

小児期・移行期を含む包括的対応を要する希少難治性肝胆膵疾患の調査研究

## 小児期発症原因不明肝硬変

研究分担者 田尻 仁 大阪急性期・総合医療センター・臨床研究支援センター長  
研究協力者 村上 潤 鳥取大学医学部附属病院小児科講師

**研究要旨：**小児期発症の原因不明肝硬変症の診断の手引きとして「小児期における肝硬変症の診断の手引き」を作成、公開した。小児慢性特定疾病（小慢）データを用いた「肝硬変症」の現状調査については、倫理審査で承認され、データ取得申請中である。

### A. 研究目的

小児期発症の原因不明肝硬変症の診断の手引きを作成する。また小児慢性特定疾病（小慢）データを用いた「肝硬変症」の現状調査を行う。

### B. 研究方法

#### 1) 小児期の肝硬変症診断の手引き

小児期発症の原因不明肝硬変症の診断は除外診断となることから、小児期の肝硬変症を可能な限り診断をはっきりさせるため、小児期の肝硬変症の診断の手引きを作成した。

#### 2) 小児慢性特定疾病（小慢）データを用いた「肝硬変症」の現状調査

「小児慢性特定疾病児童等データベース」を用いて患者データを網羅的に収集し、「肝硬変症」で登録された症例の中で、他に分類すべき疾患の存在を特定し、また「原因不明」とされる症例の特徴を抽出する。

小慢データは2004～2014年度（旧小慢：申請先 国立成育医療研究センター）と2015年度以降（新小慢：申請先 厚生労働省健康局難病対策課）に分かれる。それぞれのデータベースを取得し、背景データ、臨床所見、検査所見（血液検査、病理・画像検査）、合併症、経過等の項目を用いて、鑑別診断について検証する。

（倫理面への配慮）

小慢データを用いた現状調査研究は鳥取大学医学部倫理審査の承認を得た。

### C. 研究結果

1) 小児期の肝硬変症の診断の手引き成人の肝硬変診療ガイドラインや、小児期の代表的な肝硬変症に至る慢性肝疾患（胆道閉鎖症、ミトコンドリア病など）の各ガイドライン、既報の総説を参考に診断の手引きを作成した。この手引きは日本小児栄養消化器肝臓学会の手続きを経て2019年5月に「乳児黄疸ネット」上に公開した。

(<http://www.jspghan.org/icterus/01/1-2-13.html>)

2) 小児慢性特定疾病（小慢）データを用いた「肝硬変症」の現状調査倫理審査承認後、小慢データの取得申請中である。

### D. 考察

小児期に肝硬変症を来たしうる疾患は、解剖学的な構造異常によるもの、遺伝性疾患や先天代謝異常症、自己免疫疾患など多岐に渡る。肝硬変症の原因疾患の同定にはそれぞれの疾患特異的な各種検査が必要であり、その診断に苦慮することも多い。「小児期の肝硬変症診断の手引き」を作成、公開することで、小児肝臓疾患の専門医だけでなく、一般臨床医にも活用され、迅速で的確な診断の一助になることが望まれる。

### E. 結論

小児期発症の原因不明肝硬変症の診断の手引きとして「小児期における肝硬変症の診断の手引き」を作成、公開した。小児期の肝硬変症診断の

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書

ためのツールとして活用されることが期待される。

**F. 研究発表**

1. 論文発表：なし
2. 学会発表：なし

**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