成が 8 例、PSARP が 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、肛門形成術が 12 例、肛門粘膜脱手術が 9 例、PSARP が 2 例、ASARP が 1 例、Cut back が 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・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)	殿部会陰部形成術
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、人工肛門再造設が 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・腔同時形成手術

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、会陰式腔肛門形成 4 例、仙骨会陰式腔肛門形成 1 例、腹会陰式腔肛門形成 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、PSARP が 3 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。

腔形成手術が別術式の場合は 144 例で、その腔形成術に関して、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+ flap1 例、PUM+skin flap2 例、開腹 PUM+ skin flap 6 例、開腹 PUM1 例、skin flap2 例、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、PASRP が 4 例、仙骨会陰式肛門形成 3 例、腹会陰式腔瘻孔切離会陰形成 1 例、skin flap が 3 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。

再腔形成術は、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、人工肛門再造設が 4 例、人工肛門閉鎖が 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

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

記載無し 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	腹会陰式膣形成術、尿道膣瘻閉鎖術
陰核形成術	左子宮摘出術(左子宮留血腫)	膣ドレナージ
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	膣狭窄に対して直腸による人工膣造設
陰唇形成術	子宮膣切除術	膣狭窄に対し膣口形成(逆Y字スキンフラップ)
陰唇癒着剥離	小陰唇形成術	膣口拡張
右子宮・付属器切除術	上記に加えて会陰形成、膣中隔切除	膣口拡張術 適宜
永久人工肛門(S 状結腸) 会陰形成術	双角双頸子宮・重複膣に対する右卵巢・子宮膣切除術	膣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、右卵巢嚢腫摘出術 (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、detrusor raphy、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 の如くであった。

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、直腸瘻根治 術、膣形成術	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 シヤント 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 シヤント 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
側彎矯正術	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

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 シャント、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、記載無し 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)

便意	なし	常にある	左記以外のもの
----	----	------	---------

	46	145	114		
便秘	洗腸、排便を要する	毎日浣腸、座薬を要する	なし	左記以外のもの	
	55	96	68	92	
失禁	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		

浣腸の使用に関しては、定期的に有 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) が 147 例、無が 193 例、記載無が 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							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							
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瘢痕調査は、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。

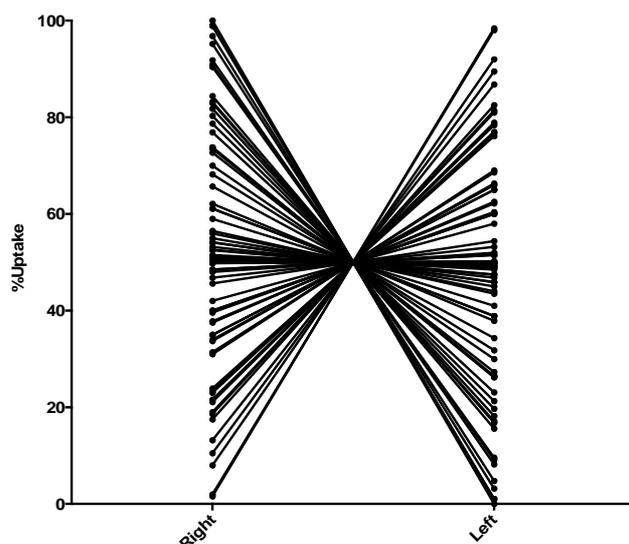


図 2 . 左右腎の%Uptake の相関

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
2-MG	mg/dL	23	1.9	1.6	20
Fe	μg/dL	63	63	39	90
TIBC	μg/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。

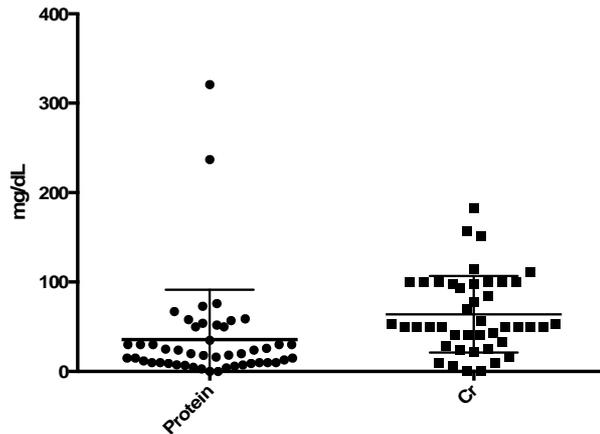


図 3 . 尿蛋白量とクレアチニン測定値分布図

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 回が 7 例、2 回が 12 例、3 回が 6 例、4 回が 14 例、5 回が 19 例、6 回が 16 例、7 回が 5 例、8 回が 3 例、2~3 回が 3 例、2~4 回が 1 例、5~6 回が 4 例、6~8 回が 1 例、数回が 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 4.1mg/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 例で、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 例で、不定期 1 例、無 76 例であった。

初経以外の二次性徴は、有 104 例で、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）卵管附属着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
膣口形成術	左卵巢切除
腹腔鏡下子宮内膜症病巣除去術	左子宮膣吻合部狭窄拡張ステント挿入
皮膚膣瘻閉鎖、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 右子宮膣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でた
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
	パ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、極まれに排便必要 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ヵ月時てんかん発症
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ヵ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。
 統計結果は、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、単一臍帯動脈が 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。

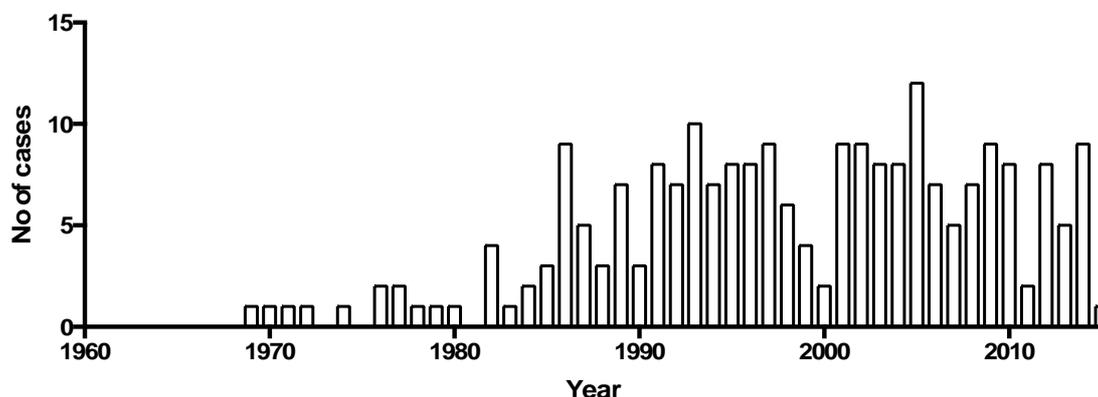


図1. 総排泄腔外反症例の年次症例数

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.De1(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、側湾 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
 高カリウム血しょう
 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 例で、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、記載無し 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

人工肛門の造設は、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 stoma 1 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、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、記載無し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例の手術時年齢中央値は、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		

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
テソコフカテ挿入	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 86 例、記載無 142 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 201 例、記載無 220 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、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い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例が一次的に閉鎖され、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、骨盤腎が 26 例（左 13 例、右 13 例）、VUR6 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）、二分陰嚢 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、記載無が 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、記載無が 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囊固定を含む) 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、瘢痕形成・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、側湾症手術、
 寛骨臼移動術、脛腓管骨接合、バートン鉗子除去、髄膜瘤手、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	経尿道的結石破碎術
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、排便を要する 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、ラクツロース例、ガスマチン 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 277 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							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							
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。

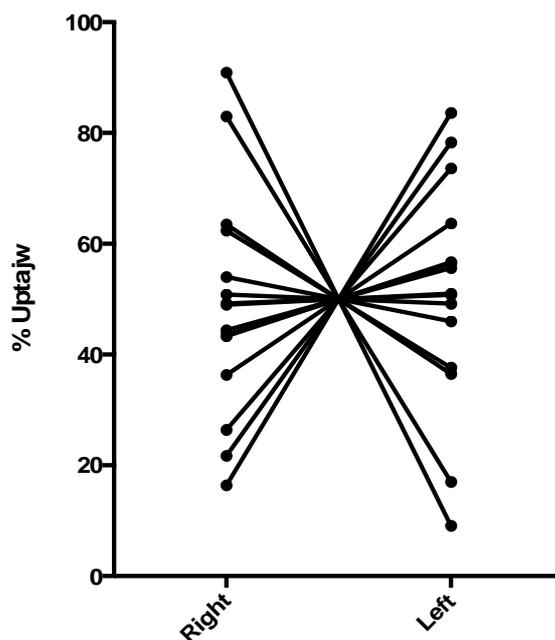


図 2 . 左右腎の%Uptake の相関

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
2-MG	mg/dL	9	1.8	1.3	4.4
Fe	μg/dL	60	41.5	23.3	75
TIBC	μg/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、記載無は 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。

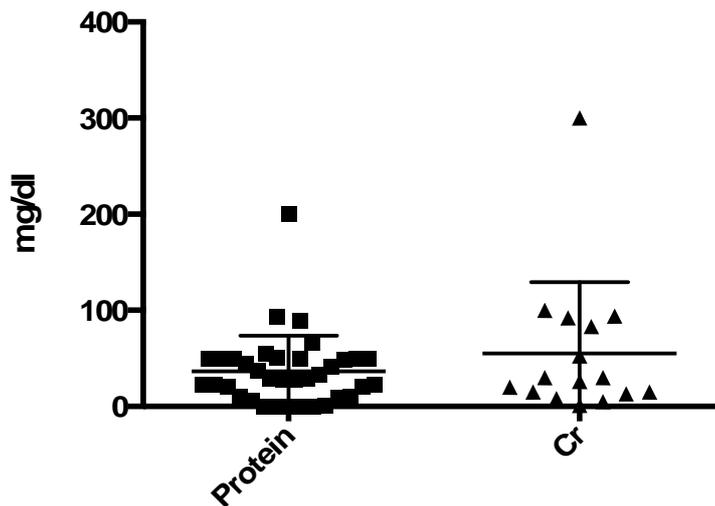


図 3 .尿蛋白量と尿クレアチニン測定値分布図

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、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 121 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
右単径ヘルニア
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
膣形成なし
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例、膀胱瘻 6 例、プール授業に参加できない 2 例、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、不明1名、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。統計結果は、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、記載無し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。

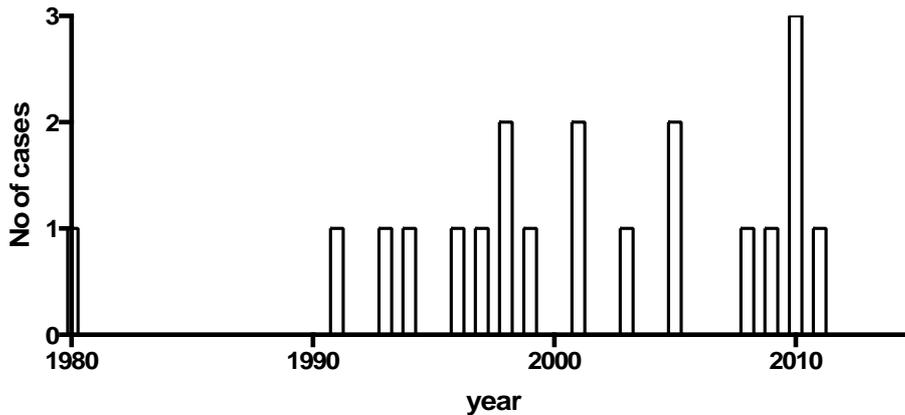


図 . MRKH 症候群の年次症例数

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。
合併奇形有の割合は 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	脊髄脂肪腫
T6,9,11 二分脊椎		S1-5 まで二分脊椎あり
側弯		Caudal dysplasia sequence
側彎症		

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
脊髄空洞症
脊髄繫留・脊髄空洞症
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 子宮發育不全で診断

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 11 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プジーであった。

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

会陰からの痕跡的膈は、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、Potts2 例、ASARP1 例であった。

再肛門形成術は、有 1 例、無 11 例、記載無 9 例で、1 歳 9 ヶ月時に Potts がなされていた。

人工肛門閉鎖は、有 6 例、無 5 例、記載無 10 例で、記載のあった 5 例の手術時年齢は、2.0 歳 (1.7~2.0 歳) であった。

その他の関連手術は、有 3 例、無 6 例、記載無 12 例であった。

S 状結腸人工肛門造設 (肛門形成の予定で腔が確認できず人工肛門作成に変更、1 歳 3 ヶ月) 肛門形成後の創離開のため人工肛門造設 (9 ヶ月) 十二指腸閉鎖術 (0 歳) であった。

2) 腔形成に関して

腔形成手術は、有 4 例、無 16 例、記載無 1 例で、記載のあった 3 例の手術時年齢は、5.7 歳、11.3 歳、16 歳であった。

腔形成術式は、Frank 法 (手術をしない自己ブジー) posterior thigh flap 法、Raffensperger 法 (abdominal perineal vaginal pull-through)、Ruge 法 (S 状結腸) が各 1 例であった。

3) 泌尿器系手術に関して

VUR は、有 2 例、無 15 例、記載無 4 例であった。2 例ともに Cohen 手術で、4 ヶ月と 8 歳 4 ヶ月時に施行されていた。

膀胱拡大術施行例はなかった。

4) その他の根治術式

心・大血管手術は 2 例に施行され、心房中隔欠損閉鎖術 (2 ヶ月) と心内修復 (パッチ) 手術 (1 歳) がなされていた。

脳神経手術では、4 歳時に係留解除術が 1 例に施行されていた。

整形外科手術は、施行例がなかった。

その他の手術 1 として 4 例に、食道閉鎖根治術、両側鼠径ヘルニア根治術 (1 歳 6 ヶ月) push back (4 ヶ月) 両側唇顎口蓋裂根治術 (7 ヶ月) がなされていた。

その他の手術 2 として、11 ヶ月時の両側鼠径ヘルニア手術がなされていた。

7. 現在の排便機能評価に関して

記載のあった 15 例の評価時年齢は、8.0 歳 (5.0~14.0 歳) であった。

Permanent stoma 設置例はなく、temporary stoma が 2 例に設置されていた。

5 歳以上での排便機能は、表 6 に示す如くであった。

表 6 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		
	1	10	4		
便秘	洗腸、摘便を要する	毎日浣腸、座薬を要する	なし	左記以外のもの	
	2	3	4	5	
失禁	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
	0	0	3	10	1
汚染	毎日汚れるもの	汚染なし	左記以外のもの		
	1	9	4		

浣腸の使用に関しては、定期的には有 4 例、適宜有 3 例、無 10 例であった。

排便管理のために服薬をしている症例は 3 例で、無は 14 例であった。使用している薬剤は、ラキソベロン 1 例、センノシド 1 例、テレミンソフト 1 例、酸化マグネシウム 1 例であった。

8. 腎機能評価に関して

記載のあった 14 例の腎機能評価時の年齢は、7.9 歳 (3.1~10.5 歳) であった。記載のあった 12 例の身長は、126.3cm (74.0~151.9cm) であった。記載のあった 12 例の体重は、23.9kg (8.0~45.7kg) であった。

感染症は、有 (1 回) 3 例、有 (2 回以上) 1 例、無 12 例、記載無 5 例であった。

VUR の合併に関しては、有 4 例、無 13 例、記載無 4 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 7 に示す如くであった。

表 7. VUR の最大と最終評価のまとめ

最大 grade						評価時年齢(歳)
右	0	1	0	1	0	1 (IV 症例)
左	0	1	0	1	1	0.17, 6
最終 grade						
右	0	0	0	1	0	1.8
左	0	0	0	0	1	7.8

核医学検査による腎癒痕調査は、有 2 例、無 9 例、記載無 10 例であった。核医学検査による腎 uptake は、pair で記載のあった 3 例において、右から左の順序で、(6.5, 45) (0, 20.8) (64.34, 35.66) であった。

血液生化学検査のまとめは、表 8 に示す如くであった。

表8. 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	16	13.5	12.7	13.6
アルブミン	g/dL	13	4.5	4.2	4.8
クレアチニン	mg/dL	15	0.37	0.31	0.67
BUN	mg/dL	15	12.0	9.8	14.5
Na	mEq/L	14	140	139.8	141.3
K	mEq/L	14	4.2	3.8	4.7
Cl	mEq/L	14	103.8	103	106
Ca	mg/dL	7	9.5	9.4	9.7
IP	mg/dL	6	4.2	3.3	5.6
シスタチン C*	mg/dL	2	0.96, 0.58		
2-MG*	mg/dL	1	1.38		
Fe	μg/dL	5	68.0	34.5	200.5
TIBC*	μg/dL	2	239, 475		
intact PTH*	pg/mL	1	25		
Ferritin*	ng/mL	3	33, 556, 166		

*実測値を個別に記載

尿検査に関して、尿蛋白定性検査を施行していたのは12例で、無4例、記載無5例であった。尿蛋白定性所見の内訳は、表9に示す如くであった。

表9. 尿蛋白定性所見

尿蛋白	(-)	±	1+	2+	3+	5+
症例数	7	3	2	0	0	0

尿蛋白定量と尿クレアチニンの測定は1例に施行され、それぞれ27.9 mg/dl と124 mg/dl であった。

膀胱機能障害は、無16例、記載無5例であった。

CICは、無14例、記載無7例であった。

透析または腎移植、血液透析、腹膜透析、生体腎移植、献腎移植は全て、該当無であった。

高血圧も該当無であった。

9. 生殖機能評価に関して

初経以外の二次性徴は、有6例、無6例、記載無9例であった。

記載があった3例の二次性徴初来年齢は、3例ともに11歳であった。

その他の問題点は、有2例、無7例、記載無12例であった。

2例の問題点の内訳は性交不能1例、女性ホルモン補充のタイミングを検討中で

あった。

その他の手術は、該当例はなかった。

10. 現在の就学状況に関して

記載があった19歳の評価時年齢は、12.7歳（5.9～17.0歳）であった。就学状況に関して記載があったのは15例で、記載無6例であった。就学状況の内訳は、表10に示す如くで、1名未就学であった。

表10. 就学状況

幼稚園	3
小学校	3
中学校	2
高校	3
大学	2
専門学校	1
特別支援学級	1

特別支援学級に通学する理由は、難聴であった。

就学上の問題点は、有5例、無11例、記載無5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11に示す如くであった。

表11. 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	5	3	2
排尿障害による問題	0	0	14
学力低下による問題	1	1	13

排便障害による問題点は、下着汚染、人工肛門、便秘による腹痛、自力排便がなく座薬使用、便秘になりやすく摘便が必要となる、が各1例で、前3者が就学上の問題点ともなっていた。学力低下の詳細は記載されていなかった。

精神的問題点に関しては、神経性食思不振症が1例であった。

11. 社会生活に関して

評価時年齢は8例で記載があり、18.0歳（15.8～22.0歳）であった。

就労は、有1例、無7例、記載無13例であった。
職種は、サービス業であった。

恋人は、有5例、無33例、不明1名、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、無5例、記載無16例であった。

性交障害は、無 2 例、記載無 19 例、であった。

拳児希望は、無 1 例、記載無 20 例であった。

本人への告知は、有 2 例、無 2 例、記載無 17 例で、記載があった 1 例の告知年齢は 17 歳であった。

サポート体制は、無 2 例、記載無 19 例であった。

12. 障害者認定に関して

評価時年齢は 8 例で記載があり、7.5 歳（4.5～13 歳）であった。

直腸膀胱障害認定は、有 1 例、無 12 例、記載無 8 例であった。

腎機能障害認定は、無 12 例、記載無 9 例であった。

身体障害認定は、有 2 例、無 12 例、記載無 7 例であった。

直腸膀胱障害と身体障害認定の認定を受けているものは 1 例で、2 歳になるまで MRKH 症候群に気付かず肛門形成を施行しているが、caudal regression 症候群があるため、人工肛門を造設したままの状態であるとの記載が、あった。