

厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）

分担研究報告書

## 総排泄腔遺残症・外反症・MRKH症候群

研究分担者 加藤 聖子 九州大学大学院医学研究院 教授

木下 義晶 新潟大学大学院医歯学総合研究科 准教授

江頭 活子 九州大学大学院 助教

### 【研究要旨】

先行研究により総排泄腔遺残・総排泄腔外反については、全国調査で概要が把握され、小児慢性特定疾患、難病指定を達成することができた。またMRKH症候群も含めてCQを設定しガイドラインの策定がなされた。本疾患群はバリエーションがあるために多診療科、多職種が長期に関わる包括的オーダーメイド型診療が必要である。先行研究により全体像は把握されたものの、今後、患者一人一人の状況をさらに細かく把握し、適切な治療を提供するためには前向きなレジストリー構築が必要である。本研究ではレジストリーの構築を主目的とし、さらに診療科間の情報共有、市民への啓発活動、新規治療開発の基盤構築などを行うこととする。

### A．研究目的

厚生労働行政の課題との関連性を含めて記入すること。

本研究では政策研究班としてレジストリーの構築を主目的とし、さらに診療科間の情報共有、市民への啓発活動、新規治療開発の基盤構築などを加えて研究を行う。

### B．研究方法

現存の学会・研究会保有の登録制度を利用したレジストリー構築、あるいは難病プラットフォームなど公的支援制度を活用したレジストリー構築の検討を行う。

診療科間の情報共有の手段として他研究グループとの情報交換、学会間の連携、共同シンポジウムなどを行う。

市民公開講座などの啓発活動を行う。

QOLを考慮した尿路再建、膣造設などに関する新規治療の開発に向けた研究基盤の構築

を行う。

(倫理面への配慮)

本研究は申請者各の施設の倫理委員会の承認の元に実施する。

情報収集は患者番号で行い患者の特定ができないようにし、患者や家族の個人情報の保護に関して十分な配慮を払う。

また、患者やその家族のプライバシーの保護に対しては十分な配慮を払い、当該医療機関が遵守すべき個人情報保護法および臨床研究に関する倫理指針に従う。

### C．研究結果

新規レジストリー構築

現存する直腸肛門奇形研究会における登録制度と連携可能かを検討することとなった。

新規レジストリーシステムを構築するための研究基盤（新規研究資金）獲得の努力を行う

こととした。

#### 診療科間の情報共有

先行研究から類推される疫学的事項より本邦患者の約1/3の症例の状況が様々な形で、2019年度日本小児外科学会秋季シンポジウム、手術手技研究会、直腸肛門奇形研究会において報告、討論がなされ、現状の問題点がクローズアップされた。引き続き2019年日本産科婦人科学会研修医講習会、2019年日本女性医学学会学術集会などでも取り上げ関連科の情報共有を進めていく予定である。

市民公開講座などの啓発活動：次年度以降に活動予定

新規治療の開発に向けた研究基盤の構築：次年度以降に活動予定

#### D . 考察

新規レジストリー構築については既存の登録制度との連携を探るという方向性で固まりつつあるが、難病プラットフォームとの連携も視野に入れて引き続き検討を行う。診療科間の情報共有は班研究、学会、研究会などを通じてネットワークが広がりつつあり、さらに積極的な活動を継続的に行う必要がある。本疾患群を対象とする市民公開講座などの啓発活動は現在までに行われたことがないため、積極的にかつ慎重に準備を行い、実現を目指す。新規治療の開発に向けた研究基盤の構築については基礎研究、臨床研究の情報を収集し、財政的基盤の獲得も含めて準備を行っていく。

#### E . 結論

新規レジストリー構築、診療科間の情報共有、市民公開講座などの啓発活動、新規治療開発のための研究基盤の構築を基軸とし、引き続き研究を推進する。

#### F . 研究発表

##### 1. 論文発表

- 1) 木下義晶、田口智章  
胎児頸部腫瘍の治療におけるEXITの役割  
小児外科 50巻2号 Page267-270, 2018
- 2) 木下義晶、田口智章  
腹壁破裂 sutureless abdominal closureの実際 臍の外科 p87-90, メジカルビュー社2018
- 3) Hidaka N, Sato Y, Kido S, Fujita Y, Kato K  
Ductus venosus Doppler and the postnatal outcomes of growth restricted fetuses with absent end-diastolic blood flow in the umbilical arteries  
Taiwan J Obstet Gynecol. 56(5): 642-647, 2017
- 4) Hidaka N , Sato Y, Kido S, Fujita Y, Kato K  
Expectant management of pregnancies complicated by fetal growth restriction without any evidence of placental dysfunction at term: Comparison with routine labor induction  
J Obstet Gynaecol Res. 44(1): 93-101, 2018
- 5) Ohmaru-Nakanishi T, Asanoma K, Fujikawa M, Fujita Y, Yagi H, Onoyama I, Hidaka N, Sonoda K, Kato K  
Fibrosis in Preeclamptic Placentas Is Associated with Stromal Fibroblasts Activated by the Transforming Growth Factor Beta 1 (TGFB1) Signaling Pathway  
Am J Pathol. 188(3): 683-695, 2018
- 6) Hidaka N , Kido S, Sato Y, Murata M, Fujita Y, Kato K

- Thoracoamniotic shunting for fetal pleural effusion with hydropic change using a double-basket catheter: An insight into the preoperative determinants of shunting efficacy. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol. 221: 34-39, 2018
- 7) Fujita Y, Kiyokoba R, Yumoto Y, Kato K Max dD/Dt: A Novel Parameter to Assess Fetal Cardiac Contractility and a Substitute for Max dP/Dt Ultrasound Med Biol. 44(7): 1433-1438, 2018
- 8) Morokuma S, Maehara K, Okawa H, Kato K, Mine Y, Nakauchi S Simplified Wide-Range Ultrasonic Measurements Using the Sensor Three-Dimensional System J Med Ultrasound. 26(2): 100-102, 2018
- 9) Sakai A, Matsuda T, Doi H, Nagaishi Y, Kato K, Nakashima K Ectopic neurogenesis induced by prenatal antiepileptic drug exposure augments seizure susceptibility in adult mice Proc Natl Acad Sci U S A . 115(16): 4270-4275, 2018
- 10) Fujita Y, Ohmaru-Nakanishi T, Sugitani M, Kato K PLACENTALELASTICITYASANEMNON-INVASIVEPREDICTIVEMARKEROFPRE-ECLAMPSIA Ultrasound inMed.&Biol. 45(1): 93-97, 2019
- 11) 松下知子, 河村圭子, 河村英彦, 日浅佳奈, 横田奈津子, 江頭活子, 加藤聖子 双頸を伴った完全中隔子宮に対し子宮鏡下子宮中隔切除を行ったのち妊娠成立し、生児を得た1例 日産婦内視鏡学会誌. 33(1): 201-204, 2017
- 12) 詠田真由, 甲斐翔太郎, 中野嵩大, 城戸咲, 蜂須賀正紘, 日高庸博, 藤田恭之, 江頭活子, 加藤聖子 総排泄腔遺残術後患者における分娩の1例 福岡産科婦人科学会雑誌. 42(2): 23-27, 2019
- 13) 河村圭子, 河村英彦, 加藤聖子 各論 産婦人科領域 子宮内膜の再生 周産期医学. 48 (7) : 823-826, 2018
2. 学会発表
- 1) 木下義晶, 伊崎智子, 三好きな, 加藤聖子, 窪田正幸, 田口智章 総排泄腔外反症における性差医療 第11回日本性差医学・医療学会学術集会 福岡、1月20日-21日
- 2) 木下義晶, 窪田正幸, 小林隆, 荒井勇樹, 大山俊之, 横田直樹, 齋藤浩一 総排泄腔遺残に対する腔形成術として skin-flap法を行った2例 第38回日本小児内視鏡外科・手術手技研究会 2018年10月25-26日 東京
- 3) 木下義晶, 窪田正幸, 小林隆, 荒井勇樹, 大山俊之, 横田直樹, 齋藤浩一 総排泄腔異常症の思春期以降の機能的予後についての検討 第34回 日本小児外科学会秋季シンポジウム 2018年10月27日 東京
- 4) 日浅佳奈, 井上令子, 河村圭子, 宮崎順秀, 江頭活子, 加藤聖子 ・一般口演; OHVIRA症候群の一例 第58回日本産科婦人科内視鏡学会学術講

別添 4 - 6

演会

平成30年8月4日(会期8/2-8/4) 松江市

5) 中島京, 井上令子, 磯邊明子, 宮崎順秀,  
江頭活子, 加藤聖子

・機能性子宮体部を有する重複子宮・子  
宮頸部無形性・腔欠損に対し腔形成術・  
子宮開口術を施行した一例  
第158回福岡産科婦人科学会

平成31年1月27日 福岡市

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし