

1. 診断手法

エビデンスの強さ

該当論文番号_研究デザイン

該当論文数 A B C D NA

1)	Hypoganglionosis	の診断手法として	腹部単純X線写真	は	有用でない	61_CR, 221_CR,	2				2	
			MRIシネ			該当論文なし						
			消化管全層生検	は	有用である	25_CA, 29_CA, 40_CA, 60_CA, 178_CA, 194_CR, 205_RV, 218_CR, 220_CC, 224_CR, 492_CR, 507_CR, 515_CC, 538_CR, 564_CC, 585_CR, 590_CR	17			3	13	1
			直腸粘膜生検	は	有用でない	132_CA, 586_CR,	2				2	
			直腸肛門内圧検査	は	有用である	199_CA,	1				1	
			消化管内圧検査	は	有用である	87_CA, 112_CR, 599_CC,	3			1	2	
					有用でない	131_CA, 219_CC,	2			1	1	
			消化管造影検査	は	有用でない	6_CC, 61_CR, 130_CA, 221_CR,	4			1	3	
				は	有用である	198_CR, 508_CR,	2				2	
			術中迅速病理	は	有用でない	133_CA,	1				1	
			永久標本による病理診断	は	有用である	134_CA	1				1	

2)	MMIHS	の診断手法として	腹部単純X線写真	は	有用である	70_CR, 152_CR, 501_CR, 509_CR, 521_CR, 528_CR, 547_CR, 611_CR, 615_CR, 620_CR,	10				10	
			MRIシネ			該当論文なし						
			消化管全層生検	は	有用である	8_CR, 45_CR, 46_CR, 153_CR, 205_RV, 210_CC, 514_CA, 517_CR, 524_CR, 559_CR, 597_CR, 614_CR, 618_CR, 622_CR	14			1	12	1
				は	有用でない	214_CR, 216_CR,	2				2	
			直腸粘膜生検	は	有用である	7_CC, 504_CR, 511_CR, 548_CR,	4			1	3	
			直腸肛門内圧検査	は	有用である	503_CR,	1				1	
			消化管内圧検査	は	有用である	543_CC,	1					
				は	有用である	23_CR, 42_CR, 45_CR, 46_CR, 65_CR, 71_CR, 91_CR, 136_CR, 502_CR, 506_CR, 510_CR, 516_CR, 522_CR, 529_CR, 533_CR, 558_CR, 570_CA, 595_CR, 603_CR, 605_CR, 612_CR, 616_CR, 621_CR	23				23	
				は	有用でない	206_CR,	1				1	
			胎児超音波検査	は	有用である	1_RV, 14_CR, 19_CR, 21_CR, 30_CR, 45_CR, 46_CR, 48_CR, 49_CR, 51_CR, 63_CR, 80_CR, 151_CR, 484_CR, 485_CR, 519_CR, 520_CR, 527_CR, 530_CR, 541_CR, 593_CR, 601_CR, 607_CR, 609_CR	24				23	1
				は	有用でない	168_RV	1					1
			腹部超音波検査	は	有用である	23_CR, 48_CR, 512_CR, 539_CR, 594_CR, 604_CR, 610_CR,	7				7	
			膀胱造影	は	有用である	23_CR, 42_CR, 45_CR, 64_CR, 73_CR, 92_CR, 505_CR, 512_CR, 551_CR,	9				9	
				は	有用でない	206_CR	1				1	
			IVP	は	有用である	512_CR, 551_CR	2				2	
			胎児MRI	は	有用である	52_CR, 54_CR, 55_CO, 602_CR,	4			1	3	
			出生後CT	は	有用である	53_CR,	1				1	
			家族歴の聴取	は	有用である	69_CR, 77_RV, 79_CR, 127_CR, 530_CR, 541_CR,	6				5	1
			羊水の消化酵素測定	は	有用である	525_CA,	1				1	
			胎児尿分析	は	有用である	526_CA,	1				1	
			膀胱生検	は	有用である	577_CC, 597_CR, 614_CR,	3			1	2	

3)	CIIP	の診断手法として	腹部単純X線写真	は	有用である	90_CR, 101_CR+RV, 144_CR, 147_CR, 494_CR, 498_CR, 567_CR, 587_CA, 728_CA, 732_RV, 736_CA, 763_CR, 765_RV	13				11	2
				は	有用でない	738_RV, 756_RV	2					2
			MRIシネ	は	有用である	727_CCT	1		1			
			消化管全層生検	は	有用である	208_CR, 209_CR, 574_CR, 584_RV, 731_RV, 733_RV, 737_CA, 739_RV, 746_CA, 749_CR, 751_CA, 753_CA, 760_CR, 770_RV, 771_CA, 772_CA	17				12	5
				は	有用でない	729_CA	1					1
			直腸粘膜生検	は	有用である	748_CR, 759_CR	2					2
				は	有用でない	223_CR,	1					1
			直腸肛門内圧検査	は	有用である	146_CR, 149_CR, 222_CR, 761_CR	4					4
			消化管内圧検査	は	有用である	16_CR, 17_CR, 26_CA, 27_CA, 28_CR, 142_CC, 143_CC, 150_CR, 207_CR, 222_CR, 493_CR, 500_CR, 582_RV, 740_CC, 747_CR, 752_CA, 758_RV, 767_RV	18			3	12	3
				は	有用でない	734_RV, 735_RV	2					2
			消化管造影検査	は	有用である	148_CR, 495_CR, 499_CR, 567_CR, 570_CA, 573_CR, 579_CR, 588_CA, 741_CA, 750_CR, 764_CR, 766_RV	12				11	1
				は	有用でない	757_RV	1					
			出生後CT	は	有用である	90_CR, 742_CA, 754_SR	3	1				2
			核医学検査	は	有用である	581_RV,	1					1
			電気生理学的検査	は	有用である	583_RV,	1					1
				は	有用でない	769_RV	1					1
			消化管内視鏡検査	は	有用である	743_CA	1				1	
			胃排泄時間測定	は	有用である	744_CA	1					1
			大腸通過時間測定	は	有用である	745_CA, 755_CC, 768_RV	3			1	1	1

2. 薬物療法

エビデンスの強さ

該当論文番号_研究デザイン

該当論文数 A B C D NA

2	1)	Hypoganglionosis	の薬物療法として	消化管運動機能改善薬									
				漢方薬									
				プロバイオティクス	は	有用である	255 CR.		1				1
				抗生剤									
				浣腸									
				下剤									
				止痢剤									
				コリン作動薬	は	有用でない	237 CR.		1				1
				PGF2	は	有用でない	237 CR.		1				1

2)	MMIHS	の薬物療法として	消化管運動機能改善薬	は	有用でない	229_CR, 238_CR, 241_CR, 254_CR, 265_CR, 271_CR	6					6
			漢方薬(大建中湯)	は	有用である	154 CR, 228 CR, 231 CR.	3					3
				は	有用でない	632 CR.	1					1
			プロバイオティクス	は	有用である	266 CR, 637 CR, 638 CR.	3					3
			抗生剤	は	有用である	633 CR.	1					1
				は	有用でない	271 CR, 631 CR.	2					2
			浣腸									
			下剤									
			止痢剤									
			PGE2	は	有用でない	243 CR.	1					1

3)	CIIP	の薬物療法として	消化管運動機能改善薬	は	有用である	233_CR, 236_CR, 244_CR, 252_CR, 272_CR, 273_CA, 643 CR, 644 RV, 775 RV, 777 RV	10				7	3
				は	有用でない	253_CR, 260_CR, 262_CR, 773_RV, 781_CR, 785_CR, 789 CR, 794 CR.	8				7	1
			漢方薬(大建中湯)	は	有用である	228 CR, 230 CR.	2					2
				は	有用でない	154 CR, 263 CR.	2					2
			プロバイオティクス	は	有用である	255 CR.	1					1
			抗生剤	は	有用である	242_CR, 259_CR, 270_CR, 635_CR, 646_RV, 776_RV, 778 RV, 793 CA	8				5	3
				は	有用でない	232_CR, 247_CR, 780_CR, 787 CR, 790 CR, 792 CR	6					6
			浣腸									
			下剤	は	有用である	244_CR,	1					1
				は	有用でない	783_CR	1					1
			止痢剤									
			コリン作動薬	は	有用である	644 CR, 795 CR	2					2
				は	有用でない	232_CR, 249_CR, 260_CR, 261 CR, 647 CR, 774 RV	6					6
			PGF2	は	有用である	250 CR, 634 CR.	2					2
				は	有用でない	234 CR, 235 CR, 248 CR.	3					3
			インドメタシン	は	有用である	645 CR.	1					1
			交感神経遮断薬	は	有用でない	647 CR.	1					1
			H2-blocker	は	有用でない	779 CR	1					1
			PPI	は	有用でない	782 CR, 788 CR	2					2
			オクトレオチド	は	有用である	791 CR	1					1
				は	有用でない	784 CR	1					1
			ステロイド	は	有用でない	786 CR	1					1

3. 消化管減圧療法

エビデンスの強さ

該当論文番号 研究デザイン

該当論文数 A B C D NA

3) 1)	Hypoganglionosis	の消化管減圧療法として								
			経鼻胃管		該当論文なし					
			イレウス管		該当論文なし					
			経肛門管		該当論文なし					
			胃瘻造設	は	有用である	317 CR,	1			1
			腸瘻造設	は	有用である	371 CA,	1			1
			洗腸		該当論文なし					
			高位(近位)空腸瘻造設	は	有用である	277_CR, 317_CR,	2			2
			空腸瘻造設	は	有用である	279 CA,	1			1
			回腸瘻造設	は	有用である	298 CR,	1			1
					有用でない	291 CA, 313 CR,	2			2
			結腸瘻造設	は	有用でない	291 CA, 312 CR,	2			2

2)	MMIHS	の消化管減圧療法として								
			経鼻胃管	は	有用でない	293 CR,	1			1
			イレウス管		該当論文なし					
			経肛門管		該当論文なし					
			胃瘻造設	は	有用でない	655 CR,	1			1
			腸瘻造設	は	有用でない	650 CR, 690 CR,	2			2
			洗腸	は	有用である	267 CR,	1			1
			高位空腸瘻造設	は	有用である	302 CR,	1			1
			回腸瘻	は	有用である	285 CR,	1			1
					有用でない	315 CR,	1			1
			結腸瘻	は	有用でない	284 CR,	1			1
			小腸瘻造設	は	有用でない	655 CR,	1			1
			膀胱瘻造設	は	有用でない	656 CR,	1			1

3)	CIIP	の消化管減圧療法として								
			経鼻胃管	は	有用である	318 CR,	1			1
			イレウス管	は	有用である	290 CR,	1			1
					有用でない	289 CR, 652 CR,	2			2
			経肛門管		該当論文なし					
			胃瘻造設	は	有用である	276_CR, 299_CR, 300_CR, 797_RV, 804 CA	5			4 1
			腸瘻造設	は	有用である	651 CR, 683 CR, 798 RV, 805 CA	4			3 1
				は	有用でない	799 CR, 803 CR	2			2
			洗腸		該当論文なし					
			空腸瘻造設	は	有用である	295 CR, 802 CR	2			2
			高位空腸瘻造設	は	有用でない	302 CR,	1			1
			回腸瘻造設	は	有用である	801 CR	1			1
					有用でない	275 CA, 294 CR, 653 CR,	3			3
			S状結腸瘻	は	有用でない	800 CR	1			1
			人工肛門造設	は	有用である	796 CA	1			1
				は	有用でない	806 CA	1			1

4. 栄養療法

エビデンスの強さ

				該当論文番号_研究デザイン		該当論文数 A B C D NA							
4	1)	Hypoganglionosis	の栄養療法として	経腸栄養 経静脈栄養	は は	有用である 有用である	該当論文なし 486_CR, 665_CR, 667_CR,	3					3
	2)	MMIHS	の栄養療法として	経腸栄養 経静脈栄養	は は	有用である 有用である	352_CR, 319_CR, 336_CR, 363_CR, 662_CR, 321_CR	1 5					1 5
						害を及ぼした(カテ 感染等)	326_CR, 328_CR, 330_CR, 341_CR, 349_CR, 353_CR, 359_CR, 488_CR, 658_CR,	9					9
	3)	CIIP	の栄養療法として	経腸栄養 経静脈栄養	は は は	有用である 害を及ぼした 有用である	321_CR, 324_CR, 337_CR, 338_CR, 365_CR, 657_CR, 670_CR, 675_RV, 807_RV, 810_CR, 811_CR, 812_CR 345_CR, 320_CR, 321_CR, 343_CR, 344_CR, 346_CR, 365_CR, 366_CR, 673_CR, 674_CR, 808_RV, 813_CR, 814_CR	12 1 12				10 1 11	2 1
					は	有用でない 害を及ぼした(微量 元素不足、電解質 異常等、突然死、敗 血症、感染)	815_CR 331_CR, 339_RV, 340_CR, 809_CR	1 4				1 3	1

5. 手術(ストマ造設術以外)

エビデンスの強さ

				該当論文番号	研究デザイン	該当論文数	A	B	C	D	NA	
5 1)	Hypoganglionosis	に対して	大腸切除・小腸テーパーリング	は	有用である	372_CR,	1				1	
			罹患大腸切除	は	有用である	389_CR,	1				1	
			回腸結腸パッチグラフト	は	有用である	377_CR,	1				1	
			腸瘻閉鎖	は	害を及ぼした	378_CR,	1				1	
			右半結腸切除	は	有効でない	388_CR,	1				1	
			腸管切除・pull through	は	有用である	395_RV	1				0	1
			Duhamel手術	は	有用である	685_CR, 688_CR,	2				2	
			根治手術(空腸S状結腸吻合)	は	有用である	400_CR,	1				1	
			結腸垂全摘術	は	有用である	675_CR,	1				1	
			小腸部分切除術	は	有用である	679_CR,	1				1	
			2)	MMIHS	に対して	Martins式空腸側側吻合術	は	有用でない(追加手術を要した)	382_CR,	1		
根治手術	は	有用でない				397_CR, 398_CR,	2				2	
拡張部腸管切除術	は	有用でない				690_CR,	1				1	
3)	CIIP	に対して	antegrade continence enema	は	有用である	368_CA	1				1	
			十二指腸空腸吻合	は	有用である	369_CR,	1				1	
			複数箇所での小腸側々吻合	は	有用である	823_CR	1				1	
			回腸切除	は	有用でない	821_CR	1				1	
			小腸垂全摘	は	有用である	818_CA	1				1	
			回盲部切除	は	有用である	678_CR,	1				1	
				は	有用でない	379_CR,	1				1	
			結腸切除	は	有用である	817_CR	1				1	
				は	有用でない	380_CR, 820_CR, 822_CR	3				3	
			根治手術	は	害を及ぼした	396_CR,	1				1	
			結腸部分切除	は	有用である	683_CR, 825_CR	2				2	
				は	有用でない	816_CR	1				1	
				は	有用である	819_CR	1				1	
	は	有用である	824_CR	1				1				
		回結腸切除術	は	有用である	819_CR	1				1		
		両側腹腔神経切除術	は	有用である	824_CR	1				1		

6. 小腸移植

エビデンスの強さ

					該当論文番号_研究デザイン	該当論文数					
						A	B	C	D	NA	
6	1)	Hypoganglionosis	に対して	小腸移植	は 有用である	402_CR, 403_CR,	2			2	
	2)	MMIHS	に対して	小腸移植	は 有用である	171_CR, 401_CR, 405_CR, 691_CR, 695_CR, 698_CR,	6			6	
	3)	CIP	に対して	小腸移植	は 有用である	827_RV, 831_CA	2			1	1
					は 害をおよぼした	830_CA	1			1	
				(小腸移植を含む)多臓器移植	は 害をおよぼした	826_CR, 828_CR, 829_CR, 832_CA	4			4	

7. 予後

エビデンスの強さ

該当論文番号 研究デザイン

該当論文数 A B C D NA

7 1)	Hypoganglionosis	の生命予後は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して 適切な治療を受ければ	不良である 良好である	該当論文なし 412 CR+RV, 443 CA, 477 CR, 703 CA, 469 RV, 703 CA,	4 2				4 1	1
		の機能的予後は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して	不良である 同等である	該当論文なし 430 CR, 431 CR, 432 CR, 467 CA, 701 CR, 704 CA, 479 CR, 704 CA,	5 2				5 2	
		の身体発達は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して	不良である 同等である	該当論文なし 433 CR, 479 CR,	1 1				1 1	
		の就学は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して	同等である	該当論文なし 430 CR, 431 CR, 433 CR,	3				3	
		の就労は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して		該当論文なし 該当論文なし						
		の結婚は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して		該当論文なし 該当論文なし						
		の妊孕性は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して		該当論文なし 該当論文なし						

2)	MMIHS	の生命予後は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して	同等である 不良である	該当論文なし 707 CA, 710 CR, 415 SR, 418 SR, 419 CR, 423 CR, 425 CR, 426 CR, 427 CR, 428 CR, 429 CR, 438 CR, 440 RV, 441 CR, 444 CR, 450 CR, 451 CR, 452 CR, 455 CR, 457 CR, 458 CR, 460 CR, 464 CR, 466 RV, 469 SR, 471 CR, 472 CR, 473 CR, 474 CR, 475 CR, 476 CR, 513 CR, 705 CR, 706 CR, 707 CA, 708 CR, 710 CR, 714 CR, 715 CR, 716 CR, 718 CR, 719 CR, 720 CR, 721 CR, 722 CR	2 43				2 38	2
			海外と比較して 出生前診断によって	良好である 改善する可能性あり	442 RV, 456 CR,	1 1				1	1
		の機能的予後は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して	同等である 不良である	該当論文なし 463 CR, 702 CR,	2 1				2 1	
		の身体発達は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して	不良である	該当論文なし 463 CR,	2				2	
		の精神発達は	正常者と比較して	不良である 同等である	459 CR, 463 CR,	1 1				1 1	
		の就学は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して	同等である	該当論文なし 459 CR, 464 CR,	2				2	
		の就労は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して		該当論文なし 該当論文なし						
		の結婚は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して		該当論文なし 該当論文なし						
		の妊孕性は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して		該当論文なし 該当論文なし						

3)	CIIP	の生命予後は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して	良好である 不良である	730 CA, 465 CR, 714 CR, 833 RV, 835 RV	1 4				1 2	1 2
		の機能的予後は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して	不良である(有症状、TPN 依存)	該当論文なし 413 CA, 414 CA, 434 CR, 435 CR, 436 CR, 445 CS, 470 CR, 480 CR, 834 CR, 836 CR	10				10	
		の身体発達は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して	同等である 不良である	該当論文なし 435 CR, 454 CR, 470 CR	2				2	
		の精神発達は	正常者と比較して	同等である	454 CR,	1				1	
		の就学は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して	同等である 不良である(障害児学級)	該当論文なし 414 CA, 433 CR, 433 CR,	2 1				2 1	
		の就労は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して	同等である	該当論文なし 414 CA,	1				1	
		の結婚は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して		該当論文なし 該当論文なし						
		の妊孕性は	3疾患以外のH病類縁疾患と比較して 正常者と比較して		該当論文なし 該当論文なし						
		は		頻回手術の危険を有する	481 CR, 483 CR,	2				2	

研究デザイン	エビデンスの強さ		
MA(メタ分析)	強い	A	
SR(システマティックレビュー)			
CPG(ガイドライン)			
RCT(ランダム)		B	
CCT(非ランダム)			
CO(コホート)		C	
CC(症例対照)			
CS(横断)			
CA(症例集積)		D	
CR(症例報告)		弱い	
RV(総説)			NA
OT(その他)			