

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)

小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含する  
ガイドラインの確立に関する研究  
(H26-難治等(難)-一般-045)

平成 27 年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 田口 智章

平成 28(2016) 年 3 月

## 目 次

### ・ 総括研究報告

小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究と  
シームレスなガイドライン作成

田口 智章

### ・ 分担研究報告

#### 1．ヒルシュスプルング病類縁疾患

松藤 凡、中島 淳、窪田 昭男、住田 亙、金森 豊、下島 直樹、濱田 吉則  
増本 幸二、山高 篤行、村永 文学、藤井 喜充、山田 佳之、工藤 孝広、  
牛島 高介、春間 賢、福土 審

#### 2．ヒルシュスプルング病

家入 里志、葦澤 融司、仁尾 正記、窪田 正幸、秋山 卓士、河野 美幸、  
川原 央好、本多 昌平、漆原 直人

#### 3．非特異性多発性小腸潰瘍症

内田 恵一、中島 淳、位田 忍、牛島 高介

#### 4．先天性吸収不全症

位田 忍、虫明 聡太郎、工藤 孝広、松井 陽、新井 勝大、工藤 豊一郎  
米倉 竹夫、土岐 彰、永田 公二、玉井 浩、藤井 喜充

#### 5．仙尾部奇形腫

田尻 達郎、臼井 規朗、田村 正徳、左合 治彦、小野 滋、野坂 俊介  
米田 光宏、宗崎 良太

#### 6．腹部リンパ管疾患（リンパ管腫・リンパ管腫症）

藤野 明浩、小関 道夫、上野 滋、岩中 督、森川 康英、野坂 俊介  
松岡 健太郎、木下 義晶

#### 7．ヒルシュスプルング病類縁疾患に対する病理学的検討

義岡 孝子、中澤 温子、小田 義直

8. 小腸移植の適応や体制づくり

福澤 正洋、上野 豪久、和田 基、古川 博之、上本 伸二、星野 健  
阪本 靖介

9. 移行期ならびに成人期の対応

尾花 和子、八木 實、北川 博昭、前田 貢作、位田 忍、中島 淳、春間 賢、  
福土 審、奥山 宏臣

10. 疾患登録やフォローアップ体制の構築について

北岡 有喜、岩中 督、澤口 聡子、岡本 悦司

11. 小児期の難病及び小児慢性特定疾患等データに関する

法的視点からの検討

澤口 聡子、岡本 悦司

12. 難病の小児期及び小児慢性特定疾患等データ管理における

生体認証の有効性と関連論点の検討

澤口 聡子、岡本 悦司

. 研究成果の刊行に関する一覧表

. 研究成果の刊行物・別刷

. 資料

1. 班会議

[ 全体 ]

a) 全体班会議 議題

b) コアメンバー会議 議題

[ ヒルシユスプルング病類縁疾患 ]

a) 第2回システムティックレビュー (SR) チーム会議 議事録

b) ヒルシユスプルング病類縁疾患グループ会議 議事録

c) 第3回システムティックレビュー (SR) チーム会議 議事録

d) 第4回システムティックレビュー (SR) チーム会議 議事録

[ 腹部リンパ管疾患 ]

第1回田口班・臼井班・三村班合同「リンパ管疾患」サブグループ会議  
議事録

[ 先天性吸収不全症 ]

- a) 第5回 先天性吸収不全症グループ会議 議事録
- b) 第6回 先天性吸収不全症グループ会議 議事録
- c) 第7回 先天性吸収不全症グループ会議 議事録
- d) 第8回 先天性吸収不全症グループ会議 議事録
- e) 第9回 先天性吸収不全症グループ会議 議事録

2. 研究班名簿

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）

総括研究報告書

# 小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含する ガイドラインの確立に関する研究 ( H26 - 難治等(難) - 一般 - 045 )

研究代表者 田口 智章 国立大学法人九州大学医学研究院 教授

## 研究要旨

小児期からの希少難治性消化管疾患は、ヒルシュスプルング病類縁疾患（以下H類縁）、ヒルシュスプルング病（以下H病）、非特異性多発性小腸潰瘍症、先天性吸収不全症、仙尾部奇形腫、腹部リンパ管腫など、胎児期・新生児期や小児期に発症し成人に至る長期的な経過をとるものが多い。

これらの疾患は指定難病の条件である(1)希少性、(2)原因もしくは病態不明、(3)治療法未確立、(4)長期にわたる医療費を必要とする、の4条件をいずれも満たすものが多く含まれているが、一部を除いて難病に指定されていない。したがってこれらの疾患に適切な医療政策を施行していただくためには、全国調査による病態把握と適切な疾患分類に基づく診断基準や重症度分類の作成、移行期、成人期までを包含する診断治療のガイドラインの確立が急務である。

このうち、H類縁、非特異性多発性小腸潰瘍症、腹部リンパ管腫は先行研究（H24,H25厚労科研）にて全国調査を実施し、疾患概念の整備、診断基準、重症度分類の作業を進めてきた。また仙尾部奇形腫は先行研究（H22,H23厚労科研）で胎児診断例の全国調査を実施し、「治療フローチャート」としてまとめた。またH病は30年間にわたり教室で全国調査を行ってきた実績があり重症例の階層化が可能である。一方、先天性吸収不全症は小慢の実績から100例程度の症例数が推測されるが、きちんとした調査がなされておらず実態が不明である。しかしいずれの疾患も小慢の調査対象になっているため、現在「診断の手引き」を作成中である。

今回、これら6つの疾患群に対して、関連する7つの学会・研究会およびNCDと連携し、Mindsに指導を仰ぎながら、必要に応じた調査研究、診断基準と重症度分類、ガイドラインの作成を実施する。手術症例はNCDに照合し悉皆性を担保する。また、学会と連携した登録制度や長期フォローアップが可能な体制を整備し、長期フォローアップデータに基づいた指定難病の対象疾患や認定要件の見直し、移行期および成人期医療に関する提言も行う。

医療経済的には、ガイドライン整備により診断治療指針が標準化され、試行錯誤のための多くの医療資源を投入しなくても済み、医療経済の節約に貢献できる。また難病の集約化にも貢献できると考えられる。

なお、調査研究は研究代表者または各グループ代表の施設の倫理委員会の承認の元に実施する。

## 分担研究者

松藤 凡 聖路加国際病院 副院長

位田 忍 大阪府立母子保健医療総合医療センター 消化器・内分泌科 診療局長(内科)  
牛島 高介 久留米大学医療センター 小児科 准教授  
川原 央好 浜松医科大学 小児外科 特任准教授  
中島 淳 横浜市立大学 肝胆膵消化器病学 教授  
春間 賢 川崎医科大学 総合内科学2 教授  
福土 審 東北大学大学院医学系研究科 行動医学分野 教授  
福澤 正洋 大阪府立母子保健医療総合医療センター 総長  
窪田 昭男 和歌山県立医科大学 外科学第二講座 学長特命教授  
漆原 直人 静岡県立こども病院 小児外科 外科系診療部長  
住田 互 あいち小児保健医療総合センター 小児外科 診療科医長  
金森 豊 国立成育医療研究センター 臓器・運動器病態外科部外科 医長  
内田 恵一 三重大学医学部附属病院 医療福祉支援センター 小児外科 部長  
下島 直樹 慶應義塾大学医学部 小児外科 講師  
八木 實 久留米大学医学部 外科学講座小児外科学部門 主任教授  
上野 滋 東海大学医学部 外科学系小児外科学 教授  
濱田 吉則 関西医科大学外科学講座 小児外科 教授  
増本 幸二 筑波大学医学医療系 小児外科 教授  
山高 篤行 順天堂大学 小児外科 主任教授  
家入 里志 鹿児島大学 学術研究院医歯学域医学系 小児外科 教授  
仁尾 正記 東北大学大学院医学系研究科 小児外科学分野 教授  
蕪澤 融司 杏林大学医学部 小児外科学 教授  
窪田 正幸 新潟大学医歯学系 小児外科学 教授  
秋山 卓士 広島市立広島市民病院 小児外科 主任部長  
河野 美幸 金沢医科大学 小児外科 教授  
本多 昌平 北海道大学病院 消化器外科 助教  
虫明聡太郎 近畿大学医学部奈良病院 小児科 教授  
工藤 孝広 順天堂大学 小児科 准教授  
松井 陽 国立成育医療研究センター 小児科学、小児肝臓学 名誉院長  
新井 勝大 国立成育医療研究センター 器官病態系内科部 消化器科 医長  
工藤豊一郎 国立成育医療研究センター 器官病態系内科部 肝臓内科 医長  
米倉 竹夫 近畿大学医学部奈良病院 小児外科 教授  
土岐 彰 昭和大学医学部 外科学講座小児外科学部門 教授  
永田 公二 九州大学病院 総合周産期母子医療センター(新生児外科部門) 助教  
田尻 達郎 京都府立医科大学医学系研究科 小児成育外科 教授  
臼井 規朗 大阪府立母子保健医療総合医療センター 小児外科 主任部長  
田村 正徳 埼玉医科大学総合医療センター 小児科 総合周産期母子医療センター長  
左合 治彦 国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター長

小野 滋 自治医科大学 小児外科 教授  
米田 光宏 大阪市立総合医療センター 小児外科 部長  
野坂 俊介 国立成育医療研究センター 放射線診療部 部長  
宗崎 良太 九州病院 先端医工学診療部 助教  
藤野 明浩 慶應義塾大学医学部 小児外科 専任講師  
岩中 督 埼玉県立小児医療センター 病院長  
森川 康英 慶應義塾大学医学部 小児外科 講師  
小関 道夫 岐阜大学医学部附属病院 小児科 併任講師  
松岡健太郎 国立成育医療研究センター 臨床検査部検体検査室 医長  
木下 義晶 九州大学病院 総合周産期母子医療センター（新生児外科部門） 准教授  
尾花 和子 社会福祉法人恩賜財団母子愛育会 愛育病院 小児外科 医長  
北川 博昭 聖マリアンナ医科大学 外科学 小児外科 教授  
前田 貢作 神戸大学大学院医学研究科 小児外科学 客員教授  
奥山 宏臣 大阪大学大学院医学系研究科 小児成育外科 教授  
和田 基 東北大学大学院医学系研究科 小児外科学分野 准教授  
上野 豪久 大阪大学大学院医学系研究科 小児成育外科 助教  
古川 博之 旭川医科大学医学部 外科学講座消化器病態外科学分野 教授  
上本 伸二 京都大学大学院医学研究科 外科学講座肝胆膵・移植外科学分野 教授  
星野 健 慶應義塾大学医学部 小児外科 准教授  
阪本 靖介 熊本大学大学院 生命科学研究部 准教授  
中澤 温子 国立成育医療研究センター 病理診断部 非常勤  
小田 義直 九州大学医学研究院 腫瘍病理学 教授  
村永 文学 鹿児島大学医学部・歯学部附属病院 医療情報部 講師  
本多 昌平 北海道大学病院 消化器外科 助教  
北岡 有喜 京都医療センター臨床研究センター 医療情報部長  
臨床研究センター臨床研究企画運営部 情報化推進研究室長  
玉井 浩 大阪医科大学 小児科学 教授  
黒田 達夫 慶應義塾大学医学部 小児外科 教授  
藤井 喜充 関西医科大学 小児科学講座 講師  
山田 佳之 群馬県立小児医療センター 小児科学、アレルギー感染免疫学、臨床検査医学 部長  
澤口 聡子 厚生労働省国立保健医療科学院 統括研究官  
岡本 悦司 厚生労働省国立保健医療科学院 統括研究官

#### A．研究目的

小児期からの希少難治性消化管疾患である、H類縁、H病、非特異性多発性小腸潰瘍症、先天性吸収不全症、仙尾部奇形腫、腹部リンパ管腫は、指定難病の4条件を満たすものが多いものの未だ指定されていないものが多い。そのため診断基準や重症度分類や診療ガイドラインの確立が急務である。

H類縁は腸管神経節細胞が存在するが恒常的に蠕動不全をきたす疾患である。先行研究（H24-25厚労科研）で全国調査を実施し、分類(Taguchi T. AJS, 2015)、診断基準、重症度分類の作業を進めてきた(Watanabe Y. PSI, 2013)。H病は無神経節領域が長いものは栄養障害のみならず高度脱水になる。本症は30年間にわたり教室で全国調査を行ってきた実績があり(Suita S. JPS, 2005)重症度の階層化が可能である。非特異性多発性小腸潰瘍症は小児にも存在することが先行研究（H24-25厚労科研）にて明らかになり詳細な調査を進めている。先天性吸収不全症は難治性下痢や成長障害をきたす数種の疾患を含み小慢の実績から100例程度の症例数が推測されるが、実態が不明である。仙尾部奇形腫は成人に至るまで排便障害などの消化管障害をきたし、先行研究（H22-23厚労科研）で胎児診断例の全国調査を実施し(Usui N. JPS, 2012)「治療フローチャート」をまとめたが、ガイドラインは未着手である。腹部リンパ管腫は消化管からの感染による敗血症や、蛋白漏出や腸閉塞による成長障害をきたす。先行研究（H24-25厚労科研）にて登録体制をスタートした。

この研究では、H26年度に新規調査と追加調査の必要な疾患の全国調査を関連学会と連携して行い、調査が終了している領域はガイドラインの作成開始。H27-H28年度は症例の分析、疾患別に学会と連携して診断基準、重症度、ガイドラインを確立する。さらに疾患登録と長期フォローアップ体制を構築する。

本研究の独創的な点は、小慢の対象疾患を網羅し成人へのトランジションを視野に入れて指定難病への認定の可能性を探る点、関連8学会の代表者をすべて分担研究者とし、それぞれの学会の全会員を対象とした悉皆性の高い調査を可能にする点、学会と連携して小腸移植適応をふまえたガイドライン作成する点、手術症例はNCDに照合し悉皆性を担保する点、長期展望にたった登録体制を整備し5～10年後の評価を可能にする点である。

## B．研究方法

6つの疾患群について、全国調査未実施の疾患群、追加調査が必要な疾患群の調査研究を実施する。かなり専門的で特殊な疾患のため、関連5学会の代表すべてを分担研究者とし、悉皆性の高い調査および情報交換が容易に行える協力体制を構築する。

さらに疾患横断的に8つのグループがそれぞれの疾患グループに情報提供や検体の検証を行い、学会がauthorizeする診断基準、重症度分類、ガイドラインを作成する。また疾患登録と長期フォローアップシステムを構築する。手術例はNCDのデータと照合して悉皆性を高める。

### （倫理面への配慮）

本研究は申請者または各グループ代表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。

なお、本研究は後方視的観察研究であり、介入的臨床試験には該当しない。



## C. 研究結果

### (1) H類縁

重症3疾患の診断基準、重症度を学会承認され、平成27年1月に7疾患の診断基準の策定を終了し、新規小慢および難病に指定された。ガイドライン作成は、本年度はシステミックレビューチームによってエビデンスの収集とエビデンスの評価・統合がなされた。これをもとにガイドライン作成グループによりガイドライン（案）2016年2月版が作成された。フォローアップシステムはNICU退院手帳を元の実装可能な状態。

### (2) H病

本疾患の診断基準、重症度を学会承認され、平成27年1月に新規小慢および難病に指定された。ガイドラインはCQ案を作成した。また今回全国アンケート調査二次調査まで終了し詳細な解析を行なった。発症率はほぼ1/5000出生であるが、40年間でやや減少しやや増加したことになる。無神経節部の範囲は、期は直腸までが減少し、S状結腸までが増加、全結腸型も増加していた。術式選択においては、TAEPTの割合が4期で48.7%と高くSoaveで約74%を占めていた。術前腸炎による死亡率、あるいは全死亡率は経年的に低下しており、術前および術後管理方法の改善によるものと思われる。一方で、小腸型の全死亡率は今もって高く、再生医療を含めた新規治療法の開発・臨床応用と導入が今後期待される。

### (3) 非特異性多発性小腸潰瘍

成人領域・小児領域いずれにおいても非常に稀少かつ難治性の疾患である。病因は未解明な点が多く、今回は小児科・小児外科領域の専門施設を中心にアンケートをFAXにて送付し、本邦における臨床像や治療の実態調査を行った。4症例と少数ではあるが、発症年齢が1歳時の症例も認められ、小児科・小児外科医は、乳幼児早期からの鉄欠乏性貧血・低蛋白血症・便鮮血陽性症例では、本疾患を念頭に置く必要がある。また2例で遺伝子異常が明らかとなった。また、成人の研究班（研究代表者：松本主之）にて診断基準に関する意見交換を行った。

### (4) 先天性吸収不全症

疾患の分類整理と調査対象の決定を終了。昨年の一次調査の結果に基づき、症例数の比較的多かった、乳児難治性下痢症 53例、ミトコンドリア呼吸鎖異常症31例、Shwachman-Diamond症候群30例、先天性クロール下痢症 17例、原発性リンパ管拡張症 15例、多発性内分泌腺腫症 9例、IPEX症候群・自己免疫性腸症 7疾患に対して二次調査を行い、約半数の症例の蓄積を得た。それぞれの疾患に対してPICO,CQを確定しSRを開始した。今後疾患の診断法、治療法や予後を検討し、診療ガイドラインを確立し登録およびフォローアップ体制の構築方向に研究を進めていく。

### (5) 仙尾部奇形腫

診断基準、重症度を学会承認され、平成27年1月に新規小慢に指定された。ガイドラインは、CQを6題作成し、5名のガイドライン作成チームと、7名のシステマティックレビューチームにより、文献検索、一次二次スクリーニングを経て、システマテックレビューおよび推奨文草案作成を現在行っている。

### (6) 腹部リンパ管腫・リンパ管腫症

リンパ管腫・リンパ管腫症の診断基準等を作成し学会承認を得て、平成27年1月に新規小慢の慢性

呼吸器疾患として呼吸障害を生ずるリンパ管腫・リンパ管腫症が新たに認定された。また平成27年7月に頸部・顔面巨大リンパ管奇形（リンパ管腫）が難病指定された。ガイドラインの協議の未作成された5つのクリニカル・クエスチョンに対して文献検索がなされ、システマティックレビュー作業が終了した。現在推奨文作成が進行中である。「リンパ管腫両例調査2015」の一部としてWeb登録が開始され、約1700例の症例登録がなされた。現在データクリーニング作業中である。当研究の成果を反映した情報公開を行っている。

#### (7) ヒルシュスプルング病類縁疾患に対する病理学的検討

H類縁で最も多い疾患であるcongenital isolated hypoganglionosis(以下CIH)についてHuC/D 抗体を用い、簡便で再現性のある組織学的診断方法を検討してきた。今回、CIHについて、HuC/D、Sox10、CD56などの抗体を使用した免疫組織学的手法を用い、神経節細胞の数、神経叢の数・面積などを測定し、正常群と統計学的に比較検討した。筋間神経叢におけるSox10/HuC/D陽性細胞比はCIH群で有意に低く、神経細胞とグリア細胞の数のアンバランスがCIHの組織学的特徴と推察された。

#### (8) 小腸移植の適応や体制づくり

欧米における小腸移植の適応基準について調査を行ない、すでに実施している小腸登録事業、腸管不全登録事業のデータを利用し、国内での小腸移植の実態に合わせて、適応基準についての検討を行った。適応疾患としては1．短腸症 下記疾患およびその治療の結果生じた栄養吸収障害のため電解質、主要栄養素、微量元素などの維持を中心静脈栄養に依存する状態。2．機能的難治性腸管不全 改善が期待できない小腸蠕動運動または消化吸収能の異常のために健常な小腸機能が保たれていない状態とした。本邦における小腸移植は、海外より優れた成績を示しているものの症例数は極めて限られている。小腸移植の適応基準を策定することにより小腸移植を必要とする患者を抽出分類し、今後ガイドラインの作成に関与することが期待できる。

#### (9) 移行期ならびに成人期の対応

今年度は小児期発症疾患を有する疾患のうち成人期への移行に関連しやすい疾患をとりあげ、病態、治療概略、合併症・後遺症、社会支援、移行期の問題点などを記載したガイドブック作成を行い、移行期・成人期の問題点を抽出した。今後これを移行期医療における情報共有のツールの一つとするとともに、患者毎の診療情報の要約伝達につなげていく予定である。

#### (10) 疾患登録やフォローアップ体制の構築について

分担研究者が考案・開発した「ポケットカルテ」は、本邦で実稼働中のクラウド型個人向け健康・医療・福祉・介護情報管理（Personal Health Records: PHR）サービスである。2008年のサービス開始以降、2015年末時点でフルサービス利用者数は49,500人を越え、電子版透析手帳など緊急事態対応のための限定利用者数を加えると80,000人を越える。胎児期・新生児期や小児期に発症し成人に至る長期的な経過をとる希少難治性消化管疾患のフォローアップ機能の追加実装と、その利用による全国に居住する対象者の全数登録による病態把握と適切な疾患分類に基づく診断基準や重症度分類の作成、移行期、成人期までを包含する診療情報データベース収集基盤構築のため、「ポケットカルテ」上に同機能を実装するための要求仕様作成とテスト実装および運用テストを行った。

#### (11) 小児期の難病及び小児慢性特定疾患等データに関する法的視点からの検討

難病の小児期及び小児慢性特定疾患等データ管理に関して、複数の法の視点から考察した。これま

で、岡本により、ナショナルデータベースへの法的整備への提言が、行政機関個人情報保護法と統計法の視点からなされてきた。今回平成28年2月の時点で、小児期の難病と小児慢性特定疾患のデータの管理やデータベースの状況と関連法令を検討し、更に民間企業における日本版SOX法に関連する法的効力の反映可能性について検討した。

- (12) 難病の小児期及び小児慢性特定疾患等データ管理における生体認証の有効性と関連論点の検討  
マイナンバー制度の発足にあたり、その前提として、個人情報是一元管理せず、分散管理を原則とすることになっている。一方、保健医療をとらえる視点として、年齢層を横断する従来の視点から、患者一人一人のデータを縦断的にとらえる生涯保健という概念が提唱されている。分散型医療保健データベースへのアクセスに生体認証を用いて、難病の小児期・小児慢性特定疾患等において、一人の医療データを個人管理できるようにする際の関連項目について考察を試行した。医療情報システムの安全管理に関するガイドライン第4.2版（厚生労働省）に適合する形の留意点が示唆された。

以上のように、計画通り進捗している。

#### D．考察

H類縁、非特異性多発性小腸潰瘍症、腹部リンパ管腫は先行研究（H24,H25厚労科研）にて全国調査を実施し、疾患概念の整備、診断基準、重症度分類の作業を進めてきた。また仙尾部奇形腫は先行研究（H22,H23厚労科研）で胎児診断例の全国調査を実施し、「治療フローチャート」としてまとめたが、出生後診断例は未着手である。またH病は30年間にわたり教室で全国調査を行ってきた実績があり重症例の階層化が可能である。一方、先天性吸収不全症は小児慢性特定疾患(小慢)の実績から100例程度の症例数が推測されるが、きちんとした調査がなされておらず実態が不明である。

しかしいずれの疾患も我々の研究班を中心に、診断基準、重症度分類、疾患概要を作成し、平成27年1月1日に小慢に指定された。さらにH類縁のうち3疾患は平成27年1月1日に一次指定難病110に指定された。

今回、これらの疾患群に対して、関連する7つの学会・研究会およびNCDと連携し、Mindsに指導を仰ぎながら、必要に応じた調査研究、ガイドラインの作成を実施している。手術症例はNCDに照合し悉皆性を担保する。また、学会と連携した登録制度やポケットカルテを応用した長期フォローアップが可能な体制を整備し、長期フォローアップデータに基づいた指定難病の対象疾患や認定要件の見直し、移行期および成人期医療に関する検討も進めている。

#### E．結論

6つの疾患群すべてにおいてガイドライン作成に着手した。

2つの群は全国調査のフォーマットを作成し、調査に着手した。

残る1つの群は症例数が極めて少ないため成人例との連携をはかる。

長期的展望に立って疾患登録と長期フォローアップ体制の構築、移行期医療の検討も実施している。

【謝辞】本研究は科研費(H26-難治等-一般-045)の助成を受けたものである。

## F . 健康危険情報

該当する情報はなし

## G . 研究発表

### 1 . 論文発表

#### 1) 国内

中堀亮一、永田公二、吉田 聖、松尾 進、田口智章.

リンパ浮腫に対するリンパ管細静脈吻合術.

特集 エンジョイ！ 症例報告：手術・治療の工夫( )小児外科. 47(1) : 86-90,2015

八木 実、尾花和子、田口智章、仁尾正記.

特集 慢性疾患をもつ子どもの成人へのtransition

【長期予後と成人後の医学的問題】小児外科疾患.

日本医師会雑誌. 143(10) : 2148-2151,2015

小林弘幸、山高篤行、田口智章.

Intestinal neuronal dysplasia ( IND ) INDの診断基準について .

小児外科.47(4) : 405-407,2015

田口智章、渡邊芳夫、松藤 凡.

ヒルシュスプルング病類縁疾患の診断と治療の現状.

チャイルドヘルス. 18(3) : 31-35,2015

田口智章、渡邊芳夫、松藤 凡、藤澤正洋.

Hirschsprung病類縁疾患の分類. 小児外科. 47(4) : 372-376,2015

坂口達馬、濱田吉則、高橋良彰、中村有佑、濱田 洋、權 雅憲、増本幸二、田口智章.

Segmental dilatation of the intestine. 小児外科. 47(4) : 400-404,2015

田口智章、宗崎良太、黒田達夫.

新生児編 疾患：いかに的確に対応するか 血管腫

特集 周産期救急の初期対応：そのポイントとピットフォール 胎児・新生児編

周産期医学. 45(7) : 984-989,2015

宗崎良太、木下義晶、永田公二、橋爪 誠、田口智章.

新生児編 疾患：いかに的確に対応するか

出生前診断された仙尾部奇形腫に対する治療戦略.

特集 周産期救急の初期対応: そのポイントとピットフォール 胎児・新生児編

周産期医学. 45(7):950-953,2015

永田公二、小幡 聡、吉丸耕一郎、神保教広、宮田潤子、家入里志、田口智章.

Hirschsprung病類縁疾患成人例の実際. 小児外科. 47(7):693-699,2015

吉丸耕一郎、岩中 剛、小幡 聡、柳 佑典、神保教弘、江角元史郎、宮田潤子、

松浦俊治、田口智章.

小児消化管疾患の遺伝子異常(とくにヒルシュスプルング病とその類縁疾患に関して).

分子消化器病. 12(3):234-239,2015

田口智章.

事例PICK UP 顕微鏡的大腸炎.SRL宝函. 36(3):36-40,2015

## 2) 海外

Watanabe Y, Sumida W, Takasu H, Oshima K, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi T.

Early jejunostomy creation in cases of isolated hypoganglionosis: verification of our own experience based on a national survey.

Surg Today. 45(12):1509-1512,2015

Taguchi T, Ieiri S, Miyoshi K, Kohashi K, Oda Y, Kubota A, Watanabe Y, Matsufuji H, Fukuzawa M, Tomomasa T.

The incidence and outcome of allied disorders of Hirschsprung's disease in Japan: Results from a nationwide survey.

Asian J Surg. In press,2015

Ieiri S, Miyoshi K, Nagata K, Miyata J, Kohashi K, Oda Y, Taguchi T.

Current clinical features in diagnosis and treatment for immaturity of ganglia in Japan: analysis from 10-year nationwide survey.

Pediatr Surg Int. 31(10):949-954,2015

Hayakawa M, Taguchi T, Urushihara N, Yokoi A, Take H, Shiraishi J, Fujinaga H, Ohashi K, Oshiro M, Kato Y, Ohfuji S, Okuyama H.

Outcome in VLBW infants with surgical intestinal disorder at 18 months of corrected age.

Pediatr Int. 57(4):633-638,2015

Sakaguchi T, Hamada Y, Masumoto K, Taguchi T; Japanese Study Group of Allied Disorders of Hirschsprung's Disease.

Segmental dilatation of the intestine: results of a nationwide survey in Japan.  
Pediatr Surg Int. 31(11):1073-1076, 2015

Soh H, Fukuzawa M, Kubota A, Kawahara H, Ueno T, Taguchi T.

Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: A report of a nationwide survey in Japan.

J Pediatr Surg. 50(12):2048-2050, 2015

## 2. 学会発表

### 1) 国内

宮田潤子、貝沼茂三郎、江角元史郎、永田公二、林田 真、家入里志、木下義晶、田口智章．小児における小建中湯と黄耆建中湯の使用現状と有用性に関する検討．第52回日本小児外科学会学術集会．平成27年5月28日，兵庫

武本淳吉、森田圭一、玉城昭彦、遠藤耕介、岩出珠幾、大片祐一、福澤宏明、尾藤祐子、横井暁子、前田貢作．成人期に移行したHirschsprung 病類縁疾患4 例の検討．第52回日本小児外科学会学術集会．平成27年5月29日，兵庫

田口智章．小児科外来診療で出会う外科疾患．第26回日本小児科医会総会フォーラムin大分．平成27年6月13日，大阪

神保教広、永田公二、江角元史郎、宗崎良太、木下義晶、増本幸二、田口智章．当科における長期留置型カテーテル挿入症例の検討 - 腸管機能不全症例と血液固形悪性腫瘍症例との比較検討 - ．日本外科代謝栄養学会 第52回学術集会．平成27年7月3日，東京

田口智章．新生児外科の進歩と明日からやるべきこと．第51回日本周産期・新生児医学会学術集会．平成27年7月10日，福岡

田口智章、家入里志、小幡 聡、神保教広、川原央好、葺澤融司、窪田正幸、秋山卓士、河野美幸、本田昌平．本邦のヒルシュスプルング病の変遷 -40年の全国調査の結果より- ．第50回日本小児外科学会 関東甲信越地方会．平成27年10月10日，埼玉

小幡 聡、吉丸耕一郎、神保教広、柳 佑典、三好きな、江角元史郎、宮田潤子、田口智章．1歳未満におけるIntestinal Neuronal Dysplasia type B 様所見(IND-B-like lesion)の検討 -

当科14例の経験より- . 第42回日本小児栄養消化器肝臓学会 . 平成27年10月18日 , 広島

永田公二、江角元史郎、岩中 剛、木下義晶、田口智章 . 在宅静脈栄養管理における栄養評価の重要性 . 第52回日本小児外科学会学術集会 . 平成27年10月29日 , 熊本

神保教広、永田公二、江角元史郎、宗崎良太、木下義晶、増本幸二、田口智章 . Fibrous Sheath法による長期留置型カテーテル管理 : 複数回の入替症例からみた留置期間の検討 . 第52回日本小児外科学会学術集会 . 平成27年10月29日 , 熊本

田口智章 . 小児外科領域の臨床研究 : 難治性疾患のTRを中心に . 日本臨床外科学会・日本外科学会共催 第15回臨床研究セミナー . 平成27年11月28日 , 福岡

## 2) 海外

Yoshimaru K, Wada M, Yanagi Y, Hayashida M, Matsuura T, Ieiri S, Taguchi T. Clinical characteristics of 77 intestinal obstruction cases requiring an operation without a history of laparotomy: A 10-year single-institute experience. PAPS2015. May 17-21, 2015, Jeju, Korea

Kinoshita Y, Esumi G, Souzaki R, Nagata K, Hayashida M, Matsuura T, Ieiri S, Inoue H, Ochiai M, Hara T, Taguchi T. Neonatal colonic perforation with congenital heart disease. PAPS2015. May 17-21, 2015, Jeju, Korea

Yoshimaru K, Taguchi T, Yagi M, Fukahori S, Ueno S, Ushijima K, Obata S. Internal Anal Sphincter Achalasia -from a Nationwide Survey of Allied disorders of Hirschsprung 's Disease in Japan-. 28th International Symposium on Pediatric Surgical Research. September 24-26, 2015, Dublin, Ireland

Yoshimaru K, Obata S, Jimbo T, Iwanaka T, Takahashi Y, Yanagi Y, Esumi G, Miyata J, Matsuura T, Taguchi T. Internal Anal Sphincter Achalasia -from a Nationwide Survey of Allied disorders of Hirschsprung 's Disease in Japan-. 28th International Symposium on Pediatric Surgical Research. September 24-26, 2015, Dublin, Ireland

Miyoshi K ,Taguchi T ,Ieiri S, Kohashi K, Oda Y, Yoshioka T, Nakazawa A.  
IMMUNOHISTOCHEMICAL ANALYSIS AND CLINICAL FEATURES OF IMMATUREITY OF GANGLIA. 28th International Symposium on Pediatric Surgical Research. September 24-26, 2015, Dublin, Ireland

Yoshimaru K, Obata S, Taguchi T, Ieiri S, Yamataka A, Koshinaga T, Iwai J, Ikeda H. CLINICAL AND PATHOLOGICAL FEATURES OF ACQUIRED HYPOGANGLIONOSIS: RESULTS FROM A NATIONWIDE SURVEY IN JAPAN. 28th International Symposium on Pediatric Surgical Research. September 24-26, 2015, Dublin, Ireland

Yoshimaru K, Obata S, Jimbo T, Iwanaka T, Takahashi Y, Yanagi Y, Miyoshi K, Esumi G, Miyata J, Matsuura T, Takemoto J, Kuda M, Kohashi K, Oda Y, Taguchi T. Efficacy of concurrent acetylcholinesterase with hematoxylin and eosin staining in the diagnosis of Hirschsprung's disease.. 28th International Symposium on Pediatric Surgical Research. September 24-26, 2015, Dublin, Ireland

Taguchi T. Current status of anorectal malformation of Kyushu University Group. Annual Congress of Korean Surgical Society 2015. November 5-7, 2015, Seoul, Korea

Taguchi T. Current status of anorectal malformation of Kyushu University Group. Annual Congress of Korean Surgical Society 2015. November 5-7, 2015, Seoul, Korea

Yoshimaru K, Obata S, Jimbo T, Taguchi T. Efficacy and safety of K-Punch method for rectal mucosal biopsy and AchE staining in the diagnosis of Hirschsprung's disease and related disorder. 第9回カンボジア小児外科学会. November 19-20, 2015, Phnom Penh, Cambodia

Taguchi T, Yagi M, Kohno M. Current Status and Progress of neonatal Surgery in Japan. The 28th Annual Autumn Meeting of The Korean Society of Perinatology. December 5, 2015, Seoul, Korea

H . 知的財産の出願・登録状況

なし



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

## ヒルシユスプルング病類縁疾患

分研究分担者	松藤 凡	聖路加国際病院 副院長
	中島 淳	横浜市立大学 肝胆膵消化器病学 教授
	窪田 昭男	和歌山県立医科大学 外科学第二講座 学長特命教授
	住田 互	あいち小児保健医療総合センター 小児外科 診療科医長
	金森 豊	国立成育医療研究センター 臓器・運動器病態外科部外科 医長
	下島 直樹	慶應義塾大学医学部 小児外科 講師
	濱田 吉則	関西医科大学外科学講座 小児外科 教授
	増本 幸二	筑波大学医学医療系 小児外科 教授
	山高 篤行	順天堂大学 小児外科 主任教授
	村永 文学	鹿児島大学医学部・歯学部附属病院 医療情報部 講師

### 【研究要旨】

小児期からの希少難治性消化管疾患にうちヒルシユスプルング病類縁7疾患について、全国調査による病態把握と適切な疾患分類に基づく診断基準や重症度分類の作成、移行期、成人期までを包含する診断治療ガイドラインを作成する。

### 研究協力者

友政 剛（パルこどもクリニック）

小林 弘幸（順天堂大学）

河合 富士美（聖路加国際大学）

荒木 夕宇子（聖路加国際病院）

山田 洋平（慶應義塾大学）

狩野 元宏（慶應義塾大学）

高橋 信博（慶應義塾大学）

清水 隆弘（慶應義塾大学）

曹 英樹

（大阪府立母子保健総合医療センター）

松浦 俊治（九州大学）

宮田 潤子（九州大学）

江角 元史郎（九州大学）

神保 教広（九州大学）

小幡 聡（九州大学）

柳 忠宏（久留米大学医療センター）

眞部 紀明（川崎医科大学）

### A．研究目的

全国調査による病態把握と適切な疾患分類に基づく診断基準や重症度分類の作成、移行期、成人期までを包含する診断治療のガイドラインを作成する。

### B．研究方法

ヒルシユスプルング病類縁疾患の全国調査結果をもとに、診断基準、重傷度分類策定し、MINDS2014に沿って、診療ガイドラインを策定する。

## (倫理面への配慮)

全国調査資料については、患者個人が認識できないように、連結可能な匿名化な資料として九州大学で保存し、実際の分析には個人が特定できないよう匿名化したデータを用いた。

## C. 研究結果

Hirschsprung病類縁7疾患の診断基準の策定を行った。本年度は、診療ガイドラインの作成に取り組んだ。システミックレビューチームによってエビデンスの収集は、とエビデンスの評価・統合がなされた。これをもとにガイドライン作成グループによりガイドライン(案)2016年2月版が作成された。(資料 1)

## D. 考察

難病のガイドライン作成においては、質の高いエビデンスが少なく、エビデンスの収集・評価・統合および推奨作成において客観性・普遍性が担保されるように配慮した。

## E. 結論

ガイドラインの骨子を作成することができた。2016年度中に、Delphi法によるコンセンサスの形成、パブリックコメントを募集したのちにガイドラインの完成、出版の予定である。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) 田口智章, 渡邊芳夫, 松藤 凡, 福澤正洋: 腸をもっと知る【Hirschsprung病類縁疾患の分類: 小児外科, 47巻4号, 372-376, 2015.
- 2) 松藤 凡, 武藤 充【腸をもっと知る】小児期に発症した慢性特発性偽性腸閉塞: 小児外科, 47巻4号, 387-391, 2015.

## 2. 学会発表

- 1) 河合富士美, 荒木夕宇子, 渡邊稔彦, 松藤 凡, 田口智章. 希少疾患診療ガイドライン作成のシステマティックレビュー: Hirschsprung病類縁疾患の経験から. 第22回医学図書館研究会. 2015.11.18-20. 神戸.
- 2) 金森 豊, 淵本康史, 渡邊稔彦, 田原和典, 大野通暢, 高橋正貴, 竹添富志子, 右田美里, 前田健一. 当院におけるcongenital isolated hypoganglionosisに対する治療戦略の検討. 第51回日本周産期・新生児医学会学術集会. 2015.7.10-12. 福岡
- 3) 松藤 凡, 武藤 充, 友政 剛, 中島 淳, 位他 忍, 牛島高介, 虫明聡太郎, 田口智章: 新生児期発症慢性特発性偽性腸閉塞(CIIP)の臨床像. 第51回日本周産期・新生児医学会学術集会. 2015.7.10-12. 福岡

## G. 知的財産権の出願・登録状況 なし

## Hirschsprung 病類縁疾患診療ガイドライン(案)(詳細版:2016年3月2日版)

### タイトル

作成主体: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(難治性疾患政策研究事業))「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」田口智章班

版:初版

発行年月日

### 前付

ガイドラインサマリー

診療アルゴリズム

用語・略語一覧

## I. 作成組織・作成方針

ガイドライン統括委員会:

田口智章	九州大学大学院医学研究院 小児外科学分野
友政 剛	パルこどもクリニック
仁尾正記	東北大学大学院医学系研究科・小児外科学分野
玉井 浩	大阪医科大学・小児科学
田村正徳	埼玉医科大学総合医療センター小児科・総合周産期母子医療センター
左合治彦	国立成育医療研究センター・周産期・母性診療センター
土岐 彰	昭和大学医学部外科学講座・小児外科学部門
野坂俊介	独立行政法人国立成育医療研究センター・放射線診療部
黒田達夫	慶應義塾大学医学部・外科学(小児)
吉田雅博	公益財団法人 化学療法研究会 化学療法研究所附属病院

ガイドライン作成グループ:

松藤 凡	聖路加国際病院・小児外科
中島 淳	横浜市立大学附属病院・消化器内科
小林弘幸	順天堂大学・病院管理学研究室
曹 英樹	大阪府立母子保健総合医療センター小児外科
増本幸二	筑波大学医学医療系・小児外科
渡邊芳夫	あいち小児保健医療総合センター・小児外科
金森 豊	国立成育医療研究センター・臓器・運動器病態外科部・外科(小児外科学、消化管免疫学)
濱田吉則	関西医科大学附属枚方病院・小児外科
山高篤行	順天堂大学・小児外科

下島直樹	東京都立小児総合医療センター・外科
友政 剛	パルこどもクリニック
窪田昭男	和歌山県立医科大学外科学第二講座・消化器外科
牛島高介	久留米大学医療センター・小児科
春間 賢	川崎医科大学・消化管内科
福土 審	東北大学大学院医学系研究科行動医学・東北大学病院・心療内科

システマティック・レビュー チーム：

荒木夕宇子	聖路加国際病院小児外科
工藤孝広	順天堂大学小児科
小幡聡	九州大学小児外科
住田 互	あいち小児保健医療総合センター・小児外科
渡邊 稔彦	国立成育医療センター外科
深堀 優	久留米大学小児外科科
藤井喜充	関西医科大学附属枚方病院・小児外科
山田佳之	群馬県立小児医療センター
神保 孝広	順天堂大学小児科
河合富士美	聖路加国際大学学術情報センター図書館
福岡智哉	大阪府立母子保健総合医療センター
大沼真輔	大阪府立母子保健総合医療センター

外部評価委員：森實敏夫 公益財団法人日本医療機能評価機構 客員研究主

ガイドライン作成事務局：

家入里志	鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 小児外科学分野
江角元史郎	九州大学大学院医学研究院 小児外科学分野
神保教広	九州大学大学院医学研究院 小児外科学分野
小幡 聡	九州大学大学院医学研究院 小児外科学分野
山崎 智子	九州大学大学院医学研究院 小児外科学分野

利益相反：申告すべき利益相反はない。

## II. Hirschsprung 病類縁疾患診療ガイドライン

### ・ Hirschsprung 病類縁疾患の基本的特徴

#### 1. Hirschsprung 病類縁疾患の臨床特徴

##### (1) 背景

Hirschsprung 病は、遠位側腸管の無神経節細胞症に起因する蠕動不全と直腸肛門反射の欠如により、腸管内容の通過障害、胎便排泄遅延、腹部膨満、胆汁性嘔吐、便秘と近位側腸管の拡張（巨大結腸症）をきたす疾患である。小児外科領域においては広く認知され病態解明と治療法の開発が行われてきた。このような臨床や研究の現場で、Hirschsprung 病と類似した症状や所見を認める疾患群があり、本邦では Hirschsprung 病類縁疾患（Allied Hirschsprung's Disease）と呼ばれてきた。この疾患概念とこれに含まれる疾患は、時代の変遷とともに変化し専門家の間でも意見の一致は得られていない。

このような現状を鑑み、平成 23 年度厚生労働省科学研究費補助金難治性疾患克服事業・Hirschsprung 病類縁疾患の現状調査と診断基準に関するガイドライン作成（田口智章班）において全国調査が行われ、引き続き平成 24 25 年度厚生労働省科学研究費補助金難治性疾患克服事業・小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成（田口智章班）で、小児外科、小児消化器、成人消化器の専門家により、疾患概念、分類、診断基準、重症度分類が策定された。これをうけて、小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究 2014-16(田口智章班)において Hirschsprung 病類縁疾患診療ガイドラインの作成を行うこととなった。

##### (2) Hirschsprung 病類縁疾患の定義

Hirschsprung 病類縁疾患とは、直腸に神経細胞が存在するにもかかわらず腸閉塞症状、腸管拡張、慢性便秘等の Hirschsprung 病と類似した症状や所見を示す疾患群である。

##### (3) Hirschsprung 病類縁疾患の分類

以下の 7 疾患を Hirschsprung 病類縁疾患とし、手術または生検で採取された腸管や直腸粘膜標本の HE 染色または Ach 染色における腸管神経の病理所見をもとに分類した。

- 腸管神経節細胞に異常を認めるもの
  1. 壁内神経節細胞未熟症（Immaturity of ganglia）
  2. 腸管神経節細胞僅少症（Isolated Hypoganglionosis）
  3. 腸管神経形成異常症（Neuronal Intestinal Dysplasia: NID）
- 腸管神経節細胞に異常を認めないもの（HE 染色または Ach 染色）
  4. 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 (Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome : MMIHS)
  5. 腸管分節状拡張症 (Segmental Dilatation of Intestine)
  6. 内肛門括約筋無弛緩症 (Internal Anal Sphincter Achalasia : IASA)

7. 慢性特発性偽性腸閉塞 Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-obstruction : CIIP)

2 . Hirschsprung 病類縁疾患の疫学的特徴

平成 23 年度 Hirschsprung 病類縁疾患の現状調査と診断基準に関するガイドライン作成( 田口智章班 )における調査で把握された本邦 10 年間の主な小児医療施設における H 病類縁疾患数および生存数は以下のとおりである。

	1 次調査症例数	2 次調査症例数	確定症例数	生存率
● 神経節細胞異常群				
1. 壁内神経節細胞未熟症 ( Immaturity of ganglia )	19	28	28	100%
2. 腸管神経節細胞僅少症 ( Isolated Hypoganglionosis )	114	90	70	78%
3. 腸管神経形成異常症 ( NID )	17	11	11	100%
● 神経節細胞正常群				
4. 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 ( MMIHS )	29	19	10	53%
5. 腸管分節状拡張症 ( Segmental Dilatation of Intestine )	35	28	27	96%
6. 内肛門括約筋無弛緩症 ( IASA )	6	2	2	100%
7. 慢性特発性偽性腸閉塞 ( CIIP )	94	56	56	89%

3 . Hirschsprung 病類縁疾患各診療の全体的な流れ ( 疾患毎 )

(1) Hirschsprung 病類縁疾患の病理組織診断—( 中澤 温子、義岡孝子 )

本疾患群は、腹部膨満、腹痛、胆汁性嘔吐、腸管拡張等の腸閉塞症状や胎便排泄遅延、便秘等の Hirschsprung 病と類似した症状や所見を示すが、無神経節腸管を認めない。このため組織学的な評価は、本疾患の診断に重要な役割を果たす。特に新生児、乳児期においては、腸管神経節の組織学的評価は専門的な見識と経験が不可欠である。

本疾患群では、新生児イレウスで緊急開腹手術となることが多く、組織学的評価が不可欠な疾患群 ( Isolated Hypoganglionosis, Immaturity of ganglia ) と小腸閉鎖、Hirschsprung 病 ( Aganglionosis ) を鑑別する必要がある。

診断に使用する腸管全層生検検体はフローチャートに示す 3 か所から採取されることが

望ましく、診断には HE 染色の他、免疫組織学的検索を併用する。新生児、乳児の未熟で小型の神経細胞の同定には、抗 HuC/D 抗体が感度、特異度の点で優れており、腸管グリア細胞の核に陽性となる Sox10 抗体は、未熟な神経細胞と腸管グリア細胞との鑑別に有用である。Caliber change より十分口側の人工肛門造設部、回腸末端の全層生検で神経叢の大きさが正常、神経節細胞の数・大きさともに正常であった場合、直腸粘膜生検で粘膜固有層にアセチルコリンエステラーゼ陽性線維増生や S 状結腸での筋層間神経節細胞の欠如、神経線維束の増生が認められれば、Hirschsprung 病と診断する。Isolated Hypoganglionosis では、切除腸管の標本上 1cm あたり、固有筋層間に HuC/D 陽性細胞は 20 個以下で、正常腸管と比較し有意に減少しており、診断に有用である。

Immaturity of ganglia では、神経細胞は未熟な形態をとるが、数の異常は認めない疾患であるため、最終的な診断は人工肛門閉鎖時に神経叢、神経細胞に異常がないことを確認する。

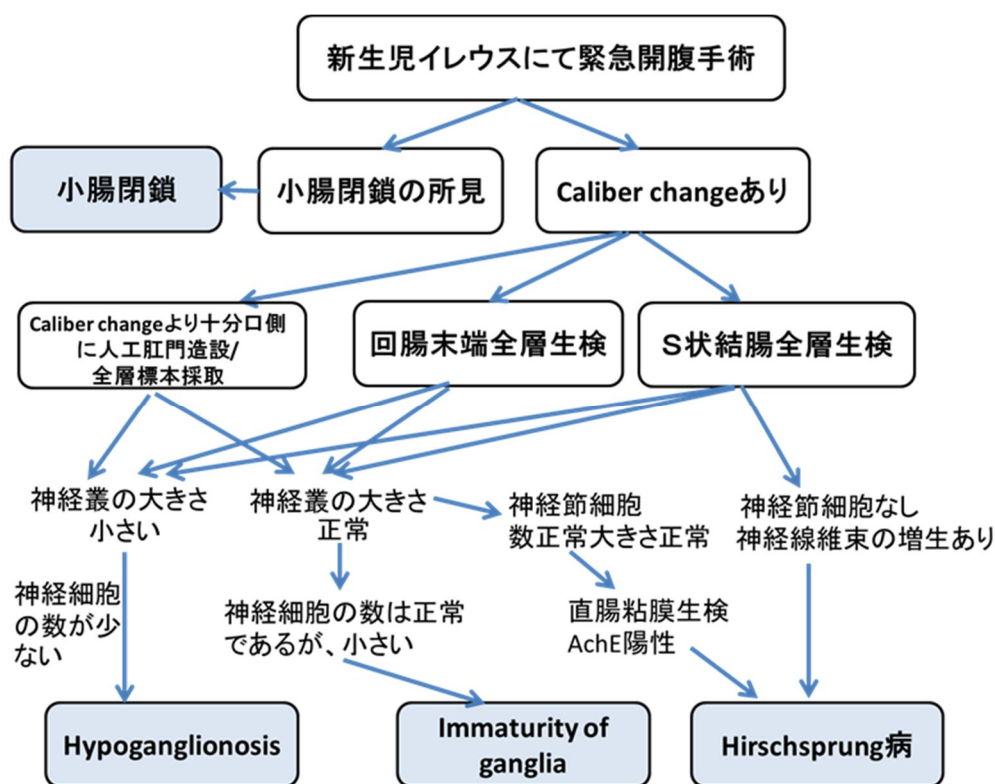


図1 Hirschsprung 病類縁疾患の病理組織学的鑑別

## (2) 壁内神経節細胞未熟症 (Immaturity of ganglia) (家入里志)

疾患概念：新生児期からイレウス症状を呈し、meconium disease と類似した病像を呈する。注腸造影検査では結腸は狭小化 (microcolon ないしは small colon) している。新生児期の直腸肛門反射は陰性を示すことが多いが、乳児期には陽性となる。直腸粘

膜生検では AchE 陽性神経線維の増生がない点で、Hirschsprung 病と鑑別できる。病変部は小腸にも及び、新生児期に回腸瘻造設が必要となることが多い。腸管の病理学的検索では、壁内神経節細胞数は十分認めるが、神経細胞は小型で著しく未熟である。数か月で神経細胞は成熟し回腸瘻閉鎖が可能となる。生命予後、機能予後ともに良好な疾患である。

#### 診断基準

##### 主診断基準

- 1) 新生児期発症
- 2) 病変範囲が広く小腸まで及び
- 3) 術中に caliber change を認める

##### 副診断基準

- 1) 経時的に症状が改善する
- 2) 画像診断では microcolon または左半結腸の狭小化を呈する

病理学的診断基準 (1 & 2 もしくは 1 & 3 を満たす)

- 1) 未熟神経節細胞 (大きさが小さい)
- 2) 神経節細胞数と分布は正常
- 3) 経時的に神経節細胞が成熟する

腸瘻造設時の病理学的検討を必須としたうえで主診断基準を 2 項目以上もしくは主診断基準 1 項目 + 副診断基準 2 項目を満たすものを神経節細胞僅少症と診断する。

全国調査では、2001 年から 2010 年までの 10 年間に 28 例の登録があった。このうち上記診断基準(案)を満たし確定診断にいたったものは 15 例であり全例生存している。

### (3) 腸管神経節細胞僅少症 (Isolated Hypoganglionosis) (渡邊 芳夫)

疾患概念：腸管神経節細胞僅少症は新生児期から重篤な機能的腸閉塞症状をきたす疾患で、予後の不良な先天性消化管疾患である。Hirschsprung 病の無神経節腸管と正常腸管の間に診られる神経細胞の減少した腸管 (移行部) と区別するために英語では、**Isolated Hypoganglionosis** と表記する。

ほとんどの症例が生命維持のために、人工肛門 (腸瘻) と中心静脈栄養の管理を長期にわたり必要とし、特に重症例では小腸移植の適応にもなり得る。注腸造影検査や直腸肛門内圧検査で Hirschsprung 病と鑑別することは困難である。

腸管の病理学的検索では、腸管神経叢は小さく、神経節細胞数は減少している。この点で Hirschsprung 病の無神経節腸管から正常神経節腸管への移行部との鑑別は困難である。全腸管における個々の神経節細胞は新生児期には小さく、加齢により成熟して大きくなるが、数の増加は伴わない。腸管神経節細胞僅少症は Hirschsprung 病



と異なり結腸に外来神経線維の増生を認めず、遠位結腸の神経線維の増生がない点で、Hirschsprung 病と鑑別できる。新生児期に腸閉塞症状のため開腹手術が必要となる。診断は腸管全層生検の病理学的検索において確定される。

#### 病理診断基準

新生児期の迅速病理診断では、空腸また回腸（できれば両方）と S 状結腸の全層標本を採取して、ヒルシュスプルング病を否定するにとどめる。ダブルバレルの腸瘻をビショップクープ型に変更する際などの生後 2 ヶ月以降に再開腹する機会に、腸管の全周性の永久標本を作成して、神経節細胞数の減少の程度を判定する。

#### 重症の基準

腹部膨満、嘔気・嘔吐腹痛などの腸閉塞症状により、日常生活が著しく、障害されており、かつ以下の 3 項目のうち、少なくとも 1 項目以上を満たすものを、重症例とする。

- 1) 静脈栄養を必要とする
- 2) 経腸栄養管理を必要とする
- 3) 継続的な消化管減圧を必要とする<sup>註1)</sup>

註 1：消化管減圧とは、腸瘻、胃瘻、経鼻胃管、イレウス管、経肛門管などによる腸内容のドレナージをさす。

診療方針としては、中心静脈栄養法や経腸栄養法を用いた栄養管理を行いながら、うっ滞性腸炎を予防するために適切な減圧手術を付加することが基本になる。減圧のためには腸瘻の造設が必須となる。この際、腸瘻の造設部位が重要であり、初回のストーマ造設部位が Isolated Hypogaglionosis の治療成績を決定する鍵となる。2001-2010 年の全国調査では、初回到空腸瘻が造設された例が、回腸瘻を造設された例に比較して、良好な予後を示した。残念ながら、腸瘻肛門側の機能障害腸管切除の是非については、温存の必要性が試験的治療の結果から推測はできるが、コホート研究がなされておらず、将来的な検討を待たせざるを得ない。一方で、重症例は臓器移植により救命できる可能性があり、小腸移植や多臓器移植の対象疾患としての検討が今後の課題となる。

#### (4) 腸管神経形成異常症 (Intestinal Neuronal Dysplasia :IND) (小林弘幸)

疾患概念:1971 年に Meier-Ruge によって提唱された疾患で Type A と TypeB がある。Type A は IND の 5%程度と非常稀で新生児期に腸閉塞、下痢、血便等で発症する。腸管の交感神経系支配の低下を認める。

TypeB は、IND の 95%を占めるとされるため、ここでは TypeB について記載する。

Hirschsprung 病と類似した下部消化管の通過障害をきたす。注腸造影では、直腸・S 字結腸の拡張以外に特徴的な所見は無い。直腸肛門反射は陽性また陰性の例がある。罹患率は施設により異なり、診断基準、病理検索方法の統一が望まれる。病理学的には腸管副交感神経系の形成異常がある。AchE 染色では、粘膜下層の巨大神経節細胞 (Giant ganglia)、神経叢過形成 (hyperganglionosis)、異所性神経節細胞 (ectopic ganglia)、AchE 陽性神経線維の増生を認める。このような状態は、単独で存在することもあれば、Hirschsprung 病の正常神経節腸管部、鎖肛等に伴うこともある。病理所見が先天性のものか成長発達の過程や便秘に伴う 2 次的な変化なのか議論の余地が残されている。緩下剤や浣腸等の保全療法でコントロール可能なことが多い。このような治療で改善しない場合は、内肛門括約筋切開術の適応である。稀に腸管切除術が必要なことがある。

#### 診断基準

以下の 3 項目を満たす。

- 1) Hirschsprung 病と類似した症状
- 2) 病理所見にて以下の 2 項目を満たす
  - a) Giant Ganglia (1 個の神経節に 9 個以上の神経細胞) の存在
  - b) AchE 陽性神経線維の増生
- 3) 新生児、乳児例を除く

注記) 新生児、乳児期症例で上記 1)、2) を満たすものは疑診例として厳重にフォローする。

2001 年から 2010 年までの 10 年間の全国調査では確診例 8 例、疑診例 9 例の症例が登録され、このうちの 11 例が IND と確認された。発症時期は、新生児期が最も多く、次いで乳児期、幼児期であった。本邦での報告は少なく慢性機能的便秘症と診断されたなかに含まれている可能性がある。

#### (5) 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 (Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome : MMIHS) 曹 英樹)

疾患概念：新生児期から腸閉塞様症状を呈し腸管不全にいたる重篤な疾患で、巨大膀胱、狭小結腸 (microcolon) を伴う。多くの症例が新生児期に胃瘻や腸瘻による消化管減圧を必要とする。病理学的検索では腸管神経叢に異常を認めない。

#### 診断基準

- 1) 出生直後から腹部膨満、嘔吐、腹痛等の腸閉塞症状を呈する
- 2) 巨大膀胱を呈する
- 3) 新生児期の注腸造影で狭小結腸 (microcolon) を認める

- 4) 消化管を閉塞する器質的な病変を認めない
  - 5) 消化管全層生検において病理学的に神経叢に異常を認めない
- 

#### 重症の基準

---

腹部膨満、嘔気・嘔吐腹痛などの腸閉塞症状により、日常生活が著しく、障害されており、かつ以下の3項目のうち、少なくとも1項目以上を満たすものを、重症例とする。

- 1) 静脈栄養を必要とする
- 2) 経腸栄養管理を必要とする
- 3) 継続的な消化管減圧を必要とする<sup>註1)</sup>

註1：消化管減圧とは、腸瘻、胃瘻、経鼻胃管、イレウス管、経肛門管などによる腸内容のドレナージをさす。

---

2001年から2010年までの10年間の全国調査では、確診19例例、疑診5例であった。確診19例中16例で減圧のため腸瘻が増設されていた。

腸管不全ため長期に静脈栄養もしくは経腸栄養に頼らざるをえない。19例中4例が完全静脈栄養、12例が経静脈栄養と経腸栄養の併用が必要であった。現在生存中の9例のうち7例が静脈栄養を必要としている。このため、肝障害、カテーテル関連血流感染症、腸炎、Bacterial Translocationの等の重篤な合併症をきたしやすい。

19例中10例の生存、9例死亡しており、5年生存率62.8%、10年生存率56.5%であった。主たる死亡原因は、肝障害、敗血症であった。

#### (6) 腸管分節状拡張症 (Segmental Dilatation of Intestine) (濱田吉則)

疾患概念:限局性の腸管拡張を認めるが明らかな腸閉塞機転がなく、腸管神経叢の形態異常を認めないまれな疾患である。本症は1959年にSwensonとRathauerが“new entity”として報告して以来、成因に関しては様々な説が唱えられてきたが、臨症像、病理所見に多様性が認められ、疾患概念が一元的に捉えきれず、限局的な腸管拡張疾患群の総称と捉えるのが妥当である。

#### 診断基準

---

以下の6つの条件を満たすものを本症と診断する

- 1) 腸管が限局的に(恒常的に)拡張している
  - 2) 正常腸管から拡張腸管へ急激に移行する
  - 3) 拡張部の肛門側に内因性・外因性の閉塞原因が存在しない
  - 4) 画像診断で完全または不完全な腸閉塞所見がある
  - 5) 病理学検査では神経叢が正常分布している
  - 6) 病変部の切除により症状の改善を認める
-

重症度分類:本症は合併疾患を有しない場合、手術による病変部の切除により、症状の著しい改善が認められる。予後は良好であり、重症度による分類は必要ないと考えられる。

臨床像:本邦では 50 例程度の文献的報告がみられるものの、大規模な調査は今までに行われていない。2001 年から 2010 年までの過去 10 年間の症例を調査し、確診 26 例と疑診 9 例の 37 例が集計された。これに基づく二次調査をもとに担当グループ内および全体会議での検討から、疑診のうち 2 例は確診として妥当と判断し、28 例を確診例とした。

性別：28 例中、男児が 19 例（68%）、女児が 9 例（32%）と男児に多い。

在胎週数・出生体重：在胎週数は平均 30.2 週で早期産は 7 例（25%）であった。

出生体重は平均 2,319g で、低出生体重児が 9 例（32%）で、極低出生体重児が 1 例、超低出生体重児が 2 例含まれていた。

染色体異常：21 トリソミーが 2 例（7.1%）にみられたほかは認めなかった。

家族歴：なしが 26 例と多かったが、ありが 2 例にみられた。1 例は母方いとこ 4 名に結腸部分拡張症があり、うち 1 名が死亡していた。他の 1 例は著明な便秘であった。

合併奇形：28 例中 7 例にみられた。PDA が 2 例のほか、ファロー四徴症、VSD、脳性まひ、脳梁欠損・下顎低形成・耳介低位、FG 症候群、ファロー四徴症・脳萎縮・側弯症・口唇口蓋裂・耳介低位・馬蹄腎・右水腎症・尿道下裂が各 1 例みられた。

消化管合併病変：28 例中 4 例にみられ、腸回転異常症が 2 例（7.1%）、回腸閉鎖症が 1 例（3.5%）、鎖肛が 1 例（3.5%）であった。

拡張部位：回腸が 14 例（50%）と最も多く、次いで S 状結腸 5 例（18%）、空腸 3 例（11%）、横行結腸 3 例（11%）、盲腸から横行結腸 1 例、盲腸 1 例、十二指腸 1 例であった。

発症時期：新生児期が 18 例（64%）と最も多く、乳児期 6 例（21%）、幼児期 2 例（7.1%）、学童期以降 2 例（7.1%）と年齢に連れて低下していた。

初発症状：腹部膨満が 20 例（71%）、嘔吐が 13 例（46%）、出生前診断で異常を指摘されたものが 7 例（25%）、慢性便秘が 6 例（21%）、胎便排泄遅延が 4 例（14%）であった。また、軸捻転による絞扼性イレウスが 1 例、腸管穿孔が 1 例であった。

検査所見：腹部単純レントゲン写真で腸管異常拡張像が 25 例（89%）に認められた。注腸造影は 23 例に施行され、12 例（52%）で診断に至った。また、7 例（25%）が胎児期に超音波検査や MRI で腸管拡張を指摘されていた。直腸肛門反射は施行された 7 例中全例で陽性、直腸粘膜生検は施行された 5 例中全例でアセチルコリンエステラーゼ陽性神経線維の増生を認めなかった。

診断：腹部単純写真により多くの症例で病変の指摘が可能であった。術前診断には、さらに造影検査や CT 画像で限局した腸管拡張像の確認が必須である。拡張部位が大腸の場合はヒルシュスプルング病との鑑別が必要である。注腸造影で拡張部口側に明確な caliber change を認めるが、それが不明確な場合は直腸肛門内圧検査や直腸粘膜生検をもって鑑別する必要がある。

治療：手術により拡張部腸管を切除し腸管を端端吻合することで良好な予後が得られる。手術は 27 例に施行されており、1 例は手術待機中であった。27 例中 26 例で開腹手術により拡張部腸管切除・腸管吻合術が施行された。1 例は腸回転異常に対する手術中に SD が発見され非切除で経過観察されたが、拡張が持続するため集計後に切除された。拡張部腸管切除・腸管吻合術が施行された 26 例中、4 例で腸瘻造設術、2 例で胃瘻造設術が併施されていた。手術時期は新生児期 13 例（48%）、乳児期 4 例（15%）、幼児期 5 例（19%）、学童期 3 例（11%）であった。

予後：27 例が生存で予後良好である。死亡の 1 例は 9 歳の脳性麻痺の男児で、盲腸に限局した拡張があり回盲部切除が施行されたが敗血症、肝機能障害、カテーテル感染などにより 12 歳で死亡している。切除標本で壊死性変化がみられていた。

## （7） 内肛門括約筋無弛緩症（Internal Anal Sphincter Achalasia：IASA）

（八木 實、上野 滋）

疾患概念：直腸壁内神経節細胞があるにもかかわらず内肛門括約筋の弛緩不全を認め、難治性の便秘をきたす疾患である。

本症は小児慢性便秘症の 4, 5%を占めるとの報告もあり、本疾患が正確に診断されずに慢性機能性便秘症として診療されている可能性がある。治療は、内科的治療に加えて、内肛門括約筋切除術、ボツリヌス毒素注入が行われていた。生命予後は極めて良好である。

### 診断基準

- 
- 1) 治療抵抗性の便秘
  - 2) 注腸造影で直腸に狭小部がない
  - 3) 直腸肛門反射が陰性
  - 4) 直腸粘膜生検で神経節細胞が存在する

(診断上の注意点)

- 
- ・直腸肛門反射の判定は、直腸を空虚にした後の確実な直腸刺激により内肛門括約筋に弛緩反応が見られないことを確認する。
  - ・可能であれば AchE 染色で陽性線維の状態について確認するのが望ましい。
- 

2001 年から 2010 年までの 10 年間の全国調査 1 次調査 3 例に追加症例 3 例を加えた 6 例が登録され、このうち 2 例が下記の診断基準に合致した。

**(8) 慢性特発性偽性腸閉塞症 (Idiopathic Chronic Intestinal Pseudo-Obstruction : CIIP) (松藤 凡)**

疾患概念：慢性特発性偽性腸閉塞症 (Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-Obstruction : CIIP) は、長期に腹部膨満、嘔気・嘔吐、腹痛等の腸閉塞様症状を呈し、画像検査で腸管拡張や鏡面像を認める原因不明の難治性疾患である。

消化管内容物の輸送を妨げる物理的閉塞がないにも関わらず消化管運動機能障害のために、腸閉塞様症状をきたす慢性偽性腸閉塞症 (Chronic Intestinal Pseudo-Obstruction: CIPO) には、消化管病変による原発性(Primary)、全身疾患や薬剤に伴う続発性 (Secondary)、原因不明の特発性 (idiopathic) がある。

原発性には、Hirschsprung 病 (腸管無神経節症) や CIIP を除いた Hirschsprung 病類縁疾患等があり、小児期の CIIP の診断においては鑑別が必要である。成人の CIIP の診断においては、続発性の偽性腸閉塞を鑑別することが重要である。成人領域においては、本疾患の存在は一般の臨床医はまだしも消化器を専門とする医療人の間でも周知されておらず、不適切な診療や腸閉塞症状に対して不用意な手術などが行われている現状を鑑み、慢性偽性腸閉塞症に関する診療ガイド (平成 23 年度 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業：中島班) が出版された。

一方、小児領域においては、新生児期発症が多く Hirschsprung 病類縁疾患のひとつに加えられている。

**定義:**慢性特発性偽性腸閉塞症 (Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-Obstruction : CIIP) は、消化管運動機能障害のために、解剖学的な腸管の閉塞がないにもかかわらず、腹部膨満、嘔気・嘔吐、腹痛、腸管拡張などの腸閉塞様症状をきたす原因不明の難治性疾患である。

診断基準

以下の 7 項目を全て満たすもの

- 1) 腹部膨満、嘔気・嘔吐、腹痛等の入院を要するような重篤な腸閉塞症状を長期に持続的または反復的に認める
- 2) 新生児期発症では2か月以上、乳児期以降の発症では6か月以上の病悩期間を有する
- 3) 画像診断では消化管の拡張と鏡面像を呈する<sup>註1)</sup>
- 4) 消化管を閉塞する器質的な病変を認めない
- 5) 腸管全層生検のHE染色で神経叢に形態異常を認めない<sup>註2)</sup>
- 6) 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症と腸管部分拡張症を除外する
- 7) 続発性慢性偽性腸閉塞を除外する<sup>註3)</sup>

註 1) 新生児期には、立位での腹部単純 Xp による鏡面像は、必ずしも必要としない。

註 2) 成人で腸管全層生検が困難な場合は、消化管内圧検査またはシネMRIで特徴的な蠕動異常を認める

註 3) 除外すべき続発性慢性偽性腸閉塞を別表 1 に示す

重症の基準

腹部膨満、嘔気・嘔吐腹痛などの腸閉塞症状により、日常生活が著しく、障害さ

れており、かつ以下の3項目のうち、少なくとも1項目以上を満たすものを、重症例とする。

- 1) 静脈栄養を必要とする
- 2) 経腸栄養管理を必要とする
- 3) 継続的な消化管減圧を必要とする<sup>註1)</sup>

註1): 消化管減圧とは、腸瘻、胃瘻、経鼻胃管、イレウス管、経肛門管などによる腸内容のドレナージをさす。

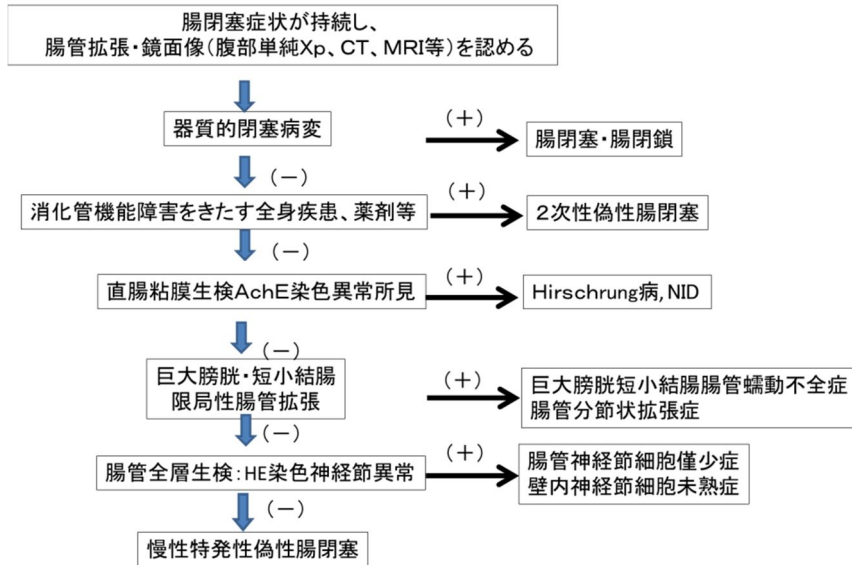
---

**臨床像:**慢性偽性腸閉塞(CIPO)の小児発症例は、2001-2010年の調査全国調査では一次登録数は92例であり、その90%以上が特発性であった。このうち診断基準(案)を満たしたものは56例であった。本疾患は、散発性に発生し、消化管のどの部位にもまた複数個所に蠕動障害は生じ得る。病変部位(拡張腸管)は、小腸と結腸に多い。

**症状:**新生児・乳児期発症のものは、腹部膨満、嘔吐、年長児では腹部膨満、嘔吐、便秘、下痢が主な初発症状であるが、成人で症例では腹痛をきたすものが多い。慢性の経過をたどり、消化管の安静により症状が軽快する場合もある。しかし、多くの症例は寛解増悪を繰り返しながら病状は進行する。

**診療の流れ:**新生児期や乳児期に腸閉塞症状で発症し診断や治療のために緊急手術が必要なもの、年長児では徐々に病状が進行するものが多い。新生児期や乳児期に発症するものは、Hirschsprung病や、腸管神経節細胞僅少症、巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症(MMIHS)、腸管分節状拡張症(Segmental dilatation of Intestine)との鑑別が必要である。このため多くは、発症後早期に開腹手術による腸管全層生検と腸瘻造設による消化管減圧が図られる。年長児発症のものは、器質的な腸閉塞や続発性偽性腸閉塞との鑑別が必要となる。

## 慢性特発性偽性腸閉塞の診断のフローチャート

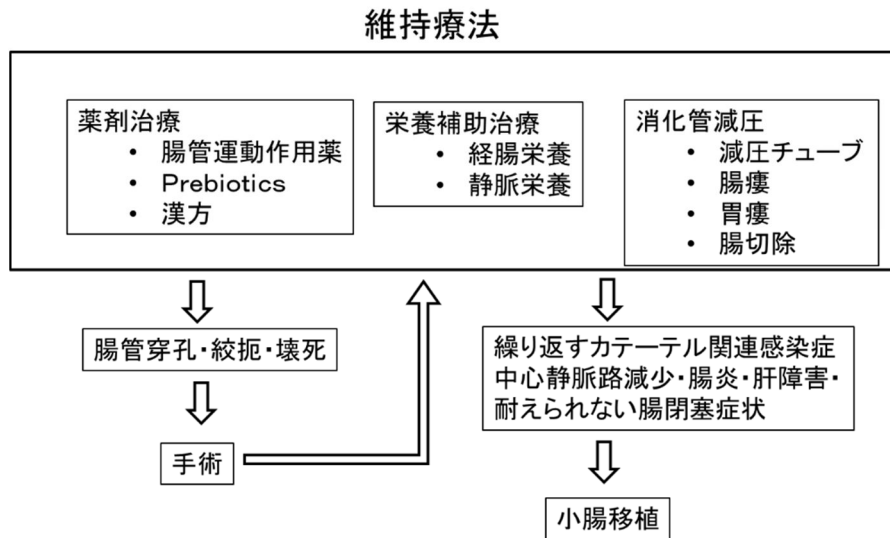


寛解増悪を繰り返しながら徐々に進行することが多く、薬物療法や静脈経腸栄養等の保存的治療から開始され、病状の進行とともにチューブや腸瘻による減圧などの侵襲的な治療へと移行する。腸管穿孔・壊死や重症腸炎等をきたした場合は手術の適応である。腸瘻造設術や拡張腸管を切除しても、残存腸管に機能異常が存在するため、術後も腸閉塞症状が再燃することが多い。このため試験開腹術、腸瘻造設術、腸管切除術、腸瘻閉鎖術などが多数回行われることもある。このような治療にも関わらず、併発症等で保存的治療が困難になったり、長期に耐え難い苦痛をとまなうものでは小腸移植が行われることがあるが、その数は少ない。

生命予後は比較的良好に保たれるが、長期入院管理が繰り返し必要になる。外来管理を行う場合でも経静脈・経腸栄養、腸瘻管理などのために患者の日常生活は著しく制限される。消化管の減圧が奏功しない場合は、腸管穿孔や腸炎から敗血症へと至り死亡する症例も存在する。



## 特発性慢性偽性腸閉塞の治療のフローチャート



**予後:** 診断基準を満たした 56 例のうち 53 例 (94.2%) が長期に生存しているものの病状の改善が得られたものは少なく、平均病悩期間は 14.6 年と長期に及び成人期へ移行するものが増えてきた。半数近い症例が、胃瘻・腸瘻や消化管留置カテーテル等による消化管減圧を必要としていた。また 74% の症例が経静脈栄養や経腸栄養などの何らかの栄養療法を必要としている。

以上の Hirschsprung 病類縁 7 疾患のうち、壁内神経節細胞未熟症 (Immaturity of ganglia)、腸管神経形成異常症 (IND)、腸管分節状拡張症 (Segmental Dilatation of Intestine)、内肛門括約筋無弛緩症 (IASA) の 4 疾患は、良好な臨床経過を辿りまた症例数が非常に少ないため、診療の現場で治療法の意味決定に迷うことは少ない。

一方、腸管神経節細胞僅少症 (Isolated Hypoganglionosis)、巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 (MMIHS)、慢性特発性偽性腸閉塞症 (CIIP) の 3 疾患は、重篤な経過をたどり、診療の現場においての意味決定には、エビデンスや公正な専門家の意見が不可欠と考えられ、本ガイドラインの CQ と推奨文作成の対象とした。

#### 4. クリニカル クエスチョン (Clinical Questions)

CQ 1 : Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP の診断はどのようになされるか？

小林弘幸  
(hypoganglionosis)  
曹 英樹(MMIHS)  
中島 淳/松藤凡  
(CIIP)

CQ 2 : Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP にどのような薬物療法が推奨できるか？

増本幸二

CQ 3 : Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP に消化管減圧療法は推奨できるか？

渡邊芳夫・住田互

CQ 4 : Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP に栄養療法は推奨できるか？

金森 豊

CQ 5 : Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP に(根治的)外科治療は推奨できるか？

山高篤行  
濱田吉則

CQ 6 : Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP に小腸移植は推奨できるか？

下島直樹

CQ 7 : Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP の予後は？

窪田昭男

## 1. システマティックレビュー（エビデンスの収集・評価・統合）

### (1) 作成経過

#### 作成方針

本ガイドラインは「Minds 診療ガイドライン作成の手引き 2014」及び「Minds 診療ガイドライン作成マニュアル」の手法を用い作成された。しかしながら高いエビデンスが得られないことがあらかじめ予想されたため、システマティック・レビューについては独自の方法を用いた。

本疾患は病理診断により鑑別できるが稀少疾患のため報告数も少なく、Clinical Question(以下、CQ)で取り上げた3疾患が1論文中に重複して取り上げられていたり、混同されていることもある。また、スクーピングサーチにより症例報告が大多数であることが確認できており、症例報告の多くには診断、治療、予後及び害について記載がある。以上の理由により、CQ 毎に検索するのではなく、3疾患をまとめて検索し、そのアウトカムにより各 CQ に割り振る方法で行うこととした。

データベースは PubMed と医中誌 Web を用い、言語は日本語と英語、年代は絞らないこととした。その結果、1477 件の文献が得られ 3 名による 1 次スクリーニングの結果、396 件が 2 次スクリーニングへ進んだ(表 1, 表 2)。10 名による 2 次スクリーニングの結果、更に 108 件が不採択となり、288 件につきエビデンステーブルを作成した(表 3)。

エビデンステーブルでは、1つの文献が複数の CQ に該当する場合、その数だけ行を増やし、該当するアウトカムと結論を各々記載した。

完成したエビデンステーブルを CQ 毎に集計し、「CQ に対する答え」にまとめた。それを、今度は CQ 毎に SR チームに分担し、システマティックレビューレポートを作成した。

作成されたエビデンス・テーブル(表 4)、CQ のまとめ(表 5)、システマティックレビューレポート(表 6)をガイドライン作成グループに提出し、ガイドライン作成グループは解説と推奨案を作成した。推奨はコンセンサス会議開催後、メールによる Delphi 法の投票により決定した。

ほぼ症例報告・症例集積がエビデンスとなったためエビデンス・レベルは D が殆どであるが実臨床で役に立つことを鑑み、推奨決定を行った。

### (2) システマティックレビューの概要

#### 文献検索前の決定事項

(ア) 使用したデータベース：PubMed および医学中央雑誌 Web (以下、医中誌)

(イ) 対象文献の発表年：2015 年までに発表された全ての文献を対象とした。

(ウ) 対象文献の条件：研究対象はヒトのみ。対象言語は日本語と英語とした。

(エ) 対象疾患：Hirschsprung 病類縁疾患(以下、H 病類縁疾患)に該当する 3 疾患(

## Isolated Hypoganglionosis (MMIHS CIIP)

### 文献検索の概要

- (ア) 検索者：SR チームに所属する 2 名が独立に検索した。
- (イ) 検索式：資料 (表-1-2 データベース検索結果、表-3 文献検索フローチャート) を参照。
- (ウ) 文献数：合計 1488 件 (PubMed 1011 件 + 医中誌 477 件)

### 1 次スクリーニング

- (ア) 担当者：SR チームに所属する 3 名。
- (イ) スクリーニング方法：上記 3 名が独立して 1488 件の文献のタイトル・アブストラクトを確認した。この時、事前に設定した CQ とは明らかに関連のない文献を対象から除外した。タイトル・アブストラクトのみからは内容を判断できないものは、対象に残した。
- (ウ) 1 次スクリーニング結果：3 名の結果を照合した結果、最終的に 1488 件のうち 396 件の文献を 2 次スクリーニングの対象とした。

### 2 次スクリーニングおよびエビデンステーブル作成

- (ア) 担当者：SR チームに所属する 10 名。
- (イ) スクリーニング方法：396 件の文献を上記 10 名で分担。フルテキストを用いたフルスクリーニングを施行し、選択基準に基づいて採用・非採用文献を決定した。
- (ウ) 2 次スクリーニング結果：SR チームのリーダーによる照合の結果、最終的に 396 件のうち 288 件の文献をエビデンステーブル作成の対象とした。
- (エ) エビデンステーブル作成：対象となった 288 件の文献から、分担担当者 10 名が文献内容の詳細を合計 836 件のエビデンスとして抽出し、エビデンステーブルを作成した。(エビデンステーブルの内容：書誌情報・研究デザイン・PICO・結論・該当する CQ)

### CQ のまとめ作成

- (ア) 担当者：SR チームのリーダー。
- (イ) CQ のまとめ作成方法：SR チームの 10 名によって抽出された 836 件のエビデンスを、CQ・対象疾患・アウトカム毎に分類した後、さらに研究デザイン毎に集計することにより、CQ のまとめを作成した。

### CQ のまとめ作成の意義

当該研究は H 病類縁疾患という稀少疾患を対象としており、対象となった文献の大多数が症例報告・症例集積であった。これらエビデンスレベルの低い文献と

して切り捨てることなく活かすために、個々の文献から丹念に CQ・対象疾患毎のエビデンスを抽出し、CQ のまとめとして再編成する手法を選択した。これにより各エビデンスの総数が可視化され、臨床の現場で経験的に得られた事実の集積に、従来のエビデンスレベルとは異なる重みを付与することが可能となった。

#### システマティックレビューレポート

CQ のまとめの内容を要約し、システマティックレビューレポートを作成した。全ての CQ の comparason ごとに、益と害についてのアウトカムを列挙し、有用性についての統合的な判断資料を作成した。

タイトル	ヒルシュスブルング病類縁疾患
CQ	
データベース	PubMed
日付	2015/2/5
検索者	FK/YA

	検索式	文献数
	(((("chronic intestinal pseudo-obstruction"[TIAB]) OR (("Intestinal Pseudo-Obstruction"[Mesh]) AND (chronic[TW])))) OR (((((((("Neuronal intestinal pseudoobstruction"[Supplementary Concept]) OR "Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome"[Supplementary Concept]) OR "intestinal dysganglionoses"[TIAB]) OR "Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome"[TIAB]) OR MMIHS[TIAB] OR "Neuronal intestinal pseudoobstruction"[TIAB]) OR "Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome "[TIAB]) OR (((("Hirschsprung Disease"[Mesh]) OR ("Hirschsprung*" [TW])) AND ((allied[TIAB]) OR (variant[TIAB] OR variants[TIAB])))) OR ("Congenital idiopathic intestinal pseudoobstruction"[nm]) OR (("Intestinal Pseudo-Obstruction"[Mesh]) AND (congenital[TIAB])) OR (immaturity[TIAB] AND ganglia[TW]) OR hypoganglionosis[TW] OR ("segmental dilation"[TIAB] AND intestine[TW]) OR ("internal anal sphincter"[TIAB] AND achalasia[TW])))) NOT (Animals[MH] NOT Humans[MH]) AND English[LA])	1011

表 - 1【データベース検索結果】

タイトル	ヒルシュスブルング病類縁疾患
CQ	
データベース	医中誌 Web
日付	2015/1/22
検索者	FK/YA

	検索式	文献数
	(((CIPO/AL or (慢性/AL and (腸閉塞-偽性/TH or 偽性腸閉塞/AL))) or (((hirschsprung 病類縁疾患/AL) or (ヒルシュスブルング病類縁疾患/AL) or (Immaturity/AL) or (hypoganglionosis/AL) or (neuronal/AL and intestinal/AL and dysplasia/AL) or ((巨大膀胱・小結腸・腸管蠕動低下症候群/TH or MMIHS/AL)) or (肛門アカラシア/TH) or (CIIP/AL) or (慢性特発性偽性腸閉塞症/AL)))))) and (PT=会議録除く and CK=ヒト))	477

表 2 [データベース検索結果 2]

**表 3 文献検索フローチャート(H 病類縁疾患)**

EXCELfaile (表 3)



## **表 4エビデンステーブル**

EXCEL ファイル：表 4 全エビデンステーブル\_H病類縁疾患

見開きページで、表全体が見えるよう校正してください（添えつけ PDF エビデンス  
テーブルの見本を参照に）

かなり大きな表ですが、最も貴重な成果です。

**表 5 CQ のまとめ**  
PDF ファイルの表 5

**表 6 : システマティックレビューレポート**  
**【CQ1-1 SR レポートのまとめ】**

**Hypoganglionosis の診断はどのようになされるか？**

益 正診率が向上する

害 検査に伴う合併症の頻度が増加する

検査に伴う患者の苦痛がある

医療費が増加する

被曝が増える

Hypoganglionosis の診断における腹部単純 X 線写真の有用性について、症例集積が 2 論文、症例報告が 1 論文のみであった。単純 X 線写真の所見として、鏡面像や腸管ガス充満像を示すが他の Hirschsprung 病類縁疾患と類似していることから、それだけで診断は確定できなかった<sup>61)108)197)</sup>。したがって、hypoganglionosis の診断において腹部単純 X 線写真は有用でない。害である被曝が増加することになると考えられた。

Hypoganglionosis の診断における消化管造影検査の有用性について、症例集積研究が 4 論文、症例報告が 2 論文あった。いずれも、hypoganglionosis に特徴的な腸管拡張像、狭窄像、mega-colon、microcolon、caliber change などの所見は認める<sup>6)61)109)130)198)598)</sup>ものの、Hirschsprung 病などの疾患と類似しており、正診率は低かった<sup>6)109)130)</sup>。したがって、hypoganglionosis の診断において消化管造影検査は有用でないと考えられた。害である被曝が増加することになると考えられた。

Hypoganglionosis の診断における消化管内圧検査の有用性について、症例対照研究が 1 論文、症例集積が 3 論文、症例報告が 2 論文であった。肛門内圧検査についての論文では、消化管機能異常の指摘が可能ではあるものの、検査結果が反射陰性、反射陽性、非定型反射など一定の結果は得られず、正診率は低かった<sup>89)112)131)193)199)203)</sup>。また、食道や十二指腸の内圧検査についての報告もみられるが、不規則蠕動などみられるものの hypoganglionosis に特異的な所見ではないため診断に有用ではなかった<sup>87)219)599)600)</sup>。したがって、hypoganglionosis の診断において消化管内圧検査は有用でないと考えられた。害である検査による合併症などの報告はみられなかった。

Hypoganglionosis の診断における直腸粘膜生検の有用性について、コホート研究が 1 論文、症例対照研究が 2 論文、症例集積が 2 論文、症例報告が 1 論文であった。コホート研究では直腸吸引生検で診断した報告だった<sup>7)43)586)</sup>。AchE 染色における神経細胞の減少などで診断できるが、正診率が低い<sup>7)43)586)</sup>ため最終的な診断には全層生検を推奨する論文もあった<sup>25)130)220)</sup>。したがって、hypoganglionosis の診断において直腸粘膜生検は限定的に有用であると考えられた。害である検査による合併症などの報告はみられなかった。

Hypoganglionosis の診断における消化管全層生検の有用性について、システマティックレビ

ューが 2 論文、総説が 8 論文、症例対照研究が 7 論文、横断研究が 2 論文、症例集積が 8 論文、症例報告が 12 論文であった。いずれも消化管全層生検が hypoganglionosis の診断に有用だったとしている。システマティックレビューでは HE 染色に加え、AchE 染色と NADPH 染色による神経細胞数の減少が診断に有用であったとの報告<sup>205)</sup>と、AchE 染色、LDH 染色、SDH 染色、と銀染色が診断に有用であったと報告<sup>3)</sup>があった。総説、症例対照研究、横断研究、症例集積研究、症例報告においても全層生検における NADPH、AchE 染色が hypoganglionosis の診断に有用であると報告していた

8)10)13)25)29)34)40)41)44)60)85)135)140)178)194)195)200)204)213)218)220)224)490)492)507)515)534)535)537)538)585)590)591)564)。また、2FII 染色<sup>85)</sup>、NCAM 染色<sup>537)</sup>、C-kit 陽性 Cajal 細胞の検討<sup>41)44)195)</sup>などが診断に有用であったとの報告もみられた。2012 年に実施された本邦の小児外科施設を対象としたアンケート調査では、術中迅速病理検査は正診率が低く、永久標本による病理診断では正診率 94%と高率であったと報告された<sup>130)</sup>。したがって、hypoganglionosis の診断において消化管全層生検は有用であると考えられた。害である検査による合併症などの報告はみられなかった。

Hypoganglionosis の診断にはさまざまな検査が行われている。比較的侵襲が少なく簡便な検査である腹部単純 X 線写真、注腸造影検査、直腸内圧検査は、hypoganglionosis の診断に対しては有用ではなく、被爆など害の増加が示唆された。しかし、他の疾患との鑑別においては必要であると考えられた。消化管全層生検より侵襲が少なく施行できる直腸粘膜生検は、hypoganglionosis の診断に対して AchE 染色や NADPH 染色における神経細胞の減少などで診断でき得る。しかし、正診率が低いことから最終的な診断には全層生検を推奨する論文が多数みられた。検査による合併症の報告はなかった。

したがって、hypoganglionosis の診断に対して最も有用な検査は消化管全層生検であった。直腸粘膜生検は全層生検より侵襲が少ないことから、hypoganglionosis を疑った場合に、神経細胞数評価の検査として最初に施行してもよい検査であると考えられた。

## 【CQ1-2 SR レポートのまとめ】

### MMIHS の診断手法として腹部単純 X 線写真は有効か？

アウトカム 1: 診断に有効な所見が得られる 益

アウトカム 2: 検査による合併症 害

#### 益のアウトカムについて

腹部単純 X 線検査は 1 編の Review (Granata, 1997, (174))と 14 編の症例報告 (Kupferman, 1995, (20), Goldberg, 1996, (70), al-Rayess, 1992, (81), Jain, 2011, (152), Chen, 2002, (509), Oka, 2008, (521), Steiner, 2004, (528), Young, 1981, (547, 555, 560), Shalev, 1983, (611), Patel, 1980, (615), Berdon, 1976, (620) 清水, 2013, (181), 大浜, 1996, (184), 久保, 1997, (501))がみられた。症例報告中、17/18 症例で胃拡張、小腸拡張、気腹症、下腹部の巨大腫瘍 (膀胱)、腸回転異常様所見、ガス欠損像、直腸や S 状結腸の狭小化などの所見が得られた。

#### 害のアウトカムについて

明らかな有害事象は認めなかった。

### MMIHS の診断手法として消化管全層生検は有効か？

アウトカム 1: 診断に有効な所見が得られる。 益

アウトカム 2: 検査で有効な所見が得られないか、あるいは、検査による合併症がみられる。 害

#### 益のアウトカムについて

消化管全層生検は 2 編の Review (Friedmacher, 2013, (190), 五味, 1996, (205))がみられる。1 編のケースコントロールスタディ (Piotrowska, 2003, (210))では全層生検は有用との結論が得られ、31 編の剖検例も含む症例報告 (Puri, 1997, (11), Puri, 1983, (15), Wiswell, 1979, (24), Kirtane, 1984, (37), Nazer, 1995, (45), Gurgan, 1993, (46), Garber, 1990, (48), Alexacos, 1985, (50), al-Rayess, 1992, (82), Jain, 2011, (153), Hirakawa, 2009, (154), Hidaka, 2006, (158), Kohler, 2004, (160), Hirato, 2003, (163), White, 2000, (170), Masetti, 1999, (171), Toyosaka, 1993, (175), Ciftci, 1996, (211), Rolle, 2002, (514), Makhija, 1999, (517), Oka, 2008, (524), Penman, 1989, (540, 542), Young, 1981, (553, 559, 562), Meier-Ruge, 2005, (592), Verbruggen, 2004, (597), Farrell, 1988, (606), Shalev, 1983, (614), Patel, 1980, (618), Berdon, 1976, (619), 清水, 2013, (183), 大浜, 1996, (186), 飯干, 1996, (187))では 58/60 症例で正常神経節細胞 (光学顕微鏡と電子顕微鏡の両者で)と正常な神経分布がみられ、腸管縦走筋の菲薄化、一部の神経節細胞の dysganglinois、および電子顕微鏡上の平滑筋細胞内の空胞変性や筋細胞間の結合織増生などの所見も得られた。

#### 害のアウトカムについて

2 編の症例報告 (Redman, 1984, (214), 広部, 1998, (216))における 2/2 の症例で正常な神経節細胞がみられ、正常故に診断に直結するとは言い難いと結論した。

明らかな有害事象は認めなかった。

#### **MMIHS の診断手法として直腸粘膜生検は有効か？**

アウトカム 1: 診断に有効な所見が得られる。 益

アウトカム 2: 検査で有効な所見が得られないか、あるいは、検査による合併症がみられる。  
害

#### **益のアウトカムについて**

直腸粘膜生検は 7 編 (Goldberg, 1996, (74), Hirato, 2003, (163), White, 2000, (169), Toyosaka, 1993, (175), Chen, 2002, (511), Young, 1981, (548, 549, 552, 557), 西島, 1992, (572)) の症例報告中、18/18 の症例で正常成熟神経節細胞がみられ、AcE 染色が行われた症例での陽性繊維の増加はみられなかった。

#### **害のアウトカムについて**

1 編の症例報告 (久保, 1997, (504)) における 1/1 の症例で未熟な神経節細胞がみられ、数もやや少なかった。かつ、神経叢も小型であったため、MMIHS の典型とはいえ、有効な所見が得られなかった。また、明らかな有害事象は認めなかった。

#### **MMIHS の診断手法として直腸肛門内圧検査は有効か？**

アウトカム 1: 診断に有効な所見が得られる。 益

アウトカム 2: 検査で有効な所見が得られないか、あるいは、検査による合併症がみられる。  
害

#### **益のアウトカムについて**

直腸肛門内圧検査は 1 編の症例報告 (久保, 1997, (503)) 中、1/1 の症例において反射が陽性であった。

#### **害のアウトカムについて**

明らかな有害事象は認めなかった。

#### **MMIHS の診断手法として消化管内圧検査は有効か？**

アウトカム 1: 診断に有効な所見が得られる。 益

アウトカム 2: 検査で有効な所見が得られないか、あるいは、検査による合併症がみられる。  
害

#### **益のアウトカムについて**

消化管内圧検査は 1 編のケースコントロールスタディ (Tomomasa, 1985, (543)) では正常対照

と比較し、収縮波の振幅は小さく、収縮時間は短く、収縮回数は少なかった。2 編の症例報告 (Shono, 1992, (47)飯干, 1996, (189))があり、症例中 3/3 で LES 圧の低値と嚥下時の蠕動波低下が見られた。

#### **害のアウトカムについて**

明らかな有害事象は認めなかった。

#### **MMIHS の診断手法として消化管造影検査は有効か？**

アウトカム 1: 診断に有効な所見が得られる。 益

アウトカム 2: 検査で有効な所見が得られないか、あるいは、検査による合併症がみられる。 害

#### **益のアウトカムについて**

消化管造影検査 (上部消化管造影、注腸造影、小腸造影)については 30 編の症例報告 (Vinograd, 1984, (23), Colter, 1998, (42), Nazer, 1995, (45), Gurgan, 1993, (46), Garber, 1990, (48), Alexacos, 1985, (50), Witters, 2001, (65), Goldberg, 1996, (71), Al Harbi, 1999, (136), Kohler, 2004, (161), Hirato, 2003, (162), Toyosaka, 1993, (177), Oliveira, 1983, (215), Chen, 2002, (510), Makhija, 1999, (516), Oka, 2008, (522), Steiner, 2004, (529), Hsu, 2003, (533), Young, 1981, (558), Verbrugger, 2004, (595), Lorenzo, 2003, (603), Farrell, 1988, (605), Patel, 1980, (616), Berdon, 1976, (621), 鹿野, 1994, (91), 清水, 2013, (182), 大浜, 1996, (185), 飯干, 1996, (188), 久保, 1997, (502, 506), 西島, 1992, (570))があり、注腸造影は 36 例に行われ、30 例の microcolon、5 例の腸回転異常、および 3 例の結腸拡張がみられ、その他、狭小結腸、小腸拡張、結腸蠕動消失、造影剤排泄遅延などがみられた。上部消化管造影検査は 11 例に行われ、6 例の腸回転異常、4 例の蠕動消失、2 例の造影剤排泄遅延、1 例の胃拡張がみられた。小腸造影は 1 例に行われたのみで、小腸拡張がみられた。

#### **害のアウトカムについて**

1 件の症例報告 (Manop, 2004, (206))で上部消化管造影が行われ、十二指腸狭窄を認めしたが、MMIHS の診断に直結する所見ではないと結論付けられた。また、1 件の注腸造影 (Berdon, 1976, (612))では造影剤が速やかに排泄され、あきらかな所見はみられなかった。検索した範囲では有害事象はみられなかった。

#### **MMIHS の診断手法として胎児超音波検査は有効か？**

アウトカム 1: 診断に有効な所見が得られる。 益

アウトカム 2: 検査で有効な所見が得られないか、あるいは、検査による合併症がみられる。 害

#### **益のアウトカムについて**

胎児超音波検査については3編のReview (Tuzovic, 2014, (1), Dewan, 1995, (76), Granata, 1997, (173))があり、妊娠経過中に進行性の膀胱拡大と水腎水尿管症、羊水量正常あるいは増加、正常外性器である場合はMMIHSが強く疑われることが示されている。25編の症例報告 (Bornstein, 2008, (19), Carlsson, 1992, (21), Young, 1989, (22), Melek, 2009, (30), Nazer, 1995, (45), Gurgan, 1993, (46), Vintzileos, 1986, (49), Adeb, 2012, (51), Witters, 2001, (63), McNamara, 1994, (80), Jain, 2011, (151), Hidaka, 2006, (155), Lashley, 2000, (484), James, 1995, (485), Chen, 1998, (519), Oka, 2008, (520), Steiner, 2004, (527), Hsu, 2003, (530), Penman, 1989, (541), Verbrugger, 2004, (593), Lorenzo, 2003, (601), Farrell, 1988, (607), Shalev, 1983, (609), 清水, 2013, (180))があり、両側の水腎症は19例、拡張膀胱は26例、羊水量正常/過多は11例、および腸管拡張は4例にみられた。その他、拡張尿管や羊水過少、腹水がみられた症例もあった。

#### 害のアウトカムについて

1編のシステマティックレビュー (White, 2000, (168))において、過去の記録からも、膀胱拡張を指摘している報告は多かったが、胎児超音波で腸管異常そのものを捉えられたのは2例のみであったため、現時点での出生前診断は困難と結論づけている。また、有害事象の記載はみられなかった。

#### MMIHSの診断手法として腹部超音波検査は有効か？

アウトカム1: 診断に有効な所見が得られる。 益

アウトカム2: 検査で有効な所見が得られないか、あるいは、検査による合併症がみられる。 害

#### 益のアウトカムについて

腹部超音波検査については7編の症例報告 (Vinograd, 1984, (23), Garber, 1980, (48), Chen, 2002, (512), Penman, 1989, (539), Verbrugger, 2004, (594), Farrell, 1988, (604), Shalev, 1983, (610))があり、膀胱拡大・巨大膀胱を9例、腎盂拡大 (両側水腎/水尿管症)を8例に認められた。

#### 害のアウトカムについて

検索した範囲で有害事象の報告はみられなかった。

#### MMIHSの診断手法として膀胱造影は有効か？

アウトカム1: 診断に有効な所見が得られる。 益

アウトカム2: 検査で有効な所見が得られないか、あるいは、検査による合併症がみられる。 害

#### 益のアウトカムについて



膀胱造影については9編の症例報告 (Vinograd, 1984, (23), Colter, 1998, (42), Nazer, 1995, (45), Alexacos, 1985, (50), Witters, 2001, (64), Goldberg, 1996, (73), Chen, 2002, (512), Young, 1981, (551, 556, 561), 鹿野, 1994, (92), 久保, 1997, (505))があり、膀胱頸部に通過障害のない膀胱拡大・巨大膀胱を11例、両側もしくは片側の水腎/水尿管症を6例に認めた。

#### 害のアウトカムについて

1編の症例報告 (Manop, 2004, (206))で、膀胱造影で得られたのは巨大膀胱があるという情報のみで、CT や超音波検査と同等であるため診断に直結するとはいえないと結論づけられている。その他、特記すべき有害事象はみられなかった。

#### MMIHS の診断手法として IVP は有効か？

アウトカム 1: 診断に有効な所見が得られる。 益

アウトカム 2: 検査で有効な所見が得られないか、あるいは、検査による合併症がみられる。 害

#### 益のアウトカムについて

IVP については2編の症例報告 (Chen, 2002, (512), Young, 1981, (551))があり、それぞれに膀胱拡大と水腎症がみられた。

#### 害のアウトカムについて

特記すべき有害事象はみられなかった。

#### MMIHS の診断手法として胎児 MRI は有効か？

アウトカム 1: 診断に有効な所見が得られる。 益

アウトカム 2: 検査で有効な所見が得られないか、あるいは、検査による合併症がみられる。 害

#### 益のアウトカムについて

胎児 MRI は1編の case control study (胎児超音波で消化管異常が疑われた24例の胎児 MRI と羊水消化酵素分析による評価のうち2例を MMIHS と診断) (Garel, 2006, (55))と3例の症例報告 (Adeb, 2012, (52), Munch, 2009, (54), Lorenzo, 2003, (602))があり、計5症例に検査が施行されている。うち、microcolon を4例、羊水過多を1例、拡張膀胱を4例、水腎症を3例、拡張食道を1例、および重複尿管を1例に認めた。

#### 害のアウトカムについて

特記すべき有害事象はみられなかった。

#### MMIHS の診断手法として出生後 CT は有効か？

アウトカム 1: 診断に有効な所見が得られる。 益

アウトカム 2: 検査で有効な所見が得られないか、あるいは、検査による合併症がみられる。 害

#### **益のアウトカムについて**

出生後CTについては1編の症例報告 (Adeb, 2012, (53))があり、著明に拡張した小腸ループと子宮骨盤拡張を認めた。

#### **害のアウトカムについて**

特記すべき有害事象はみられなかった。

#### **MMIHS の診断手法として家族歴の聴取は有効か？**

アウトカム 1: 診断に有効な情報が得られる。 益

アウトカム 2: 診断に有効な情報が得られないか、何らかの有害事象がみられる。 害

#### **益のアウトカムについて**

家族歴の聴取については1編の review (Dewan, 1995, (77))がみられ、7/59 例に常染色体劣性遺伝形式の家族内発症がみられたと報告されている。その他、4編の症例報告 (Goldberg, 1996, (69), McNamara, 1994, (79), Hsu, 2003, (530), Penman, 1989, (541))があり、うち3例は兄弟例で遺伝形式は不明 (1例は血族婚)、1例は常染色体劣性遺伝形式であった。

#### **害のアウトカムについて**

特記すべき有害事象はみられなかった。

#### **MMIHS の診断手法として羊水の消化酵素測定は有効か？**

アウトカム 1: 診断に有効な所見が得られる。 益

アウトカム 2: 検査で有効な所見が得られないか、あるいは、検査による合併症がみられる。 害

#### **益のアウトカムについて**

羊水の消化酵素測定については1編の case control study (胎児超音波で消化管異常が疑われた24例の胎児MRIと羊水消化酵素分析による評価のうち2例をMMIHSと診断) (Garel, 2006, (56))では2/2例でAnal leakage pattern とbile vomiting を示し、MMIHSの所見と合致した。1編のMMIHS10例の症例集積 (Muller, 2005, (525))があり、MMIHSは10/12例で異常を認めたのに対し、normal controlでは7/63例に異常を認めた。

#### **害のアウトカムについて**

特記すべき有害事象はみられなかった。

### MMIHS の診断手法として胎児尿分析は有効か？

アウトカム 1: 診断に有効な所見が得られる。 益

アウトカム 2: 検査で有効な所見が得られないか、あるいは、検査による合併症がみられる。 害

#### 益のアウトカムについて

胎児尿分析については1編の Case control study (胎児超音波で消化管異常が疑われた 24 例の胎児 MRI と羊水消化酵素分析による評価のうち 2 例を MMIHS と診断) (Garel, 2006, (57))があり、MMIHS と診断した症例 2/2 例で尿中 Ca 濃度の高値を認めた。また、2 編の症例報告と症例集積 (Hidaka, 2006, (156), Muller, 2005, (526))における MMIHS 症例において、2/14 例で電解質は正常で 12/14 例で高 Ca 尿症 (尿中 Na、 2 マイクログロブリン、P は正常)を認めた。

#### 害のアウトカムについて

1 編の Systematic review (50 例の MMIHS に対する出生時診断における超音波所見に対する検討。膀胱穿刺についての記載あり) (Tuzovic, 2014, (2))があり、19/50 例に胎児膀胱穿刺による尿分析を行ったところ、腎機能が維持されていた。腎機能が正常であるという報告はこの SR 以前にもあり、あえて尿分析を行う必要はないと結論している。その他、膀胱穿刺による有害事象の記載は特に見られなかった。

### MMIHS の診断手法として膀胱生検は有効か？

アウトカム 1: 診断に有効な所見が得られる。 益

アウトカム 2: 検査で有効な所見が得られないか、あるいは、検査による合併症がみられる。 害

#### 益のアウトカムについて

膀胱生検については 1 編の Case control study (MMIHS 4 例と normal control 4 例の膀胱組織の免疫組織染色における比較検討) (Piaseczna, 2004, (577))があり、MMIHS で c-kit 陽性細胞はみられなかったが、control は全例陽性であった。また、-anti-smooth muscle actin (SMA) antibody は control と比較し、MMIHS における染色強度は微弱であった。その他、2 編の症例報告 (Verbrugger, 2004, (597), Shalev, 1983, (614))があり、normal ganglioneuromatosis や膀胱筋層の過形成を認めた。

#### 害のアウトカムについて

検査による特記すべき有害事象はみられなかった。

### 【CQ1-3 SR レポートのまとめ】

CQ1-3) CIIP の診断手法:

#### 腹部単純 X 線写真は有用か？

(90CR)単純エックス線では、非特異的に胃から腸管全体のガス像、器質的な狭窄が否定できるという意味で診断に有用。

(101CR+RV)腹部単純 X 線では例外なく機械的閉塞の所見を呈しているため、他疾患との鑑別に有用。

(144CR)鏡面形成などイレウス像を認め、CIIPS に合致する所見が見られた(15 歳男児)

(147CR)結腸の拡張と小腸の鏡面形成などイレウス像を認め、CIIPS に合致する所見が見られた(男児 2 例)

(494CR)小腸の著明な拡張と鏡面像あり(76 歳男性)。

(498CR)結腸にガスが充満し鏡面像あり(82 歳女性)。

(567CR)腸管拡張像を認め、腸閉鎖が疑われた(新生児症例)。

(587CR)症状を有する症例では 11 例中 6 例で腸管拡張を認め、6 例で air-fluid level を認めた(小児症例)。

(727CA)日本消化器病学会の登録症例では、160 症例中 154 症例が所見(消化管の著明な拡張像および鏡面像)を呈していた。

アウトカム 1: 診断に有用 益

アウトカム 2: 不利益を生じる 害

アウトカム 1 について:

症例報告は 8 論文(成人・小児含む)。いずれも小腸あるいは結腸の拡張像と鏡面形成を認める報告であった。

アウトカム 2 について:

害となる報告はみられなかった。

#### 消化管全層生検は有用か？

(154CR)MMIHS 成人 1 症例(22 歳)、CIIP 乳児 1 症例(月齢 6)の症例報告。うち、CIIP1 例での全層生検では 神経節細胞の大きさと数はともに正常であり、全層生検は CIIP の診断に有用ではなかった。

(208CR)脳奇形を合併した CIPO の症例報告。切除標本からの全層生検組織所見を検討。Meissner+Auerbach 神経叢の免疫染色まで検討した結果、核異型あり。また CD117(c-kit)の減少が Auerbach に見られ、その他の所見から総合して、全層組織では CIPO に矛盾しない像が得られ、全層生検は CIPO の診断に有用であった。

(209CR)複合体 1 欠損のミトコンドリアミオパチーが原因の CIPO 症例の報告。神経節細胞の減少と glia 細胞増加、神経繊維の肥大、シナプス顆粒の減少が、Meissner 神経叢よりも

Auerbach 神経叢により強く認められ、全層生検は CIPO の診断に有用と考えられた。  
(574CR)横行結腸捻転を合併した CIIP の成人症例の報告。回腸全層生検の結果、筋層の萎縮が著明で ganglion cell に異常を認めず、CIIP の診断に有効であった。  
(584RV)小児 CIPS の診断・管理についての総説。全層生検においてコラーゲンの沈着、細胞の変性・空胞化を認める。  
(729\_CA)わが国の質問紙調査(2012年2月)では、消化管全層生検の結果が得られた小児 CIPO45 例中 41 例(91.1%)が HE 染色検体で正常と診断された。

アウトカム 1: 診断に有用 益  
アウトカム 2: 不利益を生じる 害

アウトカム 1 について:

症例報告が 4 論文(154・208・209・574)、症例集積が 1 論文(729)、総説が 1 論文(584)。全層生検の所見は様々で、脳奇形を合併した症例報告(208)では核異型あり、また Auerbach 神経叢において CD117(c-kit)の減少がみられた。また、ミトコンドリアミオパチーが原因の CIPO 症例の報告(209)では神経節細胞の減少と glia 細胞増加、神経繊維の肥大、シナプス顆粒の減少が Meissner 神経叢よりも Auerbach 神経叢により強く認められた。加えて、コラーゲンの沈着・細胞の変性・空胞化を認めるとする(584)。その一方、CIIP 乳児症例の報告(154)と CIPO の成人症例の報告(574)では、神経節細胞の大きさや数は正常であったり(154)、筋層の萎縮が著明に認められるも ganglion cell には異常を認めなかったり(574)としていた。わが国の 45 症例を対象とした症例集積研究では、診断基準に該当した症例の 90% 以上で正常所見と診断されている。

アウトカム 2 について:  
害となる報告はみられなかった。

### 直腸粘膜生検は有用か?

(223CR)CIPO もしくは MMIHS の新生児発症症例。画像検査で診断つかず直腸肛門反射は正常で直腸粘膜生検は正常像のため診断確定には至らず。

アウトカム 1: 診断に有用 益  
アウトカム 2: 不利益を生じる 害

アウトカム 1 について:

症例報告は 1 論文のみ(223、新生児症例)。直腸粘膜生検での病理像は正常であり、直腸粘膜生検単独での確定診断には有用とは言えない。

アウトカム 2 について:

該当論文なし。

### 直腸肛門内圧検査は有用か？

(146CR)CIIPS が考えられた 15 歳男児の症例報告。直腸肛門内圧検査では反射陽性で、Hirschsprung 病は否定的であった。

(149CR)CIIPS の男児 2 例の症例報告。いずれの症例も直腸肛門内圧検査で反射陽性で、Hirschsprung 病は否定的であった。

(222CR)CIPO もしくは MMIHS の新生児発症症例。直腸肛門反射は正常パターンで反射陽性であったため Hirschsprung 病は否定的であり、CIPO の診断に直腸肛門内圧検査は有用であった。

アウトカム 1: 診断に有用 益

アウトカム 2: 不利益を生じる 害

アウトカム 1 について:

症例報告が 3 論文(新生児例(222)・小児例(146・149))。いずれの症例も直腸肛門内圧検査で反射陽性であり、Hirschsprung 病は否定的であった(146・149・222)。よって CIPO の診断に直腸肛門内圧検査は有用であった(222)

アウトカム 2 について:

該当論文なし。

### 消化管内圧検査は有用か？

(16CR)回腸末端部に著明な腸管拡張を認めた成人症例に対し、infused catheter 法を用いて回腸末端から全結腸の内圧を測定し CIIPS と診断し得た症例報告。病変部位である回腸末端では空腹時強収縮運動およびその他の運動は認めず。食事刺激および腸管蠕動刺激剤負荷においてもいずれも運動亢進は見られなかった。このことより、正常な腸管運動が行われないため腸閉塞症状をきたしており、CIIP に合致する症例であった。

(17CR)食道内圧検査で CIIPS の診断となった成人症例の報告。食道内圧検査では嚥下による 1 次蠕動波が横紋筋部である上部食道では認めたが、中下部食道では欠如していた。またアカラシアとは異なり食道下部括約筋圧は低く、嚥下に対する弛緩反応も不完全であった。

(26CA)CIIPS97 例における胃食道内圧検査所見の検討(症例集積報告)。対象症例において高率で phase3 を認めないか、異常 phase3 を認めた(83.3-91.9%)とし、診断に役立つ可能性が示唆された。

(27CA)ヒルシュ類縁(hypogenesis1例、CIIPS1例、CIIPS疑い1例)に対する上部消化管内圧検査所見の検討(症例集積報告)。hypogenesis、CIIPSはphase3の消失、CIIPS疑いはphase3の出現を認めた。上部消化管内圧検査はCIIPSの治療方針を決定する上で小腸運動機能を評価する有効な検査法となることが期待される。

(28CR)CIIPS症例の報告。食道内圧検査でLES圧は正常であったが冷刺激に対する弛緩は消失しており、食道内圧検査はCIIPSの診断に有用である。

(142CC)CIIPの成人発症4症例と強皮症症例、正常対照とで十二指腸内圧検査を比較した症例対照報告。CIIPは正常対照に比べてMMIが有意に低く(41mmHg vs 3250 mmHg  $p<0.01$ )、蠕動波の頻度も有意に低い(6回/10分 vs 166回/10分  $p<0.01$ )。

(143CC)CIIPの成人発症4症例と強皮症症例、正常対照と食道内圧検査を比較した症例対照報告。CIIPにおけるLES圧は健常者と比べて有意に低く(14mmHg vs 20.2 mmHg  $p<0.01$ )、嚥下時収縮圧も有意に低い(27mmHg vs 83mmHg  $p<0.01$ )。またCIIPは非嚥下時に自発性収縮波を認めた。

(150CR)CIIPSの2男児例の症例報告。食道内圧検査において2例ともに同時性収縮を認めた。

(207CR)脳奇形を合併したCIPO1例の症例報告。食道内圧検査では蠕動が体部もLESも欠損のパターンを示し、直腸肛門内圧検査は正常パターンであった。食道内圧検査はCIPOを疑うことはできるが直腸肛門内圧検査は診断には直結しない。

(222CR)CIPOもしくはMMIHSの新生児発症症例の症例報告。画像検査で診断つかず直腸肛門反射は正常で直腸粘膜生検は正常像のため診断確定には至らなかった経緯あり。上部消化管内圧検査では蠕動波がみられなかった。直腸肛門反射は正常パターンで陽性であった。いずれの検査もCIPOの診断に有用であった。

(493CR)71歳男性のCIIP症例報告。phase IIIの伝達欠如や出現部位異常を認めた。Stanghelliniらの報告する内圧所見異常と一致しており、本症例の診断根拠となると考えられた。

(500CR)82歳女性のCIIP症例報告。食道内圧検査において、LES機能は保たれているが、LES圧の低下あり。飲水食道負荷では蠕動運動は完全に消失していた。

(582RV)小児CIPSの診断・管理についての総説。直腸肛門反射は陽性を示すも、下部食道内圧は低く、空腹時のMMCは異常な形状を示す。

アウトカム 1: 診断に有用 益

アウトカム 2: 不利益を生じる 害

アウトカム 1 について:

症例対照は2論文(142・143)、症例報告は7論文(16・17・28・150・222・493・500)、症例集積報告は2論文(26・27)、総説は1論文(582)であった。食道内圧検査においてLES圧は正常

(28) - 低下 (17・143・500・582) し、蠕動波の消失 (17・207・222) - 低下 (142) を認め、食道内圧検査は CIIPS の診断に有用であった。

アウトカム 2 について:

該当論文なし。

### 消化管造影検査は有用か？

(148CR) CIIPS 男児 2 例の症例報告。2 例で十二指腸の低蠕動と拡張像あり。1 例では結腸に caliber change を認めなかったが、小腸は拡張し transit time が延長しており CIIPS に合致する所見が認められた。

(495CR) 76 歳 CIIP 男性症例の報告。小腸の著明な拡張と造影剤の通過の異常な延長あり。器質的狭窄部は認めなかった。

(499CR) 82 歳 CIIP 女性症例の報告。小腸、大腸に狭窄や閉塞所見なく、造影剤の通過遅延を認めた。

(568CR) 新生児 CIIP の症例報告。注腸検査にて microcolon を認め、腸閉塞が疑われた。

(570CA) CIIP 5 例の症例報告。CIIP 4 例について腸管拡張像を認め、CIIP 1 例で脾彎曲部に口径差を認めた。

(573CR) 横行結腸捻転を合併した CIIP 成人症例の報告。小腸内に造影剤の滞留を認め、診断に有用であった。

(579RV) 小児 CIIPS の診断・管理についての総説。上部消化管造影検査において、胃排出遅延、食道・胃の蠕動消失、胃食道逆流 (GER)、小腸の slow transit、腸管拡張を認め、診断に有用であった。

(588CA) CIIP 11 例の症例集積報告。上部消化管造影検査において、5/11 例で蠕動波の消失、7/11 例で胃排泄遅延、7/11 例で小腸において delayed transit を認めた。8/11 例でバリウム排出遅延は認めなかったものの to-and-fro や蠕動運動の低下を認めた。

アウトカム 1: 診断に有用 益

アウトカム 2: 不利益を生じる 害

アウトカム 1 について:

症例報告は 5 論文 (148・495・499・568・573)、症例集積報告は 2 論文 (570・588)、総説は 1 論文 (579) であった。消化管造影検査において狭窄や閉塞などを認めず (495・499)、小腸の拡張と transit time の延長を認めた (148・495・499・579・588)。

アウトカム 2 について:

該当論文なし。



### 出生後の CT 検査は有用か？

(90CR)CIIP 症例(新生児)において単純 X 線、CT において非特異的に胃から腸管全体にガス像がみられ器質的狭窄が否定される。

アウトカム 1: 診断に有用 益

アウトカム 2: 不利益を生じる 害

アウトカム 1 について:

症例報告 1 論文(90)のみ。新生児 CIIP 症例において、CT 検査により非特異的に胃から腸管全体にガス像がみられ、器質的狭窄が否定されるとする報告であった。

アウトカム 2 について:

該当論文なし。

### 核医学検査は有用か？

(581RV)小児 CIPS の診断・管理における核医学検査では、胃からの排出遅延を認めた。

アウトカム 1: 診断に有用 益

アウトカム 2: 不利益を生じる 害

アウトカム 1 について:

総説の 1 篇(581)のみ該当。小児 CIPS において、核医学検査の結果、胃からの排出遅延を認めたとする報告であった。

アウトカム 2 について:

該当論文なし。

### 電気生理学的検査は有用か？

(583RV)小児 CIPS の診断・管理における電気生理学的検査では、胃での正常反応の消失・MMC の消失を認めた。

アウトカム 1: 診断に有用 益

アウトカム 2: 不利益を生じる 害

アウトカム 1 について:

総説の 1 篇 (583) のみ該当。小児 CIPS において、電気生理学的検査の結果、胃での正常反応・MMC の消失を認めたとする報告であった。

アウトカム 2 について：  
該当論文なし。

### MRI シネは有用か？

アウトカム 1: 診断に有用 益  
アウトカム 2: 不利益を生じる 害

アウトカム 1 に関する論文：

(727CCT) 日本から 1 編の非ランダム化試験の報告あり。CIPO 患者 12 名、IBS 患者 12 名、正常対照者 12 名 (いずれも成人) に対してシネ MRI を行い群間で比較。(比較項目: luminal diameter, contraction ratio, contraction cycle) CIPO 患者は、正常対照者・IBS 患者と比べて有意に高値の luminal diameter および有意に低値の contraction ratio を呈した。シネ MRI は、CIPO 患者の腸管収縮能低下および全小腸の蠕動状態を評価し、罹患腸管を同定することも可能である。非侵襲的かつ被曝のない同検査は、今後 CIPO の診断とフォローアップに極めて有用な検査となる可能性がある。

アウトカム 2 に関する論文：  
該当なし。

## 【CQ2 SR レポートのまとめ】

### CQ2:「Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP に薬物療法は推奨できるか？」

#### 1) Hypoganglionosis

Hypoganglionosis に対する薬物療法についての論文は 3 編の症例報告が見つかった。提示されている Comparator のうち「消化管運動機能改善薬、漢方薬、抗生剤、浣腸、下剤、止痢剤」についての論文は見つからなかった。プロバイオティクスについては、1 編 (255:清原ら 2010) の症例報告がみられ、投与により経腸栄養摂取量が増え、腸炎の発生頻度が減少するという益のアウトカムが得られた。

Comparator に提示されていない薬物については、1 編 (237:名越ら 1991) の症例報告が見られ、ワゴスチグミン、プロスタグランジンを投与したものの消化管運動はまったく改善せず合併症により死亡した。

#### 2) MMIHS

MMIHS に対する薬物療法についての論文は 16 編の症例報告が見つかった。提示されている Comparator について、消化管運動機能改善薬については 6 編の症例報告 (229:Al-Alaiyan S et al. 1996, 238:Couper RT et al. 1991, 241:Goldberg M et al. 1996, 254:Al Harbi A et al. 1999, 265:White SM et al. 2000, 271:Manop J et al. 2004) が見つかった。Cisapride, Metoclopramide が投与されたがいずれも無効であるという報告であった。漢方薬については、4 編の症例報告が見つかった。大建中湯を投与することで、消化管蠕動の改善、腸内容通過時間の短縮 (228:久保ら 1997)、経腸栄養摂取量の増加 (231:垣田ら 2004)、腸閉塞症状の改善 (264:Hirakawa H et al. 2009, 258:岩下ら 2000) という益のアウトカムがみられた。プロバイオティクスについては 1 編 (266:清水ら 2013) の症例報告がみられ、投与により腸炎の頻度が減るという益のアウトカムが得られた。

抗生剤については 3 編の症例報告 (263:Hirakawa H et al. 2009, 265:White SM et al. 2000, 271:Manop J et al. 2004) がみつき、Erythromycin が投与されたがいずれも効果が見られなかった。

浣腸、下剤、止痢剤についての論文は見つからなかった。

Comparator に提示されていない薬物については、2 編の症例報告が見られ、パントテン酸・プロスタグランジン (243:鹿野ら 1994)、交感神経遮断薬 (647:Berdon WE et al.1976) を投与したものの無効であった。

#### 3) CIIP

CIIP に対する薬物療法についての論文は 1 編の症例集積研究と 34 編の症例報告が見つかった。提示されている Comparator について、消化管運動機能改善薬については、1 編の横断研究 (273:田辺ら 1991) で Cisapride の投与によって腸閉塞症状の改善が示された。6 編の症例報告では、Cisapride の投与によって、腹部症状の改善 (233:富塚ら 1989)、経腸栄養摂取

量の増加(236:山本ら 1994, 272:堀内ら 1992)、腸内容通過時間の短縮(252:田中ら 1987)、有効であるとの報告(244:宮内ら 1991, 643:Ament ME et al.1988)が見られた一方、有効ではないとの報告も3編(253:水田ら 1983, 260:矢羽野ら 1983, 262:小沢ら 1983)みられた。漢方薬については、2編の症例報告では、大建中湯の投与は有用であるとしている(228:久保ら 1997, 230:窪田ら 2008)一方、1編の症例報告では、大建中湯は効果がないとしている(263:Hirakawa H et al.2009)。プロバイオティクスについては2編の症例報告があり、経腸栄養摂取量が増え、腸炎の発生頻度が減少するという益のアウトカムが得られた(255:清原ら 2010, 637:大西ら 2005)。抗生剤については、8編の症例報告が見つかり、Erythromycin が投与され経腸栄養摂取量が増加する(263:Hirakawa H et al.2009)、腸閉塞症状が改善する(242:益澤ら 1996)の益のアウトカムが得られたり、有効であるとの報告(259:岩下ら 2000, 270:Dalgic B et al.2005)があり、Polymyxin B が有効であるとの報告も見られた(635:吉田ら 1986)。一方、Polymyxin B(232:伊佐ら 1989)、Metronidazole(247:道浦ら 1988)は効果がないという報告も見られた。下剤については1編の症例報告が見つかり、有効であると報告されている(244:宮内ら 1991)。

浣腸、止痢剤についての論文は見つからなかった。

Comparator に提示されていない薬物については、コリン作動薬、インドメタシンが有効であるとの報告(644, 645:Ament ME et al.1988)がある一方で、コリン作動薬は有効でないとの症例報告が4編見られた(232:伊佐ら 1989, 249:道浦ら 1988, 260:矢羽野ら 1983, 261:野沢ら 1983)。プロスタグランジンについては、腸閉塞症状が改善するという2編の症例報告(250:田中ら 1987, 634:吉田ら 1986)が見られたが、無効であるとの症例報告も3編(234:田中ら 1989, 235:山本ら 1994, 248:道浦ら 1988)みられた。

### CQ3:消化管減圧法

#### CQ3-1) Hypoganglionosis

CQ3-1-1) Hypoganglionosis の消化管減圧療法としてチューブ減圧（経鼻胃管、イレウス管、経肛門管）は有用か？

CQ3-1-2) Hypoganglionosis の消化管減圧療法として胃瘻は有用か？

CQ3-1-3) Hypoganglionosis の(消化管減圧療法として)洗腸は有用か？

CQ3-1-4) Hypoganglionosis の消化管減圧療法として腸瘻は有用か？

アウトカム 1 減圧により予後が改善（経腸栄養可能、成長、長期生存）する。  
益

アウトカム 2 副作用・有害事象がみられる。害

A3-1-1) 益、害の両面において記載がない。（付：経験的に病状悪化時に行われており、重篤な有害事象はない。Experience based medicine）

A3-1-2) 胃瘻に関しては 1 報告のみでエビデンスに乏しい。高位空腸瘻の併用減圧により胃瘻からの経腸栄養が可能であったとする症例報告（文献 317）の記載がある。副作用・有害事象に関する記載はない。

A3-1-3) 益、害の両面において記載がない。（付：経験的に病状悪化時に行われており、重篤な有害事象はない。Experience based medicine）

A3-1-4) 腸瘻造設により経腸栄養が可能になるとする症例集積（文献 371）がみられる。造設位置により予後に違いがみられる。

- 1) 高位空腸瘻は、通常空腸瘻や回腸瘻よりも、X線像や生存率（文献 277）、腸閉塞の発生率（文献 291）で有意差をもって予後良好であるとする症例集積の記載があり、有効な経過が記載された症例報告（298, 317）もみられる。
- 2) 下位腸瘻では回腸瘻の有用性は不明で、機能せずに回腸切除に至った症例報告（文献 313）や、上位に再造設を要した症例集積（文献 291）がある一方で、腸閉塞が改善したとする症例報告（文献 298）もみられる。
- 3) 結腸瘻が有効とする記載はみられず、無効であり手術となった症例報告や（文献 312）上位造設となった症例集積（文献 291）の記載がある。

腸瘻を造設しても、黄疸や肝機能障害などの有害事象・合併症はみられなかったとする症例集積（文献 371）がみられる。副作用・有害事象に関する記載はない。

### CQ3-2) MMIHS

CQ3-2-1) MMIHS の消化管減圧療法としてチューブ減圧（経鼻胃管、イレウス管、経肛門管）は有用か？

CQ3-2-2) MMIHS の消化管減圧療法として胃瘻は有用か？

CQ3-2-3) MMIHS の(消化管減圧療法として)洗腸は有用か？

CQ3-2-4) MMIHS の消化管減圧療法として腸瘻は有用か？

アウトカム 1 減圧により予後が改善（経腸栄養可能、成長、長期生存）する。  
益

アウトカム 2 副作用・有害事象がみられる。害

A3-2-1) チューブ減圧に関しては 1 報告のみでエビデンスに乏しい。経鼻チューブではイレウス症状の改善がなく、効果がなかったとする症例報告(文献 293)の記載がある。経鼻胃管の有効報告、イレウス管、経肛門管に関しては記載がない。副作用・有害事象に関する記載はない。

A3-2-2) 胃瘻に関しては 1 報告のみでエビデンスに乏しい。同時に造設した腸瘻が機能せず、胃瘻からの経腸栄養が出来なかったとする症例報告(文献 655)の記載がある。有効報告に関しては記載がない。副作用・有害事象に関する記載はない。

A3-2-3) 洗腸に関しては 1 報告のみでエビデンスに乏しい。経肛門的洗腸後に Malone 手術により順向性の洗腸に切り替え、在宅が可能となった症例報告(文献 267)の記載がある。副作用・有害事象に関する記載はない。

A3-2-4) 腸瘻造設により一時的や(文献 285)、部分的に(文献 302)症状の緩和があったとする症例報告の記載がみられるのみで、予後が改善したとする記載はみられない。

- 1) 高位空腸瘻の効果は部分的で、経静脈栄養は離脱できなかったとする症例報告(文献 302)がみられる。
- 2) 下位腸瘻では回腸瘻により一時的な経口摂取(文献 285)や、機能せず完全中心静脈栄養で経口摂取不能(文献 315)であった症例報告の記載がある。いずれも最終予後が死亡であり、予後不良であった。
- 3) 結腸瘻が有効とする記載はみられず、無効であり再手術となった症例報告(文献 285)の記載がある。

腸瘻造設による副作用・有害事象に関する記載はない。

### CQ3-3) CIIP

CQ3-3-1) CIIP の消化管減圧療法としてチューブ減圧（経鼻胃管、イレウス管、経肛門管）は有用か？

CQ3-3-2) CIIP の消化管減圧療法として胃瘻は有用か？

CQ3-3-3) CIIP の(消化管減圧療法として)洗腸は有用か？

CQ3-3-4) CIIP の消化管減圧療法として腸瘻は有用か？

アウトカム 1 減圧により予後が改善（経腸栄養可能、成長、長期生存）する。  
益

アウトカム 2 副作用・有害事象がみられる。害

A3-3-1) チューブ減圧に関しては有用であったとする症例報告と、効果がみられなかったとする症例報告に分かれている。方法により差異がみられる。

1) 経鼻胃管による減圧により寛解させ、経腸栄養も可能となるが再燃を繰り返すので限定的に有効とする症例報告（文献 318）がみられる。経鼻胃管が無効とする報告はみられない。

2) イレウス管は腹部膨満や腹痛などの自覚症状の著明な改善がみられるとする症例報告（文献 290）でみられる一方で、効果がみられず（文献 289）、拡張腸管の改善がない（文献 652）とする症例報告もみられる。

3) 経肛門管に関する記載はない。

副作用・有害事象に関する記載はない。

A3-3-2) 減圧によりイレウス症状の改善がみられたとする症例報告が 3 報みられる（文献 276, 299, 300）。効果がなかったとする報告はみられない。副作用・有害事象に関する記載はない。

A3-3-3) 益、害の両面において記載がない。（付：経験的に病状悪化時に行われており、重篤な有害事象はない。Experience based medicine）

A3-3-4) 腸瘻造設は部位により効果に差がみられる。部位を特定しない場合は腸洗浄や持続減圧ができ経口摂取が可能となった症例集積（文献 651）の記載がみられる。

4) 高位空腸瘻の効果は限局的である。腸閉塞症状が改善し、少量の経口摂取は可能であるが、経静脈栄養は離脱できなかったとする症例報告（文献 295）がみられる。まったく効果がなく経口摂取不能であったとの症例報告（文献 302）もみられる。

- 5) 非高位空腸瘻については記載がない。
  - 6) 回腸瘻が有効であったとの記載はない。回腸瘻が機能せず、再手術を要した症例報告(文献 295)や、拡張腸管の改善がみられなかったとする症例報告(文献 652)がみられる。
  - 7) 結腸瘻が有効であったとの記載はない。回腸瘻と同時に造設しているが腸閉塞症状に改善がみられなかったとする症例報告(文献 295)がみられる。
- 腸瘻造設による副作用・有害事象に関する記載はない。



#### CQ4 SR レポートのまとめ】

CQ4 1): Hypoganglionosis の栄養療法として、経腸栄養・経静脈栄養は有用か？

アウトカム1: 益 (間歇的中心静脈栄養、在宅中心静脈栄養)

アウトカム2: 害 (該当論文なし)

益のアウトカムについて。

経静脈栄養に関して症例報告3論文を認め、その投与方法について、Cyclic PN が高度の肝障害に有用であった<sup>486)</sup>、皮下埋め込み型中心静脈カテーテルによるHPN<sup>(664)665)</sup>が有用であったとの報告がなされていた。

害のアウトカムについて。

該当論文を認めなかった。

CQ4 2): MMIHS の栄養療法として、経腸栄養・経静脈栄養は有用か？

アウトカム1: 益(経腸栄養・間歇的中心静脈栄養の有用性)

アウトカム2: 害(カテーテル関連血流感染症、胆汁鬱滞性肝障害など)

益のアウトカムについて

経腸栄養に関して有用である<sup>352)</sup>と報告する症例報告1論文を認めた。

経静脈栄養に関して症例報告3論文を認め、その有用性について夜間CyclicTPNによる成長ホルモンの分泌促進<sup>319)</sup> 短期間での有用性<sup>336)</sup> CyclicHPNによる長期生存<sup>363)</sup>が報告されている。

静脈栄養と経腸栄養の併用<sup>321)662)</sup>の有用性について症例報告2論文が報告されてる。

害のアウトカムについて。

経静脈栄養に関して症例報告9論文を認め、長期中心静脈栄養による、繰り返すカテーテル関連血流感染症<sup>326)328)330)658)</sup>胆汁うっ滞性肝機能障害<sup>330)341)353)359)</sup>門脈圧亢進症状<sup>349)</sup>、銅欠乏症<sup>488)</sup>が報告されている。

#### **CQ4 3) : CIIP の栄養療法として、経腸栄養・経静脈栄養は有用か？**

アウトカム 1 : 益 (半消化態栄養剤・消化態栄養剤・低残渣食投与の有用性。脂肪製剤の静脈投与、経静脈栄養による腸閉塞症状改善効果、在宅間歇的中心静脈栄養の有用性。経腸・経静脈栄養併用の有用性)

アウトカム 2 : 害 (経腸栄養は腸閉塞に効果なし。長期中心静脈栄養による突然死の高率発症、微量元素・電解質異常)

益のアウトカムについて。

経腸栄養に関しては症例報告 4 論文、総説 1 論文(675)を認め、半消化態栄養剤<sup>324)</sup>、半消化態栄養剤と低残渣食の併用<sup>670)</sup>、半消化態または消化態栄養剤<sup>675)</sup>投与の有用性、半消化態栄養剤投与によるイレウス様症状の発生頻度の減少<sup>657)</sup>が報告されている。

経静脈栄養は有用とする症例報告は 9 論文認め<sup>338)343)344)365)366)674)</sup>、具体的な効果として脂肪肝への脂肪製剤の静脈投与<sup>320)</sup>、腸閉塞症状改善<sup>345)</sup>、皮下埋め込み型カテーテルによる Cyclic HPN<sup>673)</sup>による QOL 向上などの有用性が報告されている。

静脈栄養と経腸栄養の併用<sup>321)365)</sup>が有用と症例報告 2 論文で報告されていた。

害のアウトカムについて。

経腸栄養に関して症例報告 1 論文が経腸栄養は腸閉塞症状の改善に効果ないと報告している<sup>345)</sup>

経静脈栄養に関して症例報告 2 論文、総説 1 論文(339)を認め、長期中心静脈栄養による微量元素欠乏<sup>331)340)</sup>、高率での突然死の発症・微量元素・電解質異常<sup>339)</sup>が報告されている。

#### **【CQ5 SR レポートのまとめ】**

#### **CQ5 - 1) : hypoganglionosis に対して、手術 (ストマ造設術以外) は有用か？**

アウトカム 1 : 症状の改善 益

アウトカム 2 : 症状の不変や増悪、手術合併症 害

症例報告 10 編とシステマティックレビュー 1 編が該当した。

益のアウトカムについて、

大腸切除と小腸のテーパーリング (372)、大腸切除 (389)、結腸全摘 (675)、空腸 S 状結腸切除 (400)、小腸部分切除 (679) などの罹患腸管の切除を行った術式で、腹部膨満や便秘といった症状の改善、経口摂取量や体重増加に改善が認められた。また、腸管切除とプルスルー (395)、Duhamel 手術 (685、688) でも、腹部膨満、便秘は改善が認められた。回腸結腸パッチグラフト (377) では、経口摂取量が増加したと報告された。

害のアウトカムについて、

腸閉塞様症状を繰り返したため右半結腸切除術（388）を施行したが、症状の改善は認めなかった。また罹患腸管を取り残すと、腸炎、慢性便秘、遺糞症などの合併症が出現し再手術が必要となると報告された（395）。

**CQ 5 - 2 ) : MMIHS に対して、手術（ストマ造設術以外）は有用か？**

アウトカム 1 : 症状の改善 益

アウトカム 2 : 症状の不変や増悪、手術合併症 害

症例報告 4 編が該当した。

益のアウトカムについての報告はなかった。

害のアウトカムについて、

Martin 式空腸側側吻合術で改善を認めなかったため小腸切除と右半結腸切除を追加（382）したが症状の改善に至らなかった。また拡張部腸管切除（690）で腹部膨満、イレウスの改善を認めず、根治手術の有効性は見出せなかった。

**CQ 5 - 3 ) : CIIP に対して、手術（ストマ造設術以外）は有用か？**

アウトカム 1 : 症状の改善 益

アウトカム 2 : 症状の不変や増悪、手術合併症 害

症例報告 6 編が該当した。

益のアウトカムについて、

Antegrade continence enema（368）では排便は著しく改善したものの腹部膨満の改善は軽度であった。十二指腸の拡張があった症例で十二指腸空腸吻合（369）を行い、著明に拡張した腸管の通過を改善して、症状をある程度改善させた。回盲部切除（678）では造影検査での結腸までの造影剤の到達時間が短縮された。

害のアウトカムについて、

回盲部切除（379）、結腸切除（380）では腸閉塞症状に改善が見られなかった。手術関連死に至った報告（396）から CIP0 において根治手術を試みることは有害である可能性がある。

## 【CQ6 SRレポートのまとめ】

### CQ6 1): Hypoganglionosis に対して、小腸移植は有用か？

アウトカム1: 益(生体肝移植の有用性)

アウトカム2: 害(該当論文なし)

益のアウトカムについて。

症例報告2論文で生体小腸移植を施行し、TPNより離脱でき有用であるとの報告がみられた<sup>402)403)</sup>。

害のアウトカムについて。

該当論文は認めなかった。

### CQ6 2): MMIHS に対して、小腸移植は有用か？

アウトカム1: 益 (小腸単独移植・多臓器移植の有用性)

アウトカム2: 害 (該当論文なし))

益のアウトカムについて

症例報告6論文を認め、小腸単独移植<sup>401)</sup>、多臓器移植<sup>171)405)691)695)697)</sup>を施行し、TPNから離脱でき有用であると報告されている。

害のアウトカムについて。

該当論文は認められなかった。

### CQ6 3): CIIP に対して、小腸移植は有用か？

アウトカム1: 益(該当論文なし)

アウトカム2: 害(該当論文なし)

益・害のアウトカムについて共に該当論文を認めなかった。

## 【CQ7-1) SR レポートのまとめ】

### **Hypoganglionosis の生命予後は？**

アウトカム 1: 生命予後 益

比較対象 1: 正常者と比較して

比較対象 2: 3 疾患以外の(他の)H病類縁疾患と比較して

比較対象 3: 適切な治療を行なった場合の生命予後(治療が適切とは受けていない患者)

比較対象 1:

全体としての生命予後(正常者と比較した)に関して、システマティックレビュー1論文(408)、総説1論文(469)、1つのアンケート調査(横断研究)(443)、また1つの症例報告中での記載(478)から死亡率はそれぞれ 8.7%, 8%, 22%, 14.3%であり少なくとも乳幼児期に死亡している例は短命と考え、Hypo の生命予後は不良であった。また死亡の原因としては新生児期の腸炎が多かった(408, 469 と症例集積・報告 477, 701, 703)。一方、症例報告(468, 478, 479, 703)それぞれで 2 例, 2 例, 1 例, 3 例の計 8 例の 5 年以上の長期生存の報告があった。

比較対象 2:

一つのシステマティックレビュー(469)があり、適切に治療を受けている場合ではHypoはMMIHSと比較して予後は良好である。また慢性偽性腸閉塞として症例集積された21例中6例の死亡があり、うち5例はHypoであり(701)、他のH病類縁疾患と比して予後は不良である。

比較対象 3: 適切な治療を行なった場合の生命予後

システマティックレビュー1論文(469)ではHypoの予後(生存率)は、集学的治療により1977年の12.6%から2011年には55.6%にまで改善したことから、適切に治療を受けることができれば予後は良好である。

### **Hypoganglionosis の機能的予後は？**

アウトカム 1: 機能的予後 益

比較対象 1: 正常者と比較して

比較対象 2: 3 疾患以外の(他の)H病類縁疾患と比較して: 該当論文なし

機能的予後については4つの症例報告(430, 431, 432, 704)と2つの症例集積(467, 704)で合計24例からの記載があり、うち19例の長期生存例において、完全寛解例(479)を含め、少なくとも2例(467)が経口摂取単独となっていた(正常者と同等であった)が、その他の症例では腸瘻や経静脈栄養が必要なままであり機能的予後は不良である。

### **Hypoganglionosis の身体的発達の予後は？**

アウトカム 1: 身体的発達 益

比較対象 1: 正常者と比較して

比較対象 2: 3 疾患以外の(他の)H病類縁疾患と比較して: 該当論文なし

身体的発達については、身体的発達も良好であった完全寛解例(479)と軽度の成長障害を認めた 2 例報告中の 1 例(433)において成長についての記載がある。症例報告のみではあるが疾患患者全体での身体発達の予後は正常者と比較して少なくとも同等かそれ以下と考えられる。

#### **Hypoganglionosis の就学の予後は？**

アウトカム 1: 就学 益

比較対象 1: 正常者と比較して

比較対象 2: 3 疾患以外の(他の)H病類縁疾患と比較して: 該当論文なし

就学については 3 つの症例報告(430, 431, 433)で合計 7 例からの報告の中で、うち 3 例の長期生存例において就学ができていた(1 例は障害児学級との記載)。長期生存例では正常者と就学予後は同等であった。

#### **Hypoganglionosis の就労・結婚・妊孕性の予後は？**

アウトカム 1: 就労・結婚・妊孕性 益

比較対象 1: 正常者と比較して

比較対象 2: 3 疾患以外の(他の)H病類縁疾患と比較しては該当論文なし

いずれも該当論文なし

### **【CQ7-2 SR レポートのまとめ】**

**MMIHS の生命予後は、正常者と比較して、**

アウトカム 1: 同等である 益

アウトカム 2: 不良である 害

益のアウトカム(同等である)について。

該当論文なし。

害のアウトカム(不良である)について。

システマティックレビューの 2 論文において、415\_SR では MIHSS218 例における生存例は 43 例、418\_SR では MIHSS182 例における生存例は 23 例と報告されており、予後不良である。

総説の 3 論文においても、440\_RV (MIHSS59 例ほとんどが死亡)、466\_RV (MIHSS45 例中、生存例は 11 例、死亡が 33 例、不明が 1 名)、412\_CR (MIHSS39/43 症例で死亡: 31/39 例で生後 6 ヶ月以内で死

亡)と報告されており、予後不良である。

症例報告、症例集積研究でも予後不良例の報告が多く、死亡例は合わせて 44 例。死亡年齢は生直後～15歳で、約8割が乳児期(生後1年未満)の死亡である。(419\_CR, 423\_CR, 425\_CR, 426\_CR, 427\_CR, 428\_CR, 429\_CR, 438\_CR, , 441\_CR, 444\_CR, 450\_CR, 451\_CR, 452\_CR, 455\_CR, 457\_CR, 458\_CR, 460\_CR, 464\_CR, , 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,)

**MMIHS の生命予後は、海外と比較して、**

アウトカム 1: 良好である 益

アウトカム 2: 不良である 害

益のアウトカム(良好である)について。

総説1論文(442\_RV)において、本邦のMIHSSの症例では生存例が多く予後が良いと報告されている。生存例が外国3%に対し本邦32%。(ただし本邦のほうが最近の症例が多いのが理由かもしれないと記載あり。)

害のアウトカム(不良である)について

該当論文なし。

**MMIHS の生命予後は、出生前診断で、**

アウトカム 1: 改善する可能性あり 益

アウトカム 2: 改善する可能性なし 害

益のアウトカム(改善する可能性あり)について。

症例報告の1論文(456\_CR)において、2例のMMIHSに対して胎児超音波の際に胎児膀胱穿刺を行い、それぞれ3歳、2歳で存命している報告あり。

害のアウトカム(改善する可能性なし)について。

該当論文なし。

**MMIHS の機能的予後は、正常者と比較して、**

アウトカム 1: 同等である 益

アウトカム 2: 不良である 害

益のアウトカム(同等である)について。

症例報告の2論文において、1歳10ヶ月で自排便自排尿可能であるMIHSS患児(463\_CR)と、2歳6ヶ月

月で普通食摂取可能な MIHSS 患児 (702\_CR)の報告あり。

害のアウトカム(不良である)について。

該当論文なし

**MMIHS の身体発達は、正常者と比較して、**

アウトカム 1:同等である 益

アウトカム 2:不良である 害

益のアウトカム(同等である)について。

該当論文なし。

害のアウトカム(不良である)について。

症例報告の 1 論文(463\_CR)において、運動発達遅延を認める MIHSS 患児の報告あり。(1 歳 7 か月時点で伝い歩きまで可能)

**MMIHS の精神発達は、正常者と比較して、**

アウトカム 1:同等である 益

アウトカム 2:不良である 害

益のアウトカム(同等である)について。

症例報告の 1 論文(463\_CR)において、1 歳 10 か月で精神発達が年齢相応である MIHSS 患児の報告あり。

害のアウトカム(不良である)について。

症例報告の 1 論文(459\_CR)において、軽度の発達遅滞を認める MMIHS 患児の報告あり。

**MMIHS の就学は、正常者と比較して、**

アウトカム 1:同等である 益

アウトカム 2:不良である 害

益のアウトカム(同等である)について。

症例報告の 2 論文(459\_CR、464\_CR)において、6 歳頃に在宅 TPN を行いながら就学できた 2 症例の報告あり。

害のアウトカム(不良である)について。



該当論文なし

### 【CQ7-3 SR レポートのまとめ】

#### CIIP の生命予後は3疾患以外のH病類縁疾患と比較して

アウトカム 1:同等である。 益

アウトカム 2:不良である。 害

症例集積の1論文(730)が該当した。本邦の小児CIPO62例中、腸炎または敗血症で死亡したのは4.8%(62例中3例)のみであり、小児CIPOの生命予後は比較的良好であるといえる。ただし長期にわたるTPN管理が生命維持に必要であり、QOLの制限を伴うと考える。

#### CIIP の生命予後は正常者と比較して

アウトカム 1:同等である。 益

アウトカム 2:不良である。 害

症例報告の2論文が該当した。小児1症例(465)、成人1症例(465)、乳児5例(714)が該当

益のアウトカム(正常者と生命予後が同等である)について

益に対する報告は認めなかった。

害のアウトカム(正常者より生命予後が不良である)について。

465CRの2例はそれぞれ15歳で、35歳で死亡。714CRの乳児5症例については生後12~24ヶ月で死亡し、正常者より生命予後が不良であった。

#### CIIP の機能的予後は3疾患以外のH病類縁疾患と比較して

アウトカム 1:同等である。 益

アウトカム 2:不良である。 害

上記に該当する論文は認めなかった。

#### CIIP の機能的予後は正常者と比較して

アウトカム 1:同等である。 益

アウトカム 2:不良である。 害

横断研究の 1 論文と症例集積研究の 3 論文と症例報告の 2 論文が該当した。

益のアウトカム(正常者と機能的予後が同等である)について

益に対する報告は認めなかった。

害のアウトカム(正常者より機能的予後が不良である(有症状、TPN 依存))について。

470CS では 4 例中 1 例が薬剤を終了できていたが、手術関連死を認め、その他 1 例で症状は寛解していたのみであり、機能的予後は良好とは言えなかった。

413CA では 11 例中 7 例で症状を有し、そのうち 4 例で PN 依存、414CA では 4 例中 4 例で PN 依存、445CA では 1~21 歳までの 45 例のアンケート調査で、38%で PN 依存、17%でチューブ栄養、4%で PN 依存+チューブ栄養の併用であった。434CR では 8 歳で PN 依存、480CR では 24 歳で PN 依存状態であり、正常者より機能的予後が不良であった。

#### CIIP の身体発育は 3 疾患以外の H 病類縁疾患と比較して

アウトカム 1:同等である。 益

アウトカム 2:不良である。 害

上記に該当する論文は認めなかった。

#### CIIP の身体発育は正常者と比較して

アウトカム 1:同等である。 益

アウトカム 2:不良である。 害

横断研究の 1 論文と症例報告の 2 論文が該当した。

益のアウトカム(正常者と身体発育が同等である)について

435CR では 2 歳で身体発育は正常、454CR では 8 歳で身体発育は正常であった。

害のアウトカム(正常者より身体発育が不良である)について。

470CS では 4 例中 1 例で死亡(手術関連死)。その他 3 例中 2 例で低身長、低体重を認めていた。

#### CIIP の精神発達 は正常者と比較して

アウトカム 1:同等である。 益

アウトカム 2:不良である。 害

症例報告の 1 論文が該当した。

益のアウトカム(正常者と身体発育が同等である)について

454CR では 8 歳で精神発達は正常であった。

害のアウトカム(正常者より身体発育が不良である)について。

該当する報告は認めなかった。

**CIIP の就学は3疾患以外のH病類縁疾患と比較して**

アウトカム 1:同等である。 益

アウトカム 2:不良である。 害

該当する論文を認めなかった。

**CIIP の就学は正常者と比較して**

アウトカム 1:同等である。 益

アウトカム 2:不良である。 害

症例集積研究の 1 論文、症例報告の 1 論文が該当した。

益のアウトカム(正常者と就学が同等である)について

414CA では死亡した 1 例を除いた 4 例中 3 例で就学は同等であり、433CR では 3 例中 2 例で就学は正常者と同等であった。

害のアウトカム(正常者より就学が不良である)について。

433CR では 3 例中 1 例で障害学級であり、正常者より就学が不良であった。

**CIIP の就労は3疾患以外のH病類縁疾患と比較して**

アウトカム 1:同等である。 益

アウトカム 2:不良である。 害

該当する論文を認めなかった。

**CIIP の就労は正常者と比較して**

アウトカム 1: 同等である。 益

アウトカム 2: 不良である。 害

症例集積研究の 1 論文が該当した。

益のアウトカム(正常者と就労が同等である)について

414CA では死亡した 1 例を除いた 4 例中 3 例で就労は正常者と同等であった。

害のアウトカム(正常者より就労が不良である)について。

該当論文を認めなかった。

**CIIP の結婚は 3 疾患以外の H 病類縁疾患と比較して**

アウトカム 1: 同等である。 益

アウトカム 2: 不良である。 害

該当する論文を認めなかった。

**CIIP の結婚は正常者と比較して**

アウトカム 1: 同等である。 益

アウトカム 2: 不良である。 害

該当する論文を認めなかった。

**CIIP の妊孕性は 3 疾患以外の H 病類縁疾患と比較して**

アウトカム 1: 同等である。 益

アウトカム 2: 不良である。 害

該当する論文を認めなかった。

**CIIP の妊孕性は正常者と比較して**

アウトカム 1: 同等である。 益

アウトカム 2: 不良である。 害

該当する論文を認めなかった。

**CIIP は頻回手術の危険性を有する**

アウトカム：頻回手術危険性を有する

症例報告/総説 2 論文が該当した。

481CR/RV では 42 例中 27 例(64.3%)で開腹術を施行され、483CR/RV では 26 例中 17 例で開腹術が行われており、頻回の手術危険性を有する。

## 2. 推奨

CQ1 Isolated Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP の診断はどのようになされるか？

(担当： 小林 弘幸 )

CQ 1 - 1: 腸管神経節細胞僅少症 (Isolated Hypoganglionosis) の診断はどのようになされるか？	
推奨案: Isolated Hypoganglionosis の確定診断に対して、最も有用な検査は消化管 (特に小腸・S状結腸) の全層生検である。	
推奨の強さ (いずれかに )	1 (強い) : <b>実施する</b> 、または、「実施しない」ことを推奨する 2 (弱い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを提案する
エビデンス	A(強) B(中) C(弱) D(非常に弱い)

解説: 腸管神経節細胞僅少症 (Isolated Hypoganglionosis: 以下 HP) は Hirschsprung 病 (以下、H 病) 類縁疾患の中で、最も診断が困難な疾患である。その理由として、HP の基本的概念が明確でなく、又、明確な確定診断の手法が示されていないことによる。HP の診断方法として、1) 腹部単純 X 線、2) 消化管造影、3) 消化管内圧検査、4) 直腸粘膜生検、5) 消化管全層生検に関する報告がある。その中で、多くの論文において、消化管全層生検 (特に小腸・大腸) が HP の診断に有用だったとしている。その理由として、HP の確定診断は、筋層間神経叢 (アウエルバッハ神経叢) における神経細胞の減少を基準とする論文が多いためである。HE 染色で神経細胞の分布を確認するのが困難な場合に、組織化学染色 (AchE、NADPH、SDH、LDH、銀染色) が診断に有用であるとの報告もある<sup>1)-33)</sup>。特に、2012 年に実施された本邦の小児外科施設を対象としたアンケート調査では、術中迅速病理検査は正診率が低く、永久標本による病理診断では正診率 94% と高率であったと報告された<sup>34)</sup>。従って、HP の診断において消化管全層生検は有用であると考えられた。又、これによる合併症などの報告はない。

HP の診断における直腸粘膜生検の有用性については、正診率が低いため最終的な診断には全層生検を推奨する論文もある<sup>18)19)34)</sup>。HP の粘膜下層神経叢 (マイスナー神経叢) は正常であり、AchE 染色も陰性もしくは正常であるため、H 病の除外診断には有用であるが、HP の確定診断には有用でないからである。

他、HP の診断における腹部単純 X 線写真、消化管造影検査の有用性については、単純 X 線写真の所見としての鏡面像、腸管ガス充満像や、消化管造影検査における腸管拡張像、狭窄像、mega-colon、microcolon、caliber change などの所見は、他の H 病類縁疾患と類似

していることから、それだけでは診断は確定できず、HP の確定診断において、画像検査は有用でないと考える。又、害である被曝が増加することになる<sup>17)、34)-38)</sup>。

H 病類縁疾患で行われる消化管内圧検査の有用性については、消化管機能異常の指摘が可能ではあるものの、新生児時期における検査結果が、反射陰性、反射陽性、非定型反射など一定の結果は得られず、正診率は低く、また、食道や十二指腸の内圧検査についての報告もみられるが、不規則蠕動などみられるものの HP に特異的な所見ではないため、診断に有用ではなく、HP の診断において消化管内圧検査は有用でないと考える<sup>18)21)23)24)34)37)38)39)</sup>。

以上より、HP に行われる、腹部単純 X 線写真、注腸造影検査、直腸内圧検査は H 病類縁疾患鑑別診断には有用であるときもあるが、HP の確定診断に対しては有用ではなく、被曝など、害の増加も示唆される。したがって、HP の診断に対して最も有用な検査は、消化管全層生検であり、直腸粘膜生検はあくまで H 病類縁疾患を疑った場合の除外診断として最初に施行してもよい検査であると考えられる。

(担当：曹 英樹)

CQ 1-2：巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全（MMIHS）の診断はどのようになされるか？	
推奨案：新生児期に腹部膨満および嘔吐などの腸閉塞症状を呈し、器質的な閉塞が認められない場合には、消化管造影検査を行う。狭小結腸(microcolon)が認められ同時に、膀胱造影もしくはCT・超音波検査で巨大膀胱が確認されれば MMIHS を強く疑う。他の H 病類縁疾患を鑑別するために確定診断には腸管全層生検が必要である。	
推奨の強さ (いずれかに)	1 (強い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを推奨する 2 (弱い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを提案する
エビデンス	A(強) B(中) C(弱) D(非常に弱い)

解説：巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症（Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome：MMIHS）とは、新生児期から腸閉塞様症状を呈し腸管不全にいたる原因不明の重篤な疾患であり、巨大膀胱、狭小結腸（microcolon）を伴う症候群である。

診断基準として

- 1) 出生直後から腹部膨満、嘔吐、腹痛等の腸閉塞症状を呈する
- 2) 巨大膀胱を呈する
- 3) 新生児期の注腸造影で狭小結腸(microcolon)を認める
- 4) 消化管を閉塞する器質的な病変を認めない
- 5) 消化管全層生検において病理学的に神経叢に異常を認めない

の5項目をすべて満たす必要がある。

腹部単純X線写真は腸閉塞症状の診断ために必須であるが、胃、小腸の拡張ガス像など新生児期より腸閉塞症状を来す疾患にみられ所見であり、X線写真だけで診断に至ることは少ない。巨大膀胱による下腹部腫瘤陰影が見られる場合には診断に有効となることがある(174, 20)。

本疾患に必須の症候である microcolon の診断には注腸検査が有用である。ただし、新生児期に消化管閉塞症状と microcolon を呈する疾患として回腸閉鎖症やヒルシュスプルング病（全結腸無神経節症）があり、鑑別が困難な場合がある。

消化管閉塞症状に巨大膀胱が指摘されていれば、本症例を念頭におくべきである。膀胱造影は巨大膀胱の診断が可能であるが、それ以上の所見は得られないので、超音波検査やCT検査でも診断は可能である。

腹部膨満が強く、新生児期に開腹手術を行うことも多く、手術所見によって診断がなされることもしばしばみられる。その際には同じくヒルシュスプルング病類縁疾患に分



類される CIIP、Isolated Hypoganglionosis との鑑別が重要であり、同時に全層生検が必須となる。広範囲型の Hirschsprung 病や hypoganglionosis との鑑別は全層生検にて可能である。MMIHS では神経節細胞に異常がないのが特徴である(210, 190)。同様に神経節細胞に異常が認められない CIIP とは新生児期の巨大膀胱と microcolon の有無により鑑別される。可能であれば迅速病理による神経節細胞の確認を行い さらに永久標本による組織診断をおこなう。直腸粘膜生検ではアセチルコリン陽性線維の増生が見られないため、Hirschsprung 病との鑑別は可能であるが、その他の H 氏病類縁疾患との鑑別は困難である。

近年では拡張腸管と巨大膀胱で出生前診断されることも多い(1, 76, 273)。進行する膀胱拡張、水腎水尿管症、消化管の拡張像が特徴である。

(担当：中島 淳/ 松藤 凡 )

CQ 1 -3: 慢性特発性偽性腸閉塞 (CIIP) の診断はどのようになされるか？	
推奨案：病納期間、腸閉塞症状を病歴と身体所見で診断し、画像検索において腸管拡張と鏡面形成を認めるが器質的閉塞がないことを確認する。小児では他のH病類縁疾患を鑑別するために腸管全層生検を行う。成人では物理的閉塞と2次性偽性腸閉塞を鑑別することが重要であり、小児と異なり全層生検は行われていない。	
推奨の強さ (いずれかに )	1 (強い) : 「実施する」 または、「実施しない」ことを推奨する 2 (弱い) : 「実施する」 または、「実施しない」ことを提案する
エビデンス	A(強) B(中) C(弱) D(非常に弱い)

解説:CIIP の診断には、以下の4項目を全て満たす必要である。

慢性的に腸閉塞症状を認める。

画像診断で腸管の拡張と鏡面形成を認める。

消化管内腔の閉塞がない。

他の疾患を除外する。

病納期間については、小児では2月以上、成人では6月以上を有することを聴取る。

腸管の拡張と鏡面形成は、腹部単純 Xp、CT、MRI 等で診断する (587CR, 101CR+RV, 727A, 90CR)。新生児においては、立位や側臥位での撮影が困難な場合があり、腹部単純 Xp による鏡面像の確認は必ずしも必要でない。

偽性腸閉塞の診断において、小児では腹部単純 Xp における消化管ガス分布の状態や消化管造影検査にて拡張部位、蠕動障害、物理的消化管内腔閉塞の有無を知ることができる (90CR, 588CA)。成人においては、腫瘍性病変、炎症、癒着等による内腔の閉塞を除外する。

特発性であることを診断するには、他の偽性腸閉塞症を除外する必要がある。

小児においては、他の1次性偽性腸閉塞を鑑別する必要がある。先天性無神経節細胞症 (Hirschsprung 病) は直腸粘膜生検でも診断できるが、Isolated Hypoganglionosis, Immaturity of ganglia の鑑別診断には、腸管全層生検による病理学的な評価が不可欠である (729CA, 743CS)。

成人においては、CIIP 以外の1次性偽性腸閉塞は稀であり、2次性偽性腸閉塞症の除外診断が主体となる。鑑別すべき2次性偽性腸閉塞症は別表に掲げた。

シネ MRI や消化管内圧検査が、CIIP にみられる蠕動異常の診断に有用であり、成人ではこれら2つの検査法が全層生検に代わって用いられている (26CA, 27CA, 143CC, 736, 740)。

CQ2 : Isolated Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP にどのような薬物療法が推奨できるか？

(担当： 増本幸二 )

CQ2-1: Isolated Hypoganglionosis に薬物療法は推奨できるか？	
推奨案 : Isolated Hypoganglionosis に対して、現時点で推奨できる薬物療法はない。	
エビデンス	A(強) B(中) C(弱) D(非常に弱い)

解説: Isolated Hypoganglionosis に対する薬物療法については、様々な施設において、消化管機能改善薬、プロバイオテックス、漢方薬(大建中湯)や、状況により抗生剤、浣腸、下剤、止痢剤なども使用がされているが、エビデンスとなる RCT や症例集積の報告はない。症例報告ではプロバイオテックスについて(255 CR)と、抗コリン製剤やプロスタグランジン製剤の使用について(237 CR)の報告が各1編あるのみである。

臨床の場でよく使用されている漢方薬(大建中湯)の効果についてのエビデンスとなる報告はなく、その有効性は不明である。プロバイオテックスについて(255 CR)は、その投与により経腸栄養の摂取量が増加し、腸炎の発生頻度が減少したとする症例報告が1編あるが、そのほかにはエビデンスとなるものがない。また、抗コリン剤やプロスタグランジン製剤の投与について(237 CR)は、消化管運動の改善に効果はなかったとの症例報告が1編あるだけであり、これも有効性は不明である。ただし、いずれの薬剤においても、使用に関する有害事象の報告もない。

上記のような理由より、hypoganglionosis の消化管機能障害やそれに伴う症状に対し、有効な効果を持つ薬物は、エビデンスに基づいた場合、現時点では推奨できるものはない。

(担当： 増本幸二 )

CQ2-2: 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全 (MMIHS) に薬物療法は推奨できるか?	
推奨案: MMIHS に対する薬物療法として、漢方薬 (大建中湯) やプロバイオテックスの有用性が報告されているが、現時点では十分な推奨できるエビデンスはない。	
エビデンス	A(強) B(中) C(弱) D(非常に弱い)

解説: MMIHS に対する薬物療法として、消化管機能改善薬 (Cisapride、Metoclopramide など)、プロバイオテックス、漢方薬 (大建中湯)、抗生剤 (エリスロマイシンなど)、浣腸、下剤、止痢剤などが使用されることがある。しかしながら、これらについてのエビデンスとなる RCT や症例集積報告はなく、症例報告が散見されるのみである。

消化管機能改善薬として、Cisapride (現在は市販されていない)、Metoclopramide が使用されることがあり、6 編 (229 CR, 238CR, 241 CR, 254 CR, 265 CR, 271 CR) の有効性を検討した症例報告がある。そのすべての報告において消化管運動障害の改善に有効性はないとの結果であった。現在、国内では Cisapride に代わるものとして、セロトニン受容体作動薬の Mosapride が市販されているが、現時点ではその効果に関する報告はない。

漢方薬 (大建中湯) については、4 編 (228 CR, 231 CR, 258 CR, 264 CR) の症例報告でその有効性が示されている。その効果としては、消化管運動の改善、腸管内容物の通過時間の改善 (228 CR)、経腸栄養の摂取量増加 (231 CR)、腸閉塞症状の改善 (258 CR, 264 CR) が挙げられている。プロバイオテックスについては、1 編 (266 CR) の症例報告があるのみで、その報告では、腸炎の予防目的に下部空腸瘻よりプロバイオテックスを投与し、腸炎の発生がなかったというものであった。抗生剤については、3 編 (263 CR, 265 CR, 271 CR) の症例報告があり、エリスロマイシンが投与されその効果を検討したものであったが、効果はないという結果であった。

他の薬剤として、パントテン酸、プロスタグランジンの投与 (243 CR) や、交感神経遮断薬 (647CR) を投与した症例報告があるが、いずれも消化管運動改善には効果はなかった。

これらのことより、推奨できる薬剤療法はないが、漢方薬 (大建中湯)、プロバイオテックスの投与は、有効性を示す症例報告が散見されていることから、試してもよい薬剤療法と考えられる。なお、すべての薬剤の使用に関して、有害事象が生じたという報告はない。

(担当： 増本幸二 )

CQ2-2: 慢性特発性偽性腸閉塞 (CIIP) に薬物療法は推奨できるか?	
推奨案: CIIP の薬物療法として、Prucalopride や Cisapride、漢方薬 (大建中湯)、プロバイオテックス、抗生剤 (エリスロマイシン) が使用されることがあり、消化管運動機能障害や腹部症状に対する有用性が散見されるが、現時点ではその効果についての十分なエビデンスは乏しい。	
エビデンス	A(強) B(中) C(弱) D(非常に弱い)

解説:

CIIP に対する薬物療法として、消化管機能改善薬 (Prucalopride、Cisapride など)、漢方薬 (大建中湯)、プロバイオテックス、抗菌剤 (エリスロマイシン、ポリミキシン B など)、浣腸、下剤、止痢剤などが使用されることがある。しかしながら、これらについてのエビデンスとなる RCT や症例集積報告はほとんどなく、報告の多くは症例報告である。

消化管機能改善薬として、Prucalopride、Cisapride (現在は市販されていない) が使用され、その結果が報告されている。Prucalopride は 5-HT<sub>4</sub> 受容体作動薬であり、国内では未承認薬である。この薬剤については 1 編の症例集積報告 (741 CA) があり、7 例で同剤による有用性検討のプロトコールが行われ、4 例でプロトコールが終了し、3 例で症状の改善が認められている。なお、この報告では 3 例はプロトコールからの離脱となっているが、全例有害事象の報告はない。一方、Cisapride は 1 編の横断研究 (273 CA) があり、同剤投与による腸閉塞症状の改善が示されている。さらに、6 編の症例報告でも、同剤投与による経腸栄養剤摂取量の増加 (236 CR, 272 CR)、腸内容の通過時間の短縮 (252 CR)、腸閉塞症状の改善に有効 (233 CR, 244 CR, 643 CR) などの有用性が認められている。しかし、一方で、有効性を認めなかったとする症例報告も 3 編 (253 CR, 260 CR, 262 CR) あり、症例の個々の病態により有用性は異なるように思われる。現在、国内では Cisapride に代わるものとして、セロトニン受容体作動薬の Mosapride が市販されているが、CIIP についても、現時点ではその効果に関する報告はない。

漢方薬 (大建中湯) の有用性については、2 編 (228 CR, 230 CR) の症例報告で消化管運動や腸閉塞症状の改善などの有用性が示されている。一方、1 編の症例報告 (263 CR) では、効果がなかったと報告されており、有用性に関するエビデンスは乏しい。なお、使用に関しての有害事象は報告されていない。

プロバイオテックスについては、2 編 (255 CR, 637 CR) の症例報告がある。経腸栄養摂取量の増加や腸炎の発生頻度の減少があったとの報告であった。有効性がなかったとの報告はないが、これらも有効性を示すエビデンスとしては十分でない。なお、プロバイオテックスについても、使用に関する有害事象の報告はなかった。

抗生剤については、エリスロマイシンが有効であったとする症例報告が4編(242 CR, 259 CR, 263 CR, 270 CR)あった。腸管運動促進効果を期待してのエリスロマイシン投与であるが、経腸栄養摂取量の増加、腸閉塞症状の改善に有効であったとするものが多い。効果がなかったとする報告はなく、有害事象の報告もない。一方、腸管細菌叢のコントロール目的にて使用されるメトロニダゾールやポリミキシンBが使用されるが、その中で報告があるのはポリミキシンBについてである。ポリミキシンB投与による症状の改善を認めたとする症例報告が1編(635 CR)、効果がなかったとする症例報告が2編(232 CR, 247 CR)であり、有害事象の報告はない。エリスロマイシンについては有効性がある可能性はあるが、エビデンスとしては乏しく、またポリミキシンBについてはその効果は不明と考えられる。

他の薬剤として、下剤使用が有効であったとする症例報告が1編(244 CR)ある。また、コリン作動薬使用が腸閉塞症状の改善を認めたとする症例報告が1編(644 CR)あるが、同剤が有効でなかったとする症例報告はそれより多く4編(232 CR, 249 CR, 260 CR, 261 CR)あり、有効性は不明である。プロスタグランジンについても使用されることがあるが、腸閉塞症状の改善を認めたとの症例報告が2編(250 CR, 634 CR)ある一方、無効であったという報告も3編(234 CR, 235 CR, 634 CR)あり、この薬剤も症状改善への効果は不明である。また、弱オピオイドであるBuprenorphineが腹痛の軽減に有効であったとする症例集積報告(737CA)がある。エビデンスとしては十分でないが、腹痛などの症状緩和には有効かもしれない。

これらのことより、推奨できる薬剤療法はないが、現在使用できるプロバイオテックスやエリスロマイシンの投与は、有効性を示す症例報告が散見されていることから、試してもよい薬剤療法と考えられる。

CQ3: Isolated Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP に消化管減圧療法は推奨できるか？  
 (担当：渡邊芳夫)

CQ3-1: Isolated Hypoganglionosis に消化管減圧治療は推奨できるか？	
推奨案: Isolated Hypoganglionosis の消化管減圧治療法には上位空腸瘻を提案する。回腸瘻は症例によって有効な場合があるが、そのほかの腸瘻の有効性は明らかではない。	
推奨の強さ (いずれかに )	1 (強い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを推奨する 2 (弱い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを提案する
エビデンス	A (強) B (中) C (弱) D (非常に弱い)

解説: Isolated Hypoganglionosis は、腸管内容の鬱滞による腸炎の発症や引き続く敗血症、腹痛のために長期間の絶食と中心静脈栄養管理を必要とする疾患群である。有効な消化管減圧治療法により経腸栄養摂取が可能となり、成長や長期の生存が期待できる。腸瘻作成部位に関しては症例集積研究と症例報告がある。

消化管減圧治療法では、胃瘻は高位空腸瘻の併用減圧で経腸栄養が可能となった例(文献 317)のみで、洗腸は経験的に病状悪化時に行われている。腸瘻は造設位置により予後が異なり、有効に活用すると経腸栄養を可能にできるものも多い。高位空腸瘻は、通常空腸瘻や回腸瘻よりも、X線像や生存率(文献 277)、腸閉塞の発生率(文献 291)で有意差をもって有効であり、良好な結果を示す(298, 317)。回腸瘻の有効性は不明確な点があり、機能せずに回腸切除に至った(文献 313)り、上位に腸瘻の再造設を要する(文献 291)例や、腸閉塞が改善した例(文献 298)が存在する。結腸瘻が有効とする報告はなく、追加の腸瘻が必要となる(文献 312、文献 291)。

(担当：渡邊芳夫)

CQ3-2: 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全 (MMIHS) に消化管減圧治療は有用か？

推奨案：MMIHS の消化管減圧治療法では、推奨できる evidence はない。

エビデンス

A (強) B(中) C(弱) D (非常に弱い)

解説：

MMIHS は、腸管蠕動障害により腸炎の発症や引き続く敗血症、腹痛のために長期間の絶食と中心静脈栄養管理を必要とする重篤な疾患である。

MMIHS の消化管減圧療法では、チューブ減圧による症状の改善がなく (文献 293)、胃瘻も Isolated Hypoganglionosis と異なり、腸瘻を同時造設しても機能せず、経腸栄養にいたらなかったとの報告がある (文献 655)。洗腸では経肛門的洗腸の後に Malone 手術により順向性の洗腸への切り替えで在宅が可能となった例 (文献 267) がある。腸瘻は、造設部位に関係なく、一時的 (文献 285) あるいは部分的な (文献 302) 症状の緩和で、予後の改善に寄与していない (文献 315)。結腸瘻は無効である (文献 285)。減圧療法に伴う副作用・有害事象に関する報告はない。



(担当：渡邊芳夫)

CQ: 慢性特発性偽性腸閉塞 (CIIP)に消化管減圧治療は有用か？	
推奨案： CIIP の消化管減圧治療法は、チューブによる間欠的な減圧が有効な例や腸瘻が有効な例があり、症例ごとに検討されることが提案される。	
推奨の強さ (いずれかに )	1 (強い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを推奨する 2 (弱い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを提案する
エビデンス	A (強) B(中) C(弱) D (非常に弱い)

解説：

CIIP は腸管内容の鬱滞による腸炎の発症や引き続く敗血症、腹痛のために繰り返し長期間にわたって絶食と中心静脈栄養管理を必要とする疾患である。有効な消化管減圧治療法により経腸栄養摂取が可能となり、成長や長期の生存が期待できる。一方で、どのような消化管減圧療法が有効となるかは、症例ごとに異なっている。

CIIPS の消化管減圧療法として、チューブ減圧は有用であったとするものと、なかったとするものに分かれる。経鼻胃管で腸閉塞症状が寛解し、経腸栄養が可能となったが、腸閉塞症状の再燃を繰り返す例（文献 318）が報告されている。イレウス管では、腹部膨満や腹痛などの自覚症状の著明な改善がみられる例（文献 290）や、効果がみられず（文献 289）、拡張腸管の改善がない例（文献 652）が存在する。また、腸瘻によって腸洗浄や持続減圧ができて経口摂取が可能となった例（文献 651）、高位空腸瘻で腸閉塞症状が一時的に改善し、少量の経口摂取が可能となった例（文献 295）や、回腸瘻が有効であった例（文献 295、文献 652）が存在する。一方で、まったく効果がないとの報告（文献 302）もみられる。結腸瘻に有効例はなく、回腸瘻と同時に造設しても腸閉塞症状の改善がみられなかったと報告されている（文献 295）。減圧療法に伴う副作用・有害事象に関する報告はない。

CQ4 : Isolated Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP に栄養療法は推奨できるか？

(担当： 金森 豊 )

CQ4-1: Isolated Hypoganglionosis の栄養療法として、経腸栄養や経静脈栄養は有用か？	
推奨案： Isolated Hypoganglionosis の栄養療法として、経腸栄養および経静脈栄養療法を実施することを推奨する	
推奨の強さ (いずれかに )	1 (強い) : 「実施する」 または、「実施しない」ことを推奨する 2 (弱い) : 「実施する」 または、「実施しない」ことを提案する
エビデンス	A(強) B(中) C(弱) D(非常に弱い)

解説:

Isolated Hypoganglionosis に対する栄養療法を論じた論文は非常に少なく症例報告が散見されるのみであり、エビデンスレベルは非常に弱い。しかし、新生児期に発症する本症では、臨床的にほとんどの症例で早期から経静脈栄養療法が施行されており、かつストーマ造設後病態が安定した時点で経腸栄養療法が併用されているのが現状で、栄養療法としての経静脈栄養や経腸栄養を実施することを推奨することが妥当であると判断される。

経静脈栄養に関しては、肝機能障害を予防するために間歇的中心静脈栄養を施行して有用であったとする報告 (486) と、皮下埋め込み型カテーテルを使用した在宅中心静脈栄養法が有用であったとする報告 (664)(665) がある。中心静脈栄養法は本症にとっては必須の長期にわたる栄養療法と考えられるので、その合併症には十分に熟知して施行されるべきである。また長期間の治療法となるために、カフ付きのカテーテルや皮下埋め込み型のカテーテルなどを使用して感染予防に努め、在宅中心静脈栄養法を施行することも考慮する必要がある。

経腸栄養に関しては、論文報告はこれまでになく臨床現場での工夫に依存しているのが現状である。しかし多くの症例で小腸瘻が造設される現状では、何らかの経腸栄養法が必須と考えられる。経腸栄養剤として、母乳、調整ミルク、半消化態栄養剤、消化態栄養剤、成分栄養剤などが適宜使用されているが、どのような栄養療法が最も優れているかは今後の検討課題である。またこの課題は、本症に対する手術治療や薬物治療との併用のうえに検討するべきであることも付記する。

(担当： 金森 豊 )

CQ: 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全 (MMIHS) の栄養療法として、経腸栄養管理および静脈栄養は有用か？	
推奨案：MMIHS の栄養療法として、経腸栄養療法および静脈栄養療法を実施することを推奨する。	
推奨の強さ (いずれかに )	1 (強い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを推奨する 2 (弱い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを提案する
エビデンス	A(強) B(中) C(弱) D(非常に弱い)

解説：

本疾患はいまだに生命予後不良の疾患で、新生児期に発症する原因不明の消化管蠕動不全症である。我が国における全国調査でも、19例の確定診断症例のうち4例が完全静脈栄養、12例が経静脈栄養と経腸栄養の併用が必要であった。また現在生存中の9例においても7例が経静脈栄養を必要としていた。このような調査結果と、臨床的に経腸栄養療法及び静脈栄養療法を施行しなければ患児の救命は困難であることから、エビデンスレベルは低いものの、本症に対する経静脈栄養と経腸栄養は実施することを推奨することが妥当と判断した。

静脈栄養に関しては、有用であるとする報告が3論文あり(319)336)363)、夜間 cyclic TPN による成長ホルモン分泌促進効果(319)、短期間における有用性の報告(336)、cyclic HPN による長期生存例の報告(363)がある。その一方で、長期中心静脈栄養による繰り返すカテーテル関連血流感染症(326)328)330)658)や胆汁鬱滞性肝機能障害(330)341)353)359)、門脈圧亢進症状の出現(349)、銅欠乏症(488)などの有害事象の報告があり、経静脈栄養を施行するにはそれらの有害事象の出現を熟知して適切な予防策や治療を考慮する必要がある。

経腸栄養に関しては、有用であるとする報告がある(352)。また経静脈栄養との併用が有効であるとする報告もみられた(321)662)。しかしいずれも症例報告であり報告数と合わせてエビデンスは弱い。本疾患に対する経腸栄養療法はどのような方法が有効であるか、どのような経腸栄養剤が適当であるかなど今後解決すべき問題が残されている。

(担当： 金森 豊 )

CQ: 慢性特発性偽性腸閉塞 (CIIP)の栄養療法として、経腸栄養管理および静脈栄養は有用か？	
推奨案：CIIP の栄養療法として、経腸栄養療法および静脈栄養療法を実施することを推奨する	
推奨の強さ (いずれかに )	1 (強い) :「実施する」, または、「実施しない」ことを推奨する 2 (弱い) :「実施する」, または、「実施しない」ことを提案する
エビデンス	A(強) B(中) C(弱) D(非常に弱い)

解説:本疾患は新生児期発症のものと同長児で発症するものとあるがいずれも腸管蠕動不全が長期にわたり継続するため何らかの栄養療法が必須である(735)736)739)。そのために本疾患に対する栄養療法は実施することを推奨することが妥当と判断した。本疾患に関するエビデンスはほとんどが症例報告である点は hypoganglionosis や MMIHS と同様で、エビデンスレベルは弱いと考えられるが、その数はやや多く、総説もみられる。静脈栄養が有用とする報告が9論文報告されている

(320)321)343)344)346)365)366)673)674)。脂肪肝に対する脂肪酸製剤の投与効果、腸閉塞症状の改善効果、皮下埋め込み型カテーテルを用いた cyclicHPN による QOL 向上、などの有用性が示されている。しかし有害事象の症例報告や総説もあり(331)339)340)、長期中心静脈栄養による微量元素欠乏症、電解質異常や微量元素欠乏による突然死などが示されている。本疾患は病期期間が長いので、長期静脈栄養に関する合併症には特に注意が必要である。

経腸栄養に関しては、症例報告7編、総説1編が認められた

(321)324)337)338)365)657)670)675)。半消化態栄養剤の使用、半消化態栄養剤と低残差食の併用、半消化態栄養剤や消化態栄養剤の使用、半消化態栄養剤使用によるイレウス症状発生頻度の減少、などの有用性が報告されている。また経静脈栄養と経腸栄養の併用の有用性を報告した論文が2編報告されていた。一方、経腸栄養を施行することは腸閉塞症状の改善には寄与しないという報告もあった(345)。経腸栄養の有用性に関しては半消化態栄養剤や消化態栄養剤の使用が有効とする論調が多いが、症状が悪化した場合には使用できないことも多く、どのような経腸栄養が有用かは今後の検討課題である。

CQ5 : Isolated Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP に根治的外科治療は推奨できるか？

(担当： 宮野 剛・山高 篤行 )

CQ5-1: Isolated Hypoganglionosis に対して根治的外科治療(人工肛門造設以外)は推奨できるか?	
推奨案 : Isolated Hypoganglionosis において、根治的外科治療は推奨されない。	
推奨の強さ (いずれかに )	1 (強い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを推奨する 2 (弱い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを提案する
エビデンス	A(強) B(中) C (弱) D(非常に弱い)

解説: Isolated Hypoganglionosis は、神経節細胞が腸管壁に存在するにもかかわらず腸管の運動不全をきたす Hirschsprung 病類縁疾患に属し、神経節細胞が小型で神経節叢及び神経節細胞の極端な減少を示すものとされる。腸管の部位により程度の差はあるが、腸管全体に神経節細胞の減少が認められる。治療方針としては、中心静脈栄養法や経腸栄養法を用いた栄養管理を行いながら、鬱滞性腸炎を予防するため、減圧目的で適切な部位への腸瘻造設が必要となる (1)。腸瘻肛門側の機能障害腸管切除が有効であった症例報告も散見される。高位空腸瘻、罹患腸管の切除、および小腸の tapering を行い腸閉塞症状が改善したとの報告がある (3)。しかし、腸管全域に蠕動不全を認めるため (3, 13)、外科的根治手術が選択されていないのが現状である。

( 担当： 濱田吉則 )

CQ5-2: 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全 (MMIHS) にストーマ造設術以外の外科治療は有用か	
推奨案: MMIHS において、拡張腸管の切除はイレウス症状を改善しないので推奨できない。	
推奨の強さ (いづれかに )	1 (強い) : 「実施する」, または、「実施しない」ことを推奨する 2 (弱い) : 「実施する」, または、「 <u>実施しない</u> 」ことを提案する
エビデンス	A(強) B(中) C(弱) D(非常に弱い)

解説:

症例報告 4 編が該当した。症状の改善をみたという報告はなかった。Martin 式空腸側側吻合術で改善を認めなかったため小腸切除と右半結腸切除を追加したが症状の改善に至らなかった (382)。また拡張部腸管切除で腹部膨満、イレウスの改善を認めず、根治手術の有効性は見出せなかった (690)。

(担当： 濱田吉則 )

CQ5-3: 慢性特発性偽性腸閉塞 (CIIP)にストーマ造設術以外の外科治療は有用か	
推奨案： CIIP において、antegrade continence enema と逆行性浣腸の併用は排便を改善するので推奨する。十二指腸の拡張例で十二指腸空腸吻合は腸管の通過を改善し症状をある程度改善させるので推奨する。腸管切除は腸閉塞症状を改善しないので推奨できない。	
推奨の強さ (いずれかに )	1 (強い) : 「実施する」 または、「実施しない」ことを推奨する 2 (弱い) : 「実施する」 または、「実施しない」ことを提案する
エビデンス	A(強) B(中) C(弱) D(非常に弱い)

解説:症例報告 6 編が該当した。

益のアウトカムについて

Antegrade continence enema では排便は著しく改善したものの腹部膨満の改善は軽度であった(368)。十二指腸の拡張があった症例で十二指腸空腸吻合を行い、著明に拡張した腸管の通過を改善して、症状をある程度改善させた(369)。回盲部切除では造影検査での結腸までの造影剤の到達時間が短縮された(678)。

害のアウトカムについて、

回盲部切除(379)、結腸切除(380)では腸閉塞症状に改善が見られなかった。手術関連死に至った報告(396)から CIPO において根治手術を試みることは有害である可能性がある。

CQ 6 : Isolated Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP に小腸移植は推奨できるか？

(担当：下島直樹)

CQ 6-1: Isolated Hypoganglionosis に対して小腸移植は有用か？	
推奨案：Isolated Hypoganglionosis に対する小腸移植は自己腸管の最大限の利用、腸管リハビリテーションによっても PN 離脱が困難で、中心静脈アクセスの欠乏が進行している症例や敗血症を繰り返し起こしているような症例、肝障害の進行例などに有用である可能性がある。	
推奨の強さ (いずれかに )	1 (強い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを推奨する 2 (弱い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを提案する
エビデンス	A(強) B(中) C(弱) D (非常に弱い)

解説：小腸移植手術は国際小腸移植登録によると全世界で 2011 年までに 2600 例以上が行われ、その中には原疾患に運動機能障害を有する症例が成人の 15%、小児の 19%含まれていた。本邦の小腸移植は 1996 年に第 1 例が施行され、2014 年までに 23 例に 26 回の移植が行われている。術後 1 年、5 年、10 年の患者生存率とグラフト生着率はそれぞれ 87%、68%、58 と 80%、59%、44%であり短期成績は比較的良好であるが、長期予後は未だ不良である<sup>1</sup>。

hypoganglionosis に対する小腸移植としての論文報告は、全世界共通の診断基準が無いことから海外からの報告は見当たらず、論文化されているものとしては東北大学における 1 症例のみである<sup>2,3</sup>。過去に 10 回の腹部手術歴のある 14 歳の男児で、繰り返す腸炎から続発した多発性小腸狭窄や腹痛による経口摂取困難と中心静脈アクセスの欠乏が進行している状況であったが、移植後経口摂取可能となり PN 離脱して退院したと報告されている。

これまでに小腸移植を行った施設は京都大学、大阪大学、東北大学、慶應義塾大学、九州大学の 5 施設である。国内の小腸移植症例登録報告および移植施設との確認により、2016 年 1 月時点での本邦における hypoganglionosis に対する小腸移植症例の概要を別表にまとめた。これまで 8 例に 9 回（生体ドナー 6 回、脳死ドナー 3 回）の小腸移植が施行され、患者生存は 7/8 (88%)、グラフト生着は 5/9 (56%)であった。グラフト生着の 5 例のうち、静脈栄養からの離脱は、まったく輸液を必要としない完全離脱が 3/5 (60%)、一時的もしくは常時輸液を必要とする症例が 2/5 (40%)であった。またストマの状態は、完全閉鎖が 1/5 (20%)、Bishop-Koop や Santulli などの部分閉鎖が 2/5 (40%)、開放が 2/5 (40%)であった。

hypoganglionosis に対する小腸移植は、中心静脈アクセス欠乏や繰り返す敗血症などにより管理が困難である症例に施行されてきた経緯があり、移植を受けた個々の患者にとっては経口摂取が可能となる、PN への依存度が減るなど、移植の恩恵を授かった症例もいる一



方、急性拒絶、慢性拒絶からグラフト摘出になる症例も多く、グラフト生着率が56%にとどまっていることを考慮すると小腸移植の適応は慎重に判断すべきで、hypoganglionosis に対する外科治療としては自己腸管による管理を成り立たせることがまずは優先される。

表 本邦におけるhypoganglionosisに対する小腸移植症例

症例	移植年	施設	年齢	性別	移植適応	生体/拒死	患者生存	グラフト生着	FN	ストマ
1	2003	東北大学	14	男	繰り返す出血症	生体	生存	生着	完全離脱	部分開放
2	2006	慶應義塾大学	14	男	FN依存、中心静脈アクセス欠乏	生体	生存	生着	完全離脱	完全開放
3	2007	慶應義塾大学	11	男	FN依存、中心静脈アクセス欠乏	生体	生存	生着	部分離脱	部分開放
4	2007	東北大学	28	女	繰り返す出血症、中心静脈アクセス欠乏	生体	生存	摘出(ACR)	依存	部分開放
4'	2007	東北大学	27	女	グラフト機能不全(ACR)	拒死	生存	摘出(CR)	依存	グラフト摘出後(摘出前は部分開放)
5	2011	慶應義塾大学	15	男	FN依存、中心静脈アクセス欠乏	生体	生存	摘出(CR)	依存	グラフト摘出後(摘出前は開放)
6	2011	京都大学	10	女	肝障害、栄養障害、CRESt	拒死	死亡	患者死亡	依存	開放
7	2013	東北大学	20	男		拒死	生存	生着	完全離脱	開放
8	2014	慶應義塾大学	10	男	繰り返す出血症、中心静脈アクセス欠乏	生体	生存	生着	部分離脱	開放

症例4'は4と同一症例の再移植

( 担当：下島直樹 )

CQ 6-2): 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全 (MMIHS) に対して小腸移植は有用か？	
推奨案：MMIHS に対して、肝不全、腎不全を合併していない症例には小腸単独移植が有用である可能性がある。肝不全、腎不全を合併した症例には多内臓移植が有用である可能性がある。	
推奨の強さ (いずれかに )	1 (強い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを推奨する 2 (弱い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを提案する
エビデンス	A(強) B(中) C(弱) D(非常に弱い)

解説:MMIHS は機能的腸閉塞症の中でも最重症型として知られており、多くの症例で生後早期から症状が発現し、予後不良である<sup>1</sup>。死亡原因は敗血症、栄養障害、肝不全、腎不全、多臓器不全などで、特定の治療法が無い<sup>2,3</sup>。

MMIHS に対する小腸移植は本邦ではまだ施行された症例はない(2016年1月時点)。臓器移植に関する論文は海外からの報告のみで、その多くが移植施行時に肝不全、腎不全を伴っていることから、報告されているほとんどの症例は胃、小腸、結腸、肝臓、膵臓、腎臓などを含んだ多内臓移植である<sup>1,2,4-6</sup>。移植施行時に肝不全、腎不全を伴っていなかった8歳女児に対して小腸単独移植を施行し、経口摂取可能となった症例の報告<sup>7</sup>や、1歳の女児に対して、母親をドナーとする生体肝小腸同時移植の成功例<sup>8</sup>なども報告されている。術後の胃運動の障害を考慮して多内臓移植では胃を同時に移植する症例が多いが、小腸単独移植、生体肝小腸同時移植の症例では、どちらも術後に胃排出能の改善を認めており、必ずしも胃を同時移植する必要が無いことが示唆される。

小腸移植術後の生存率、生着率が長期で不良ではあるものの、MMIHSの予後がきわめて不良であることや多内臓移植が海外では多く施行されてきたこと、本邦において肝小腸同時移植が現実的に困難であることなどを考慮すると、現在の本邦におけるMMIHSに対する小腸移植の位置づけとしては、肝不全を合併していない時期の小腸単独移植が有用である可能性がある。

推奨案記載シート（担当：下島直樹）

CQ 6 -3): 慢性特発性偽性腸閉塞 (CIIP) に対して小腸移植は有用か？	
推奨案：CIIP に対する小腸移植は、それまで行われてきた経静脈栄養、経腸栄養、消化管減圧などの治療によっても耐えがたい症状が残る症例や中心静脈アクセスの欠乏が進行している症例、敗血症を繰り返し起こしているような症例などに有用となる可能性がある。その際、胃排出能障害に対応した術式を取る必要がある。	
推奨の強さ (いずれかに )	1 (強い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを推奨する 2 (弱い) : 「実施する」、または、「実施しない」ことを提案する
エビデンス	A(強) B(中) C(弱) D (非常に弱い)

解説:CIIP は原因不明の機能的腸閉塞症であり、治療は薬物療法、静脈経腸栄養などの保存的治療から開始され、病状の進行とともにチューブや腸瘻による減圧などの侵襲的な治療に移行する。このような治療によっても耐えがたい苦痛を伴うような症例や中心静脈アクセスの欠乏、繰り返す敗血症などを合併した場合に、最終的な手段として小腸移植が行われることがある。

本疾患の特徴として胃排出能にも障害があることが多いため、これまで海外では胃を含んだ多内臓移植が一般的には行われている<sup>1,2</sup>。イタリアボローニャ大学のグループは胃排出能障害のある CIPO に対して 11 例の移植手術を施行したうち、多内臓移植は 2 例のみで、残りの 9 例には胃部分切除に胃グラフト吻合、十二指腸グラフト吻合を加えた単独小腸移植を施行した<sup>3</sup>。生存例 7 例のうち 6 例 (86%) は経口摂取が可能となり 5 例 (71%) で胃排出能が正常であったと評価している。

本邦ではこれまでに 3 例の CIIP に対する小腸移植が施行されているが、うち 2 例には胃グラフト吻合に十二指腸グラフト吻合もしくは空腸グラフト吻合を加えた形の口側で 2 カ所の吻合がなされている。しかしいずれも経口摂取の確立に難渋した。生存例も 3 例のうち 1 例のみとなっている。

CIIP は原因不明かつ有効な治療法の確立されていない難治性疾患であり重症例には小腸移植が唯一の治療法となりうるが、移植後も経口摂取確立は容易ではない。本邦における CIIP に対する小腸移植の位置づけとしては多内臓移植が現実的では無いため、それぞれの症例の胃排出能に合わせた吻合方法を考慮した上での小腸単独移植を慎重に検討する必要があると思われる。

CQ 7 : Isolated Hypoganglionosis、巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全 (MMIHS)、慢性特発性偽性腸閉塞 (CIIP)の予後は？

推奨案記載シート (担当：窪田昭男 )

<p>CQ 7 : Isolated Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP の予後は？</p> <p>7-1) Isolated Hypoganglionosis の予後は？</p> <p>7-2) MMIHS の予後は？</p> <p>7-3) CIIP の予後は？</p>	
<p>推奨案：</p> <p>7-1) Isolated Hypoganglionosis の生命は正常児と比較して予後良好である。MMIHS と比較して世路良好である。適切な治療を行えば生命予後は改善される。機能的予後は正常時と比較して不良であるが、他のH病類縁疾患と比較する論文はない。</p> <p>7-2) MMIHS の生命は正常児と比較して予後不良である。Hypoganglionosis と比較して予後不良である。適切な治療を行えば生命予後は改善される。機能的予後は正常時と比較して不良であるが、他のH病類縁疾患と比較する論文はない。</p> <p>7-3) CIIPS の生命予後は正常児と比較して予後不良であると思われるが、死亡例の症例報告があるのみで、断定的では無い。他のH病類縁疾患と比較して良好であると思われるが、それを証明する論文は無い。機能的予後は不良である。</p>	
エビデンス	<p>7-1) Isolated Hypoganglionosis の予後</p> <p>A(強) B(中) C(弱) D(非常に弱い)</p> <p>7-2) MMIHS の予後</p> <p>A(強) B(中) C(弱) D(非常に弱い)</p> <p>7-3) CIIP の予後</p> <p>A(強) B(中) C(弱) D(非常に弱い)</p>

・公開後の取り組み：Web版は、日本小児外科学会 日本栄養消化器肝臓学会に掲載する。簡易版は刊行物として主だった施設へ配送する。

以上 2016年3月2日 松藤 凡

【表-1 データベース検索結果】

タイトル	ヒルシュスプルング病類縁疾患
CQ	
データベース	PubMed
日付	2015/2/5
検索者	FK/YA

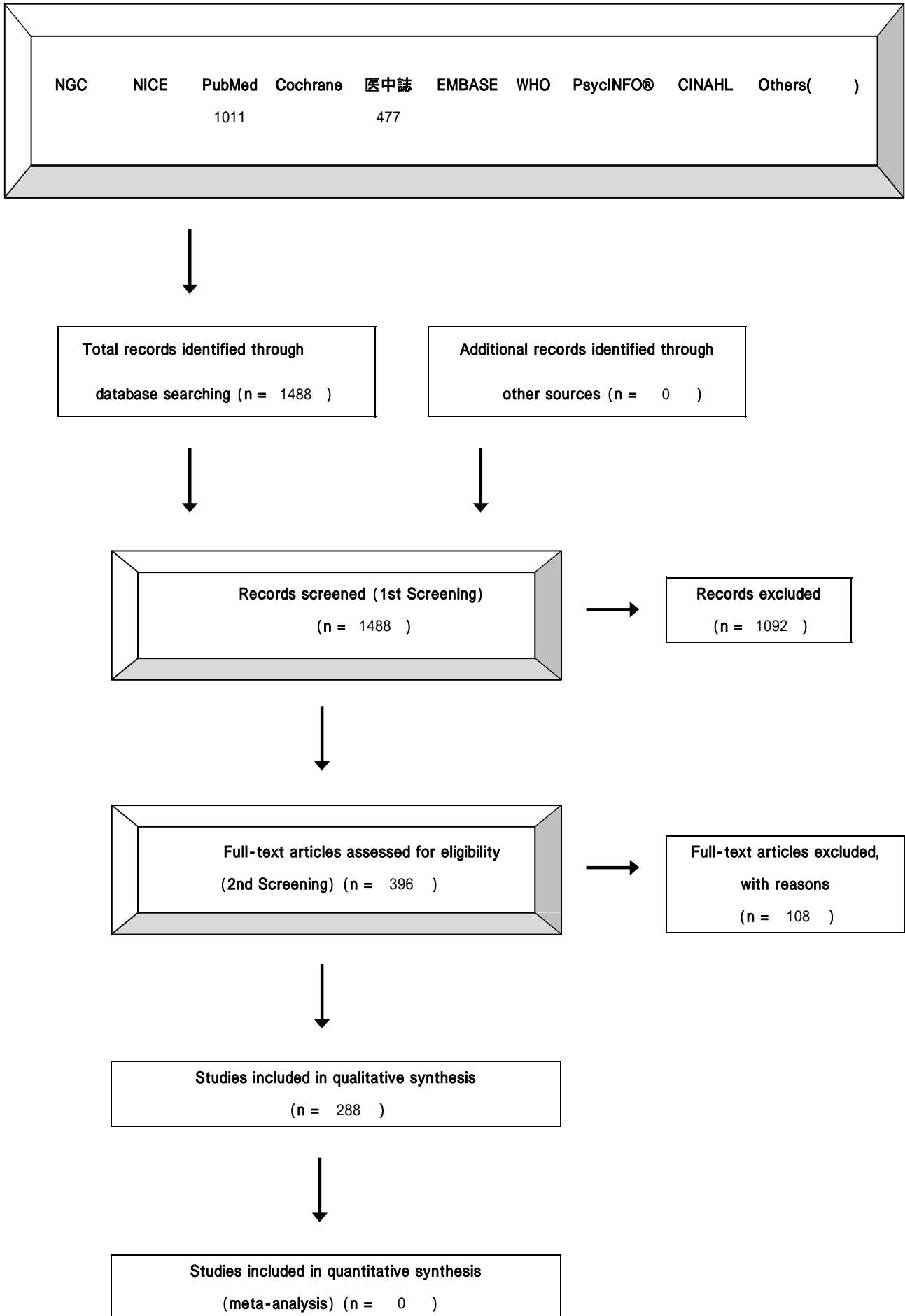
#	検索式	文献数
	(((("chronic intestinal pseudo-obstruction"[TIAB]) OR ("Intestinal Pseudo-Obstruction"[Mesh]) AND (chronic[TW]))) OR (((((((("Neuronal intestinal pseudoobstruction"[Supplementary Concept]) OR "Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome"[Supplementary Concept]) OR "intestinal dysganglionoses"[TIAB]) OR "Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome"[TIAB]) OR MMIHS[TIAB] OR "Neuronal intestinal pseudoobstruction"[TIAB]) OR "Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome"[TIAB]) OR (((("Hirschsprung Disease"[Mesh]) OR ("Hirschsprung*" [TW])) AND ((allied[TIAB]) OR (variant[TIAB] OR variants[TIAB])))) OR ("Congenital idiopathic intestinal pseudoobstruction"[nm]) OR ("Intestinal Pseudo-Obstruction"[Mesh]) AND (congenital[TIAB])) OR (immaturity[TIAB] AND ganglia[TW]) OR hypoganglionosis[TW] OR ("segmental dilation"[TIAB] AND intestine[TW]) OR ("internal anal sphincter"[TIAB] AND achalasia[TW])) NOT (Animals[MH] NOT Humans[MH]) AND English[LA])	1011

【表-2 データベース検索結果】

タイトル	ヒルシュスプルング病類縁疾患
CQ	
データベース	医中誌Web
日付	2015/1/22
検索者	FK/YA

#	検索式	文献数
	(((CIPO/AL or (慢性/AL and (腸閉塞-偽性/TH or 偽性腸閉塞/AL))) or (((hirschsprung病類縁疾患/AL) or (ヒルシュスプルング病類縁疾患/AL) or (Immaturity/AL) or (hypoganglionosis/AL) or (neuronal/AL and intestinal/AL and dysplasia/AL) or ((巨大膀胱・小結腸・腸管蠕動低下症候群/TH or MMIHS/AL) or (肛門アカラシア/TH) or (CIIP/AL) or (慢性特発性偽性腸閉塞症/AL)))))) and (PT=会議録除く and CK=ヒト))	477

【表-3 文献検索フローチャート】 PRISMA声明を改変





通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
12	E-74	3	7628166	英語	Huang YC, Lee HC, Huang FY, Kao HA, Yeh ML, Chang PY, Sheu JC, Shih SL, Chen	Neonatal-onset chronic intestinal pseudo-obstruction syndrome.	Clin Pediatr (Phila)	1995	34(5)	241-7	CA	n=6, 新生児期に発症したCIPS症例(うち1例は病理学的にhypoganglionosis, 他5例は病理学的に正常)に関する検討	消化管造影検査	全例に上部消化管及び小腸造影を施行: 小腸における通過の遅延(6/6例), 空腸あるいは回腸の拡張(1/6例), 十二指腸の拡張(1/6例)	消化管造影検査は必須で, 病変部位の特定が可能で, 通過時間の遅延と機械的閉塞の欠如を証明できる。	1	採用	
13	E-78	3	3418474	英語	Puri P, Fujimoto	Diagnosis of allied functional bowel disorders using monoclonal antibodies and electronmicroscopy.	J Pediatr Surg	1988	23(6)	546-54	CA	n=19, ヒルシュ類縁疾患におけるモノクローナル抗体(D7)と電子顕微鏡検査についての検討	全層生検(免疫染色(D7: 著者の施設オリジナル))	Hypoganglionosis症例(n=5)において, AChEとD7モノクローナル抗体の両方で, 極端に小さい神経細胞と内輪筋における神経支配が乏しい所見を得た。	D7モノクローナル抗体は神経細胞とグリア細胞・相互に接合した神経線維とを明確に区別することができる。よって, D7モノクローナル抗体を用いて内輪筋での神経支配の異常, 筋間および粘膜下神経節で未熟神経節やhypoganglionosisのような質的变化を見分けることができる。	1	採用	しかし, D7モノクローナル抗体は著者の施設オリジナル
14	E-80	3	6439757	英語	Manco LG, Osterdahl	The antenatal sonographic features of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Clin Ultrasound	1984	12(9)	595-8	CR	MMIHSにおける出生前の超音波検査の特徴に関する検討	超音波検査	在胎21週の超音波検査で, 両側水腎症+壁の肥厚のあるとも拡張した膀胱を認める。水尿管症は認めない。また, 羊水は正常で胎児水腫も認めなかった。	子宮内での両側水腎症はMMIHSに重要な特徴である。水尿管症, 前立腺尿道の拡張, 羊水過小, 胎児腹水はMMIHSにはみられない。	1	採用	
15	E-81	3	6834228	英語	Puri P, Lake BD, Gorman F, O'Donnell B, Nixon	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a visceral myopathy.	J Pediatr Surg	1983	18(1)	64-9	CR	MMIHSにおける電子顕微鏡を用いた生検体の評価についての検討(n=2)	全層生検(電子顕微鏡)	電子顕微鏡で, 筋細胞間に結合組織が多く介在し, 外縦筋に空胞変性を認めた。膀胱において平滑筋細胞の中心に空胞変性を認めた。一方で, 神経節や神経の構成成分は正常の所見を得られた。	電子顕微鏡では, 平滑筋細胞内の空胞変性および筋細胞間の結合組織増生が回腸および膀胱にみられる。	1	採用	
16	J-44	3	2000134292	日本語	梶原 瑞穂, 光藤 章二, 時田 和彦, 児島 謙作, 山下 靖英, 中村 育, 大野 智之, 恒村 康史, 前田 利郎, 加嶋 敬, 児玉 正	消化管内圧測定が診断に有用であった慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIP)の1例	日本消化器病学会雑誌	2000	97(1)	38-43	CR	回腸末端部に著明な腸管拡張を認めた症例に対し, infused catheter法を用いて回腸末端から全結腸の内圧を測定し, CIIPSと診断し得た症例(成人例)に関する報告	内圧検査	infused catheter法を用いた内圧検査を, 空腹時, 食事刺激負荷時, 腸管蠕動刺激剤負荷時でそれぞれ行った。病変部位である回腸末端では空腹時強収縮運動およびその他の運動は認めず, 食事刺激および腸管蠕動刺激剤負荷においてもいずれも運動亢進は見られなかった。	正常な腸管運動が行われず腸閉塞症を呈しており, CIIPに合致する症例であった。	1	採用	
17	J-48	3	1994206492	日本語	柴田 佳久, 豊田 澄男, 久納 孝夫	食道内圧検査にて診断し得た慢性特発性腸管偽閉塞症(CIIP)	Therapeutic Research	1993	14(11)	4659-4663	CR	食道内圧検査でCIIPSと診断し得た成人症例に関する報告	内圧検査	食道内圧検査において, 嚥下による1次蠕動波は, 横紋筋部である上部食道では認められたが, 中下部食道では欠如。またアカラシアとは異なり, 食道下部括約筋圧は低く, 嚥下に対する弛緩反応も不完全。	食道内圧検査が簡便で有用であり, 中下部食道の蠕動運動の欠如と, 下部食道括約筋圧の低下・弛緩不全である。	1	採用	逆流性食道炎による反応とも考えられる?
18	E-168	7	23568714	英語	Wu XJ, Zhang HY, Li N, Yan MS, Wei J, Yu DH, Feng	A new diagnostic scoring system to differentiate Hirschsprung's disease from Hirschsprung's disease-allied disorders in patients with suspected intestinal dysganglionosis.	Int J Colorectal Dis	2013	28(5)	689-96	CA	n=967 病理診断で診断されたヒルシュ:HD(n=539)とヒルシュ類縁:HAD(n=428: Isolated hypoganglionosis(IH):255, Intestinal neuronal dysplasia(IND):154, Immaturity of ganglion cells(IMGC):11, hypoplastic neuronal dysganglionosis(HND:8)での臨床データ(BE, ARM, AChE)によるスコアリングシステムを用いた診断システムの構築(1998-2008)	ヒルシュ類縁疾患の診断(BE, ARM, AChEとリスクファクター(メコニウムの遅延, 3才未満, 男児)を組み合わせたスコアリングシステム(the predicting score))	the predicting scoreはBE, ARM, Achそれぞれ単独, 3つによるスコアシステム(testing score)よりも高い精度でHDとHADを鑑別できた(感度:83.1% 特異度: 89.5% 精度:85.9%)	The predicting scoreはHDとHADの鑑別に有用である。	1	採用	
19	E-171	7	18577677	英語	Bornstein E, Atkins K, Fishman S, Monteagudo A, Bajor-Dattilo EB, Arif F, Monda S, Greco AM, Timor-Tritsch	Severe uropathy and normal amniotic fluid volume in a male fetus: sonographic surveillance leading to the diagnosis of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Ultrasound Med	2008	27(7)	1099-104	CR	MMIHS胎児症例報告	MMIHSの診断(胎児超音波)	羊水正常での水腎および膀胱拡張	胎児超音波での羊水正常での水腎および膀胱拡張所見はMMIHS診断に有用	1	採用	
20	E-185	7	8580028	英語	Kupferman JC, Stewart CL, Schapfel DM, Kaskel FJ, Fine	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Nephrol	1995	9(5)	626-7	CR	MMIHS症例報告	MMIHSの診断	腹部レントゲン: 拡張した小腸・異常に膨張した膀胱, 注腸造影: 狭小小腸と拡張した回腸末端	腹部レントゲン, 超音波, 2重造影による腸管通過障害と尿閉はMMIHSを疑わなければならない。	1	採用	
21	E-187	7	1336928	英語	Carlsson SA, Hokegard KH, Mattsson	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. Antenatal appearance in two cases.	Acta Obstet Gynecol Scand	1992	71(8)	645-8	CR	MMIHS症例報告	MMIHSの診断	胎児エコーでの拡張した尿路と羊水過少の欠如を共に認める所見はMMIHSを疑う所見である。	胎児エコーはMMIHSの診断に有用	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
22	E-189	7	2661823	英語	Young ID, McKeever PA, Brown LA, Lang	Prenatal diagnosis of the megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Med Genet	1989	26(6)	403-6	CR	MMIHS胎児症例報告	MMIHSの診断	胎児エコー: 著明に拡張した膀胱, 羊水過少, 腹水の所見	胎児エコーでの著明に拡張した膀胱, 羊水過少, 腹水の所見はMMIHSの病態をよりシビアにする可能性がある。	1	採用	
23	E-192	7	6703769	英語	Vinograd I, Mogle P, Lernau OZ, Nissan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Arch Dis Child	1984	59(2)	169-71	CR	MMIHS男児2症例報告	MMIHSの診断	画像的に機械的腸管通過障害を認めない典型的なマイクロコロンを伴った頸部に通過障害のない拡張した膀胱が診断的特徴で不要な検査は避けるべきである。	MMIHSは超音波, 膀胱造影, 注腸で正確に診断出来る。	1	採用	
24	E-194	7	440907	英語	Wiswell TE, Rawlings JS, Wilson JL, Pettett	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatrics	1979	63(5)	805-8	CR	MMIHS症例報告	MMIHSの診断	腸管通過障害の除外のための試験開腹, 神経節細胞の存在の確認のための腸管生検を施行。	腸管通過障害の除外のための試験開腹, 神経節細胞の存在の確認のための腸管生検を施行しなければならない。	1	採用	
25	J-113	7	1997145490	日本語	富田 涼一, 宗像 敬明, 黒須 康彦	直腸生検病理組織所見からみた成人期Hirschsprung病及び類似疾患の診断	日本外科系連合学会誌	1996	21(6)	975-979	CA	n=9 ヒルシュ:2 Hypoganglionosis: 5 IND:2	Hypoganglionosisの診断	Hypoは粘膜生検のみでは診断出来ず,	Hypoganglionosisは直腸粘膜生検だけでは確定診断が困難なため全層生検を加えて診断すべきである。	1	採用	
26	J-114	7	1995071811	日本語	友政 剛	慢性特発性仮性腸閉塞症における胃十二指腸内圧測定所見 特に phase 3について	Journal of Smooth Muscle Research	1993	29(5)	204-206	CA	CIIPSの胃食道内圧所見の検討 n=97	CIIPの診断(胃食道内圧検査)	対象症例において高率でphase3を認めないが, 異常phase3を認めた(83.3-91.9%)	CIIPSに対する胃食道内圧検査はいくつかの課題が存在するが, 診断に役立つ可能性が示唆された。	1	採用	
27	J-115	7	1993163259	日本語	渡辺 芳夫, 原田 徹, 村橋 修, 他	小児消化管運動における新しい上部消化管内圧検査法 機能性腸閉塞症の診断, 治療における有用性について	日本小児外科学会雑誌	1992	28(6)	1115-1120	CA	ヒルシュ類縁疾患に対する上部消化管内圧検査所見の検討 n=3 (hypogenesis:1, CIIPS:1, CIIPS疑い:1)	CIIPの診断	hypogenesis, CIIPSはphase3の消失, CIIPS疑いはphase3の出現を認めた。 phase3の欠如は細菌性腸炎の発症や増悪に大きく関与する。	上部消化管内圧検査はCIIPSの治療方針を決定する上で小腸運動機能を評価する有効な検査法となることが期待される。	1	採用	
28	J-119	7	1990085849	日本語	田中 孝幸, 大谷 恭一, 安東 吾郎, 他	慢性特発性仮性腸閉塞症の1例	鳥取医学雑誌	1989	17(1)	54-59	CR	CIIPS症例報告	CIIPの診断	食道内圧検査でLES圧は正常であったが, 冷刺激に対する弛緩は消失していた。	CIIPSの診断に食道内圧検査は有用である。	1	採用	
29	E-141	6	21843726	英語	Watanabe Y, Takasu H, Sumida	A preliminary report on the significance of excessively long segment congenital hypoganglionosis management during early infancy.	J Pediatr Surg	2011	46(8)	1572-7	CA	自院で初期治療を行った hypoganglionosisの4例の外科治療	病理診断 (空腸とS状結腸の3umスライスの全周性に8um以上の核を有する神経細胞数をカウント)	コントロール4例に比べ, hypoganglionosisの4例では神経細胞数が少なかった	H E 染色によるthin sliceでの神経細胞数のカウントは hypoganglionosisの診断に有用である	1	採用	
30	E-142	6	19794822	英語	Melek M, Edirne Y, Beger B, Cetin	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a case report.	Gastroenterol Res Pract	2009	2009	282753	CR	出生前診断したMMIHSの1例	胎児期のエコーにて, 腹腔内腫瘍と両側水腎症の胎児診断がされていた女児	生後72時間後に手術が, unused microcolonと膀胱の拡張が見られ, 細い回腸を切除して吻合されたが通過しないため, 5週間後に臓器移植センターに紹介された。	女児の胎児で拡大した膀胱と腹腔内腫瘍の所見はMMIHSを疑う	1	採用	
31	E-149	6	12598984	英語	Kobayashi H, Li Z, Yamataka A, Lane GJ, Miyano	Rectal biopsy: what is the optimal procedure?	Pediatr Surg Int	2002	18(8)	753-6	OT	経肛門的な吸引生検と Gruenward's nasal cutting forcepsの診断法の比較	group I: 吸引生検を使用して, 歯状線から 2.3cmの3点生検, group II: Gruenward's nasal cutting forcepsを使用して全麻下で歯状線2cmの1点生検	group IIの標本はGroup Iより有意に大きい。 Group IIの標本ではすべての症例で確定診断できたが, group Iでは26%が標本不良により再度生検を要したほか2例で検査後の出血が見られた。	Gruenward's nasal cutting forcepsによる経肛門的な1点生検は安全でヒルシュスブルグ病の診断に有効である	1	採用	
32		6	12598984	英語	Kobayashi H, Li Z, Yamataka A, Lane GJ, Miyano	Rectal biopsy: what is the optimal procedure?	Pediatr Surg Int	2002	18(8)	753-6	OT	経肛門的な吸引生検と Gruenward's nasal cutting forcepsの診断法の比較	hypoganglionosis (group I: 1例, group II: 2例) とIND(group I: 2例, group II: 3例) の診断精度は?	hypoganglionosisでは, group I: 1例, group II: 2例あり, 各々筋間神経叢が取れていないため診断できなかった。 INDでは, group I: 2例は繰り返し全層生検が必要であった, group II: 3例この生検のみで診断できた。	Gruenward's nasal cutting forcepsによる経肛門的な1点生検はINDの診断に有効であるが, hypoganglionosisは診断できない。	1	採用	
33	E-152	6	11371032	英語	Inoue K, Shimotake T, Tomiyama H, Iwai	Mutational analysis of the RET and GDNF gene in children with hypoganglionosis.	Eur J Pediatr Surg	2001	11(2)	120-3	CA	hypoganglionosis 5 例のRET, GDNF遺伝子変異の解析	hypoganglionosis 5 例の末梢血からPCR法でRET, GDNF遺伝子変異を調べた	RETの分析でcodon769(CTT CTG)の silent mutationを認めたのみで, その他のRET, GDNF遺伝子変異を認めなかった。	RETやGDNFの変異はhypoganglionosisの病因と関連性はなく, ヒルシュスブルグ病とは遺伝学的に異なっている。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
34	E-154	6	10342112	英語	Meier-Ruge WA, Brunner LA, Engert J, Heminghaus M, Holschneider AM, Jordan P, Piket G, Posselt HG, Scharli	A correlative morphometric and clinical investigation of hypoganglionosis of the colon in children.	Eur J Pediatr Surg	1999	9(2)	67-74	CC	hypoganglionosisの病理学的特徴を検討した	hypoganglionosis, ヒルシュスブルグ病関連 hypoganglionosisの病理学的特徴を検討した	hypoganglionosisではコントロールに比し、筋間神経叢の面積が42%減少、神経細胞数が55%減少、筋間神経叢間の距離は2倍であった。ヒルシュスブルグ病関連hypoganglionosisの所見も同様であった。	病理学的検討は、便秘の児ではhypoganglionosisの鑑別疾患に有用であった。ヒルシュスブルグ病術後の便秘は、切除されたヒルシュスブルグ病の無神経節腸管の近位にある長いhypoganglionosisの腸管が原因である。	1	採用	
35	E-156	6	8783106	英語	Kobayashi H, Hirakawa H, Puri	Abnormal internal anal sphincter innervation in patients with Hirschsprung's disease and allied disorders.	J Pediatr Surg	1996	31(6)	794-9	CC	ヒルシュスブルグ病とヒルシュスブルグ病類縁疾患の内肛門括約筋のinnervationの特徴を調査した	ヒルシュスブルグ病 4例、IND 4例、hypoganglionosis 2例、IASA 5例、の内肛門括約筋標本の病理学的検討を行った	ヒルシュスブルグ病、IND、IASAでコントロールに比し、AchE陽性線維は有意に増加し、Nural cell adhesion molecule(NCAM)、NADPH-diaphorase活性は、欠如するか著しく減少していた。Hypoganglionosisでは、NCAM、NADPH-diaphorase活性は、顕著に減少しており、AchE陽性線維はしばしばみられた。	ヒルシュスブルグ病、IND 4例、hypoganglionosis、IASAでは異常な括約筋の神経増生がみられ、聴感運動不全の原因となっている	1	採用	
36	E-159	6	8437078	英語	Shimotake T, Iwai N, Yanagihara J, Tokiwa K, Fushiki	Biliary tract complications in patients with hypoganglionosis and chronic idiopathic intestinal pseudoobstruction syndrome.	J Pediatr Surg	1993	28(2)	189-92	CR	hypoganglionosisとCIPOの胆道合併症	症例1: 3歳2か月男児、腸炎による敗血症で死亡した解剖の胆嚢の病理所見、症例2: CIPOの2歳女児、胆嚢運動のエコーガイド下評価	症例1: 多量の胆石あり、胆嚢の筋層は神経叢が低形成であった。症例2: エコー下に胆嚢運動刺激薬を投与しても胆嚢運動は障害されていた。	ヒルシュスブルグ病類縁疾患の胆道系合併症は静脈栄養による二次的なものだけでなく、胆道系の運動不全の可能性が示唆された。	1	採用	
37	E-164	6	6726584	英語	Kirtane J, Talwalker V, Dastur	Megacystis, microcolon, intestinal hypoperistalsis syndrome: possible pathogenesis.	J Pediatr Surg	1984	19(2)	206-8	CR	MMIHSの2例報告	病理解剖で腸管の病理学的評価	成熟した神経細胞の腸管に交じって、神経細胞が小さく未熟で数も少ない "dysganglionosis"の所見を認めた。膀胱は2例目のみで評価したが、神経系の異常はなかった。	MMIHSの腸管閉塞症状は、腸管神経支配の障害によるものである可能性がある。	1	採用	
38	E-166	6	450523	英語	Morikawa Y, Donahoe PK, Hendren	Manometry and histochemistry in the diagnosis of Hirschsprung's disease.	Pediatrics	1979	63(6)	865-71	CC	ヒルシュスブルグ病の内圧と組織学的診断法についての研究	便秘により内圧検査と直腸粘膜生検が評価された127例の小児	AchE酵素組織化学は特に新生児や未熟児において内圧検査より信頼性が高かった。	内圧検査とAchE組織学的診断法を組み合わせることによりヒルシュスブルグ病の診断に有効でdeep rectal biopsyはhypoganglionosis以外の症例では時代遅れなものとなる。	1	採用	
39	E-167	6	5471233	英語	Weinberg	The anorectal myenteric plexus: its relation to hypoganglionosis of the colon.	Am J Clin Pathol	1970	54(4)	637-42	CA	肛門括約筋から近位の筋間神経叢の正常解剖について25例のautopsy症例を調査する	autopsy症例の肛門肛管を摘出し腸軸方向に切ったブロックをH E染色で評価した。A: ヒルトン線から括約筋までの距離、B: ヒルトン線から初めての神経節細胞までの距離、C: ヒルトン線から正常な数の神経節細胞が出現するまでの距離	distal anorectal myenteric plexusは神経節細胞が乏しく、ミエリン鞘のない神経線維が特徴的である。このような所見はヒルシュスブルグ病の無神経節腸管の近位にある所見と似ていて年齢により長くなる。	正常でも肛門管に近い部分ではhypoganglionosisが存在するので、内肛門括約筋から2.5cm以上近位までの検体を採取して評価しなければならない。	1	採用	
40	E-10	1	12845979	英語	Tomita R, Ikeda T, Fujisaki S, Tanjoh K, Munakata	Hirschsprung's disease and its allied disorders in adults' histological and clinical studies.	Hepatogastroenterology	2003	50(52)	1050-3	CS	日本、成人、便秘症 + 腹痛腹満、114例、男12女102、20-74歳。	慢性便秘の成人に対し直腸生検を施行、HE・AchE・NADPH染色、HEとAchEでHirschとINDは鑑別でき、hypoの診断は全層NADPH染色が必要。	8例のhypoganglionosis、2例のHirschsprung病、2例のIND、基礎疾患がある症例は有意に就学前発症が多かった。基礎疾患の患者は全例で1週間に1回未満の排便だった。	就学前発症のほうが成人発症より基礎疾患が存在する率が高い。Hypoの診断は全層生検NADPH染色が有用。	1	採用	
41	E-12	1	11987084	英語	Rolle U, Yoneda A, Solari V, Nemeth L, Puri	Abnormalities of C-Kit-positive cellular network in isolated hypoganglionosis.	J Pediatr Surg	2002	37(5)	709-14	CS	ハンガリー、小児、Hypoganglionosis、6例、6か月-8歳。	Hypoganglionosisの大腸全層組織染色におけるC-kit陽性Cajal細胞の分布について検討。	HypoganglionosisではC-kit陽性Cajal細胞は有意に減少していた。	HypoganglionosisにおいてC-kit陽性Cajal細胞は蠕動異常に寄与していた。	1	採用	
42	E-16	1	9879272	英語	Colter	Residents' corner. Answer to case of the month #58. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Can Assoc Radiol J	1998	49(6)	415-8	CR	カナダ、小児、男児、生後、MMIHSの1例。	生後から腹満あり、精査でMMIHSと診断、16歳で大腸切除した。	MMIHSは女児の多い、生後の腹満から注腸造影、試験開腹、膀胱造影にて診断、大腸拡張の増悪とUTIを繰り返して、16歳時に大腸切除した。	MMIHS、腹満、単純Xp、注腸造影、膀胱造影。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
43	E-17	1	9244104	英語	Ure BM, Holschneider AM, Schulten D, Meier-Ruge	Clinical impact of intestinal neuronal malformations: a prospective study in 141 patients.	Pediatr Surg Int	1997	12(5-6)	377-82	CO	ドイツ, 小児, 前方視, Aganglionosis・Hypoganglionosis・INDなど, 1989-1995年, 141例, 98男43女, 平均4.5歳。	Aganglionosis, Hypoganglionosis, INDなどの主訴, 病理など診断, 治療, 予後について検討。	直腸吸引生検, Aganglionosis74例: Isolated40, + IND-B34, IND-B20, Hypoganglionosis9, Immaturity4, Reduced parasympathetic tone12, Heteropotia submucous plexus16, Heteropotia myenteric plexus2, Mild dysganglionosis4.	吸引生検で診断。Immaturity, Reduced parasympathetic tone, Heteropotia submucous plexusでは内科的治療で症状が改善する可能性がある。	1	採用	
44	E-18	1	8801319	英語	Yamataka A, Fujiwara T, Nishiye H, Sunagawa M, Miyano	Localization of intestinal pacemaker cells and synapses in the muscle layers of a patient with colonic hypoganglionosis.	J Pediatr Surg	1996	31(4)	584-7	CR	日本, 小児, Hypoganglionosis, 日齢2.	Hypoganglionosisの腸管におけるC-kitについて検討。	正常大腸ではC-kit陽性細胞が筋層に多数みられるが, Hypoganglionosisの大腸ではC-kitが全くみられなかった。	C-kitの欠損は腸管の自律蠕動の障害に関連している。	1	採用	
45	E-19	1	19864852	英語	Nazer H, Rejjal A, Abu-Osba Y, Rabeeah A, Ahmed	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Saudi J Gastroenterol	1995	1(3)	180-3	CR	サウジアラビア, 小児, 女児, 胎児, MMIHSの1例。	MMIHSの症例報告, 診断, 治療, 予後について言及。	診断は胎児超音波検査で膀胱拡大と腎盂拡張, 生後の消化管造影検査・膀胱造影, 回盲部の手術検体。	胎児超音波で膀胱・腎盂拡張, 消化管造影検査でmicrocolonと造影剤残留, 膀胱造影検査で拡大膀胱, 腸管病理でganglion細胞陽性。	1	採用	
46	E-20	1	8135670	英語	Gurgan T, Zeyneloglu HY, Develioglu O, Urman	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: antenatal ultrasound appearance. A case report.	Asia Oceania J Obstet Gynaecol	1993	19(4)	383-6	CR	トルコ, 小児, 女児, 胎児, MMIHSの1例。	MMIHSの症例報告, 診断, 治療, 予後について言及。	診断は胎児超音波検査で膀胱拡大と腸管拡張, 生後の消化管造影検査, 試験開腹, 小腸の手術検体。	胎児超音波で膀胱拡大と腸管拡張, 消化管造影検査でmicrocolon, 開腹時の小腸生検でganglion細胞陽性だった。	1	採用	
47	E-21	1	1571330	英語	Shono T, Suita S, Taguchi T, Nagasaki	Manometric evaluation of gastrointestinal motility in a case of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS).	Eur J Pediatr Surg	1992	2(1)	52-5	CR	日本, 小児, 女児, 生後, MMIHSの1例。	MMIHSにおける腸管内圧検査の報告。	腸管内圧検査では, 全体的に低圧で蠕動回数も少ない。	MMIHSは神経原性の異常がある可能性があり, 電気生理学的検討が必要。	1	採用	
48	E-22	1	2217079	英語	Garber A, Shohat M, Sarti	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in two male siblings.	Prenat Diagn	1990	10(6)	377-87	CR	米国, 小児, 男児, 兄弟2例, 生後・胎児, MMIHSの2例。	MMIHSの兄弟例の症例報告。	兄は生後の膀胱・腎盂拡大, 注腸でmicrocolon, S状結腸の病理でganglion細胞陽性で診断。弟は在胎21週から腎盂拡大, 27週で膀胱・腎盂拡大, 生後の超音波検査と造影検査で診断。	超音波が重要で, 最初是在胎25週時の腎盂拡張から始まった。ハイリスク児は尿路系の軽微な変化が重要。	1	採用	
49	E-24	1	3530266	英語	Vintzileos AM, Eisenfeld LI, Herson VC, Ingardia CJ, Feinstein SJ, Lodeiro	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome. Prenatal sonographic findings and review of the literature.	Am J Perinatol	1986	3(4)	297-302	CR	米国, 小児, 男児, 胎児, MMIHSの1例。	MMIHSの症例報告。	胎児超音波で膀胱拡大, 生後の消化管造影検査と試験開腹, 虫垂生検で診断。	胎児超音波の膀胱拡大が他の疾患(Hirsch, Hypo, CIPOなど)との鑑別に重要。	1	採用	
50	E-25	1	3984525	英語	Alexacos L, Skoutelis H, Sofatzis J, Nacopoulos	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a functional intestinal obstruction in the female newborn.	Z Kinderchir	1985	40(1)	58-9	CR	ギリシャ, 小児, 女児, 生後, MMIHSの1例。	MMIHSの症例報告。	生後の腹満, 臍ヘルニア, 膀胱造影で膀胱拡大, 注腸造影でmicrocolonで診断。解剖で短腸, 腸管壁のganglion細胞陽性, 臍ヘルニアには拡張した小腸があった。	この疾患を有効な管理をするためにさらなる神経筋接合部の検討が必要。	1	採用	
51	E-196	8	23372862	英語	Adeb M, Anupindi S, Carr M, Darge	An unusual urinary tract presentation in a case of megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Radiol Case Rep	2012	6(11)	805-8	CR	1例, Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS), 症例報告	胎児超音波検査	特徴的な画像所見	拡張膀胱, 重度の両側性巨大尿管, 羊水過多症による骨盤部拡張を確認しMMIHSの診断に有用	1	採用	
52	E-196	8	23372862	英語	Adeb M, Anupindi S, Carr M, Darge	An unusual urinary tract presentation in a case of megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Radiol Case Rep	2012	6(11)	805-8	CR	1例, Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS), 症例報告	胎児MRI	特徴的な画像所見	近位小腸ループと小型の遠位大腸を確認しMMIHSの診断に有用	1	採用	
53	E-196	8	23372862	英語	Adeb M, Anupindi S, Carr M, Darge	An unusual urinary tract presentation in a case of megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Radiol Case Rep	2012	6(11)	805-8	CR	1例, Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS), 症例報告	出生後CT(超音波検査も同様)	特徴的な画像所見	著明に拡張した小腸ループと両側性的子宮骨盤拡張を確認しMMIHSの診断に有用	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
54	E-198	8	19501881	英語	Munch EM, Cisek LJ Jr, Roth	Magnetic resonance imaging for prenatal diagnosis of multisystem disease: megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Urology	2009	74(3)	592-4	CR	1例, MMIHS. 出生前のMRIによるMMIHSの診断の症例報告	胎児MRIは有用か/I:C:胎児超音波検査	特徴的な画像所見	羊水過多, 拡張膀胱, 両側性尿管水腎症, 狭小結腸, 拡張食道, 腹部筋肉組織なしがみられMMIHSの診断に有用, 胎児超音波検査より有用性を考察	1	採用	胎児超音波検査との比較は単に考察
55	E-200	8	16888705	英語	Garel C, Dreux S, Philippe-Chomette P, Vuillard E, Oury JF, Muller	Contribution of fetal magnetic resonance imaging and amniotic fluid digestive enzyme assays to the evaluation of gastrointestinal tract abnormalities.	Ultrasound Obstet Gynecol	2006	28(3)	282-91	co	24例の胎児超音波検査で消化管異常が疑われた例, MRIとamniotic fluid digestive enzyme assay (AFDE) (羊水消化酵素分析)により評価	胎児MRI	特徴的画像所見	2例で巨大膀胱と狭小結腸が見られMMIHSの診断に有用だった。	1	採用	AFDEとMRIが補完的にMMIHSの診断に有用
56	E-200	8	16888705	英語	Garel C, Dreux S, Philippe-Chomette P, Vuillard E, Oury JF, Muller	Contribution of fetal magnetic resonance imaging and amniotic fluid digestive enzyme assays to the evaluation of gastrointestinal tract abnormalities.	Ultrasound Obstet Gynecol	2006	28(3)	282-91	co	24例の胎児超音波検査で消化管異常が疑われた例, MRIとamniotic fluid digestive enzyme assay (AFDE) (羊水消化酵素分析)により評価	AFDE (羊水消化酵素分析)	酵素パターン	Anal leakageパターンとBile vomitingを示し, MMIHSの診断と合致し, AFDE は診断に有用な所見	1	採用	AFDEとMRIが補完的にMMIHSの診断に有用
57	E-200	8	16888705	英語	Garel C, Dreux S, Philippe-Chomette P, Vuillard E, Oury JF, Muller	Contribution of fetal magnetic resonance imaging and amniotic fluid digestive enzyme assays to the evaluation of gastrointestinal tract abnormalities.	Ultrasound Obstet Gynecol	2006	28(3)	282-91	co	24例の胎児超音波検査で消化管異常が疑われた例, MRIとamniotic fluid digestive enzyme assay (AFDE) (羊水消化酵素分析)により評価	胎児尿分析	尿生化学	尿中カルシウム濃度高値を示しMMIHSの診断と合致し, 胎児尿分析は診断に有用な所見	1	採用	E-146(Muller F, Prenat Diagn. 2005 Mar;25(3):203-9. で報告)
58	E-202	8	15239242	英語	Tomita R, Munakata K, Howard ER, Fujisaki	Histological studies on Hirschsprung's disease and its allied disorders in childhood.	Hepatogastroenterology	2004	51(58)	1042-4	CC	慢性難治性便秘の109例, H病とH類縁 (hypoganglionosisとneuronal dysplasia)と健常者に分類, 直腸生検しAChEおよびNADPHジアホラーゼで染色	慢性難治性便秘に対する直腸生検でのAChEとNADPHジアホラーゼで染色	H氏病, hypoganglionosisとneuronal dysplasiaの診断率	慢性難治性便秘患者群の生検ではH類縁 (hypoganglionosisとneuronal dysplasia) よりも有意に健常者が多かった。	1	採用	慢性難治性便秘で生検を行っても多くは健常者であった, H類縁が22.9%。
59	E-202	8	15239242	英語	Tomita R, Munakata K, Howard ER, Fujisaki	Histological studies on Hirschsprung's disease and its allied disorders in childhood.	Hepatogastroenterology	2004	51(58)	1042-4	CC	慢性難治性便秘の109例, H病とH類縁 (hypoganglionosisとneuronal dysplasia)と健常者に分類, 直腸生検しAChEおよびNADPHジアホラーゼで染色	慢性難治性便秘に対する直腸生検でのAChEとNADPHジアホラーゼで染色	H氏病, hypoganglionosisとneuronal dysplasiaの診断率	慢性難治性便秘患者群の生検ではhypoganglionosisはneuronal dysplasiaやH氏病よりも有意に多かった。	1	採用	慢性難治性便秘の生検ではhypoganglionosisが見つかり易い(18.3%)。
60	E-202	8	15239242	英語	Tomita R, Munakata K, Howard ER, Fujisaki	Histological studies on Hirschsprung's disease and its allied disorders in childhood.	Hepatogastroenterology	2004	51(58)	1042-4	CC	慢性難治性便秘の109例, H病とH類縁 (hypoganglionosisとneuronal dysplasia)と健常者に分類, 直腸生検しAChEおよびNADPHジアホラーゼで染色	慢性難治性便秘に対する直腸生検でのAChEとNADPHジアホラーゼで染色	hypoganglionosisの診断での有用性	全層生検標本でのNADPHジアホラーゼで染色が診断に有用	1	採用	H類縁を特にhypoganglionosis疑った患者に全層生検を行っておりコントロールがない, 診断の方法を示しているのみになる。
61	E-203	8	12868861	英語	Hayakawa K, Hamanaka Y, Suzuki M, Nakatsu M, Nishimura K, Tanaka M, Yamamoto E, Mukaiharu S, Hojo M, Shimizu T, Takasu K, Shimotake	Radiological findings in total colon aganglionosis and allied disorders.	Radiat Med	2003	21(3)	128-34	CR	3例, H氏病 (Total Colon Aganglionosis (TCA))・hypoganglionosis・immature ganglionosis, 新生児の3例の症例報告	放射線検査(単純と注腸)	hypoganglionosisの診断	新生児期はTCAとH類縁では単純と注腸検査所見は類似していた。乳児期にimmature ganglionosisではその後、腸蠕動が確認できた。	1	採用	3例の経験ではTCAとH類縁の新生児期の放射線検査での鑑別は困難
62	E-206	8	12021976	英語	Schmittenecker PP, Schuster F, Heinz-Erian P, Gais	Colonic mucosal vasoactive intestinal peptide receptors in malformations of the enteric nervous system are reduced compared with morphologically normal innervated colon.	Pediatr Surg Int	2002	18(4)	264-8	CC	aganglionosis (AG) 9名, intestinal neuronal dysplasia (IND)12名, hypoganglionosis (HYP) 2名と形態学的に正常(MNIC)の15名で検討	粘膜VIP受容体の分布をオートラジオグラフィで測定	VIP受容体数	正常に比べAGやINDでは有意に低値, HYPの2例はVIP受容体発現が最も低値であった。	1	採用	VIP受容体の減少は腸管神経の発育不全を示す, HYPは2例のみ
63	E-207	8	11536277	英語	Witters I, Theyskens C, van Hoestenbergh R, Sieprath P, Gyselaers W, Fryns	Prenatal diagnosis of non-obstructive megacystis as part of the megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome with favourable postnatal outcome.	Prenat Diagn	2001	21(8)	704-6	CR	1例, MMIHS. 出生前診断でMMIHSの診断を受けた男の胎児の症例報告	胎児超音波検査	診断の正確性	巨大膀胱と水尿管腎症と正常羊水量	1	採用	MMIHSの診断に有用

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
64	E-207	8	11536277	英語	Witters I, Theyskens C, van Hoestenbergh R, Sieprath P, Gyselaers W, Fryns	Prenatal diagnosis of non-obstructive megacystis as part of the megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome with favourable postnatal outcome.	Prenat Diagn	2001	21(8)	704-6	CR	1例, MMIHS. 出生前診断でMMIHSの診断を受けた男の胎児の症例報告	出生後の膀胱造影	診断の正確性	非閉塞性の巨大結腸, 両側尿管腎症	1	採用	MMIHSの診断に有用
65	E-207	8	11536277	英語	Witters I, Theyskens C, van Hoestenbergh R, Sieprath P, Gyselaers W, Fryns	Prenatal diagnosis of non-obstructive megacystis as part of the megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome with favourable postnatal outcome.	Prenat Diagn	2001	21(8)	704-6	CR	1例, MMIHS. 出生前診断でMMIHSの診断を受けた男の胎児の症例報告	出生後の放射線検査	診断の正確性	狭い結腸, 小腸の拡張, 近位結腸の拡張と円位の狭小	1	採用	MMIHSの診断に有用
66	E-209	8	10661850	英語	Kubota A, Imura K, Yagi M, Kawahara H, Mushiake S, Nakayama M, Kamata S, Okada	Functional ileus in neonates: Hirschsprung's disease-allied disorders versus meconium-related ileus.	Eur J Pediatr Surg	1999	9(6)	392-5	CA, CC	68例の新生児機能性イレウスの解析, 12例が開腹術, 56例が保存的に観察. 開腹した12例中7例がH類縁 (hypoganglionosis), これ以外は全て胎便性イレウス	出生時体重を検討/H類縁と胎便性イレウスでの比較	出生時体重が成熟時か否か	H類縁 (hypoganglionosis) では1例を除き成熟時なのに対して胎便性イレウスでは低出生体重児がほとんどだった. (p<0.01) 胎便性イレウスでは低出生体重児のため金層間神経叢が機能的に未熟でイレウスになったとしている.	1	採用	H類縁 (hypoganglionosis) は成熟児が多い.
67	E-209	8	10661850	英語	Kubota A, Imura K, Yagi M, Kawahara H, Mushiake S, Nakayama M, Kamata S, Okada	Functional ileus in neonates: Hirschsprung's disease-allied disorders versus meconium-related ileus.	Eur J Pediatr Surg	1999	9(6)	392-5	CA, CC	68例の新生児機能性イレウスの解析, 12例が開腹術, 56例が保存的に観察. 開腹した12例中7例がH類縁 (hypoganglionosis), これ以外は全て胎便性イレウス	腸管神経叢の2次元描出	診断性	腸管神経叢の2次元描出は神経節の密度, 数, 神経束の肥厚を簡便に綺麗に評価できる (神経叢の評価に良い).	1	採用	ディスカッションでHEでは困難なので2次元描出を使用したことが記載
68	E-211	8	9247236	英語	Yamataka A, Ohshiro K, Kobayashi H, Fujiwara T, Sunagawa M, Miyano	Intestinal pacemaker C-KIT+ cells and synapses in allied Hirschsprung's disorders.	J Pediatr Surg	1997	32(7)	1069-74	CC	H類縁10例 (hypoganglionosis 5例, IMG 2例, NID 2例) とコントロール12例, H類縁	ckitとシナプスの免疫染色	それぞれの筋層, 筋層間神経叢での分布	5例のhypoganglionosisでは筋層でシナプスもckit陽性細胞も少なく, また筋層間神経叢周囲のckit陽性細胞は4例では存在せず, 1例ではごくわずかだった. 筋層でのシナプスとckit, 筋層間神経叢周囲のckit陽性細胞は特徴的	1	採用	5例ではあるがコントロールに比べ免疫染色所見の違いがクリア
69	E-212	8	24057629	英語	Goldberg M, Pruchniewski D, Beale PG, Da Fonseca JM, Davies	Megacystis - microcolon - intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Surg Int	1996	11(4)	246-7	CR	MMIHSの2例の症例報告 (1例は同疾患の家族歴があり, 一例は腸管の蠕動が見られなかった.) いずれも予後不良	家族歴	消化管疾患・症状の家族歴	1例に家族歴があった, 同じ父をもつ第1子が同じ状況で生後すぐに死亡	1	採用	MMIHSに類似の病態の家族歴がある例が存在するので, 家族歴の聴取も重要かもしれないといえる.
70	E-212	8	24057629	英語	Goldberg M, Pruchniewski D, Beale PG, Da Fonseca JM, Davies	Megacystis - microcolon - intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Surg Int	1996	11(4)	246-7	CR	MMIHSの2例の症例報告 (1例は同疾患の家族歴があり, 一例は腸管の蠕動が見られなかった.) いずれも予後不良	放射線検査 (単純撮影)	診断での有用性	1例で中心と下方に混濁した部分のある孤立性の拡張小腸ループが上腹部に見られた. 参考所見となった.	1	採用	臨床症状, 画像所見, 手術所見で総合的にMMIHSと診断だが有用な参考所見
71	E-212	8	24057629	英語	Goldberg M, Pruchniewski D, Beale PG, Da Fonseca JM, Davies	Megacystis - microcolon - intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Surg Int	1996	11(4)	246-7	CR	MMIHSの2例の症例報告 (1例は同疾患の家族歴があり, 一例は腸管の蠕動が見られなかった.) いずれも予後不良	放射線検査 (上部消化管造影)	診断での有用性	1例は腸回転異常があり前方への通過が著しく遅延, もう1例は十二指腸の第2と第3部位の拡張と十二指腸から小腸へのバリウム通過の遅延したが機械的な閉塞はなかった.	1	採用	臨床症状, 画像所見, 手術所見で総合的にMMIHSと診断だが有用な参考所見
72	E-212	8	24057629	英語	Goldberg M, Pruchniewski D, Beale PG, Da Fonseca JM, Davies	Megacystis - microcolon - intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Surg Int	1996	11(4)	246-7	CR	MMIHSの2例の症例報告 (1例は同疾患の家族歴があり, 一例は腸管の蠕動が見られなかった.) いずれも予後不良	開腹手術	診断での有用性	巨大膀胱があり腹部臓器の位置変位と捻転のない, 少腸閉塞の原因になっていない腸回転異常, 狭小結腸, 両側性水腎症を認めた. 小腸蠕動はなかった. 診断に有用な所見を認めた	1	採用	臨床症状, 画像所見, 手術所見で総合的にMMIHSと診断だが有用な参考所見
73	E-212	8	24057629	英語	Goldberg M, Pruchniewski D, Beale PG, Da Fonseca JM, Davies	Megacystis - microcolon - intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Surg Int	1996	11(4)	246-7	CR	MMIHSの2例の症例報告 (1例は同疾患の家族歴があり, 一例は腸管の蠕動が見られなかった.) いずれも予後不良	尿路造影	診断での有用性	1例で施行, 両側尿管腎症, 水腎症, 巨大膀胱	1	採用	1例だが尿路造影も参考所見になる.

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
74	E-212	8	24057629	英語	Goldberg M, Pruchniwski D, Beale PG, Da Fonseca JM, Davies	Megacystis - microcolon - intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Surg Int	1996	11(4)	246-7	CR	MMIHSの2例の症例報告(1例は同疾患の家族歴があり、一例は腸管の蠕動が見られなかった。)いずれも予後不良	直腸生検	神経節の評価	成熟神経節細胞あり、H氏病を鑑別できた。	1	採用	この1例では鑑別診断に有用だった。
75	E-213	8	8554874	英語	Dewan PA, Brown N, Murthy DP, Danga-Christian B, Haan E, Byard RW, Watters	Hydrometrocolpos and segmental colonic dilatation in a girl with megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Paediatr Child Health	1995	31(5)	479-82	CR, RV	1例の症例報告、子宮腔留水症と分節状腸管拡張を伴ったMMIHSの報告。ディスカッションでこれまでの58例を加えて59例の評価	出生体重	成熟時か否か	平均3.1±0.8 kg、在胎35週以降の出生が75%、	1	採用	1995年までの58症例を本症例と共に解析しており、当時の情報としては有用な論文。成熟時に多いことが診断の参考になるかもしれない。
76	E-213	8	8554874	英語	Dewan PA, Brown N, Murthy DP, Danga-Christian B, Haan E, Byard RW, Watters	Hydrometrocolpos and segmental colonic dilatation in a girl with megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Paediatr Child Health	1995	31(5)	479-82	CR, RV	1例の症例報告、子宮腔留水症と分節状腸管拡張を伴ったMMIHSの報告。ディスカッションでこれまでの58例を加えて59例の評価	出生前診断	有効か、どのくらい在胎週で診断出来るか	24例で検討し、在胎16週で巨大膀胱が2例で判別、平均28±7週で診断。(巨大膀胱は19-29週、尿管・腎症は21-25週で診断出来るとも言われている)。	1	採用	1995年までの58症例を本症例と共に解析しており、当時の情報としては有用な論文一部は文献から引用されているので別途評価されていると推測する。
77	E-213	8	8554874	英語	Dewan PA, Brown N, Murthy DP, Danga-Christian B, Haan E, Byard RW, Watters	Hydrometrocolpos and segmental colonic dilatation in a girl with megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Paediatr Child Health	1995	31(5)	479-82	CR, RV	1例の症例報告、子宮腔留水症と分節状腸管拡張を伴ったMMIHSの報告。ディスカッションでこれまでの58例を加えて59例の評価	家族歴聴取	家族歴が7例にあり常染色体	家族歴が7例にあり常染色体劣性遺伝	1	採用	1995年までの58症例を本症例と共に解析しており、当時の情報としては有用な論文
78	E-213	8	8554874	英語	Dewan PA, Brown N, Murthy DP, Danga-Christian B, Haan E, Byard RW, Watters	Hydrometrocolpos and segmental colonic dilatation in a girl with megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Paediatr Child Health	1995	31(5)	479-82	CR, RV	1例の症例報告、子宮腔留水症と分節状腸管拡張を伴ったMMIHSの報告。ディスカッションでこれまでの58例を加えて59例の評価	妊娠中のクロミフェン使用	催奇形性	妊娠中のクロミフェン使用例があった1例あり	1	採用	1例なので評価はできないが有用な情報
79	E-214	8	8183852	英語	McNamara HM, Onwude JL, Thornton	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a case report supporting autosomal recessive inheritance.	Prenat Diagn	1994	14(2)	153-4	CR	MMIHSの1例であり既報の家系と同一家系	家族歴	家族内発症(集積)の有無	本症例はE-217で取り上げられているMMIHS 兄弟3症例の父方叔母と母方伯父の間に生まれている。E-217の両親も本症例の両親もいとこ婚である。以上のことから常染色体劣性遺伝が示唆される。	1	採用	家系内集積が本論文の家系図で明らかに記載され常染色体劣性遺伝を示す報告
80	E-214	8	8183852	英語	McNamara HM, Onwude JL, Thornton	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a case report supporting autosomal recessive inheritance.	Prenat Diagn	1994	14(2)	153-4	CR	MMIHSの1例であり既報の家系と同一家系	胎児超音波	特徴的所見	17週で胃、膀胱の拡張、24週で膀胱のさらなる拡大、水腎症だが液体容積は通常であることが確認できておりすでにMMIHSを疑っており超音波所見は有用と考えられた。	1	採用	家族歴を知っていたことと合わせて診断された。
81	E-215	8	1437888	英語	al-Rayess M, Ambler	Axonal dystrophy presenting as the megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Pathol	1992	12(5)	743-50	CR	1例、MMIHSでの軸索ジストロフィー	放射線検査	特徴的所見	腸管の蠕動低下と拡張が確認できた。MMIHSの診断に合致	1	採用	
82	E-215	8	1437888	英語	al-Rayess M, Ambler	Axonal dystrophy presenting as the megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Pathol	1992	12(5)	743-50	CR	1例、MMIHSでの軸索ジストロフィー	電子顕微鏡所見	特徴的所見、神経合併症の根拠	筋層間神経叢で膨張した神経炎、薄く小さい神経炎に隣接して濃縮した繊維束をみとめた。神経合併症の説明になる	1	採用	
83	E-215	8	1437888	英語	al-Rayess M, Ambler	Axonal dystrophy presenting as the megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Pathol	1992	12(5)	743-50	CR	1例、MMIHSでの軸索ジストロフィー	顕微鏡所見(死後)	特徴的所見、神経合併症の根拠	中枢神経、末梢神経、自律神経の軸索ジストロフィー。神経合併症の説明になる	1	採用	剖検で明らかになっている。
84	E-215	8	1437888	英語	al-Rayess M, Ambler	Axonal dystrophy presenting as the megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Pathol	1992	12(5)	743-50	CR	1例、MMIHSでの軸索ジストロフィー	解剖所見	特徴的所見	短い大小腸、アウエルバッフ神経叢が空腸回腸で特に多く、中枢神経、末梢神経、自律神経に球状物がみられ、胸腰髄に多く脊髄含め中枢神経系に軸索ジストロフィー	1	採用	剖検で明らかになっている。

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
85	E-216	8	1812416	英語	Meijers JH, Molenaar	Congenital malformation of the enteric nervous system: history, immunohistodiagnosis and experimental approaches.	Neth J Surg	1991	43(6)	230-5	RV	腸管神経系の先天異常症の歴史, 免疫染色による診断, 研究的アプローチ	腸管神経叢の免疫染色 (2F11, 3G6)	診断	これらの抗体で無神経節では強(染まる, また2F11染色性の欠如が術後の便秘で(成人でも小児でも)見られる, H氏病, 広範囲の無神経節症, hypoganglionosis, hyperganglionosis(NID), 慢性便秘, 正常の腸管神経系の鑑別ができるとの記載, 2F11はhypoganglionosisの診断に有用と考えられる(総説であり元論文が右記の様に存在する).	1	採用	1: Kluck P, et al. Gastroenterology. 1987 Oct;93(4):872-5. 2: Kluck P, et al. J Pediatr Surg. 1986 Oct;21(10):845-7. 3: Kluck P, et al. Am J Clin Pathol. 1986 Oct;86(4):490-2. 4: Kluck P, et al. J Pediatr Surg. 1986 Feb;21(2):132-5. 5: Kluck P, et al. Lancet. 1984; 652-4. 上記のものは検索された中ではない。
86	J-122	8	#####	日本語	吉井 一樹, 山田 俊, 加藤 扶美, 尾松 徳彦, 小石 貴弘, 赤石 理奈, 武田 真光, 西田 竜太郎, 山田 崇弘, 森川 守, 長和俊, 寺江 聡, 水上 尚典	胎児消化管奇形の出生前診断における骨盤内MRI T1強調画像の有用性についての検討	北海道産科婦人科学会誌	2013	57(1)	79-85	CA	105症例(114検査), 胎児消化管奇形, 胎児のMRIで直腸の索状構造が確認しにくい場合と消化管異常の関係の検討	骨盤内MRI T1強調画像	膀胱背側の胎児直腸の描出(索状構造を明瞭に同定できる場合を陽性, かすかにあるいは一部にのみ描出される場合を境界, 全く認めない場合を陰性としている.)	114検査(陽性:103検査, 境界:4検査, 陰性:7検査), 陽性の頻度は上部消化管閉鎖・狭窄/高位鎖肛/MMIHS群でそれ以外の胎児疾患/子宮・胎盤異常群に比して優位に低頻度(P=0.0003), 骨盤内MRI T1強調画像で膀胱背側の索状構造を確認しにくい場合, 消化管狭窄(機能的も含む)の危険性が高い(相対危険度4.16[2.39 ~ 7.24])	1	採用	MMIHSだけでは3例(4検査)であり, 陽性1, 境界2, 陰性1であり評価は不定(なお2006年から2010年の症例)
87	J-129	8	#####	日本語	富田 涼一, 宗像 敬明, 五十嵐 誠悟, 他	消化管内圧からみた成人期ヒルシュスプルング病及び類似疾患の病態生理学的検討	日本外科系連合学会誌	1997	22(5)	744-751	CC	9例(H病:2例, Hypoganglionosis:5例, IND:2例), 成人期ヒルシュスプルング病及び類似疾患, 上部消化管内圧検査(食道, 胃・十二指腸)と直腸肛門内圧検査についての検討	食道内圧検査	消化管機能の評価(診断, 治療方針への有用性)	食道内圧検査:9例のうち, 異常所見なし:7例(H病2例, 病変部が肛門から大腸までのHypo3例, IND2例), 運動異常が認められたもの:2例(病変部が空腸まで存在するHypo2例), 病変部が上部消化管におよぶH病やその類似疾患では食道内圧検査を行うことで, その機能異常の指摘が可能であり, 治療方針の決定に役立つ。	1	採用	消化管の機能的な診断
88	J-129	8	#####	日本語	富田 涼一, 宗像 敬明, 五十嵐 誠悟, 他	消化管内圧からみた成人期ヒルシュスプルング病及び類似疾患の病態生理学的検討	日本外科系連合学会誌	1997	22(5)	744-751	CC	9例(H病:2例, Hypoganglionosis:5例, IND:2例), 成人期ヒルシュスプルング病及び類似疾患, 上部消化管内圧検査(食道, 胃・十二指腸)と直腸肛門内圧検査についての検討	胃・十二指腸内圧検査	消化管機能の評価(診断, 治療方針への有用性)	胃・十二指腸内圧検査:Hypo5例で施行, 異常所見なし:病変部が大腸までの3例, 腸管運動異常が認められたもの:病変部が空腸まで存在する2例), 病変部が上部消化管におよぶH病やその類似疾患では胃・十二指腸内圧検査を行うことで, その機能異常の指摘が可能であり, 治療方針の決定に役立つ。	1	採用	消化管の機能的な診断
89	J-129	8	#####	日本語	富田 涼一, 宗像 敬明, 五十嵐 誠悟, 他	消化管内圧からみた成人期ヒルシュスプルング病及び類似疾患の病態生理学的検討	日本外科系連合学会誌	1997	22(5)	744-751	CC	9例(H病:2例, Hypoganglionosis:5例, IND:2例), 成人期ヒルシュスプルング病及び類似疾患, 上部消化管内圧検査(食道, 胃・十二指腸)と直腸肛門内圧検査についての検討	直腸肛門内圧検査	消化管機能の評価(診断, 治療方針への有用性)	直腸肛門内圧検査:9例(非定型的弛緩反射が認められたもの:H病1例, Hypo4例, IND2例, 陰性反射を認めたもの:H病1例, Hypo1例), 病変部が上部消化管におよぶH病やその類似疾患では直腸肛門内圧検査を行うことで, その機能異常の指摘が可能であり, 治療方針の決定に役立つ。	1	採用	消化管の機能的な診断
90	J-130	8	#####	日本語	益澤 佳子, 岩本 和也, 市田 和裕, 他	著明な鼓腸を呈した慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIP)と考えられる1例	新千里病院医学雑誌	1996	7(1)	72-77	CR	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIP), 症例報告	放射線検査	診断での有用性	単純エックス線, CTでは非特異的に胃から腸完全体のガス像, 器質的な狭窄の否定	1	採用	除外診断に有用
91	J-131	8	#####	日本語	鹿野 高明, 立野 佳子, 穴倉 迪弥, 他	Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(MMIHS)の1例	臨床小児医学	1994	42(4)	199-203	CR	1例, Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(MMIHS), 症例報告	ガストログラフィンによる注腸造影	MMIHSに特徴的な所見があるか	注腸造影1例(明らかな閉塞所見は認められなかったが盲腸の位置が高く腸回転異常が疑われた), また閉塞所見がなかった, 注腸造影は診断に有用	1	採用	腸蠕動賦活剤, 消化管ホルモンなどによる治療も試みられるが無効, 機能的腸閉塞症の当分の治療はTPNによる長期の栄養管理, 合併症の防止, 対策が治療の要点としている。
92	J-131	8	#####	日本語	鹿野 高明, 立野 佳子, 穴倉 迪弥, 他	Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(MMIHS)の1例	臨床小児医学	1994	42(4)	199-203	CR	1例, Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(MMIHS), 症例報告	ウログラフィンによる膀胱造影	MMIHSに特徴的な所見があるか	巨大膀胱(手術所見で囊腫様だったもの)が造影された, 膀胱造影は診断に有用	1	採用	腸蠕動賦活剤, 消化管ホルモンなどによる治療も試みられるが無効, 機能的腸閉塞症の当分の治療はTPNによる長期の栄養管理, 合併症の防止, 対策が治療の要点としている。
93	J-131	8	#####	日本語	鹿野 高明, 立野 佳子, 穴倉 迪弥, 他	Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(MMIHS)の1例	臨床小児医学	1994	42(4)	199-203	CR, RV	61例, MMIHS, 本邦例20例と外国例41例の比較を中心に文献的考察	出生体重	成熟時かどうか	本邦例も外国例も概ね満期産で7割が正常出生体重	1	採用	満期産, 成熟時に多い
94	J-131	8	#####	日本語	鹿野 高明, 立野 佳子, 穴倉 迪弥, 他	Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(MMIHS)の1例	臨床小児医学	1994	42(4)	199-203	CR, RV	61例, MMIHS, 本邦例20例と外国例41例の比較を中心に文献的考察	性別	男女比率	H病は男児が約80%, PBSは95%が男児, PUVも100%男児であるのに対し, MMIHSは約8割が女児。	1	採用	MMIHSは女児に多いことが参考になる
95	J-132	8	#####	日本語	折田 泰造, 原藤 和泉, 松本 三明, 他	Von Recklinghausen病に併存した慢性特発性偽性腸閉塞症の1手術例	日本消化器外科学会雑誌	1992	25(5)	1334-1338	CR, RV	本邦報告例48例, CIIP, 文献的考察	病理検査	病理所見(神経叢の評価)	消化管における運動能の低下が指摘されているが詳細は不明, 自験例では, 拡張した空腸の切除標本にて固有筋層間の神経叢は過形成を呈しており, 腸閉塞による2次的変化とも考えられた。	1	採用	1992年の報告であるがその時点での患者を網羅している。
96	J-132	8	#####	日本語	折田 泰造, 原藤 和泉, 松本 三明, 他	Von Recklinghausen病に併存した慢性特発性偽性腸閉塞症の1手術例	日本消化器外科学会雑誌	1992	25(5)	1334-1338	CR, RV	本邦報告例48例, CIIP, 文献的考察	性差	男女比	本邦47例(男性30例, 女性17例)男性が多い結果となっている。	1	採用	1992年の報告であるがその時点での患者を網羅している, 性差は認められないという意見もある。
97	J-132	8	#####	日本語	折田 泰造, 原藤 和泉, 松本 三明, 他	Von Recklinghausen病に併存した慢性特発性偽性腸閉塞症の1手術例	日本消化器外科学会雑誌	1992	25(5)	1334-1338	CR, RV	本邦報告例48例, CIIP, 文献的考察	年齢	発症時期	本邦40例(小児21例中14例が新生期に発生, 成人19例中14例が10歳代から20歳代にかけて発症), 新生児期と20歳前後に好発	1	採用	1992年の報告であるがその時点での患者を網羅している。



通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
98	J-132	8	#####	日本語	折田 泰造, 原藤 和泉, 松本 三明, 他	Von Recklinghausen病に併存した慢性特発性偽性腸閉塞症の1手術例	日本消化器外科学会雑誌	1992	25(5)	1334-1338	CR, RV	本邦報告例48例, CIIP, 文献的考察	臨床症状	消化器症状	本邦43例(腹部膨満感が小児例で69.6%成人例で55.5%と最も多く全体例で62.8%, 嘔吐46.5%, 腹痛20.9%, 便秘18.6%, 下痢14.0%)	1	採用	1992年の報告であるがその時点での患者を網羅している。
99	J-132	8	#####	日本語	折田 泰造, 原藤 和泉, 松本 三明, 他	Von Recklinghausen病に併存した慢性特発性偽性腸閉塞症の1手術例	日本消化器外科学会雑誌	1992	25(5)	1334-1338	CR, RV	本邦報告例48例, CIIP, 文献的考察	病変部位	好発部位	本邦39例(小腸66.7%, 十二指腸51.3%, 大腸51.3%, 食道20.5%)小腸, 十二指腸, 大腸の頻度が高い	1	採用	1992年の報告であるがその時点での患者を網羅している。
100	J-132	8	#####	日本語	折田 泰造, 原藤 和泉, 松本 三明, 他	Von Recklinghausen病に併存した慢性特発性偽性腸閉塞症の1手術例	日本消化器外科学会雑誌	1992	25(5)	1334-1338	CR, RV	本邦報告例48例, CIIP, 文献的考察	合併病変	他疾患の鑑別	本邦33例(24例: なんらかの尿路異常を合併)小児例で高率に合併した巨大膀胱が成人例では1例もみられなかった	1	採用	1992年の報告であるがその時点での患者を網羅している。尿路異常のあるものはMMIHSが含まれている。
101	J-132	8	#####	日本語	折田 泰造, 原藤 和泉, 松本 三明, 他	Von Recklinghausen病に併存した慢性特発性偽性腸閉塞症の1手術例	日本消化器外科学会雑誌	1992	25(5)	1334-1338	CR, RV	本邦報告例48例, CIIP, 文献的考察	放射線検査	他疾患の鑑別	腹部単純X線では例外なく機械的閉塞の所見を呈している。	1	採用	1992年の報告であるがその時点での患者を網羅している。
102	J-133	8	#####	日本語	宮内 邦浩, 大島 行彦, 清水 正夫, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1症例と本邦報告例の検討	日本消化器病学会雑誌	1991	88(6)	1359-1363	CR, RV	新生児発症を除いた26症例, CIIP, 検討	性差	男女比	本邦26例(男性17例, 女性9例)男性が多い結果となっている(欧米では性差なし)。	1	採用	1990年2月までの本邦の症例を網羅
103	J-133	8	#####	日本語	宮内 邦浩, 大島 行彦, 清水 正夫, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1症例と本邦報告例の検討	日本消化器病学会雑誌	1991	88(6)	1359-1363	CR, RV	新生児発症を除いた26症例, CIIP, 検討	合併症状	尿路異常の合併	11例で尿路の異常(42.3%)	1	採用	少なくとも一部は本ガイドラインの定義ではMMIHSになるかもしれない。
104	J-133	8	#####	日本語	宮内 邦浩, 大島 行彦, 清水 正夫, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1症例と本邦報告例の検討	日本消化器病学会雑誌	1991	88(6)	1359-1363	CR, RV	新生児発症を除いた26症例, CIIP, 検討	症状	診断的価値のある症状は	腹部膨満が19例, 腹痛10例, 嘔気嘔吐9例, 下痢6例, 便秘, 体重減少, 食思不振は各2例, 交代性便秘異常, 倦怠感, 浮腫が各1例であった。	1	採用	腹部膨満, 腹痛, 嘔気嘔吐が特に多い
105	J-133	8	#####	日本語	宮内 邦浩, 大島 行彦, 清水 正夫, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1症例と本邦報告例の検討	日本消化器病学会雑誌	1991	88(6)	1359-1363	CR, RV	新生児発症を除いた26症例, CIIP, 検討	年齢	年齢のピーク	4歳から74歳と広い年齢層に分布し, 20歳代9症例, 10歳代7症例, 30歳代及び10歳未満各々3症例の順に多かった	1	採用	小児から若年成人が多い
106	J-133	8	#####	日本語	宮内 邦浩, 大島 行彦, 清水 正夫, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1症例と本邦報告例の検討	日本消化器病学会雑誌	1991	88(6)	1359-1363	CR, RV	新生児発症を除いた26症例, CIIP, 検討	消化管罹患部位	好発部位	回腸75.0%, 空腸70.8%, 結腸41.7%と頻度が高く, ついで十二指腸, 食道の順であった	1	採用	食道から直腸までどこでもありうると記載
107	J-133	8	#####	日本語	宮内 邦浩, 大島 行彦, 清水 正夫, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1症例と本邦報告例の検討	日本消化器病学会雑誌	1991	88(6)	1359-1363	CR, RV	新生児発症を除いた26症例, CIIP, 検討	家族歴	家族内発症	4家系の家族歴報告あり	1	採用	1990年2月までの本邦の症例を網羅
108	J-134	8	#####	日本語	宗像 敬明, 岡部 郁夫, 越永 従道, 他	Hypoganglionosisの注腸造影診断	日本小児放射線研究会雑誌	1989	5(2)	124-125	CA	12例, Hypoganglionosis, 腹部単純線写真と注腸造影所見の検討	腹部単純エックス線検査	特徴的所見は何か	腹部単純線写真: 12例(結腸ガス膨満像: 12例, 小腸ガスの増加: 12例, 水平像を認めるもの: 6例, 直腸ガス欠如: 7例)	1	採用	1989年当時
109	J-134	8	#####	日本語	宗像 敬明, 岡部 郁夫, 越永 従道, 他	Hypoganglionosisの注腸造影診断	日本小児放射線研究会雑誌	1989	5(2)	124-125	CA	12例, Hypoganglionosis, 腹部単純線写真と注腸造影所見の検討	注腸造影	特徴的所見は何か	注腸造影: 12例(Caliber Changeを認めたもの: 10例(そのうちNarrow Segment: 3例, 細い-細めの直腸: 5例, Unexpanded Rectum: 2例), Caliber Changeを認めなかったもの: 2例(Unexpanded Rectum傾向: 1例, 判定困難: 1例))	1	採用	1989年当時非典型的異常ないし異常の判定が困難な症例においては, 注腸造影を繰り返して行い, 注腸造影後のdelayed filmによるバリウム通過状態の判定, 直腸肛門内圧検査, 直腸生検の組織学的検査による総合的診断が必要であると記載
110	J-134	8	#####	日本語	宗像 敬明, 岡部 郁夫, 越永 従道, 他	Hypoganglionosisの注腸造影診断	日本小児放射線研究会雑誌	1989	5(2)	124-125	CA	12例, Hypoganglionosis, 腹部単純線写真と注腸造影所見の検討	症状	診断的価値のある症状は	腹部膨満 12例, 嘔吐・便秘 9例が高率	1	採用	1989年当時
111	J-134	8	#####	日本語	宗像 敬明, 岡部 郁夫, 越永 従道, 他	Hypoganglionosisの注腸造影診断	日本小児放射線研究会雑誌	1989	5(2)	124-125	CA	12例, Hypoganglionosis, 腹部単純線写真と注腸造影所見の検討	発症時期を確認	生後早期の発症か	12例中7例が生後3日以内に発症とはやい	1	採用	1989年当時
112	J-134	8	#####	日本語	宗像 敬明, 岡部 郁夫, 越永 従道, 他	Hypoganglionosisの注腸造影診断	日本小児放射線研究会雑誌	1989	5(2)	124-125	CA	12例, Hypoganglionosis, 腹部単純線写真と注腸造影所見の検討	直腸肛門内圧検査	鑑別診断, 診断での有用性	無反射7例, 非定型反射5例であり, 有用な検査	1	採用	1989年当時
113	J-135	8	#####	日本語	浅部 浩史, 長崎 彰, 山田 耕治, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の経験と本邦報告例の検討	小児内科	1990	22(3)	443-448	CR, RV	1例, CIIP, 食道アカラシア術後にイレウス症状を呈したCIIPの症例報告とこれまでの本邦での18例	性別	性差	性差は, 報告者によってまちまちだが19例では男性12例, 女性7例と男性に多い。	1	採用	1988年までに22例の本邦のCIIP報告

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
114	J-135	8	#####	日本語	浅部 浩史, 長崎 彰, 山田 耕治, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の経験と本邦報告例の検討	小児内科	1990	22(3)	443-448	CR, RV	1例, CIIP, 食道アカラシア術後にイレウス症状を呈したCIIPの症例報告とこれまでの本邦小児での18例	年齢	好発年齢	3か月までが7例, ~1歳まで3例, ~6歳まで3例, ~12歳まで2例, ~15歳まで4例	1	採用	1988年までに23例の本邦のCIIP報告
115	J-135	8	#####	日本語	浅部 浩史, 長崎 彰, 山田 耕治, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の経験と本邦報告例の検討	小児内科	1990	22(3)	443-448	CR, RV	1例, CIIP, 食道アカラシア術後にイレウス症状を呈したCIIPの症例報告とこれまでの本邦小児での19例	症状	診断的価値のある症状は	腹部膨満が15例, 嘔吐7例, 便秘6例, 腹痛3例, 下痢2例, 腹部膨満が多い。	1	採用	1988年までに24例の本邦のCIIP報告
116	J-135	8	#####	日本語	浅部 浩史, 長崎 彰, 山田 耕治, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の経験と本邦報告例の検討	小児内科	1990	22(3)	443-448	CR, RV	1例, CIIP, 食道アカラシア術後にイレウス症状を呈したCIIPの症例報告とこれまでの本邦小児での19例	消化管罹患部位	好発部位	食道5例, 十二指腸4例, 小腸7例, 結腸11例と結腸に多い。	1	採用	1988年までに25例の本邦のCIIP報告
117	J-136	8	#####	日本語	道浦 準, 勝見 正治, 河野 暢之, 他	僧帽弁逸脱症候群を伴った慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器外科学会雑誌	1988	21(4)	1134-1137	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS), 症例報告と総説	腹部エックス線	特徴的な所見	狭窄がないことの確認と鏡面像であり, いずれも非特異的(しかしCIIPと矛盾しない所見)	1	採用	1988年当時
118	J-136	8	#####	日本語	道浦 準, 勝見 正治, 河野 暢之, 他	僧帽弁逸脱症候群を伴った慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器外科学会雑誌	1988	21(4)	1134-1137	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS), 症例報告と総説	直腸肛門内圧測定	診断, 鑑別診断	正常な反射であり, いずれも非特異的(しかしCIIPと矛盾しない所見)	1	採用	1988年当時
119	J-136	8	#####	日本語	道浦 準, 勝見 正治, 河野 暢之, 他	僧帽弁逸脱症候群を伴った慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器外科学会雑誌	1988	21(4)	1134-1137	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS), 症例報告と総説	開腹術	診断	狭窄がなく回腸末端が著明に拡張, いずれも非特異的(しかしCIIPと矛盾しない所見)	1	採用	1988年当時
120	J-136	8	#####	日本語	道浦 準, 勝見 正治, 河野 暢之, 他	僧帽弁逸脱症候群を伴った慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器外科学会雑誌	1988	21(4)	1134-1137	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS), 症例報告と総説	家族歴	家族性発症数	これまでの報告で21組中2組	1	採用	1988年当時
121	J-136	8	#####	日本語	道浦 準, 勝見 正治, 河野 暢之, 他	僧帽弁逸脱症候群を伴った慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器外科学会雑誌	1988	21(4)	1134-1137	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS), 症例報告と総説	病理所見	神経節, 神経節細胞の評価, その他	盲腸, 回腸末端では神経節, 神経節細胞の異常なし, 炎症所見もない。	1	採用	1988年当時
122	J-136	8	#####	日本語	道浦 準, 勝見 正治, 河野 暢之, 他	僧帽弁逸脱症候群を伴った慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器外科学会雑誌	1988	21(4)	1134-1137	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS), 症例報告と総説	合併症(尿路)	膀胱機能不全	本症例に存在し, 頻度の多い合併症と記載	1	採用	1988年当時
123	J-136	8	#####	日本語	道浦 準, 勝見 正治, 河野 暢之, 他	僧帽弁逸脱症候群を伴った慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器外科学会雑誌	1988	21(4)	1134-1137	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS), 症例報告と総説	合併症	僧帽弁逸脱症候群	本症例のみで, セレンなど微量元素欠乏の影響も考察	1	採用	1988年当時
124	J-136	8	#####	日本語	道浦 準, 勝見 正治, 河野 暢之, 他	僧帽弁逸脱症候群を伴った慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器外科学会雑誌	1988	21(4)	1134-1137	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS), 症例報告と総説	罹患部位	好発部位	小腸, 十二指腸の頻度が高く, 胃は低い	1	採用	1988年当時
125	J-137	8	#####	日本語	田中 昌宏, 松橋 信行, 荒井 博義, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1例と本邦における報告例	治療学	1987	18(4)	537-540	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS), 症例報告と総説(1987年までの7例の本邦例と欧米の比較)	腹部単純エックス線	特徴的所見	本症例では腹部全体に著明なガスによる拡張, 特に大腸	1	採用	1987年の論文
126	J-137	8	#####	日本語	田中 昌宏, 松橋 信行, 荒井 博義, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1例と本邦における報告例	治療学	1987	18(4)	537-540	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS), 症例報告と総説(1987年までの7例の本邦例と欧米の比較)	注腸造影	特徴的所見	本症例では小腸拡張, 蠕動消失, バリウム通過が遅延, 大腸壁の緊張欠如(CIIPSに矛盾しない所見)	1	採用	1987年の論文
127	J-137	8	#####	日本語	田中 昌宏, 松橋 信行, 荒井 博義, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1例と本邦における報告例	治療学	1987	18(4)	537-540	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS), 症例報告と総説(1987年までの7例の本邦例と欧米の比較)	家族歴	家族内集積	本症例では父方伯父3名, 父方祖母とその姉に本疾患が疑われた。	1	採用	本症例は家族内集積高度
128	J-138	8	#####	日本語	水田 隆三, 崔 鳳春, 泉均	Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome (CIIPS)の1剖検例	小児科臨床	1983	36(1)	135-142	CR	1例, Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome (CIIPS), 剖検例	腹部単純エックス線, 上部消化管造影	診断に有用な所見	腸管のガスによる拡張はずっとあり機能的イレウスであった。腸回転異常が疑われた。増悪時にはニゴリ形成もあった。結果的に剖検で腸回転異常はなかった。本症例に診断にはあまり役立ったとは言えない。	1	採用	1983年の報告である。
129	J-138	8	#####	日本語	水田 隆三, 崔 鳳春, 泉均	Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome (CIIPS)の1剖検例	小児科臨床	1983	36(1)	135-142	CR	1例, Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome (CIIPS), 剖検例	手術	診断	腸管の狭窄はなく, 十二指腸下行脚に軽度の偽バンドが存在するのみ, 腸回転異常や腸管の狭窄, 閉塞は否定されたが非特異であり診断につながらず。	1	採用	腸管の狭窄, 閉塞は否定されたことは結果的に診断に有用な所見
130	E-84	4	23975018	英語	Watanabe Y, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi	Isolated hypoganglionosis: results of a nationwide survey in Japan.	Pediatr Surg Int	2013	29(11)	1127-30	CA	90例, hypoganglionosis, 日本の小児外科施設を対象としたアンケート調査(2012年)	画像検査(注腸造影)	hypoganglionosisの診断が可能か	注腸造影:77例(正常:14例, microcolon:42例, mega-colon:1例, caliber change:13例, 所見記載なし:3例, その他の所見:6例)で, 注腸造影による術前診断は正診率が低い。	1	採用	
131	E-84	4	23975018	英語	Watanabe Y, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi	Isolated hypoganglionosis: results of a nationwide survey in Japan.	Pediatr Surg Int	2013	29(11)	1127-30	CA	90例, hypoganglionosis, 日本の小児外科施設を対象としたアンケート調査(2012年)	生理機能検査(直腸内圧測定)	hypoganglionosisの診断が可能か	直腸内圧検査:37例(直腸肛門反射あり:5例, 非典型的な反射:2例, 反射なし:27例, 所見不明:3例)で, 直腸内圧検査による術前診断は正診率が低い。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
132	E-84	4	23975018	英語	Watanabe Y, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi	Isolated hypoganglionosis: results of a nationwide survey in Japan.	Pediatr Surg Int	2013	29(11)	1127-30	CA	90例, hypoganglionosis, 日本の小児外科施設を対象としたアンケート調査(2012年)	病理診断(直腸吸引生検)	hypoganglionosisの診断が可能か	直腸吸引生検:41例(AChE陽性神経線維なし:32例, 同神経線維あり:6例, 不明:3例)で, 直腸吸引生検による術前診断は正診率が低い。	1	採用	
133	E-84	4	23975018	英語	Watanabe Y, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi	Isolated hypoganglionosis: results of a nationwide survey in Japan.	Pediatr Surg Int	2013	29(11)	1127-30	CA	90例, hypoganglionosis, 日本の小児外科施設を対象としたアンケート調査(2012年)	病理診断(術中迅速)	hypoganglionosisの診断が可能か	術中迅速病理:55例(hypoganglionosis:29例, aganglionosis:10例, 正常:14例, 診断なしで所見のみ報告:2例)で, 術中迅速による病理診断は正診率が低い。	1	採用	
134	E-84	4	23975018	英語	Watanabe Y, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi	Isolated hypoganglionosis: results of a nationwide survey in Japan.	Pediatr Surg Int	2013	29(11)	1127-30	CA	90例, hypoganglionosis, 日本の小児外科施設を対象としたアンケート調査(2012年)	病理診断(永久標本)	hypoganglionosisの診断が可能か	永久標本:90例(hypoganglionosis:78例, aganglionosis:5例, その他:3例, 正常:2例, 不明:2例)(ただし, aganglionosisの5例と正常の2例は, 他施設へのコンサルトでhypoganglionosisと診断された。正診率94%)で, 永久標本による病理診断は正診率が高い。	1	採用	
135	E-93	4	12811479	英語	Kobayashi H, Li Z, Yamataka A, Lane GJ, Miyano	Overexpression of neural cell adhesion molecule (NCAM) antigens on intestinal smooth muscles in hypoganglionosis: is hypoganglionosis a disorder of the neuromuscular junction?	Pediatr Surg Int	2003	19(3)	190-3	CC	1985年から2000年の間に経験したhypo3例	病理診断(全層生検の免疫染色(NCAM(neural cell adhesion molecule)とSY(synaptophysin))	hypoganglionosisの診断が可能か	全標本で染色パターンが異なる(hypoでは平滑筋でNCAMの発現が著増)	1	採用	
136	E-98	4	10370043	英語	Al Harbi A, Tawil K, Crankson	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome associated with megaesophagus.	Pediatr Surg Int	1999	15(3-4)	272-4	CR	サウジアラビア, MMIHSの新生児1症例	画像検査(消化管造影)	MMIHSに合致する所見の証明できるかどうか	MMIHSに合致する所見が見られた	1	採用	
137	E-101	4	8938348	英語	Watanabe Y, Ito T, Ando H, Seo T, Nimura	Manometric evaluation of gastrointestinal motility in children with chronic intestinal pseudo-obstruction syndrome.	J Pediatr Surg	1996	31(2)	233-8	CC	日本, 「慢性偽性腸閉塞」の18例(最終診断として類縁疾患5(hypo1,immature1,CIIPS3),慢性便秘9, Hirsch4例)に消化管内圧検査を行った。	直腸内圧測定	ヒルシュスブルング病類縁疾患の診断が可能か	類縁疾患はまちまち(陽性2, 陰性3)	1	採用	
138	E-101	4	8938348	英語	Watanabe Y, Ito T, Ando H, Seo T, Nimura	Manometric evaluation of gastrointestinal motility in children with chronic intestinal pseudo-obstruction syndrome.	J Pediatr Surg	1996	31(2)	233-8	CC	日本, 「慢性偽性腸閉塞」の18例(最終診断として類縁疾患5(hypo1,immature1,CIIPS3),慢性便秘9, Hirsch4例)に消化管内圧検査を行った。	直腸粘膜生検	ヒルシュスブルング病類縁疾患の診断が可能か	類縁疾患はすべてAChE増生なし	1	採用	
139	E-101	4	8938348	英語	Watanabe Y, Ito T, Ando H, Seo T, Nimura	Manometric evaluation of gastrointestinal motility in children with chronic intestinal pseudo-obstruction syndrome.	J Pediatr Surg	1996	31(2)	233-8	CC	日本, 「慢性偽性腸閉塞」の18例(最終診断として類縁疾患5(hypo1,immature1,CIIPS3),慢性便秘9, Hirsch4例)に消化管内圧検査を行った。	消化管内圧	ヒルシュスブルング病類縁疾患の診断が可能か	全例異常(4例はphase3MMCが欠如, 1例はphase3MMCのintervalがなく, 頻繁すぎる)。類縁疾患以外は全例正常。	1	採用	
140	E-103	4	8464783	英語	Smith	Intestinal neuronal density in childhood: a baseline for the objective assessment of hypo- and hyperganglionosis.	Pediatr Pathol	1993	13(2)	225-37	CC	英国, 腸管に病気を持たないcontrol群と, Hirschsprung病, hypoganglionosisの切除標本での神経細胞の密度を比較した。	pull throughした際の切除標本, 7例中1例がhypoganglionosis	hypoganglionosisの診断が可能か	対照群では, 全例3個/mm以上であったが, hypoの症例では3個/mm(-2SD以下)であった。	1	採用	hypoの症例は1例のみ
141	E-105	4	2593057	英語	Taguchi T, Ikeda K, Shono T, Goto S, Kubota M, Kawana T, Hirose R, Toyohara	Autonomic innervation of the intestine from a baby with megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: I. Immunohistochemical study.	J Pediatr Surg	1989	24(12)	1264-6	CR	日本, MMIHSの1例, 空腸ろう作成時に採取した腸管を免疫染色した	病理診断(全層標本の免疫染色)	MMIHSに特徴的な所見の証明できるかどうか	HE染色は差が無い, NSEは神経線維は若干密に, 大きさは差が大きい, VIP含有線維PHM含有線維は, ほとんど見られない, SP含有線維, ENK含有線維は増加している。	1	採用	
142	J-67	4	1992067201	日本語	辻景俊	慢性特発性腸閉塞症(CIIP)の成人例における消化管・泌尿系異常の検討	大阪大学医学雑誌	1991	43(1-2)	31-43	CC	日本, CIIPの成人発症例4例, 二次性CIP, CIPを伴わない強皮症, 正常対照で, 消化管内圧検査を比較した。	十二指腸内圧検査	CIIPSに合致する所見の証明できるかどうか	MMIは健常者に比べてMMIが有意に低い(41mmHg vs 3250 mmHg p<0.01)。蠕動波の頻度は有意に低い(6回/10分 vs 166回/10分 p<0.01)	1	採用	成人発症のCIPO
143	J-67	4	1992067201	日本語	辻景俊	慢性特発性腸閉塞症(CIIP)の成人例における消化管・泌尿系異常の検討	大阪大学医学雑誌	1991	43(1-2)	31-43	CC	日本, CIIPの成人発症例4例, 二次性CIP, CIPを伴わない強皮症, 正常対照で, 消化管内圧検査を比較した。	食道内圧検査	CIIPSに合致する所見の証明できるかどうか	LES圧は健常者と比べて有意に低い(14mmHg vs 20.2 mmHg p<0.01)。嚥下時収縮圧は有意に低い(27mmHg vs 83mmHg p<0.01)。非嚥下時に自発性収縮波を認める。	1	採用	成人発症のCIPO
144	J-69	4	1984101337	日本語	野沢博正, 堀隆, 久保幸一郎	慢性便秘を呈した年長児CIIPの1例 診断の問題点	小児外科	1983	15(9)	1135-1138	CR	日本, CIIPSが考えられた15歳男性	画像検査(腹部単純X-p)	CIIPSに合致する所見の証明できるかどうか	鏡面形成などイレウス像を認め, CIIPSに合致する所見が見られた	1	採用	
145	J-69	4	1984101337	日本語	野沢博正, 堀隆, 久保幸一郎	慢性便秘を呈した年長児CIIPの1例 診断の問題点	小児外科	1983	15(9)	1135-1138	CR	日本, CIIPSが考えられた15歳男性	画像検査(消化管造影)	CIIPSに合致する所見の証明できるかどうか	結腸にcaliber changeを認めず正常, 小腸は拡張, transit timeが延長し, 一部でCIIPSに合致する所見が見られた	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
146	J-69	4	1984101337	日本語	野沢 博正, 堀 隆, 久保 幸一郎	慢性便秘を呈した年長児CIIPの1例 診断の問題点	小児外科	1983	15(9)	1135-1138	CR	日本, CIIPSが考えられた15歳男性	生理機能検査(直腸肛門反射)	CIIPSに合致する所見の証明できるかどうか	内圧反射を認め、Hirschsprung病は否定された。	1	採用	
147	J-70	4	1984101336	日本語	小沢 正幸, 山田 亮二, 大浜 用克	Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-obstruction Syndrome(CIIPS)の2例	小児外科	1983	15(9)	1139-1146	CR	日本, CIIPSの2例, 男児	画像検査(腹部単純X-p)	CIIPSに合致する所見の証明できるかどうか	2例とも、結腸の拡張と小腸の鏡面形成などイレウス像を認め、CIIPSに合致する所見が見られた	1	採用	
148	J-70	4	1984101336	日本語	小沢 正幸, 山田 亮二, 大浜 用克	Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-obstruction Syndrome(CIIPS)の2例	小児外科	1983	15(9)	1139-1146	CR	日本, CIIPSの2例, 男児	画像検査(消化管造影)	CIIPSに合致する所見の証明できるかどうか	1例では結腸にcaliber changeを認めず、小腸は拡張、transit timeが延長し、CIIPSに合致する所見が見られた。2例で、十二指腸の低蠕動と拡張。	1	採用	
149	J-70	4	1984101336	日本語	小沢 正幸, 山田 亮二, 大浜 用克	Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-obstruction Syndrome(CIIPS)の2例	小児外科	1983	15(9)	1139-1146	CR	日本, CIIPSの2例, 男児	生理機能検査(直腸内圧測定)	CIIPSに合致する所見の証明できるかどうか	内圧反射を認め、Hirschsprung病は否定された。	1	採用	
150	J-70	4	1984101336	日本語	小沢 正幸, 山田 亮二, 大浜 用克	Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-obstruction Syndrome(CIIPS)の2例	小児外科	1983	15(9)	1139-1146	CR	日本, CIIPSの2例, 男児	内圧検査(食道内圧)	CIIPSに合致する所見の証明できるかどうか	2例ともに、同時性収縮を認めた。	1	採用	
151	E-31	2	21478590	英語	Jain VK, Garge S, Singh S, Lahoti	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome complicated by perforation.	Afr J Paediatr Surg	2011	8(1)	70-71	CR	1例, MMIHS, 生後4日目にレントゲン上の気腹が著明であったため緊急手術。回盲部に腸管穿孔を伴っていた。	胎児超音波検査	1例, 在胎24週時に実施し、両側の腎盂拡張と巨大膀胱がみられた。	臨床経過や狭小結腸、腸回転異常、短小腸、および回盲拡張などの術中所見と病理所見を併せ、MMIHSと診断した。	1	採用	
152	E-31	2	21478590	英語	Jain VK, Garge S, Singh S, Lahoti	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome complicated by perforation.	Afr J Paediatr Surg	2011	8(1)	70-71	CR	1例, MMIHS, 生後4日目にレントゲン上の気腹が著明であったため緊急手術。回盲部に腸管穿孔を伴っていた。	腹部単純X線検査	1例, 生後2日に実施し、末梢腸管と直腸にガス欠損がみられ、生後4日に気腹症が見られた。	臨床経過や狭小結腸、腸回転異常、短小腸、および回盲拡張などの術中所見と病理所見を併せ、MMIHSと診断した。	1	採用	
153	E-31	2	21478590	英語	Jain VK, Garge S, Singh S, Lahoti	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome complicated by perforation.	Afr J Paediatr Surg	2011	8(1)	70-71	CR	1例, MMIHS, 生後4日目にレントゲン上の気腹が著明であったため緊急手術。回盲部に腸管穿孔を伴っていた。	腸管生検	1例, 腸管生検、生検箇所全域で正常な成熟神経節細胞がみられた。	臨床経過や狭小結腸、腸回転異常、短小腸、および回盲拡張などの術中所見と病理所見を併せ、MMIHSと診断した。	1	採用	
154	E-32	2	21318994	英語	Hirakawa H, Ueno S, Matuda H, Hinoki T, Kato Y	Effect of the herbal medicine dai-kenchu-to on gastrointestinal motility in patients with megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) and chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction (CIIP): report of two cases.	Tokai J Exp Clin Med	2009	34(1)	28-33	CR	1例のMMIHS(22歳)と1例のCIIP(月齢6)の腸管蠕動に対する大建中湯の使用経験。	全層生検	MMIHSの1例, 神経節細胞は正常であった。CIIPの1例, 神経節細胞の大きさと数はともに正常。	MMIHSにおいて大建中湯は臨床的に腸管蠕動の改善に寄与したが、CIIPには効果がなかった。	1	採用	
155	E-33	2	16731893	英語	Hidaka N, Kawamata K, Chiba	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: in utero sonographic appearance and the contribution of vesicocentesis in antenatal diagnosis.	J Ultrasound Med	2006	25(6)	765-9	CR	2例, MMIHS, 胎児超音波の際に胎児膀胱穿刺を行った。それぞれ、術中の腹腔内所見と生検所見からMMIHSと診断した。	胎児超音波検査	2例, 羊水量は正常で、塊状に拡大した膀胱と両側の水腎尿管症を認めた	MMIHSの出生前診断は生命予後を改善させるかもしれない。	1	採用	
156	E-33	2	16731893	英語	Hidaka N, Kawamata K, Chiba	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: in utero sonographic appearance and the contribution of vesicocentesis in antenatal diagnosis.	J Ultrasound Med	2006	25(6)	765-9	CR	2例, MMIHS, 胎児超音波の際に胎児膀胱穿刺を行った。それぞれ、術中の腹腔内所見と生検所見からMMIHSと診断した。	胎児膀胱穿刺	2例, 2例とも尿電解質は正常で、穿刺により巨大膀胱による腸管圧迫を解除することで腸管拡張が明瞭に描出されるようになった	MMIHSの出生前診断は生命予後を改善させるかもしれない。	1	採用	
157	E-33	2	16731893	英語	Hidaka N, Kawamata K, Chiba	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: in utero sonographic appearance and the contribution of vesicocentesis in antenatal diagnosis.	J Ultrasound Med	2006	25(6)	765-9	CR	2例, MMIHS, 胎児超音波の際に胎児膀胱穿刺を行った。それぞれ、術中の腹腔内所見と生検所見からMMIHSと診断した。	腹部単純X線検査	2例, 生後2日目に実施し、末梢腸管や直腸にガス欠損がみられた。	MMIHSの出生前診断は生命予後を改善させるかもしれない。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
158	E-33	2	16731893	英語	Hidaka N, Kawamata K, Chiba	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: in utero sonographic appearance and the contribution of vesicocentesis in antenatal diagnosis.	J Ultrasound Med	2006	25(6)	765-9	CR	2例, MMIHS, 胎児超音波の際に胎児膀胱穿刺を行った。それぞれ、術中の腹腔内所見と生検所見からMMIHSと診断した。	腸管生検	2例, 生後4日目に実施し, 生検箇所全域で正常な成熟神経節細胞がみられた。	MMIHSの出生前診断は生命予後を改善させるかもしれない。	1	採用	
159	E-35	2	15543490	英語	Kohler M, Pease PW, Upadhyay	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) in siblings: case report and review of the literature.	Eur J Pediatr Surg	2004	14(5)	362-7	CR	2例, MMIHS, Case1は病理診断の具体性に欠けるがCase2は診断根拠が明瞭である。	胎児超音波検査	1例, Case1(非採用)は在胎16週で正常所見, Case2は在胎7,17,19週に実施し, 正常所見であったが, 在胎36週の所見は膀胱尿管拡張, 腎腫大, 多発性の腸管拡張がみられた。	多施設による症例集積が疾患の解明のために必要である。	1	採用	
160	E-35	2	15543490	英語	Kohler M, Pease PW, Upadhyay	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) in siblings: case report and review of the literature.	Eur J Pediatr Surg	2004	14(5)	362-7	CR	2例, MMIHS, Case1は病理診断の具体性に欠けるがCase2は診断根拠が明瞭である。	腸管生検	1例, Case1は神経節細胞に関する記載が乏しいため, 診断が困難。Case2は神経節細胞の数や成熟度は保たれ, AchE染色は正常範囲内であった。	多施設による症例集積が疾患の解明のために必要である。	1	採用	
161	E-35	2	15543490	英語	Kohler M, Pease PW, Upadhyay	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) in siblings: case report and review of the literature.	Eur J Pediatr Surg	2004	14(5)	362-7	CR	2例, MMIHS, Case1は病理診断の具体性に欠けるがCase2は診断根拠が明瞭である。	上部消化管造影検査	1例, Case2で腸回転異常が示唆され, 十二指腸水平脚での造影剤の停滞を認めた。	多施設による症例集積が疾患の解明のために必要である。	1	採用	
162	E-37	2	12845451	英語	Hirato J, Nakazato Y, Koyama H, Yamada A, Suzuki N, Kuroiwa M, Takahashi A, Matsuyama S.	Encephalopathy in megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome patients on long-term total parenteral nutrition possibly due to selenium deficiency.	Acta Neuropathol	2003	106(3)	234-42	CR	2例, MMIHS, 長期のTPNによりセレン欠乏が疑われる神経症状を発症した。	注腸造影検査	2例, 2例ともmicrocolonを呈していた。	MMIHSにおける脳病変は主にグルタミンペルオキシダーゼやセレン欠乏症に起因するセレンタンパク質の低値による酸化障害によって生じると考えられた。	1	採用	
163	E-37	2	12845451	英語	Hirato J, Nakazato Y, Koyama H, Yamada A, Suzuki N, Kuroiwa M, Takahashi A, Matsuyama S.	Encephalopathy in megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome patients on long-term total parenteral nutrition possibly due to selenium deficiency.	Acta Neuropathol	2003	106(4)	234-42	CR	2例, MMIHS, 長期のTPNによりセレン欠乏が疑われる神経症状を発症した。	腸管生検	2例, 2例とも腸管神経節細胞の数および成熟度は正常であった。また, 直腸におけるAcE染色陽性繊維の増生はみられなかった。	MMIHSにおける脳病変は主にグルタミンペルオキシダーゼやセレン欠乏症に起因するセレンタンパク質の低値による酸化障害によって生じると考えられた。	1	採用	
164	E-39	2	11873768	英語	Von Boyen GB, Von der Ohe M, Krammer HJ, Singer	Submucosal hypoganglionosis causing chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction.	Indian J Gastroenterol	2002	21(1)	29-30	CR	1例, Hypoganglionosis, 症例は39歳で13歳発症?	上下部消化管内視鏡 + 粘膜生検	肉眼所見, 病理所見ともに異常なし		1	採用	病理像からはHypoganglionosisは否定できないが, 臨床像が非典型的で, 検討を要する。
165	E-39	2	11873768	英語	Von Boyen GB, Von der Ohe M, Krammer HJ, Singer	Submucosal hypoganglionosis causing chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction.	Indian J Gastroenterol	2002	21(1)	29-30	CR	1例, Hypoganglionosis, 症例は39歳で13歳発症?	小腸造影	閉塞所見はみられず		1	採用	病理像からはHypoganglionosisは否定できないが, 臨床像が非典型的で, 検討を要する。
166	E-39	2	11873768	英語	Von Boyen GB, Von der Ohe M, Krammer HJ, Singer	Submucosal hypoganglionosis causing chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction.	Indian J Gastroenterol	2002	21(1)	29-30	CR	1例, Hypoganglionosis, 症例は39歳で13歳発症?	内圧検査	食道内圧検査は異常所見なし, 小腸内圧検査で協調運動障害の所見(神経原性偽性腸閉塞と同等)が見られた。		1	採用	病理像からはHypoganglionosisは否定できないが, 臨床像が非典型的で, 検討を要する。
167	E-39	2	11873768	英語	Von Boyen GB, Von der Ohe M, Krammer HJ, Singer	Submucosal hypoganglionosis causing chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction.	Indian J Gastroenterol	2002	21(1)	29-30	CR	1例, Hypoganglionosis, 症例は39歳で13歳発症?	回腸全層生検	粘膜と粘膜筋板の神経叢は正常, 粘膜神経叢の神経線維が腫大し, 一部の神経節で神経細胞の減少がみられた。		1	採用	病理像からはHypoganglionosisは否定できないが, 臨床像が非典型的で, 検討を要する。
168	E-41	2	11015695	英語	White SM, Chamberlain P, Hitchcock R, Sullivan PB, Boyd	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: the difficulties with antenatal diagnosis. Case report and review of the literature.	Prenat Diagn	2000	20(9)	697-700	CR+RV	2例のCRと14例のRV, MMIHS, 出生前診断に関する報告と考察。	胎児超音波検査	CR2例+RV14例で膀胱腫大, CR2例+RV8例で水腎症を認めた, CR1例+RV3例は羊水量は正常で, CR1例+RV8例は羊水過多であった。腸管の異常はRV2例で認めただけであった。	現時点での出生前診断は困難である。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
169	E-41	2	11015695	英語	White SM, Chamberlain P, Hitchcock R, Sullivan PB, Boyd	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: the difficulties with antenatal diagnosis. Case report and review of the literature.	Prenat Diagn	2000	20(9)	697-700	CR+RV	2例のCRと15例のRV, MMIHS, 出生前診断に関する報告と考察。	直腸生検	Case1で正常所見		1	採用	
170	E-41	2	11015695	英語	White SM, Chamberlain P, Hitchcock R, Sullivan PB, Boyd	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: the difficulties with antenatal diagnosis. Case report and review of the literature.	Prenat Diagn	2000	20(9)	697-700	CR+RV	2例のCRと16例のRV, MMIHS, 出生前診断に関する報告と考察。	全層生検	Case2で実施。直腸に神経節細胞がみられ、S状結腸は正常所見であった。		1	採用	
171	E-42	2	10440392	英語	Masetti M, Rodriguez MM, Thompson JF, Pinna AD, Kato T, Romaguera RL, Nery JR, DeFaria W, Khan MF, Verzaro R, Ruiz P.	Multivisceral transplantation for megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Transplantation	1999	68(2)	228-32	CR	3例, MMIHS, 長期のTPNによるうっ血性肝障害を呈し、小腸を含めた多臓器移植を行った3例の検討	全層生検	3例とも神経節細胞は量的にも質的にも正常であった。	TPNによる胆汁うっ滞性肝障害を合併したMMIHSの児に、多臓器移植は有効だった。	1	採用	
172	E-43	2	9718658	英語	Scharif AF, Sossai	Hypoganglionosis.	Semin Pediatr Surg	1998	7(3)	187-91	CC	7例, isolated hypoganglionosis, 過去17年で単一施設で経験した慢性的な排便障害、腹痛、腹満などの353例に直腸生検を行い診断。(Hypoganglionosisの診断には全層生検を行った。)Hypoganglionosisとdysganglionosis以外の理由で腸管切除を行った10症例の全層生検像を比較した。	全層生検	・筋層間神経叢における神経細胞数がcontrolと比較して少ない(H:6.0±1.6, normal:10.0±3.2 cells/mm colon) ・Controlの神経節はhypoganglionosisの2倍みられた。(H:1.3, normal:3.2) ・hypoganglionosisの神経叢の表面積はcontrolの約半数であった。(H:13000um, control:20000um)		1	採用	
173	E-44	2	9226521	英語	Granata C, Puri	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	1997	25(1)	12-9	RV	75例, MMIHS, 1976から1996年までに報告されたMMIHS症例のreview	胎児超音波検査	32例の胎児超音波所見に関する報告があった。最も多く見られた所見は腫大した膀胱で88%にみられ、それに加え水腎症がみられたのは17例で53%であった。羊水量は18例(56%)で正常、11例で増多(34%)、3例(10%)で減少していた。最も早期にみられた所見は腫大膀胱で在胎16週から確認することができた。		1	採用	
174	E-44	2	9226521	英語	Granata C, Puri	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	1997	25(1)	12-9	RV	75例, MMIHS, 1976から1996年までに報告されたMMIHS症例のreview	単純腹部X線写真	拡張した小腸ループ、あるいは胃泡以外はgaslessの所見が見られた。		1	採用	
175	E-47	2	8292879	英語	Toyosaka A, Okamoto E, Okasora T, Nose K, Tomimoto	Clinical, laboratory and prognostic features of congenital large intestinal motor dysfunction (pseudo-Hirschsprung's disease).	Clin Auton Res	1993	3(4)	243-8	CA	HD類縁疾患で壁内神経系に形態的異常が見られた77例とみられなかった42例(CIIP:22例, MMIHS:8例)に関するアンケート調査。	生検 + 直腸粘膜生検	CIIP22例とMMIHS8例, 壁内神経系の異常は認めず、直腸粘膜生検のAchE染色も陰性	HDとHD類縁疾患(壁内神経系の異常の有無にかかわらず。)はAcE染色、直腸肛門反射、および注腸造影所見をもとに鑑別することができる。	1	採用	形態異常がみられた群はhypoganglionosis, immaturity of ganglia, INDを併せて解析されている。
176	E-47	2	8292879	英語	Toyosaka A, Okamoto E, Okasora T, Nose K, Tomimoto	Clinical, laboratory and prognostic features of congenital large intestinal motor dysfunction (pseudo-Hirschsprung's disease).	Clin Auton Res	1993	3(4)	243-8	CA	HD類縁疾患で壁内神経系に形態的異常が見られた77例とみられなかった42例(CIIP:22例, MMIHS:8例)に関するアンケート調査。	注腸造影検査	CIIP22例, 正常あるいは巨大結腸の所見	HDとHD類縁疾患(壁内神経系の異常の有無にかかわらず。)はAcE染色、直腸肛門反射、および注腸造影所見をもとに鑑別することができる。	1	採用	形態異常がみられた群はhypoganglionosis, immaturity of ganglia, INDを併せて解析されている。
177	E-47	2	8292879	英語	Toyosaka A, Okamoto E, Okasora T, Nose K, Tomimoto	Clinical, laboratory and prognostic features of congenital large intestinal motor dysfunction (pseudo-Hirschsprung's disease).	Clin Auton Res	1993	3(4)	243-8	CA	HD類縁疾患で壁内神経系に形態的異常が見られた77例とみられなかった42例(CIIP:22例, MMIHS:8例)に関するアンケート調査。	注腸造影検査	MMIHS8例, 矮小結腸	HDとHD類縁疾患(壁内神経系の異常の有無にかかわらず。)はAcE染色、直腸肛門反射、および注腸造影所見をもとに鑑別することができる。	1	採用	形態異常がみられた群はhypoganglionosis, immaturity of ganglia, INDを併せて解析されている。
178	E-48	2	1549906	英語	Meier-Ruge	Epidemiology of congenital innervation defects of the distal colon.	Virchows Arch A Pathol Anat Histopathol	1992	420(2)	171-7	CA	18例のHypoganglionosis, 773例の大腸神経支配の障害をもつ児より抽出	全層生検	Hypoganglionosisは18例にみられ、検体の大腸全域でのAchE活性が極めて低かった。筋層間神経叢における神経細胞が著明に欠損し、粘膜筋板や輪状筋の過形成がみられた。		1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
179	E-49	2	2317670	英語	Kirk SJ, Lawson JT, Allen IV, Parks	Familial megaduodenum associated with hypoganglionosis.	Br J Surg	1990	77(2)	138-9	CR	2例のHypoganglionosis家族例?(母は病理解剖がなく子と同様の症状であったため診断, 1例のみの扱いが妥当。)	十二指腸全層生検	1例, 神経叢の萎縮を認めた。AChE染色で神経節細胞の相対的欠落と神経終末の不染がみられた。	十二指腸の拡張が見られる前速やかに手術を行った方が、この疾患では良い結果をもたらすだろう。	1	採用	
180	J-20	2	2014025417	日本語	清水 裕史, 伊勢 一哉, 山下方俊, 石井 証, 中山 馨, 吉野 泰啓, 金沢 幸夫, 後藤 満一	外科治療が奏功した megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndromeの1例	日本小児外科学会雑誌	2013	49(6)	1117-1121	CR	1例, MMIHS, 在宅管理とすることのできたMMIHS1例の経過報告。	胎児超音波検査	巨大膀胱を指摘		1	採用	
181	J-20	2	2014025417	日本語	清水 裕史, 伊勢 一哉, 山下方俊, 石井 証, 中山 馨, 吉野 泰啓, 金沢 幸夫, 後藤 満一	外科治療が奏功した megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndromeの1例	日本小児外科学会雑誌	2013	49(6)	1117-1121	CR	1例, MMIHS, 在宅管理とすることのできたMMIHS1例の経過報告。	腹部単純レントゲン検査	胃の著明な拡張		1	採用	
182	J-20	2	2014025417	日本語	清水 裕史, 伊勢 一哉, 山下方俊, 石井 証, 中山 馨, 吉野 泰啓, 金沢 幸夫, 後藤 満一	外科治療が奏功した megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndromeの1例	日本小児外科学会雑誌	2013	49(6)	1117-1121	CR	1例, MMIHS, 在宅管理とすることのできたMMIHS1例の経過報告。	上部消化管+注腸造影	腸回転異常と狭小結腸の所見		1	採用	
183	J-20	2	2014025417	日本語	清水 裕史, 伊勢 一哉, 山下方俊, 石井 証, 中山 馨, 吉野 泰啓, 金沢 幸夫, 後藤 満一	外科治療が奏功した megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndromeの1例	日本小児外科学会雑誌	2013	49(6)	1117-1121	CR	1例, MMIHS, 在宅管理とすることのできたMMIHS1例の経過報告。	全層生検	神経節細胞の分布と成熟度に異常なく、AChE陽性神経繊維の増生なし		1	採用	
184	J-27	2	1997082102	日本語	大浜 用克, 武 浩志, 山本 弘, 他	ヒルシュブルグ病類 緑疾患 Chronic Idiopathic Intestinal Pseudoobstruction Syndrome (CIIPS)の臨床経過 外科的合併症と超長期中心静脈栄養	小児外科	1996	28(9)	1073-1078	CR	1例, CIPS MMIHS, CIPS3例のCRで3例とも巨大膀胱を伴っているが、病理評価があるのは1例のみ。	腹部単純レントゲン検査	拡張した横行結腸像と小腸の緊満の少ないびまん性の拡張ガス像		1	採用	
185	J-27	2	1997082102	日本語	大浜 用克, 武 浩志, 山本 弘, 他	ヒルシュブルグ病類 緑疾患 Chronic Idiopathic Intestinal Pseudoobstruction Syndrome (CIIPS)の臨床経過 外科的合併症と超長期中心静脈栄養	小児外科	1996	28(9)	1073-1078	CR	1例, CIPS MMIHS, CIPS3例のCRで3例とも巨大膀胱を伴っているが、病理評価があるのは1例のみ。	注腸造影	caliber change(-), 全結腸の拡張		1	採用	
186	J-27	2	1997082102	日本語	大浜 用克, 武 浩志, 山本 弘, 他	ヒルシュブルグ病類 緑疾患 Chronic Idiopathic Intestinal Pseudoobstruction Syndrome (CIIPS)の臨床経過 外科的合併症と超長期中心静脈栄養	小児外科	1996	28(9)	1073-1078	CR	1例, CIPS MMIHS, CIPS3例のCRで3例とも巨大膀胱を伴っているが、病理評価があるのは1例のみ。	直腸全層生検	神経節細胞は正常		1	採用	
187	J-29	2	1997063505	日本語	飯干 泰彦, 岡田 正	ヒルシュブルグ病類 緑疾患長期生存例の肝機能障害	小児外科	1996	28(9)	1104-1107	CR	2例, CIIP (MMIHS), 長期生存例のTPN起因性肝障害に関するCR (CIIPと表現されているが両症例とも膀胱拡張+レノグラム排泄遅延がありMMIHSと考えられる。)	生検	Auerbach神経叢の神経節細胞に異常なし。		1	採用	
188	J-29	2	1997063505	日本語	飯干 泰彦, 岡田 正	ヒルシュブルグ病類 緑疾患長期生存例の肝機能障害	小児外科	1996	28(9)	1104-1107	CR	2例, CIIP (MMIHS), 長期生存例のTPN起因性肝障害に関するCR (CIIPと表現されているが両症例とも膀胱拡張+レノグラム排泄遅延がありMMIHSと考えられる。)	小腸造影, 注腸造影	2例, 小腸あるいは結腸の拡張		1	採用	
189	J-29	2	1997063505	日本語	飯干 泰彦, 岡田 正	ヒルシュブルグ病類 緑疾患長期生存例の肝機能障害	小児外科	1996	28(9)	1104-1107	CR	2例, CIIP (MMIHS), 長期生存例のTPN起因性肝障害に関するCR (CIIPと表現されているが両症例とも膀胱拡張+レノグラム排泄遅延がありMMIHSと考えられる。)	食道内圧検査	2例, LESPIはそれぞれ10, 13mmHgと低値で嚥下時の蠕動波低値がみられた。		1	採用	
190	J-30	2	1997063502	日本語	五味 明, 岡松 孝男, 八塚 正四, 他	ヒルシュブルグ病類 緑疾患 MMIHSの臨床経過	小児外科	1996	28(9)	1080-1085	RV(CRを含めた)	45例(CR1例を含む), MMIHS, 本邦で確認されたMMIHS症例のRV	全層生検	38例, 神経節細胞は8例で増加, 29例で正常, 1例で減少	栄養管理はTPNと経腸栄養あるいは蠕動可能な腸管を用いた経口摂取を併用することにより管理する以外に方法が見当たらないのが現状である。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
191	J-31	2	1997063500	日本語	渡辺 芳夫, 原田 徹	ヒルシュブルグ病類縁疾患における上部消化管内圧測定	小児外科	1996	28(9)	1062-1066	CR	2例, Hypoganglionosis + immaturity of ganglia, 2例のCRだが, hypoganglionosisのみ採用する。	腹部単純レントゲン検査	1例, 生後4日に拡張した腸管ガス像と鏡面像の形成を認めた。	臨床的問題となる腸炎はMMCのphase の欠如によって, 小腸内に残渣が停滞し小腸内細菌が異常増殖をきたすことに起因する。	1	採用	
192	J-31	2	1997063500	日本語	渡辺 芳夫, 原田 徹	ヒルシュブルグ病類縁疾患における上部消化管内圧測定	小児外科	1996	28(9)	1062-1066	CR	2例, Hypoganglionosis + immaturity of ganglia, 2例のCRだが, hypoganglionosisのみ採用する。	注腸造影	1例, 横行結腸の軽度拡張。	臨床的問題となる腸炎はMMCのphase の欠如によって, 小腸内に残渣が停滞し小腸内細菌が異常増殖をきたすことに起因する。	1	採用	
193	J-31	2	1997063500	日本語	渡辺 芳夫, 原田 徹	ヒルシュブルグ病類縁疾患における上部消化管内圧測定	小児外科	1996	28(9)	1062-1066	CR	2例, Hypoganglionosis + immaturity of ganglia, 2例のCRだが, hypoganglionosisのみ採用する。	直腸肛門内圧検査	1例, 生後4日に直腸肛門反射は欠如していた。1歳時は不規則な収縮波が連続し2歳時は規則的な収縮波は消失し, ランダムに発生する収縮波を認めた。運動性は加齢によって改善せず, むしろ低下した。	臨床的問題となる腸炎はMMCのphase の欠如によって, 小腸内に残渣が停滞し小腸内細菌が異常増殖をきたすことに起因する。	1	採用	
194	J-31	2	1997063500	日本語	渡辺 芳夫, 原田 徹	ヒルシュブルグ病類縁疾患における上部消化管内圧測定	小児外科	1996	28(9)	1062-1066	CR	2例, Hypoganglionosis + immaturity of ganglia, 2例のCRだが, hypoganglionosisのみ採用する。	全層生検(虫垂, 回盲部, 脾弯曲部, S状結腸, 回盲部から50cm口側の回腸)	1例, 全てで腸間神経叢が低形成で, 1つの神経叢内の神経節は1-2個と少なく, 核径も小さかった。	臨床的問題となる腸炎はMMCのphase の欠如によって, 小腸内に残渣が停滞し小腸内細菌が異常増殖をきたすことに起因する。	1	採用	
195	J-32	2	1997063499	日本語	山高 篤行, 藤原 利男, 砂川 正勝, 他	Hypoganglionosis腸管における蠕動ペースメーカー(C-KIT陽性)細胞の分布に関する検討	小児外科	1996	28(9)	1058-1061	CR	1例, hypoganglionosis, 腸管筋層のC-KIT(消化管の律動収縮に深くかかわっている)陽性細胞の局在について検討したCR	全層生検(HE染色+C-KITの免疫組織染色)	1例, HE染色で回腸の神経節細胞および神経叢は正常であったが, 上行横行結腸ではhypoganglionicであった。C-KITの免疫組織染色では回腸の神経叢周囲および内輪筋と外縦筋の間に多数のC-KIT陽性細胞を認めた。しかし, 上行横行結腸ではC-KIT陽性細胞をわずかに神経叢近傍および筋層で認めるのみであった。	機能的腸閉塞疾患の蠕動不全に腸管神経系の形態異常のみでなく(C-KIT陽性細胞の分布異常が関与している可能性が示唆された。	1	採用	
196	J-33	2	1997063497	日本語	三浦 博光, 大井 龍司, 曾木 尚文	ヒルシュブルグ病類縁疾患,特にHypoganglionosisのAuerbach神経叢の三次元構造	小児外科	1996	28(9)	1048-1052	CR	1例, hypoganglionosis, Auerbach神経叢三次元再構成し, Hirschsprung病移行帯と正常腸管壁と比較した。	全層生検(HE染色+三次元再構成)	1例, HEでAuerbach神経叢の神経節細胞減少とその未熟性がみられた。三次元再構成では正常同様類円形または長方形を基本とする規則性のあるネットワークを形成するが, 正常より神経索が細く神経節は小さい。H病移行帯では神経索は全体に細く, 長さ方向が不規則でメッシュ構造を形成しない神経索が多数見られた。	三次元構造解析はhypoganglionosisの病因を解明する上で大きな手がかりをもたらした。	1	採用	
197	J-34	2	1997063496	日本語	豊坂 昭弘, 関 保二, 三浦 一樹, 他	ヒルシュブルグ病類縁疾患 特に壁内神経細胞減少症 hypoganglionosisについて	小児外科	1996	28(9)	1037-1047	CA	12例, hypoganglionosis, 1973年以降に1大学病院で経験した12症例に関する検討。	腹部単純レントゲン検査	12例, 著明な小腸ガスを認めるが, 鏡面像の形成は概して不明瞭であった。	本症はほとんどが腸瘻造設されたままで経静脈栄養と経腸栄養で管理されている。	1	採用	
198	J-34	2	1997063496	日本語	豊坂 昭弘, 関 保二, 三浦 一樹, 他	ヒルシュブルグ病類縁疾患 特に壁内神経細胞減少症 hypoganglionosisについて	小児外科	1996	28(9)	1037-1047	CA	12例, hypoganglionosis, 1973年以降に1大学病院で経験した12症例に関する検討。	注腸造影	12例, 10例はmicrocolon, semi-microcolon, small colonを呈した。2例は左半結腸のsmall colonを認めた。	本症はほとんどが腸瘻造設されたままで経静脈栄養と経腸栄養で管理されている。	1	採用	
199	J-34	2	1997063496	日本語	豊坂 昭弘, 関 保二, 三浦 一樹, 他	ヒルシュブルグ病類縁疾患 特に壁内神経細胞減少症 hypoganglionosisについて	小児外科	1996	28(9)	1037-1047	CA	12例, hypoganglionosis, 1973年以降に1大学病院で経験した12症例に関する検討。	直腸肛門内圧検査	12例, 全例反射陰性。	本症はほとんどが腸瘻造設されたままで経静脈栄養と経腸栄養で管理されている。	1	採用	
200	J-34	2	1997063496	日本語	豊坂 昭弘, 関 保二, 三浦 一樹, 他	ヒルシュブルグ病類縁疾患 特に壁内神経細胞減少症 hypoganglionosisについて	小児外科	1996	28(9)	1037-1047	CA	12例, hypoganglionosis, 1973年以降に1大学病院で経験した12症例に関する検討。	直腸粘膜生検 + 全層生検	12例, AchE染色は全例正常であった。壁内神経叢は極めて形成不良ながら認められたが, 神経叢内神経細胞の数は極めて少なく, 神経細胞は小型で著しい未熟性を示した。病変の部位と範囲は, 肛門から口側大腸および小腸に及ぶ広範囲の減少を示した。	本症はほとんどが腸瘻造設されたままで経静脈栄養と経腸栄養で管理されている。	1	採用	
201	J-35	2	1997063495	日本語	田口 智章, 水田 祥代, 中尾 真, 他	ヒルシュブルグ病類縁疾患の病理像の経時的変化	小児外科	1996	28(9)	1029-1036	CC	2例のhypoganglionosisと6例のimmaturity of ganglia, 3例のcontrolの病理像の経時的変化に関する検討。	腹部単純レントゲン検査	HG2例, 小腸拡張像と鏡面形成が見られた。	Hypoganglionosisは経時的に核径は大きくなったが, 細胞数の増加はみられなかった。	1	採用	
202	J-35	2	1997063495	日本語	田口 智章, 水田 祥代, 中尾 真, 他	ヒルシュブルグ病類縁疾患の病理像の経時的変化	小児外科	1996	28(9)	1029-1036	CC	2例のhypoganglionosisと6例のimmaturity of ganglia, 3例のcontrolの病理像の経時的変化に関する検討。	注腸造影	HG2例, IMG4例にmicrocolonの所見がみられたのに対し, 2例ともnormosized colonであった。	Hypoganglionosisは経時的に核径は大きくなったが, 細胞数の増加はみられなかった。	1	採用	
203	J-35	2	1997063495	日本語	田口 智章, 水田 祥代, 中尾 真, 他	ヒルシュブルグ病類縁疾患の病理像の経時的変化	小児外科	1996	28(9)	1029-1036	CC	2例のhypoganglionosisと6例のimmaturity of ganglia, 3例のcontrolの病理像の経時的変化に関する検討。	直腸肛門内圧検査	HG2例, 2例とも反射陽性	Hypoganglionosisは経時的に核径は大きくなったが, 細胞数の増加はみられなかった。	1	採用	
204	J-35	2	1997063495	日本語	田口 智章, 水田 祥代, 中尾 真, 他	ヒルシュブルグ病類縁疾患の病理像の経時的変化	小児外科	1996	28(9)	1029-1036	CC	2例のhypoganglionosisと6例のimmaturity of ganglia, 3例のcontrolの病理像の経時的変化に関する検討。	直腸粘膜生検 + 全層生検	HG2例, AchE染色は2例とも異常なし, IMGの神経節細胞数はcontrolよりやや多めであったが, 核径はcontrolよりも小さかった。これらは経時的変化で数に関する変化はみられなかったが, 生後3か月以降に核径は正常controlと同等の大きさに達した。それに対しHGの神経節細胞数はcontrolの1/5以下で, 経時的な増加も見られなかった。それに対し, 核径は増加傾向がみられたが増加速度はIMGほどではなかった。	Hypoganglionosisは経時的に核径は大きくなったが, 細胞数の増加はみられなかった。	1	採用	



通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
205	E-112	5	23943250	英語	Friedmacher F, Puri	Classification and diagnostic criteria of variants of Hirschsprung's disease.	Pediatr Surg Int	2013	29(9)	855-72	SR	Intestinal neuronal dysplasia (IND), Intestinal ganglioneuromatosis (GNM), isolated hypoganglionosis(isolated HG), Immature ganglia(IG), Absence of the argyrophil plexus(AP), Internal anal sphincter achalasia(IASA), Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome(MMIHS)の特に鑑別診断	isolated HGとMMIHSにおける腸管全層生検	直腸粘膜生検でHirschsprung病とIND typeB, IASAは診断が可能である。GNMはAchE染色が、IGはNADPH-d染色が、isolated HGはAchEとNADPH-d染色が、APIは銀染色が、MMIHSは電子顕微鏡所見が、診断するために筋層レベルが必要である。	まず直腸粘膜生検を施行し、確定診断が得られない場合に腸管全層生検を施行する。	1	採用	他のH病類縁疾患の鑑別法も検討した上で2段階検査法であり引用文献も多く、信頼性の高いレビューである。
206	E-118	5	15825718	英語	Manop J, Chamnarvanakij S, Wattanasarn	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS): a case report in Thailand.	J Med Assoc Thai	2004	87(11)	1385-8	CR	死亡したMMIHSの1例(消化管減圧療法、消化管作動薬、根治手術の試み 試験開腹)で、集学的治療にも関わらず、尿路感染症からの敗血症で死亡した。組織検査は直腸粘膜生検のみ施行されている。	MMIHSの透視検査	上部消化管造影では十二指腸狭窄の所見のみ判明した。VCUGは巨大膀胱であることが分かったのみで、CTやエコーと同レベルの情報であった。	MMIHSにおいて透視検査(消化管と膀胱)診断に直結しない。	1	採用	症例報告であるが、考察もされており比較的信頼性は高い。
207	E-119	5	15368500	英語	Bott L, Boute O, Mention K, Vinchon M, Boman F, Gottrand	Congenital idiopathic intestinal pseudo-obstruction and hydrocephalus with stenosis of the aqueduct of sylvius.	Am J Med Genet A	2004	130A(1)	84-7	CR	脳奇形を合併したCIPOの1例 大腸人工肛門と胃瘻で最終的には経腸栄養にもっていき経腸栄養で成長できた。	CIPOの診断に内圧検査は推奨できるか?	食道内圧は蠕動が体部もLESも欠損のパターンであった。直腸肛門内圧検査は正常パターンであった。	食道内圧はCIPOを疑うことはできるが直腸肛門内圧検査は診断には直結しない。	1	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低く、考察もなされていないが、食道内圧の報告は貴重であると思われる。
208	E-119	5	15368500	英語	Bott L, Boute O, Mention K, Vinchon M, Boman F, Gottrand	Congenital idiopathic intestinal pseudo-obstruction and hydrocephalus with stenosis of the aqueduct of sylvius.	Am J Med Genet A	2004	130A(1)	84-7	CR	脳奇形を合併したCIPOの1例 大腸人工肛門と胃瘻で最終的には経腸栄養にもっていき経腸栄養で成長できた。	CIPOにおける全層生検組織(切除標本から)	Meissner+Auerbach神経叢の免疫染色まで検討した。核異型もみられた。CD117(c-kit)の減少はAuerbachに見られる。(各種画像所見と合わせて)全層組織ではCIPOに矛盾しない像が得られた。	全層組織(生検)はCIPOの診断に有用である。(画像所見とも矛盾しない)	1	採用	症例報告であるが考察もはっきりなされているため、比較的信頼性は高い。
209	E-120	5	12939706	英語	Weber T, Tafazzoli K, Sollner S, Krammer HJ, Aring C, Holschneider	Mitochondrial myopathy (complex I deficiency) associated with chronic intestinal pseudo-obstruction.	Eur J Pediatr Surg	2003	13(3)	201-5	CR	複合体1欠損のミトコンドリアミオパチーが原因のCIPOにおいて薬物療法、減圧回腸瘻、経管栄養用の胃瘻を増設したが、TPN依存性となり延命はできたが最終的には死亡した。	CIPOにおける全層生検検査	Meissner神経叢よりもAuerbachの方により強(所見)である(神経細胞の減少とglia細胞増加、神経線維が太くなり、シナプス顆粒が少なくなる)	全層組織(生検)はCIPOの診断に有用と思われる。	1	採用	症例報告であるが考察もはっきりなされているため、比較的信頼性は高い。
210	E-121	5	12720186	英語	Piotrowska AP, Rolle U, Chertin B, De Caluwe D, Bianchi A, Puri	Alterations in smooth muscle contractile and cytoskeleton proteins and interstitial cells of Cajal in megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Pediatr Surg	2003	38(5)	749-55	CC	4例の臨床的診断のMMIHSを6例のnormal controlと病理全層組織で比較した。組織採取は開腹生検による空腸回腸が2例で剖検が2例。Normal controlは膀胱(拡大)手術症例で消化管疾患なし。	MMIHSの全層(生検)の有用性	MMIHSはα-SMAとCALDはMeissnerでは普通に染まるが、輪状筋層レベルのAuerbachでは染まらず、縦走筋自体が薄くなっている。PGP9.5染色ではMeissnerでは神経線維が増殖、NADPH-dはAuerbachでは神経線維の密度はMMIHSとnormal controlで変わらない。CALP IRとDES IRはMMIHSの平滑筋細胞で減少している。	MMIHSの診断には全層組織(生検)が有用である。	1	採用	case control studyではあるがMMIHSの診断法についての詳細な記載がない。Normal controlが年齢がマッチした症例であるのかと、疾患名が記載されていない不備はあるが、病理組織検討としては十分なされている。
211	E-128	5	8986997	英語	Ciftci AO, Cook RC, van Velzen	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: evidence of a primary myocellular defect of contractile fiber synthesis.	J Pediatr Surg	1996	31(12)	1706-11	CR	2例のMMIHSの症例報告。症例1は長期生存例で、根治術目的の開腹はShamに終了した。盲腸瘻造設し2か月で閉鎖できた。巨大膀胱はカテーテル減圧と尿管瘻で対処し2年で閉鎖。蠕動が経過とともににはじまった。10年以上の長期生存しており、成長も追いついてきている。症例2は胎児手術で膀胱ドレナージが施行された。生後開腹手術は、虫垂切除のみで組織は消化管膀胱ともとれている。しサブリドとメクロプラミドは無効で、回腸瘻を減圧のために作成したが効かず生後7.5か月で死亡した。	MMIHSの直腸粘膜生検、全層(生検)の有用性	直腸粘膜生検でも神経線維の増生や免疫染色で染まらないマーカーがある(症例2のFibronectin, ラミニン, NF, GFAP)がみられるので、MMIHSを疑うことができた。全層生検ではAuerbachとMeissnerで比較でき、複数箇所採取すれば分布も知ることができるのでより詳細に診断することができた。	MMIHSの診断において、直腸粘膜生検は無効とはいえない。消化管全層生検の方がより望ましい。	1	採用	症例報告ではあるが、考察で詳細に検討されている。
212	E-130	5	7959658	英語	Qualman SJ, Murray	Aganglionosis and related disorders.	Hum Pathol	1994	25(11)	1141-9	CC	直腸全層生検で、CIPO5例、慢性便秘25例、normal control(食道のinterpositionのために大腸の組織が手にはいった)19例、Hirschsprung病のnarrow segment部とlarge segment部7例で、VIP染色で検討した。年齢・性を一致させたという記載はない。	CIPOの診断に直腸全層生検は推奨できるか?	VIP染色で判断する限り、MeissnerもAuerbachもCIPO、慢性便秘、Hirschsprung病のlarge segmentもVIP陽性神経線維が増生していた。Normal control(interposition部)では陰性であることから、ganglionがあり圧がかかっているところではミオパチー変化としてVIP陽性神経の増生がみられる。	VIP染色で判断する限りCIPOの診断に全層生検は有用とは言えない。	1	採用	case control studyであり、比較的信頼のおける検討がなされている。VIP染色の有用性の観点の論文であり、直腸粘膜生検と全層生検を比較したものでないが、VIP染色を推奨しないという一文がCQに盛り込まれるならば引用する価値はある。
213	E-131	5	8450383	英語	Yamataka A, Miyano T, Urao M, Okazaki	Distribution of neuromuscular junctions in the bowel affected by hypoganglionosis.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	1993	16(2)	165-7	CC	isolated hypoganglionosis空腸組織5、回腸組織8、結腸4、直腸4(症例数不明)の全層組織を、年齢を一致させたnormal control(消化管外疾患)の空腸6、回腸8、結腸11、直腸5と比較した。	isolated hypoganglionosisの診断に全層(生検)組織は有用か?	シナプス小体を染色する抗体を用い、筋層でみたところシナプス数も神経筋接合部数も isolated hypoganglionosisで減少していた。	シナプス小体を染色する方法を用いるならばisolated hypoganglionosisの診断に全層生検は有用かもしれない。	1	採用	case control studyではあるがnormal controlとの比較検討であり、Hirschsprung病や他の類縁疾患の鑑別に有用かはこの論文だけでは不明である。考察もなされていない。他の類縁疾患でシナプスや神経筋接合部が減少していないという文献があるならば、isolated hypoganglionosisの診断に全層生検が有用であるとする文献として使用できる。

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
214	E-136	5	6708241	英語	Redman JF, Jimenez JF, Golladay ES, Seibert	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: case report and review of the literature.	J Urol	1984	131(5)	981-3	CR	胎児エコーでは水腎尿管症がわかっていたMMIHS症例。回盲部末端の狭窄部切除と回腸瘻と大腸人工肛門作成された状態で消化管拡張で転院してきた。注腸の診断は腸回転異常。胃瘻とTPNルートをキープしたが、最終的には生後8か月で感染性心内膜炎、敗血症と肺炎で死亡した。えられた組織は膀胱と消化管で、MeissnerとAuerbachのganglion細胞が存在した。膀胱壁は肥厚。	MMIHSの診断に全層組織(生検)は推奨されるか?	切除標本病理(全層かどうかの記載なし)でもganglion細胞が存在し診断に病理組織では直結しなかった。	MMIHSの診断において全層(生検)組織は有用とは言えない。	1	採用	症例報告であるためエビデンスレベルも低い。考察はなされている。単にganglion細胞を見るだけでは診断に直結しないという文献引用なら可能
215	E-137	5	6622092	英語	Oliveira G, Boechar MI, Ferreira	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in a newborn girl whose brother had prune belly syndrome: common pathogenesis?	Pediatr Radiol	1983	13(5)	294-6	CR	兄がブルベリー症候群であったMMIHSの症例報告。年齢52で死亡	MMIHSに腹部単純X線写真と注腸造影は推奨されるか?	ガスレスとmicrocolonがわかるのみだが、膀胱造影と合わせてMMIHSの診断に至っている。	MMIHSの診断において腹部単純X線写真と注腸造影は膀胱造影と合わせて診断するならば有用である可能性がある。	1	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い。診断に至る経緯が記載されている。
216	E-138	5	114029	英語	Vezina WC, Morin FR, Winsberg	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: antenatal ultrasound appearance.	AJR Am J Roentgenol	1979	133(4)	749-50	CR	出生前エコーで巨大膀胱が見つかったMMIHSの1例。手術もしたが生後5週で死亡	MMIHSの診断に全層組織(生検)は推奨されるか?	切除標本病理でもganglion細胞が存在し診断に病理組織では直結しなかった。部分的にganglion細胞が欠損していたり、未熟ganglion細胞が存在する箇所があった。	MMIHSの診断において全層(生検)組織は有用とは言えない。	1	採用	症例報告であるためエビデンスレベルも低い。考察はなされている。単にganglion細胞を見るだけでは診断に直結しないという文献引用なら可能
217	E-139	5	4684477	英語	Vanhoutte JJ, Katzman	Roentgenographic manifestations of immaturity of the intestinal neural plexus in premature infants.	Radiology	1973	106(2)	363-7	RV	注腸造影で同心円状の収縮部(蠕動運動なし)は無神経節部を意味する内容	Hirschsprung病類縁疾患において注腸造影は推奨されるか?	疾患を特定するものではないが部位や機能(ganglion細胞の機能として)同心円状の収縮部は有用である。	Hirschsprung病類縁疾患に注腸造影は推奨される。	1	採用	総説(システマティックレビューといってもいいかもしれない)であり信頼性の高い記述である。
218	J-78	5	1998217812	日本語	広部 誠一, 林 典, 鎌形 正一郎, 他	【全結腸ならびに広域腸壁無神経節症】高度なhypoganglionosis症例の経験 特にaganglionosisとの鑑別, 関連について	小児外科	1998	30(5)	527-531	CR	isolated hypoganglionosis (isolated HG)の症例で、画像検査で診断に至らず、内圧は陰性。直腸粘膜生検 全層生検でextensive Hirschsprung病の診断であったが、詳細な検討からisolated HGと判明した。腸瘻減圧が不良で、腸炎と敗血症、栄養障害から転帰は死亡。	isolated HGの診断において直腸粘膜生検, 全層生検は推奨されるか?	直腸粘膜生検ではganglion細胞もなくAChE陽性神経線維の増生もなく、診断はつかなかった。全層生検でもAChEやS-100蛋白で僅かに存在する神経叢が確認され、筋層内の神経叢をsynaptophysinやneurofilamentで染色し、局在を認めないことから最終的にisolated HGと診断できた。	isolated HGの診断において直腸粘膜生検は推奨されないが全層生検は推奨される。	1	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い。有効性に関する考察が論文中に詳細になされている。
219	J-79	5	1997209994	日本語	富田 涼一, 宗像 敬明	小児外科のキャリアオーバー診療 成人におけるHirschsprung病類縁疾患の病態生理	小児外科	1997	29(5)	713-721	CC	全例成人症例で、isolated hypoganglionosis (isolated HG) 6例、intestinal neuronal dysplasia (IND) 2例、Hirschsprung病2例、16例がnormal control(消化管外疾患)	isolated HGの診断において内圧検査は推奨されるか?	食道内圧は陽性のことが多く、胃十二指腸内圧も1例のみisolated HGで陰性であったのみ。直腸肛門内圧は反射が非特異的に陽性	isolated HGの診断において内圧検査は推奨できる程は明瞭な結果がでない(積極的には推奨しない)	1	採用	Case control studyであり考察もなされていることから信頼性は高い。
220	J-79	5	1997209994	日本語	富田 涼一, 宗像 敬明	小児外科のキャリアオーバー診療 成人におけるHirschsprung病類縁疾患の病態生理	小児外科	1997	29(5)	713-721	CC	全例成人症例で、isolated hypoganglionosis (isolated HG) 6例、intestinal neuronal dysplasia (IND) 2例、Hirschsprung病2例、16例がnormal control(消化管外疾患)	isolated HGの診断において直腸粘膜生検, 直腸全層生検は推奨されるか?	直腸粘膜生検では推測する程度だが、全層生検であればAChE染色とNADPH-d染色でAuerbach神経叢を観察することによりisolated HGと診断できる。	isolated HGの診断において直腸粘膜生検は積極的には推奨しないが、全層生検は推奨できる。	1	採用	Case control studyであり考察もなされていることから信頼性は高い。
221	J-81	5	1993206028	日本語	堀内 格, 伊藤 寛, 山下 年成, 他	新生児期に発症した慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)の1例	日本小児外科学会雑誌	1992	28(7)	1359-1363	CR	CIPOもしくはMMIHSの新生児発症症例。画像検査で診断つかず直腸肛門反射は正常で直腸粘膜生検は正常像のため診断確定には至らなかった。薬物療法(シサブライド)は部分的に有効で、TPNを回避はできていないが、経腸栄養+TPN併用もっていている。1歳まで遅れなく生存できている。	CIPOの診断に腹部単純X線写真、注腸造影は有効か?	拡張腸管と膀胱拡張が同定できた	CIPOの診断に腹部単純X線写真、注腸造影は有効とは言えない。	1	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い。非特異的である理由が考察されている。
222	J-81	5	1993206028	日本語	堀内 格, 伊藤 寛, 山下 年成, 他	新生児期に発症した慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)の1例	日本小児外科学会雑誌	1992	28(7)	1359-1363	CR	CIPOもしくはMMIHSの新生児発症症例。画像検査で診断つかず直腸肛門反射は正常で直腸粘膜生検は正常像のため診断確定には至らなかった。薬物療法(シサブライド)は部分的に有効で、TPNを回避はできていないが、経腸栄養+TPN併用もっていている。1歳まで遅れなく生存できている。	CIPOの診断に上部消化管内圧検査、直腸肛門内圧検査は有効か?	上部消化管内圧検査では、蠕動波がみられなかった。直腸肛門反射は正常パターンで陽性であったため、Hirschsprung病は否定的であった。	CIPOの診断に上部消化管内圧検査、直腸肛門反射は有用である。	1	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い。Hirschsprung病と鑑別する観点から考察されている。
223	J-81	5	1993206028	日本語	堀内 格, 伊藤 寛, 山下 年成, 他	新生児期に発症した慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)の1例	日本小児外科学会雑誌	1992	28(7)	1359-1363	CR	CIPOもしくはMMIHSの新生児発症症例。画像検査で診断つかず直腸肛門反射は正常で直腸粘膜生検は正常像のため診断確定には至らなかった。薬物療法(シサブライド)は部分的に有効で、TPNを回避はできていないが、経腸栄養+TPN併用もっていている。1歳まで遅れなく生存できている。	CIPOの診断に直腸粘膜生検は推奨できるか?	正常像であり診断に至らなかった。	CIPOの診断に直腸粘膜生検は単独では有用とは言えない。	1	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い。正常組織像でありAChE増生線維が陰性であることが、他の検査結果と合わせてCIPOの診断に繋がると考察されており、信頼性は高い。
224	J-85	5	1990202506	日本語	箕輪 由美, 中田 幸之介	5年間にわたり胃瘻・腸瘻を管理したヒルシュスブルング病類縁疾患の1例	小児外科	1990	22(3)	280-284	CR	isolated hypoganglionosis (isolated HG)で胃瘻腸瘻(高位空腸瘻)とTPNを併用し、長期生存の上最終的には腸瘻も閉鎖できて、完全緩解に至った1例報告	isolated HGの診断に全層組織生検は推奨できるか?	Meissnerは正常であるがAuerbachではganglion細胞が不明瞭であり、確定診断に至った。	isolated HGの診断に全層組織生検は推奨される。	1	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い。考察もなされている。

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
225	J-86	5	1988096951	日本語	橋 真理, 中沢 慶彦, 坂本 芳也, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1症例 続発症と長期管理上の問題点	消化器科	1987	6(4)	421-428	CR	16歳発症のCIPOの1例報告。診断の決め手は十二指腸粘膜生検と上部消化管内圧検査, TPNと胃管減圧で生命予後は良好であるがQOLは低下。	CIPOの診断において上部消化管内圧検査は推奨されるか?	hypoの結果であり, CIPOに特徴的な非協調運動はとらえられなかった。	CIPOの診断において上部消化管内圧検査は補助診断として有用かもしれない(推奨してもよい)	1	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い, 考察もされている。
226	J-86	5	1988096951	日本語	橋 真理, 中沢 慶彦, 坂本 芳也, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1症例 続発症と長期管理上の問題点	消化器科	1987	6(4)	421-428	CR	16歳発症のCIPOの1例報告。診断の決め手は十二指腸粘膜生検と上部消化管内圧検査, TPNと胃管減圧で生命予後は良好であるがQOLは低下。	CIPOの診断において十二指腸粘膜生検は推奨されるか?	ヘマトキシリンエオゾン染色では粘膜層に異常はみられないが, 粘膜固有層AchE陽性神経線維の増生がみられた。	CIPOの診断において十二指腸粘膜生検は補助診断として有用かもしれない(推奨してもよい)	1	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い, 考察もされている。AchE神経線維は2次性変化と考察されている。
227	J-42	3	2004031157	日本語	神山 隆道, 吉田 茂彦, 天江 新太郎, 林 富, 大井 龍司	小児外科分野におけるモサブリド使用の経験	Therapeutic Research	2003	24(3)	419-421	CA	小児外科領域(特発性胃食道逆流症, 先天性食道閉鎖症術後胃食道逆流症, 直腸肛門奇形(鎖肛)術後排便障害, ヒルシュスプルング病類縁疾患)におけるモサブリド使用経験に関する症例集積	薬物療法(モサブリド)	ヒルシュ類縁(詳しい病態は不明)の13歳女児に対し, 蠕動促進を目的にモサブリド投与を間欠的に長期投与するも無効	モサブリドには大腸の蠕動運動促進作用があるが, 腸管壁に器質的な問題を有する場合には効果が認められない。	2	採用	モサブリドは無効
228	J-46	3	1998058513	日本語	久保 雅子, 矢内 俊裕	種々のイレウスに対する大建中湯の使用経験	Progress in Medicine	1997	17(9)	2547-2549	CA	ヒルシュ類縁疾患(CIIPS 2例, MMIHS1例)に対する大建中湯の使用経験に関する報告	漢方薬	MMIHS1例では, 新生児期に本剤の投与により消化管通過時間が5-10日から33時間に短縮。CIIPS2例については症状の軽重により投与量を調整している。	ヒルシュ類縁疾患(CIIPS, MMIHS)に対する大建中湯の投与は継続的に行うことで自排便を認めている。	2	採用	
229	E-184	7	17372501	英語	Al-Alaiyan S, Nazer	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Ann Saudi Med	1996	16(3)	353-5	CR	MMIHS症例報告	MMIHSへの薬物治療	Cisaprideは無効であった。	MMIHSにCisaprideは有用ではない。	2	採用	
230	J-107	7	2008161929	日本語	窪田 昭男, 川原 央好, 長谷川 利路, 奥山 宏臣, 上原 秀一郎, 石川 暢己, 三谷 泰之	【小児慢性便秘症の病態・診断・治療】慢性便秘症の外科的治療	小児外科	2008	40(2)	226-234	CA	便秘疾患に対する外科治療 S状結腸過長症:9, 二分脊椎:6, 直腸肛門奇形:12, CIIPS:1, ヒルシュ:1	CIIPの薬物療法	ACE兼逆行性洗腸で排便は著しく改善したが腹満の改善は軽度, 大建中湯併用で腹満も著明に改善	CIIPにACEへの大建中湯併用は有用である。	2	採用	
231	J-108	7	2005110484	日本語	垣田 博樹, 伊藤 孝一, 小出 若登, 大橋 桂, 影山 里実, 牧兼正, 坂京子	大建中湯が有効であったMegacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndromeの1例	日本周産期・新生児医学会雑誌	2004	40(4)	863-867	CR	MMIHS症例報告	MMIHSへの薬物療法	日齢69に大建中湯投与(0.3g/kg/day)を開始してミルク哺乳量が増加し日齢87にTPN離脱できた。	MMIHSに大建中湯投与は有用である。パノロイド受容体促進作用, モチリン, VIP遊離作用, 腸管血流増加作用, 抗炎症作用などが有効である可能性が示唆された。	2	採用	
232	J-117	7	1991106853	日本語	伊佐 勉, 武藤 良弘, 外間 章	高気圧酸素療法にて臨床症状の改善をみた慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIP)の一例	臨床と研究	1989	66(7)	2197-2200	CR	CIIPS症例報告	CIIPの薬物療法	BethanecolとPolymyxinB投与をおこなったが臨床症状の改善なし	CIIPSにBethanecolとPolymyxinB投与は無効である。	2	採用	
233	J-118	7	1991030278	日本語	富塚 浩, 瀬戸口 靖弘, 小倉 順子, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1例とその内科的治療法について	新薬と臨床	1989	38(2)	158-165	CR	CIIPS症例報告	CIIPの薬物療法	Prostarmon(1000µg), Nauzelin(30mg 3x), Besacolin(60mg 3x), lactulose(30ml 3x), Flagyl(1.0g 4x), Vagostigmin(60mg 3x), Primperan(15mg 3x)は無効であったが, cisapride(15mg 3x)で便秘・腹部症状改善した。	CIIPにcisaprideは有用である。	2	採用	
234	J-119	7	1990085849	日本語	田中 孝幸, 大谷 恭一, 安東 吾郎, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	鳥取医学雑誌	1989	17(1)	54-59	CR	CIIPS症例報告	CIIPの薬物療法	ジノプロストを投与したが症状の改善は認めず。	CIIPSにジノプロストは無効である。	2	採用	
235	J-97	6	1995111239	日本語	山本 光勝, 有沢 健司, 公文 佳子, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	兵庫県医師会医学雑誌	1994	37(2)	68-71	CR	30歳、女性、薬物療法で緩解したCIPOの1例	プロスタグランジンF2	増悪・緩解を繰り返し腸閉塞症状改善せず	プロスタグランジンF2はCIPOの消化管運動の改善に無効であった	2	採用	成人例
236	J-97	6	1995111239	日本語	山本 光勝, 有沢 健司, 公文 佳子, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	兵庫県医師会医学雑誌	1994	37(2)	68-71	CR	30歳、女性、薬物療法で緩解したCIPOの1例	シサブリド15mg/日	1週間で摂食・排便が改善し, 中心静脈栄養から離脱	シサブリドはCIPOの消化管運動の改善に有効であった	2	採用	成人例
237	J-99	6	1992203723	日本語	名越 廉, 鬼本 博文, 長田 郁夫, 他	先天性中枢性低換気症候群(Ondine's curse)を合併した慢性偽性腸閉塞の一例	埼玉小児医療センター医学雑誌	1991	8(1)	51-57	CR	CCHSを合併したhypoganglionosisの新生児例	ワゴスチグミン, プロスタグランジン	全く効果認められず経静脈栄養, 感染を合併して11か月死亡	ワゴスチグミン, プロスタグランジンはhtpoganglionosisの消化管運動の改善に無効であった	2	採用	
238	E-160	6	1856835	英語	Couper RT, Byard RW, Cutz E, Stringer DA, Durie	Cardiac rhabdomyomata and megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Med Genet	1991	28(4)	274-6	CR	心筋横紋筋腫とMMIHS 1例報告	静注メトクロプラミド, シサブリド	消化管蠕動不全は改善しなかった	MMIHSの消化管運動にメトクロプラミド, シサブリドは無効である。	2	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
239	E-160	6	1856835	英語	Couper RT, Byard RW, Cutz E, Stringer DA, Durie	Cardiac rhabdomyomata and megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Med Genet	1991	28(4)	274-6	CR	心筋横紋筋腫とMMIHS 1例報告	間欠的導尿	尿路感染は減少し、腎機能も改善した	MMIHSの腎機能障害に間欠的導尿は有効であった。	2	採用	
240	E-162	6	3430262	英語	Boige N, Cargill G, Mashako L, Cezard JP, Navarro	Trimebutine-induced phase III-like activity in infants with intestinal motility disorders.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	1987	6(4)	548-53	CC	Trimebutine(TMB)の消化管運動促進効果を検討する	十二指腸内圧検査でTMBの効果を検討する。対象は短腸症で腹部膨満1例、CIPO4例。	対照群では空腹時のMMCの欠如が認められた。TMB静注後平均88秒でphase III様の腸管運動が認められ、平均236秒持続して1分間に平均11.75回のスパイクを認めた。	TMBの全身投与は、小腸蠕動運動不全の小児にMMCを発生させる効果を認め、臨床症状の改善につながるかさらに調査が必要である。	2	採用	
241	E-212	8	24057629	英語	Goldberg M, Pruchniewski D, Beale PG, Da Fonseca JM, Davies	Megacystis - microcolon - intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Surg Int	1996	11(4)	246-7	CR	MMIHSの2例の症例報告(1例は同疾患の家族歴があり、一例は腸管の蠕動が見られなかった。)いずれも予後不良	シサプリド	治療効果	2例とも無効と判断	2	採用	この2例ではシサプリドは効果なし
242	J-130	8	#####	日本語	益澤 佳子, 岩本 和也, 市田 和裕, 他	著明な鼓腸を呈した慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIP)と考えられる1例	新千里病院医学雑誌	1996	7(1)	72-77	CR	1例、慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIP)、症例報告	エリスロマイシン	治療効果	腸管ガス像が軽減し、その後は流腸のみで増悪していない。エリスロマイシンの有用性が確認された。(なお緩下剤やシサプリドに加えてエリスロマイシンを処方)	2	採用	1例での効果
243	J-131	8	#####	日本語	鹿野 高明, 立野 佳子, 穴倉 迪弥, 他	Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(MMIHS)の1例	臨床小児医学	1994	42(4)	199-203	CR	1例、Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(MMIHS)、症例報告	蠕動促進(パントテン酸やプロスタルモン)	消化管蠕動の亢進の有無	1例(自然排便は全く見られなかった)。蠕動促進としてパントテン酸やプロスタルモンは無効	2	採用	腸蠕動賦活剤、消化管ホルモンなどによる治療も試みられるが無効。機能的腸閉塞症の当面の治療はTPNによる長期の栄養管理、合併症の防止、対策が治療の要点としている。
244	J-133	8	#####	日本語	宮内 邦浩, 大島 行彦, 清水 正夫, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1症例と本邦報告例の検討	日本消化器病学会雑誌	1991	88(6)	1359-1363	CR	1例、慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIP)、症例報告	消化管運動賦活調整剤(シサプリド)および下剤の経口投与	治療効果	消化管運動賦活調整剤および下剤の経口投与にて第66病日に退院。投薬のみで外来経過観察中	2	採用	1990年頃の症例
245	J-135	8	#####	日本語	浅部 浩史, 長崎 彰, 山田 耕治, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の経験と本邦報告例の検討	小児内科	1990	22(3)	443-448	CR, RV	1例、CIIP、食道アカラシア術後にイレウス症状を呈したCIIPの症例報告	腸管蠕動促進薬(デクスパンテノール、ジノプロスト、ネオステグミン)	症状	一時的な効果あり	2	採用	1990年報告
246	J-135	8	#####	日本語	浅部 浩史, 長崎 彰, 山田 耕治, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の経験と本邦報告例の検討	小児内科	1990	22(3)	443-448	CR, RV	1例、CIIP、食道アカラシア術後にイレウス症状を呈したCIIPの症例報告	硬膜外麻酔	症状	一時的な効果あり	2	採用	1990年報告
247	J-136	8	#####	日本語	道浦 準, 勝見 正治, 河野 暢之, 他	僧帽弁逸脱症候群を伴った慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器外科学会雑誌	1988	21(4)	1134-1137	CR, RV	1例、慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS)、症例報告と総説	メトロニダゾール投与	治療効果	満足のいく効果なし	2	採用	1988年当時
248	J-136	8	#####	日本語	道浦 準, 勝見 正治, 河野 暢之, 他	僧帽弁逸脱症候群を伴った慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器外科学会雑誌	1988	21(4)	1134-1137	CR, RV	1例、慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS)、症例報告と総説	PGF2α投与	治療効果	満足のいく効果なし	2	採用	1988年当時
249	J-136	8	#####	日本語	道浦 準, 勝見 正治, 河野 暢之, 他	僧帽弁逸脱症候群を伴った慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器外科学会雑誌	1988	21(4)	1134-1137	CR, RV	1例、慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS)、症例報告と総説	コリン作動薬投与	治療効果	満足のいく効果なし	2	採用	1988年当時
250	J-137	8	#####	日本語	田中 昌宏, 松橋 信行, 荒井 博義, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1例と本邦における報告例	治療学	1987	18(4)	537-540	CR, RV	1例、慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS)、症例報告と総説(1987年までの7例の本邦例と欧米の比較)	ジノプロスト	症状の改善	腹部膨満軽快、腹痛消失	2	採用	1987年の論文、Dennis tube、ジノプロスト、ヨガ体操の併用にての効果
251	J-137	8	#####	日本語	田中 昌宏, 松橋 信行, 荒井 博義, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1例と本邦における報告例	治療学	1987	18(4)	537-540	CR, RV	1例、慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS)、症例報告と総説(1987年までの7例の本邦例と欧米の比較)	ジノプロスト/経静脈栄養(完全)と比較	QOL	消化酵素、ビタミン、抗菌薬と併用し、低残渣食などの継続を助け、外来通院に由来QOLを上げ、完全静脈栄養よりQOLが良い(著者の意見)。	2	採用	1987年の論文
252	J-137	8	#####	日本語	田中 昌宏, 松橋 信行, 荒井 博義, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1例と本邦における報告例	治療学	1987	18(4)	537-540	CR, RV	1例、慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS)、症例報告no考察の中の8例のChronic intestinal pseudo-obstructionの検討	シサプリド	症状の改善	8例のChronic intestinal pseudo-obstructionに投与し、遅延した小腸通過時間を正常化した。	2	採用	Camilleri M,et al. Gastroenterology. 1986 Sep;91(3):619-26.(今回の検索された中ではない論文)
253	J-138	8	#####	日本語	水田 隆三, 崔 鳳春, 泉均	Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome (CIIPS)の1剖検例	小児科臨床	1983	36(1)	135-142	CR	1例、Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome (CIIPS)、剖検例	腸蠕動促進薬	効果	効果示さず	2	採用	1983年の報告である。
254	E-98	4	10370043	英語	Al Harbi A, Tawil K, Crankson	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome associated with megaesophagus.	Pediatr Surg Int	1999	15(3-4)	272-4	CR	サウジアラビア、MMIHSの新生児1症例	消化管運動改善薬(cisapride(発売中止)、metoclopramide(プリンペラン))	腸閉塞症状が改善するかどうか	効果なし	2	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
255	J-56	4	2010289769	日本語	清原 由起, 中長 摩利子, 高橋 琢也, 位田 忍, 窪田 昭男	【シンバイオティクス、プロバイオティクスの臨床効果】 Hirschsprung病類縁疾患に対するシンバイオティクスの有用性	静脈経腸栄養	2010	25(4)	935-939	CA	日本、ヒルシュ類縁疾患の3例(CIIPS1例、hypo2例)にシンバイオティクスを行った。	プロバイオティクス (Bifidobacterium breve Yakult, ビオラクチス)、プレバイオティクス(オリゴミイト)内服。	経腸栄養摂取量が増えるか	PNでのカロリー依存度が低下した。	2	採用	3例なので統計学的検討はされていない
256	J-56	4	2010289769	日本語	清原 由起, 中長 摩利子, 高橋 琢也, 位田 忍, 窪田 昭男	【シンバイオティクス、プロバイオティクスの臨床効果】 Hirschsprung病類縁疾患に対するシンバイオティクスの有用性	静脈経腸栄養	2010	25(4)	935-939	CA	日本、ヒルシュ類縁疾患の3例(CIIPS1例、hypo2例)にシンバイオティクスを行った。	プロバイオティクス (Bifidobacterium breve Yakult, ビオラクチス)、プレバイオティクス(オリゴミイト)内服。	腸閉塞症状が改善するか	イレウス、腸炎の頻度が減少した。	2	採用	3例なので統計学的検討はされていない
257	J-60	4	2001235655	日本語	岩下 公江, 佐竹 正栄, 久保 雅子	ヒルシュスプルング病類縁疾患の乳児期管理の問題点について	山梨県立中央病院年報	2000	27	19-22	CR	日本、慢性偽性腸閉塞の5例の症例報告。CIIPS4例、MMIHS1例。	消化管運動改善薬(セレキノン)	腸閉塞症状が改善するかどうか	CIIPSの4例中3例に投与。1例は効果あり、2例は効果なし。	2	採用	
258	J-60	4	2001235655	日本語	岩下 公江, 佐竹 正栄, 久保 雅子	ヒルシュスプルング病類縁疾患の乳児期管理の問題点について	山梨県立中央病院年報	2000	27	19-22	CR	日本、慢性偽性腸閉塞の5例の症例報告。CIIPS4例、MMIHS1例。	漢方薬(大建中湯)	腸閉塞症状が改善するかどうか	CIIPS3例とMMIHSに投与。CIIPS2例は効果あり、CIIPS1例は効果なし、MMIHSは効果あり。	2	採用	
259	J-60	4	2001235655	日本語	岩下 公江, 佐竹 正栄, 久保 雅子	ヒルシュスプルング病類縁疾患の乳児期管理の問題点について	山梨県立中央病院年報	2000	27	19-22	CR	日本、慢性偽性腸閉塞の5例の症例報告。CIIPS4例、MMIHS1例。	抗生剤(エリスロマイシン静注)	腸閉塞症状が改善するかどうか	CIIPS1例に投与。効果あり。	2	採用	
260	J-68	4	1984101338	日本語	矢野野 壮光, 古屋 清一, 門脇 弘子	CIIPの8歳女児 臨床経過および長期TPNの問題点	小児外科	1983	15(9)	1129-1133	CR	日本、新生児期発症のCIIPSの8歳女性	消化管運動改善薬(プリンペラン、ワゴスチグミン、セルレイン)	腸閉塞症状が改善するかどうか	効果なし	2	採用	
261	J-69	4	1984101337	日本語	野沢 博正, 堀 隆, 久保 幸一郎	慢性便秘を呈した年長児CIIPの1例 診断の問題点	小児外科	1983	15(9)	1135-1138	CR	日本、CIIPSが考えられた15歳男性	消化管運動改善薬 (cholinergic drug; 具体的な薬品名なし)	腸閉塞症状が改善するかどうか	効果なし	2	採用	
262	J-70	4	1984101336	日本語	小沢 正幸, 山田 亮二, 大浜 用克	Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-obstruction Syndrome(CIIPS)の2例	小児外科	1983	15(9)	1139-1146	CR	日本、CIIPSの2例、男児	消化管運動改善薬(1例に、プリンペラン、ワゴスチグミン、プロスタルモン、セルレイン、ナウゼリン、アポビス)	腸閉塞症状が改善するかどうか	効果なし	2	採用	
263	E-32	2	21318994	英語	Hirakawa H, Ueno S, Matuda H, Hinoki T, Kato Y	Effect of the herbal medicine dai-kenchu-to on gastrointestinal motility in patients with megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) and chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction (CIIP): report of two cases.	Tokai J Exp Clin Med	2009	34(1)	28-33	CR	1例のMMIHS(22歳)と1例のCIIP(月齢6)の腸管蠕動に対する大建中湯の使用経験。	消化管運動機能改善薬(抗生剤)	MMIHSの1例に対しエリスロマイシンを1500mg/日で使用したが効果なし、CIIPの1例に対し大建中湯の代替薬としてエリスロマイシン(25mg/kg/日)を使用し速やかに消化器症状の改善が得られ、経口摂取量が増加した。	MMIHSにおいて大建中湯は臨床的に腸管蠕動の改善に寄与したが、CIIPには効果がなかった。	2	採用	
264	E-32	2	21318994	英語	Hirakawa H, Ueno S, Matuda H, Hinoki T, Kato Y	Effect of the herbal medicine dai-kenchu-to on gastrointestinal motility in patients with megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) and chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction (CIIP): report of two cases.	Tokai J Exp Clin Med	2009	34(1)	28-33	CR	1例のMMIHS(22歳)と1例のCIIP(月齢6)の腸管蠕動に対する大建中湯の使用経験。	漢方薬	MMIHSの1例に対しエリスロマイシンの代替で大建中湯を15g/日で使用し、持続する嘔気が消失した。 CIIPの1例には0.3g/kg/日で開始したが、消化器症状の改善が得られなかった。	MMIHSにおいて大建中湯は臨床的に腸管蠕動の改善に寄与したが、CIIPには効果がなかった。	2	採用	
265	E-41	2	11015695	英語	White SM, Chamberlain P, Hitchcock R, Sullivan PB, Boyd	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: the difficulties with antenatal diagnosis. Case report and review of the literature.	Prenat Diagn	2000	20(9)	697-700	CR+RV	2例のCRと17例のRV, MMIHS, 出生前診断に関する報告と考察。	消化管運動機能改善薬	Case1で使用(詳細不明)したが効果なく2週で中止。Case2でツサリドとエリスロマイシンを使用したが見られなかった。		2	採用	
266	J-20	2	2014025417	日本語	清水 裕史, 伊勢 一哉, 山下方俊, 石井 証, 中山 馨, 吉野 泰啓, 金沢 幸夫, 後藤 満一	外科治療が奏功した megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndromeの1例	日本小児外科学会雑誌	2013	49(6)	1117-1121	CR	1例, MMIHS, 在宅管理とすることのできたMMIHS1例の経過報告。	酪酸菌製剤	腸炎の予防目的に下部空腸より投与し、経過中に明らかな腸炎は認めず。		2	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
267	J-20	2	2014025417	日本語	清水 裕史, 伊勢 一哉, 山下 方俊, 石井 証, 中山 馨, 吉野 泰啓, 金沢 幸夫, 後藤 満一	外科治療が奏功した megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndromeの1例	日本小児外科学会雑誌	2013	49(6)	1117-1121	CR	1例, MMIHS. 在宅管理とすることのできたMMIHS1例の経過報告。	虫垂腫からの順行性洗腸 + 経肛門的洗腸	胃瘻造設後から経肛門的洗腸を開始し、1歳時に虫垂腫は洗腸のために造設、造設後、1歳3か月時に部分的結腸切除を行った。結腸切除後は残存腸管の切除には至っていない。	腸管温存の観点から効果的であった	2	採用	
268	J-27	2	1997082102	日本語	大浜 用克, 武 浩志, 山本 弘, 他	ヒルシュスプリング病類縁疾患 Chronic Idiopathic Intestinal Pseudoobstruction Syndrome (CIIPS)の臨床経過 外科的合併症と超長期中心静脈栄養	小児外科	1996	28(9)	1073-1078	CR	1例, CIIPS MMIHS, CIIPS3例のCRで3例とも巨大膀胱を伴っているが、病理評価があるのは1例のみ。	消化管運動機能改善薬 (腸管蠕動促進薬)	効果なく中止		2	採用	
269	E-115	5	18795669	英語	Tomita	Are there any functional differences of nitric oxide between the transitional segment in Hirschsprung's disease and the diseased colon in hypoganglionosis?	Hepatogastroenterology	2008	55(85)	1260-4	CA	Hirschsprung病10例とisolated hypoganglionosis6症例の腸管切除標本を用い、NOの作動部位を検討した。電気刺激による筋収縮を観察。	isolated hypoganglionosisの薬物療法	Hirschsprung病でもisolated hypoganglionosisでもNOは神経筋接合部より上位で作動している。	NO作動性神経の関与は大きい。	2	採用	基礎研究であり直接CQの答えになる報告ではないが、理論的根拠の引用文献としては使用可能である。
270	E-117	5	16252200	英語	Dalgic B, Sari S, Dogan I, Unal	Chronic intestinal pseudoobstruction: report of four pediatric patients.	Turk J Gastroenterol	2005	16(2)	93-7	CR	CIPO(全層生検まで施行)し診断した4症例にエリスロマイシンを消化管作動薬として使用し有用性を検討した。生命的やQOLの予後で検討している。	CIPOにおける消化管作動薬	エリスロマイシンが有効で完全緩解からオプにまでもっていったのが2例50%、有効であるがオプにできない依存性が1例25%。無効でありオクトレオチドが有効であったのが1例25%で、エリスロマイシン+オクトレオチドで100%の有効率であった。	CIPOにおいて薬物療法は有効である。	2	採用	論文の主旨であり、case seriesであるため比較的信頼性は高い。
271	E-118	5	15825718	英語	Manop J, Chamnanvanakij S, Wattanasarn	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS): a case report in Thailand.	J Med Assoc Thai	2004	87(11)	1385-8	CR	死亡したMMIHSの1例(消化管減圧療法、消化管作動薬、根治手術の試み 試験開腹)で、集学的治療にも関わらず、尿路感染症からの敗血症で死亡した。組織検査は直腸粘膜生検のみ施行されている。	MMIHSの薬物療法	エリスロマイシンとシサプリドを使用した経腸栄養はできずTPN完全依存であった。生命予後は死亡で不良の転帰であった。	MMIHSに薬物療法は有用ではない。	2	採用	症例報告であるが、考察もされており比較的信頼性は高い。
272	J-81	5	1993206028	日本語	堀内 格, 伊藤 寛, 山下 年成, 他	新生児期に発症した慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)の1例	日本小児外科学会雑誌	1992	28(7)	1359-1363	CR	CIPOもしくはMMIHSの新生児発症症例。画像検査で診断つかず直腸肛門反射は正常で直腸粘膜生検は正常像のため診断確定には至らなかった。薬物療法(シサプリド)は部分的に有効で、TPNを回避はできていないが、経腸栄養+TPN併用をもっていけている。1歳まで遅れなく生存できている。	CIPOに薬物療法(シサプリド)は有効か?	TPN離脱はできていないが、経腸栄養も併用できており、腸炎の発生もなく、1歳まで発達に遅れなく生存できている。	CIPOに薬物療法(シサプリド)は有効である。	2	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い。考察もなされている。
273	J-83	5	1991192142	日本語	田辺 政裕, 高橋 英世, 大沼 直躬, 他	CisaprideによるChronic Idiopathic Intestinal Pseudoobstruction (CIIP)の治療経験	日本小児外科学会雑誌	1991	27(1)	48-55	OT	4例の小児CIPOにシサプリドを投与し、腹痛+嘔吐+腹部膨満を項目とした症状スコアが改善するかをみた。容量依存的に4例中3例にスコアの改善がみられ、改善した3例はアイソトープで計測した胃排出能が、シサプリドの容量に依存して改善していた。	CIPOに薬物療法(シサプリド)は有効か?	4例中3例に症状改善がみられ、胃排泄能も改善している。	CIPOに薬物療法(シサプリド)は推奨される(有効である)。	2	採用	case seriesであり信頼性が高く、症状スコアと客観的データ(胃排泄能)が一致している。
274	J-84	5	1991059518	日本語	富田 涼一, 森田 建, 宗像 敬明	Hirschsprung病およびHypoganglionosisにおけるPeptidergic Nerveの意義について	日本平滑筋学会雑誌	1989	25(4)	147-154	CC	isolated hypoganglionosis4例、Hirschsprung病4例、normal control10例の腸管筋束を用いた収縮の基礎実験。対象症例の詳細の記載はない。Peptidergic nerve (VIP, Substance P, Neurotensin)の働きを見ている。いずれも神経伝達物質や神経調節因子として作用するものであるが、VIPは非アドレナリン抑制系神経に、Substance PとNeurotensinは非コリン興奮系神経に、それぞれに筋層に直接作用する。	isolated HGに薬物療法は推奨されるか?	VIPやSubstance P, neurotensinのisolated HGにおける作用は減弱しており、Hirschsprung病のnarrow segment部では消失している。	isolated HGに薬物療法(VIP, Substance P, Neurotensinが関与するもの)が有効であるかもしれない(積極的に推奨は基礎実験なのでできないが、反応減弱なので投与すれば効果が臨床的にはあるかもしれない)。	2	採用	純粋な基礎実験であるが薬物療法の理論的根拠としては引用可能なレベルで信頼性は高い。
275	E-83	3	839371	英語	Byrne WJ, Cipel L, Euler AR, Halpin TC, Ament	Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome in children--clinical characteristics and prognosis.	J Pediatr	1977	90(4)	585-9	CA	n=11, CIIPS患児における臨床的特徴と予後に関する検討	消化管減圧療法	3例に対し回腸瘻造設するも無効	外科的治療に関しては利益をもたらさし得ない。	3	採用	
276	J-40	3	2007018862	日本語	野中 道夫, 大久保 由希子, 小田 美月, 有村 佳昭, 千葉 進	胃瘻造設がイレウス症状の改善に有効だった慢性特発性仮性腸閉塞の1例	内科	2006	98(4)	752-754	CR	CIIPSに胃瘻造設を行いイレウス症状が改善した症例(成人例)に関する症例報告	消化管減圧療法	経鼻胃管により未消化物を吸引すると、画像上意の拡張が軽減したのみでイレウス像に変化しないも自覚症状の著明な改善を得られた。このことにより、胃瘻を造設し断続的に減圧を行うことで症状の改善を得、イレウス症状はほとんど起こさなくなった。結果、日常の活動性は改善、食事摂取量も増え体重増加も得られた。	胃瘻造設で、自覚症状のみならずイレウスそのものが改善した理由として、胃の膨満による腹腔内圧上昇が腸管の血行および運動を阻害、イレウスを増悪させる悪循環を断ち切り、胃瘻からの断続的な排気により小腸ガスの充満を軽減したことが推察。	3	採用	成人の1例報告であるため、症例の集積が必要。

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
277	E-195	8	25577302	英語	Watanabe Y, Sumida W, Takasu H, Oshima K, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi	Early jejunostomy creation in cases of isolated hypoganglionosis: verification of our own experience based on a national survey.	Surg Today	2015	45(12)	1509-12	CA, CO	81例、H類縁(Isolated Hypoganglionosis)、初期に jejunostomy(JE)を受けた40名(なお13名はupper jejunostomy(UJE))とileostomy(IL)を受けた41名の分析	手術(JE, UJE, IL)の比較	腹部エックス線撮影での改善	消化管閉塞の改善率はUJE (9/13)の方がnon-UJE patients [20/63 (22 JE and 41 IL cases)]より良い (p=0.01)	3	採用	有意差あり
278	E-195	8	25577302	英語	Watanabe Y, Sumida W, Takasu H, Oshima K, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi	Early jejunostomy creation in cases of isolated hypoganglionosis: verification of our own experience based on a national survey.	Surg Today	2015	45(12)	1509-12	CA, CO	81例、H類縁(Isolated Hypoganglionosis)、初期に jejunostomy(JE)を受けた40名(なお13名はupper jejunostomy(UJE))とileostomy(IL)を受けた41名の分析	手術(JE, UJE, IL)の比較	生存率	UJE 施行群は (non-UJEとIL施行群) より全生存率が高い。10年生存率は100%と46%。有意差はない	3	採用	有意差なし
279	E-195	8	25577302	英語	Watanabe Y, Sumida W, Takasu H, Oshima K, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi	Early jejunostomy creation in cases of isolated hypoganglionosis: verification of our own experience based on a national survey.	Surg Today	2015	45(12)	1509-12	CA, CO	81例、H類縁(Isolated Hypoganglionosis)、初期に jejunostomy(JE)を受けた40名(なお13名はupper jejunostomy(UJE))とileostomy(IL)を受けた41名の分析	手術(JE, UJE, IL)の比較	生存率	JE 施行群はIL施行群より生存率が高い(p = 0.04 ,the log-rank test; p = 0.01 ,generalized Wilcoxon test), 2年生存率はそれぞれ94.1%と73.7% (p=0.02)、10年生存率はそれぞれ94.9%と64.5%。	3	採用	有意差あり
280	E-195	8	25577302	英語	Watanabe Y, Sumida W, Takasu H, Oshima K, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi	Early jejunostomy creation in cases of isolated hypoganglionosis: verification of our own experience based on a national survey.	Surg Today	2015	45(12)	1509-12	CA, CO	81例、H類縁(Isolated Hypoganglionosis)、初期に jejunostomy(JE)を受けた40名(なお13名はupper jejunostomy(UJE))とileostomy(IL)を受けた41名の分析	手術(JE, UJE, IL)の比較	経静脈栄養からの離脱率	UJE群76.9% (10/13)はnon-UJE群 (63.5%, 40/63)に比べ離脱率が高い。	3	採用	有意差なし
281	E-195	8	25577302	英語	Watanabe Y, Sumida W, Takasu H, Oshima K, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi	Early jejunostomy creation in cases of isolated hypoganglionosis: verification of our own experience based on a national survey.	Surg Today	2015	45(12)	1509-12	CA, CO	81例、H類縁(Isolated Hypoganglionosis)、初期に jejunostomy(JE)を受けた40名(なお13名はupper jejunostomy(UJE))とileostomy(IL)を受けた41名の分析	手術(JE, UJE, IL)の比較	経静脈栄養からの離脱率	JE群94.1%はIL群(73.7%)に比べ離脱率が高い。(p=0.02)	3	採用	有意差あり
282	E-195	8	25577302	英語	Watanabe Y, Sumida W, Takasu H, Oshima K, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi	Early jejunostomy creation in cases of isolated hypoganglionosis: verification of our own experience based on a national survey.	Surg Today	2015	45(12)	1509-12	CA, CO	81例、H類縁(Isolated Hypoganglionosis)、初期に jejunostomy(JE)を受けた40名(なお13名はupper jejunostomy(UJE))とileostomy(IL)を受けた41名の分析	手術(JE, UJE, IL)の比較	最終的にストーマの残存率	UJE群 (84.5%) とnon-UJE群(66.7%) で差はない (p = 0.22)。	3	採用	有意差なし
283	E-195	8	25577302	英語	Watanabe Y, Sumida W, Takasu H, Oshima K, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi	Early jejunostomy creation in cases of isolated hypoganglionosis: verification of our own experience based on a national survey.	Surg Today	2015	45(12)	1509-12	CA, CO	81例、H類縁(Isolated Hypoganglionosis)、初期に jejunostomy(JE)を受けた40名(なお13名はupper jejunostomy(UJE))とileostomy(IL)を受けた41名の分析	手術(JE, UJE, IL)の比較	最終的にストーマの残存率	JE 群(77.5%) and IL群(63.4%) で差はない (p = 0.22)。	3	採用	有意差なし
284	E-212	8	24057629	英語	Goldberg M, Pruchniewski D, Beale PG, Da Fonseca JM, Davies	Megacystis - microcolon - intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Surg Int	1996	11(4)	246-7	CR	MMIHSの2例の症例報告(1例は同疾患の家族歴があり、一例は腸管の蠕動が見られなかった。)いずれも予後不良	結腸瘻	治療効果	1例で緊急で施行、効果なく小腸閉塞進行し再手術	3	採用	この1例では改善効果なし。
285	E-212	8	24057629	英語	Goldberg M, Pruchniewski D, Beale PG, Da Fonseca JM, Davies	Megacystis - microcolon - intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Surg Int	1996	11(4)	246-7	CR	MMIHSの2例の症例報告(1例は同疾患の家族歴があり、一例は腸管の蠕動が見られなかった。)いずれも予後不良	Santulli ileostomy	治療効果	1例で施行、最終的に死亡したが一次的に経口栄養もできたので、症状軽減効果あり	3	採用	1例ではあるが経口栄養にもでき、生命予後も延長した可能性がある。
286	J-123	8	#####	日本語	新聞 真人	小腸機能不全患児に対する新たな治療 肝障害を伴った小腸機能不全患児に対するω3系脂肪酸製剤の効果	こども医療センター 医学誌	2011	40(4)	316-318	CR	2例、短腸症候群やH類縁などによる腸管不全、胆汁うっ滞性肝障害の予後不良患児(MMIHSと壊死性腸炎を合併した低出生体重児で経静脈栄養に依存している。Omegavenを使用し検討	結腸瘻から空腸カテーテル	治療効果	MMIHS患者では全く経腸栄養の注入はできず完全静脈栄養管理となった。	3	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
287	J-132	8	#####	日本語	折田 泰造, 原藤 和泉, 松本 三明, 他	Von Recklinghausen病に併存した慢性特発性偽性腸閉塞症の1手術例	日本消化器外科学会雑誌	1992	25(5)	1334-1338	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症, 手術例	消化管バイパス手術と空腸瘻	予後 (QOL)	消化管バイパス手術を施行し, 術後順調に経過し, 社会復帰した。その後, 再燃はない。消化管二重バイパス手術は腸閉塞症状の減圧目的も兼ねた最終的治療法として有用	3	採用	polusurgeryを避ける意味でも保存的治療の限界の時は消化管二重バイパス手術は腸閉塞症状の減圧目的も兼ねた最終的治療法として有用
288	J-135	8	#####	日本語	浅部 浩史, 長崎 彰, 山田 耕治, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の経験と本邦報告例の検討	小児内科	1990	22(3)	443-448	CR, RV	1例, CIIP, 食道アカラシア術後にイレウス症状を呈したCIIPの症例報告	腸管減圧目的の空腸瘻, 回腸瘻造設	予後	腸管減圧目的の空腸瘻, 回腸瘻造設して経過を観察すると, イレウス症状は改善し, 経口摂取も可能となり退院。しかし再びイレウス症状の増悪を認め腸管減圧術を施行した後, 中心静脈栄養下で経過観察中	3	採用	1990年報告
289	J-136	8	#####	日本語	道浦 準, 勝見 正治, 河野 暢之, 他	僧帽弁逸脱症候群を伴った慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器外科学会雑誌	1988	21(4)	1134-1137	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症 (CIIPS), 症例報告と総説	イレウス管	治療効果	本症例では効果なし	3	採用	1988年当時
290	J-137	8	#####	日本語	田中 昌宏, 松橋 信行, 荒井 博義, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1例と本邦における報告例	治療学	1987	18(4)	537-540	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症 (CIIPS), 症例報告と総説 (1987年までの7例の本邦例と欧米の比較)	Dennis tube	症状の改善	自覚症状 (腹部膨満, 腹痛) の目覚しい改善が本症例 (CIIPS) では見られ有効であった。	3	採用	1987年の論文, Dennis tube, ジブプロスト, ヨガ体操の併用にての効果
291	E-84	4	23975018	英語	Watanabe Y, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi	Isolated hypoganglionosis: results of a nationwide survey in Japan.	Pediatr Surg Int	2013	29(11)	1127-30	CA	90例, hypoganglionosis, 日本の小児外科施設を対象としたアンケート調査 (2012年)	ストマ造設89例のうち初回の位置 (十二指腸: 2例, 空腸: 40例, 回腸: 41例, 結腸: 6例)	腸閉塞症状が改善するかどうか	最終的なストマ造設部位 (十二指腸: 2例, 空腸: 55例, 回腸: 31例, 結腸: 1例) で, 初回に回腸ろう, 結腸ろうを作成すると, stomaが機能せず上流に再作成する例が多い	3	採用	
292	E-84	4	23975018	英語	Watanabe Y, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi	Isolated hypoganglionosis: results of a nationwide survey in Japan.	Pediatr Surg Int	2013	29(11)	1127-30	CA	90例, hypoganglionosis, 日本の小児外科施設を対象としたアンケート調査 (2012年)	ストマ造設89例のうち初回の位置 (十二指腸: 2例, 空腸: 40例, 回腸: 41例, 結腸: 6例)	生命予後が改善するか	初回手術時のストマ造設部位で死亡率が異なる (十二指腸: 100% (2/2), 空腸: 12.5% (5/40), 回腸: 31.7% (13/41), 大腸0% (0/6)), 回腸に作成すると高い。	3	採用	
293	E-98	4	10370043	英語	Al Harbi A, Tawil K, Crankson	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome associated with megaesophagus.	Pediatr Surg Int	1999	15(3-4)	272-4	CR	サウジアラビア, MMIHSの新生児1症例	胃管の挿入	腸閉塞症状が改善するかどうか	効果なし	3	採用	
294	J-58	4	2005275602	日本語	窪田 昭男, 奥山 宏臣, 高橋 剛, 川原 央好, 中井 弘, 吉田 英樹, 高間 勇一, 中長 摩利子, 位田 忍	【小児の腸軸捻転症の病態と治療】 腸回転異常症によって発症したCIIPSの1例 CIIPSおよびMMIHSの異同に関する考察を加えて	小児外科	2005	37(7)	824-831	CR	日本, 腸回転異常症による腸閉塞で手術を行ったCIIPSの14歳女性	消化管減圧 (大腸切除, 回腸末端, 結腸にstoma)	腸閉塞症状が改善するかどうか	回腸末端のstomaでは腸閉塞症状改善しない	3	採用	
295	J-58	4	2005275602	日本語	窪田 昭男, 奥山 宏臣, 高橋 剛, 川原 央好, 中井 弘, 吉田 英樹, 高間 勇一, 中長 摩利子, 位田 忍	【小児の腸軸捻転症の病態と治療】 腸回転異常症によって発症したCIIPSの1例 CIIPSおよびMMIHSの異同に関する考察を加えて	小児外科	2005	37(7)	824-831	CR	日本, 腸回転異常症による腸閉塞で手術を行ったCIIPSの14歳女性	消化管減圧 (空腸起始部にtube enterostomy, ほぼ小腸全体にtube留置)	腸閉塞症状が改善するかどうか	腸閉塞症状改善したが経口摂取量は減少しPN依存となった。Tube除去後, 再度腸閉塞症状出現	3	採用	
296	J-60	4	2001235655	日本語	岩下 公江, 佐竹 正栄, 久保 雅子	ヒルシュブルグ病類縁疾患の乳児期管理の問題点について	山梨県立中央病院年報	2000	27	19-22	CR	日本, 慢性偽性腸閉塞の5例の症例報告, CIIPS4例, MMIHS1例。	CIIPS2例に腸ろうを作成 (tube回腸ろう, 回腸ろう)	腸閉塞症状が改善するかどうか	CIIPSの2例に施行, 1例は改善, 1例は改善せず	3	採用	
297	J-61	4	2000110956	日本語	伊東 昭郎, 梶山 浩史, 神崎 真一郎, 山崎 和文, 田浦 幸一, 中越 孝, 福田 康弘, 水田 陽平, 村瀬 邦彦, 村田 育夫, 河野 茂	S状結腸切除により腸閉塞症状が消失した慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	長崎医学会雑誌	1999	74(3)	131-134	CR	日本, 慢性便秘による後天性巨大結腸症の48歳男性	消化管減圧 (拡張S状結腸切除, 下行結腸に人工肛門)	腸閉塞症状が改善するかどうか	効果あり	3	採用	成人発症のCIPO
298	J-66	4	1993004430	日本語	西島 栄治, 大野 耕一, 義岡 孝子, 他	6歳女児のHypoganglionosis例, 回腸瘻閉鎖は可能か? 人工弁を用いた残存腸管の蠕動と排便の評価	最新医学	1991	46(12)	2514-2515	CR	日本, Hypoganglionosisの6歳女児	消化管減圧 (回腸ろう)	腸閉塞症状が改善するかどうか	効果あり	3	採用	
299	J-68	4	1984101338	日本語	矢野 壮光, 古屋 清一, 門脇 弘子	CIIPの8歳女児 臨床経過および長期TPNの問題点	小児外科	1983	15(9)	1129-1133	CR	日本, 新生児期発症のCIIPSの8歳女性	消化管減圧 (胃ろう)	腸閉塞症状が改善するかどうか	減圧可能	3	採用	



通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
300	J-70	4	1984101336	日本語	小沢 正幸, 山田 亮二, 大浜 用克	Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-obstruction Syndrome(CIIPS)の2例	小児外科	1983	15(9)	1139-1146	CR	日本, CIIPSの2例, 男児	消化管減圧(1例に胃ろう)	腸閉塞症状が改善するかどうか	効果あり(若干改善)	3	採用	
301	E-31	2	21478590	英語	Jain VK, Garge S, Singh S, Lahoti	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome complicated by perforation.	Afr J Paediatr Surg	2011	8(1)	70-71	CR	1例, MMIHS, 生後4日目にレントゲン上の気腹が著明であったため緊急手術。回盲部に腸管穿孔を伴っていた。	近位回腸瘻造設	1例, 生後4日に左記の手術を実施し、術後2日で、敗血症と心臓機能不全で死亡した。	MMIHSの腸管運動不全は管理が困難で、致死率が高いため、早期の小腸移植が救命に必要と思われる。	3	採用	
302	E-32	2	21318994	英語	Hirakawa H, Ueno S, Matuda H, Hinoki T, Kato Y	Effect of the herbal medicine dai-kenchu-to on gastrointestinal motility in patients with megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) and chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction (CIIP): report of two cases.	Tokai J Exp Clin Med	2009	34(1)	28-33	CR	1例のMMIHS(22歳)と1例のCIIP(月齢6)の腸管蠕動に対する大建中湯の使用経験。	消化管減圧療法 (上部空腸瘻)	MMIHSの1例は上部空腸瘻を留置し、経腸のみでの栄養は不可能だが、あらゆる食品が摂取できる。CIIPの1例は留置3週後から経口摂取を開始したが、食後の嘔吐を抑制できず、経口摂取を中止した。	MMIHSにおいて大建中湯は臨床的に腸管蠕動の改善に寄与したが、CIIPには効果がなかった。	3	採用	
303	E-33	2	16731893	英語	Hidaka N, Kawamata K, Chiba	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: in utero sonographic appearance and the contribution of vesicocentesis in antenatal diagnosis.	J Ultrasound Med	2006	25(6)	765-9	CR	2例, MMIHS, 胎児超音波の際に胎児膀胱穿刺を行った。それぞれ、術中の腹腔内所見と生検所見からMMIHSと診断した。	回腸瘻	1例, case1は生後4日目に実施しているが、case2には詳細な記載なし。	MMIHSの出生前診断は生命予後を改善させるかもしれない。	3	採用	
304	E-35	2	15543490	英語	Kohler M, Pease PW, Upadhyay	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) in siblings: case report and review of the literature.	Eur J Pediatr Surg	2004	14(5)	362-7	CR	2例, MMIHS, Case1は病理診断の具体性に欠けるがCase2は診断根拠が明瞭である。	消化管減圧療法	1例, Case2は回腸瘻を造設した。	多施設による症例集積が疾患の解明のために必要である。	3	採用	
305	E-39	2	11873768	英語	Von Boyen GB, Von der Ohe M, Krammer HJ, Singer	Submucosal hypoganglionosis causing chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction.	Indian J Gastroenterol	2002	21(1)	29-30	CR	1例, Hypoganglionosis, 症例は39歳で13歳発症?	腸瘻造設	TPNの合併症発症後に施行し、軽食なら経口摂取が可能となった。		3	採用	病理像からはHypoganglionosisは否定できないが、臨床像が非典型的で、検討を要する。
306	E-41	2	11015695	英語	White SM, Chamberlain P, Hitchcock R, Sullivan PB, Boyd	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: the difficulties with antenatal diagnosis. Case report and review of the literature.	Prenat Diagn	2000	20(9)	697-700	CR+RV	2例のCRと17例のRV, MMIHS, 出生前診断に関する報告と考察。	減圧療法	Case2で生後3か月でS状結腸瘻を造設した。効果に関する記載はない。		3	採用	
307	E-47	2	8292879	英語	Toyosaka A, Okamoto E, Okasora T, Nose K, Tomimoto	Clinical, laboratory and prognostic features of congenital large intestinal motor dysfunction (pseudo-Hirschsprung's disease).	Clin Auton Res	1993	3(4)	243-8	CA	HD類縁疾患で壁内神経系に形態的異常が見られた77例とみられなかった42例(CIIPS:22例, MMIHS:8例)に関するアンケート調査。	消化管減圧療法	CIIPS22例, 5例で腸管瘻を留置。5例ともcloseできず。	HDとHD類縁疾患(壁内神経系の異常の有無にかかわらず。)はAcE染色、直腸肛門反射、および注腸造影所見をもとに鑑別することができる。	3	採用	形態異常がみられた群はhypoganglionosis, immaturity of ganglia, INDを併せて解析されている。
308	E-47	2	8292879	英語	Toyosaka A, Okamoto E, Okasora T, Nose K, Tomimoto	Clinical, laboratory and prognostic features of congenital large intestinal motor dysfunction (pseudo-Hirschsprung's disease).	Clin Auton Res	1993	3(4)	243-8	CA	HD類縁疾患で壁内神経系に形態的異常が見られた77例とみられなかった42例(CIIPS:22例, MMIHS:8例)に関するアンケート調査。	消化管減圧療法	MMIHS8例, 5例で腸管瘻を留置。5例ともcloseできず。	HDとHD類縁疾患(壁内神経系の異常の有無にかかわらず。)はAcE染色、直腸肛門反射、および注腸造影所見をもとに鑑別することができる。	3	採用	形態異常がみられた群はhypoganglionosis, immaturity of ganglia, INDを併せて解析されている。
309	J-20	2	2014025417	日本語	清水 裕史, 伊勢 一哉, 山下 方俊, 石井 証, 中山 馨, 吉野 泰啓, 金沢 幸夫, 後藤 満一	外科治療が奏功した megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndromeの1例	日本小児外科学会雑誌	2013	49(6)	1117-1121	CR	1例, MMIHS, 在宅管理とすることのできたMMIHS1例の経過報告。	消化管減圧療法 ( 双行式空腸瘻+胃瘻造設、横行結腸瘻造設)	日齢1に空腸瘻を胎便の先進部に造設し、日齢20に胃排泄障害に対し、胃瘻造設を行った。 生後6か月時に横行結腸の拡張に対し、横行結腸瘻を造設したが、徐々に排液が不良となったため、1歳3か月時に結腸切除術を行った。		3	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
310	J-27	2	1997082102	日本語	大浜 用克, 武 浩志, 山本 弘, 他	ヒルシュブルグ病類縁疾患 Chronic Idiopathic Intestinal Pseudoobstruction Syndrome (CIIPS)の臨床経過 外科的合併症と超長期中心静脈栄養	小児外科	1996	28(9)	1073-1078	CR	1例, CIPS MMIHS, CIPS3例のCRで3例とも巨大膀胱を伴っているが, 病理評価があるのは1例のみ。	消化管減圧療法(NGチューブ挿入)	消化管減圧目的に頻回入院し, NGチューブによる減圧を行い改善。		3	採用	
311	J-30	2	1997063502	日本語	五味 明, 岡松 孝男, 八塚 正四, 他	ヒルシュブルグ病類縁疾患 MMIHSの臨床経過	小児外科	1996	28(9)	1080-1085	RV(CRを含めた)	45例(CR1例を含む), MMIHS, 本邦で確認されたMMIHS症例のRV	消化管減圧療法	35例, 14例に胃瘻, 2例に空腸瘻, 19例に回腸瘻が造設された。	栄養管理はTPNと経腸栄養あるいは蠕動可能な腸管を用いた経口摂取を併用することにより管理する以外に方法が見当たらないのが現状である。	3	採用	
312	J-31	2	1997063500	日本語	渡辺 芳夫, 原田 徹	ヒルシュブルグ病類縁疾患における上部消化管内圧測定	小児外科	1996	28(9)	1062-1066	CR	2例, Hypoganglionosis + immaturity of ganglia, 2例のCRだが, hypoganglionosisのみ採用する。	消化管減圧療法	1例, 初め, 横行結腸瘻を造設したが効果なく, 重症腸炎を繰り返したため手術療法へと移行。	臨床問題となる腸炎はMMCのphase の欠如によって, 小腸内に残渣が停滞し小腸内細菌が異常増殖をきたすことに起因する。	3	採用	
313	J-33	2	1997063497	日本語	三浦 博光, 大井 龍司, 曾木 尚文	ヒルシュブルグ病類縁疾患,特にHypoganglionosisのAuerbach神経叢の三次元構造	小児外科	1996	28(9)	1048-1052	CR	1例, hypoganglionosis, Auerbach神経叢三次元再構成し, Hirschsprung病移行帯と正常腸管壁と比較した。	消化管減圧療法	1例, 回腸瘻造設を行ったが, 症状の改善はなく6ヶ月後に回腸切除を行った。	三次元構造解析はhypoganglionosisの病因を解明する上で大きな手がかりをもたらした。	3	採用	
314	J-34	2	1997063496	日本語	豊坂 昭弘, 関 保二, 三浦 一樹, 他	ヒルシュブルグ病類縁疾患 特に壁内神経細胞減少症 hypoganglionosisについて	小児外科	1996	28(9)	1037-1047	CA	12例, hypoganglionosis, 1973年以降に1次大病院で経験した12症例に関する検討。	消化管減圧療法	12例, 生後3週以内に回腸瘻が5例, 空腸瘻が2例, 横行結腸瘻が1例に造設された。生後1か月以降に手術を実施された4例では空腸瘻1例, 回腸瘻1例, 胃瘻1例, 結腸瘻1例	本症はほとんどが腸瘻造設されたままで経静脈栄養と経腸栄養で管理されている。	3	採用	
315	E-118	5	15825718	英語	Manop J, Chamnanvanakij S, Wattanasarn	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS): a case report in Thailand.	J Med Assoc Thai	2004	87(11)	1385-8	CR	死亡したMMIHSの1例(消化管減圧療法, 消化管作動薬, 根治手術の試み 試験開腹)で, 集学的治療にも関わらず, 尿路感染症からの敗血症で死亡した。組織検査は直腸粘膜生検のみ施行されている。	MMIHSの減圧療法	回腸瘻を造設したが経腸栄養はできずTPN完全依存であった。膀胱瘻を造設したが, 最終的には尿路感染症から敗血症をきたし, 生命予後は死亡で不良の転帰であった。	MMIHSに減圧療法は(消化管膀胱とも)有用ではない。	3	採用	症例報告であるが, 考察もされており比較的信頼性は高い。
316	J-82	5	1993004429	日本語	富本 喜文, 岡本 英三, 豊坂 昭弘, 他	10年以上経過したhypoganglionosisの2例	最新医学	1991	46(12)	2511-2513	CR	isolated hypoganglionosis (isolated HG) 経験14例中2例が10年以上生存しているため報告した。直腸粘膜生検はAChE増生はなかった。直腸肛門反射は陰性から非典型的陽性であった。腸瘻は1例は行こうで1例は無効であった。2例とも根治術後状態改善した。	isolated HGに減圧手術は推奨されるか?	症例1は肛門輪切開が無効で大腸人工肛門が減圧に有効であった。症例2は1回目の腸瘻減圧は無効であったため, 再手術で減圧に成功した。	isolated HGに減圧手術が無効なことがある(どちらかという推奨する)。	3	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い, 考察もなされている。
317	J-85	5	1990202506	日本語	箕輪 由美, 中田 幸之介	5年間にわたり胃瘻・腸瘻を管理したヒルシュブルグ病類縁疾患の1例	小児外科	1990	22(3)	280-284	CR	isolated hypoganglionosis (isolated HG) で胃腸腸瘻(高位空腸瘻)とTPNを併用し, 長期生存の上最終的には腸瘻も閉鎖できて, 完全緩解に至った1例報告	isolated HGに減圧療法(胃瘻, 腸瘻)は推奨されるか?	根治術と腸瘻再造設を合わせて4回(閉鎖を合わせて5回)の手術となったが, うち減圧目的の胃瘻とトライツ靱帯から18cmの(高位)空腸瘻が減圧としては有効であった。	isolated HGに減圧療法(特に高位)は推奨される。	3	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い, ストマ管理法も含め詳細な記述もあり, 考察もなされている。
318	J-86	5	1988096951	日本語	橋 真理, 中沢 慶彦, 坂本 芳也, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1症例 続発症と長期管理上の問題点	消化器科	1987	6(4)	421-428	CR	16歳発症のCIPOの1例報告。診断の決め手は十二指腸粘膜生検と上部消化管内圧検査, TPNと胃管減圧で生命予後は良好であるがQOLは低下。	CIPOに減圧療法(胃管)は推奨されるか?	減圧により緩解にもっていくことが可能であり, 経腸栄養可能にまで回復させられるが, 反復する。	CIPOに減圧療法(胃管)は推奨される。	3	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い, 遅滞なく施行する方法で考察もなされている。
319	E-183	7	9374567	英語	Yokoyama S, Hirakawa H, Soeda J, Ueno S, Mitomi	Twenty-four-hour profile of growth hormone in cyclic nocturnal total parenteral nutrition.	Pediatrics	1997	100(6)	973-6	CR	MMIHS症例への夜間TPNの成長ホルモン分泌の効果	MMIHSへの経静脈栄養	夜間cyclic TPN中に著明な成長ホルモンの分泌(+)	MMIHS症例に対する夜間のcyclic TPNは成長ホルモン分泌の正常リズムを生じ, 正常の小児成長を達成する。	4	採用	
320	E-188	7	1901098	英語	Reif S, Tano M, Oliverio R, Young C, Rossi	Total parenteral nutrition-induced steatosis: reversal by parenteral lipid infusion.	JPEN J Parenter Enteral Nutr	1991	15(1)	102-4	CR	CIIPS症例報告	CIIPへの経静脈栄養	脂肪投与なしでの観血的HPNで脂肪肝を呈した。その後0.5g/kg/dayの脂肪投与追加でこの所見は改善した。	長期の静脈栄養で脂肪肝を呈した時は脂肪の静脈投与が改善させる時がある。	4	採用	
321	E-191	7	3925110	英語	Gillis DA, Grantmyre	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: survival of a male infant.	J Pediatr Surg	1985	20(3)	279-81	CR	MMIHS男児症例報告	MMIHSへの経静脈 + 経腸栄養	長期TPNと段階的な腸瘻と胃瘻からの経腸栄養で管理し, TPNは徐々に離脱, 6ヶ月で腸瘻閉鎖, 7ヶ月で胃瘻閉鎖, 4才まで生存	MMIHSへの長期TPNと段階的な腸瘻と胃瘻からの経腸栄養が有用である。	4	採用	
322	E-193	7	7031220	英語	Jona JZ, Werlin	The megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: report of a case.	J Pediatr Surg	1981	16(5)	749-51	CR	MMIHS症例報告	MMIHSへの薬物療法	Pentagastrin, Secretin, Cholecystokinin, octapeptide, metaclopramide投与は無効であった。一方Bethanechol投与は胃には無効であったが, 十二指腸で3分以内の蠕動が15分間続いた。	MMIHSの腸管平滑筋内のAChレセプターは存在し, 機能している。Bethanecholは限局的に有効である。	4	採用	
323	J-96	6	1997169962	日本語	黒岩 実, 松山 四郎, 鈴木 則夫, 他	ヘパリン生食水のflushで断裂し, バスケット鉗子で摘出したBroviacカテーテル塞栓の1例	日本小児外科学会雑誌	1996	32(7)	1121-1125	CR	生食フラッシュでカテーテル断裂したMMIHSの1女児例	中心静脈栄養, 生食フラッシュ	生食フラッシュでカテーテル断裂, I V R 摘出	粗暴な生食フラッシュは禁忌	4	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
324	J-100	6	1991188528	日本語	足立 靖, 矢花 剛, 都登 茂子, 他	シェーグレン症候群にみられた慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器病学会雑誌	1990	87(5)	1223-1227	CR	35歳、女性、シェーグレン症候群に合併したCIPOの1例報告	半消化態栄養剤 (Besvion) 2食と低脂肪・低繊維・低乳糖食	イレウス症状は再発しなかった	半消化態栄養剤によりCIPOの経腸栄養は有効であった	4	採用	成人例
325	J-101	6	1991044052	日本語	大森 恵美, 吉田 正美, 都丸 直美, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症候群(CIIPS)児における家庭静脈栄養法に向けての援助 母子相互への関わりを中心に	日本看護学会集録	1989	20回(小児看護)	174-177	CR	7歳、女児のCIPOのHPN導入	HPN導入について看護介入	HPNの家族の拒否が見られたが、看護介入により母子相互関係が改善して、HPNが可能となった	在宅治療移行は母子相互関係の改善が重要で看護介入の役割が大きい	4	採用	
326	E-19	1	19864852	英語	Nazer H, Rejjal A, Abu-Osba Y, Rabeeah A, Ahmed	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Saudi J Gastroenterol	1995	1(3)	180-3	CR	サウジアラビア、小児、女児、胎児、MMIHSの1例。	MMIHSの症例報告。診断、治療、予後について言及。	治療はTPN、加水分解乳を行うも反復カテ感染と肝障害が出現。予後は生後7か月時に誤嚥性肺炎で死亡。	栄養管理ではTPN、経管栄養を進めていたが、反復するカテ感染で抜去を繰り返した。	4	採用	
327	E-20	1	8135670	英語	Gurgan T, Zeyneloglu HY, Develioglu O, Urman	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: antenatal ultrasound appearance. A case report.	Asia Oceania J Obstet Gynaecol	1993	19(4)	383-6	CR	トルコ、小児、女児、胎児、MMIHSの1例。	MMIHSの症例報告。診断、治療、予後について言及。	治療はTPN、	TPN施行も数日のみ。	4	採用	
328	E-212	8	24057629	英語	Goldberg M, Pruchniewski D, Beale PG, Da Fonseca JM, Davies	Megacystis - microcolon - intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Surg Int	1996	11(4)	246-7	CR	MMIHSの2例の症例報告(1例は同疾患の家族歴があり、一例は腸管の蠕動が見られなかった。)いずれも予後不良	経腸栄養	合併症	2例ともカテーテル感染で死亡と判断	4	採用	この2例では経腸栄養はカテーテル感染を起し生命予後不良因子
329	J-123	8	#####	日本語	新聞 真人	小腸機能不全患児に対する新たな治療 肝障害を伴った小腸機能不全患児に対するω3系脂肪酸製剤の効果	こども医療センター医学誌	2011	40(4)	316-318	CR	2例、短腸症候群やH類縁などによる腸管不全、胆汁うっ滞性肝障害の予後不良患児(MMIHSと壊死性腸炎を合併した低出生体重児で経腸栄養に依存している。Omegavenを使用し検討	完全静脈栄養	治療効果	MMIHS患者1例で一次的に在宅経腸栄養に出来た。	4	採用	QOLの改善が見込めるが、本症例はむしろ副作用が問題だった。
330	J-123	8	#####	日本語	新聞 真人	小腸機能不全患児に対する新たな治療 肝障害を伴った小腸機能不全患児に対するω3系脂肪酸製剤の効果	こども医療センター医学誌	2011	40(4)	316-318	CR	2例、短腸症候群やH類縁などによる腸管不全、胆汁うっ滞性肝障害の予後不良患児(MMIHSと壊死性腸炎を合併した低出生体重児で経腸栄養に依存している。Omegavenを使用し検討	完全静脈栄養	副作用	MMIHS患者1例で胆汁うっ滞性持続、肝障害悪化、カテーテル感染を認めた。	4	採用	本症例では副作用の面が問題となった。
331	J-127	8	#####	日本語	津田 圭助, 横山 雄一, 耕崎 拓大, 大崎 純子, 末永 謙介, 佐野 修一, 西森 功, 森田 雅範, 中澤 慶彦, 大西 三朗	長期在宅IVH施行中にセレン欠乏症をきたした慢性特発性偽性腸閉塞症の1症例	消化管の臨床	1997	2	73-77	CR	1例の成人慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIP)、長期在宅IVH施行中のセレン欠乏症によりミオパチーを生じたの報告	長期在宅IVH投与	副作用としてのセレン欠乏	長期在宅IVH投与中に発症した筋力低下はセレン投与のみで筋力低下が回復したため、セレン欠乏症によるmyopathyと診断。長期IVH施行者や経腸栄養剤投与者での微量元素の欠乏には十分な認識と配慮が必要	4	採用	CIIP患者での長期経腸栄養ではセレン欠乏に注意が必要(成人例だがCIIPは成人も対象のため)。
332	J-128	8	#####	日本語	水田 祥代, 増本 幸二, 山内 健	【小腸大量切除後の栄養管理とその遠隔成績】腸管不全における栄養管理	日本腹部救急医学会雑誌	1998	18(8)	1099-1107	CA, CC	24例、腸管不全、栄養管理と肝障害の関係および長期予後の検討。腸管不全24例(短腸群: 14例、Immaturity群: 6例、Hypogenesis(数の異常があるのでhypoganglionosisとする)MMIHS群: 4例)	経腸栄養	経腸栄養の開始、経腸栄養からの離脱	Hypogenesis(数の異常があるのでhypoganglionosisとする)MMIHS群: 4例ではMMIHSの1例とPrune-belly症候群の1例はPNから離脱できず、hypo2例は経腸栄養との併用が長かったが離脱も出来た。	4	採用	H病類縁疾患群では腸管の機能障害の程度がPNからENへの移行に影響。長期の身体発育ではH病類縁疾患では残存腸管の運動機能障害の程度により成長障害が生じていた。
333	J-128	8	#####	日本語	水田 祥代, 増本 幸二, 山内 健	【小腸大量切除後の栄養管理とその遠隔成績】腸管不全における栄養管理	日本腹部救急医学会雑誌	1998	18(8)	1099-1107	CA, CC	24例、腸管不全、栄養管理と肝障害の関係および長期予後の検討。腸管不全24例(短腸群: 14例、Immaturity群: 6例、Hypogenesis(数の異常があるのでhypoganglionosisとする)MMIHS群: 4例)	経腸栄養	肝機能障害	Hypogenesis, MMIHS群: 全例で肝障害を認め、65±23日で肝障害を認め、GOT、GPTは他2群に比べ有意に高値であった。PNから離脱できなかった2例は肝障害の改善はなかった。残りの2例は完全PNをやめることで改善へ。	4	採用	H病類縁疾患群では腸管の機能障害の程度がPNからENへの移行に影響。長期の身体発育ではH病類縁疾患では残存腸管の運動機能障害の程度により成長障害が生じていた。
334	J-128	8	#####	日本語	水田 祥代, 増本 幸二, 山内 健	【小腸大量切除後の栄養管理とその遠隔成績】腸管不全における栄養管理	日本腹部救急医学会雑誌	1998	18(8)	1099-1107	CA, CC	24例、腸管不全、栄養管理と肝障害の関係および長期予後の検討。腸管不全24例(短腸群: 14例、Immaturity群: 6例、Hypogenesis(数の異常があるのでhypoganglionosisとする)MMIHS群: 4例)	経腸栄養	成長	Hypogenesis, 群の生存している2例はいずれも成長障害。	4	採用	H病類縁疾患群では腸管の機能障害の程度がPNからENへの移行に影響。長期の身体発育ではH病類縁疾患では残存腸管の運動機能障害の程度により成長障害が生じていた。
335	J-128	8	#####	日本語	水田 祥代, 増本 幸二, 山内 健	【小腸大量切除後の栄養管理とその遠隔成績】腸管不全における栄養管理	日本腹部救急医学会雑誌	1998	18(8)	1099-1107	CA, CC	24例、腸管不全、栄養管理と肝障害の関係および長期予後の検討。腸管不全24例(短腸群: 14例、Immaturity群: 6例、Hypogenesis(数の異常があるのでhypoganglionosisとする)MMIHS群: 4例)	経腸栄養	予後	Hypogenesis, MMIHS群: 4例ではMMIHSの1例とPrune-belly症候群の1例は死亡、残りの2例は生存	4	採用	Hypogenesis, MMIHS群は予後不良、PNと予後の関連は本論文では不明

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
336	J-131	8	#####	日本語	鹿野 高明, 立野 佳子, 穴倉 迪弥, 他	Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(MMIHS)の1例	臨床小児医学	1994	42(4)	199-203	CR	1例, Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(MMIHS), 症例報告	中心静脈高カロリー輸液(TPN)	全身状態	1例(全身状態良好)の治療はTPNにより短期間だが栄養管理が良好	4	採用	腸蠕動賦活剤, 消化管ホルモンなどによる治療も試みられるが無効. 機能的腸閉塞症の当面的治療はTPNによる長期の栄養管理. 合併症の防止, 対策が治療の要点としている。
337	J-135	8	#####	日本語	浅部 浩史, 長崎 彰, 山田 耕治, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の経験と本邦報告例の検討	小児内科	1990	22(3)	443-448	CR, RV	1例, CIIP, 食道アカラシア術後にイレウス症状を呈したCIIPの症例報告	経静脈的栄養	症状	落ち着いている	4	採用	1990年報告
338	J-136	8	#####	日本語	道浦 準, 勝見 正治, 河野 暢之, 他	僧帽弁逸脱症候群を伴った慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器外科学会雑誌	1988	21(4)	1134-1137	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS), 症例報告と総説	経静脈栄養TPN	QOL	在宅医療を導入できており有用	4	採用	1988年当時
339	J-136	8	#####	日本語	道浦 準, 勝見 正治, 河野 暢之, 他	僧帽弁逸脱症候群を伴った慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器外科学会雑誌	1988	21(4)	1134-1137	CR, RV	1例, 慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS), 症例報告と総説	経静脈栄養TPN	生命予後	8例の報告で2例突然死と高率(引用論文にて). 微量元素欠乏や電解質異常を推測	4	採用	1988年当時
340	J-138	8	#####	日本語	水田 隆三, 崔 鳳春, 泉均	Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome (CIIPS)の1剖検例	小児科臨床	1983	36(1)	135-142	CR	1例, Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome (CIIPS), 剖検例	中心静脈栄養	副作用	口内炎, 舌炎に加えて口唇や陰股部に水疱, びらん形成がみられるようになり腸性肢端皮膚炎として, 亜鉛欠乏のため亜鉛投与. 微量元素の欠乏などをまねく。	4	採用	1983年の報告である. 害のアウトカム
341	E-92	4	14674230	英語	Lee NC, Tiu CM, Soong WJ, Tsen CL, Hwang BT, Wei	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: report of one case.	Acta Paediatr Taiwan	2003	44(4)	238-41	CR	台湾, MMIHSの1例	経静脈栄養	肝機能障害の出現	肝機能障害出現	4	採用	
342	J-55	4	2013221152	日本語	後藤 正博, 仁科 範子, 長谷川 行洋	長期の静脈栄養をおこなっている腸管不全患者4例における内分泌学的検討	日本小児科学会雑誌	2013	117(3)	587-595	CR	日本, 長期PNの患者4例の内分泌学的検討(うち, 1例がhypoganglionosis)	静脈栄養	身長・体重が増加するか	PNでのカロリー摂取がエネルギー所要量の75%では体重増加, 62%では体重が減少し二次性無月経に	4	採用	
343	J-58	4	2005275602	日本語	窪田 昭男, 奥山 宏臣, 高橋 剛, 川原 央好, 中井 弘, 吉田 英樹, 高岡 勇一, 中長 摩利子, 位田 忍	【小児の腸軸捻転症の病態と治療】 腸回転異常症によって発症したCIIPSの1例 CIIPSおよびMMIHSの異同に関する考察を加えて	小児外科	2005	37(7)	824-831	CR	日本, 腸回転異常症による腸閉塞で手術を行ったCIIPSの14歳女性	経静脈栄養	生命維持可能かどうか	経静脈栄養で生存	4	採用	
344	J-68	4	1984101338	日本語	矢野野 壮光, 古屋 清一, 門脇 弘子	CIIPの8歳女児 臨床経過および長期TPNの問題点	小児外科	1983	15(9)	1129-1133	CR	日本, 新生児期発症のCIIPSの8歳女性	経静脈栄養	生命維持可能かどうか	経静脈栄養で生存	4	採用	
345	J-70	4	1984101336	日本語	小沢 正幸, 山田 亮二, 大浜 用克	Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-obstruction Syndrome(CIIPS)の2例	小児外科	1983	15(9)	1139-1146	CR	日本, CIIPSの2例, 男児	経腸栄養(1例にelemental diet)	腸閉塞症状が改善するか	効果なし	4	採用	
346	J-70	4	1984101336	日本語	小沢 正幸, 山田 亮二, 大浜 用克	Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-obstruction Syndrome(CIIPS)の2例	小児外科	1983	15(9)	1139-1146	CR	日本, CIIPSの2例, 男児	静脈栄養(1例にPN)	腸閉塞症状が改善するか	経静脈栄養で絶食にすることで腸閉塞症状改善	4	採用	
347	E-32	2	21318994	英語	Hirakawa H, Ueno S, Matuda H, Hinoki T, Kato Y	Effect of the herbal medicine dai-kenchu-to on gastrointestinal motility in patients with megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) and chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction (CIIP): report of two cases.	Tokai J Exp Clin Med	2009	34(1)	28-33	CR	1例のMMIHS(22歳)と1例のCIIP(月齢6)の腸管蠕動に対する大建中湯の使用経験。	中心静脈栄養	MMIHSの1例は計43回の中心静脈カテーテルの入れ替えを行い, 主要血管の閉塞をきたしたため, 経皮経肝下大静脈カテーテルを挿入し, 8年間維持している. CIIPの1例はTPNに関する記載なし.	MMIHSにおいて大建中湯は臨床的に腸管蠕動の改善に寄与したが, CIIPには効果がなかった。	4	採用	
348	E-33	2	16731893	英語	Hidaka N, Kawamata K, Chiba	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: in utero sonographic appearance and the contribution of vesicocentesis in antenatal diagnosis.	J Ultrasound Med	2006	25(6)	765-9	CR	2例, MMIHS, 胎児超音波の際に胎児膀胱穿刺を行った. それぞれ, 術中の腹腔内所見と生検所見からMMIHSと診断した.	中心静脈栄養	2例, Case1で中心静脈栄養と少量の経口摂取, Case2は完全中心静脈栄養	MMIHSの出生前診断は生命予後を改善させるかもしれない。	4	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
349	E-35	2	15543490	英語	Kohler M, Pease PW, Upadhyay	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) in siblings: case report and review of the literature.	Eur J Pediatr Surg	2004	14(5)	362-7	CR	2例, MMIHS, Case1は病理診断の具体性に欠けるがCase2は診断根拠が明確である。	経静脈栄養	1例, Case2はTPNからの離脱が困難となり, 生後1か月で黄疸, 慢性肝不全を伴う肝腫大, 門脈圧亢進症, 脾腫大, 回腸腫の静脈瘤からの出血がみられた。	多施設による症例集積が疾患の解明のために必要である。	4	採用	
350	E-37	2	12845451	英語	Hirato J, Nakazato Y, Koyama H, Yamada A, Suzuki N, Kuroiwa M, Takahashi A, Matsuyama S.	Encephalopathy in megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome patients on long-term total parenteral nutrition possibly due to selenium deficiency.	Acta Neuropathol	2003	106(5)	234-42	CR	2例, MMIHS, 長期のTPNによりセレン欠乏が疑われる神経症状を発症した。	中心静脈栄養	2例, 2例とも長期のTPNにより肝, 脳におけるセレン濃度の低値を認め, それぞれ7歳時, 3歳時に神経筋症状を発症した。	MMIHSにおける脳病変は主にグルタミンペルオキシダーゼやセレン欠乏症に起因するセレンタンパク質の低値による酸化障害によって生じると考えられた。	4	採用	
351	E-39	2	11873768	英語	Von Boyen GB, Von der Ohe M, Krammer HJ, Singer	Submucosal hypoganglionosis causing chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction.	Indian J Gastroenterol	2002	21(1)	29-30	CR	1例, Hypoganglionosis, 症例は39歳で13歳発症?	中心静脈栄養	TPNの開始後, 腸閉塞様症状は消失し, 在宅加療も可能となったが, 数年後に敗血症と大動脈弁における感染性心内膜炎を発症したため中止した。		4	採用	病理像からはHypoganglionosisは否定できないが, 臨床像が非典型的で, 検討を要する。
352	E-41	2	11015695	英語	White SM, Chamberlain P, Hitchcock R, Sullivan PB, Boyd	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: the difficulties with antenatal diagnosis. Case report and review of the literature.	Prenat Diagn	2000	20(9)	697-700	CR+RV	2例のCRと17例のRV, MMIHS, 出生前診断に関する報告と考察。	経腸栄養	Case2は月齢20か月までNG tubeで栄養し, 以後はED tube栄養を続けている。		4	採用	
353	E-42	2	10440392	英語	Masetti M, Rodriguez MM, Thompson JF, Pinna AD, Kato T, Romaguera RL, Nery JR, DeFaria W, Khan MF, Verزارo R, Ruiz P.	Multivisceral transplantation for megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Transplantation	1999	68(2)	228-32	CR	3例, MMIHS, 長期のTPNによるうっ血性肝障害を呈し, 小腸を含めた多臓器移植を行った3例の検討	中心静脈栄養	3例に長期間にわたり実施したところ, 3例とも胆汁うっ滞性肝障害を発症した。	TPNによる胆汁うっ滞性肝障害を合併したMMIHSの児に, 多臓器移植は有効だった。	4	採用	
354	E-47	2	8292879	英語	Toyosaka A, Okamoto E, Okasora T, Nose K, Tomimoto	Clinical, laboratory and prognostic features of congenital large intestinal motor dysfunction (pseudo-Hirschsprung's disease).	Clin Auton Res	1993	3(4)	243-8	CA	HD類縁疾患で壁内神経系に形態的異常が見られた77例とみられなかった42例(CIIPS:22例, CIIPS疑い例:12例, MMIHS:8例)に関するアンケート調査。	栄養療法	CIIPS22例, 経口摂取のみが6例, TPNのみが4例, 混合が6例	HDとHD類縁疾患(壁内神経系の異常の有無にかかわらず。)はAcE染色, 直腸肛門反射, および注腸造影所見をもとに鑑別することができる。	4	採用	形態異常がみられた群は hypoganglionosis, immaturity of ganglia, INDを併せて解析されている。
355	E-47	2	8292879	英語	Toyosaka A, Okamoto E, Okasora T, Nose K, Tomimoto	Clinical, laboratory and prognostic features of congenital large intestinal motor dysfunction (pseudo-Hirschsprung's disease).	Clin Auton Res	1993	3(4)	243-8	CA	HD類縁疾患で壁内神経系に形態的異常が見られた77例とみられなかった42例(CIIPS:22例, CIIPS疑い例:12例, MMIHS:8例)に関するアンケート調査。	栄養療法	MMIHS8例, 経口摂取のみが1例, TPNのみが0例, 混合が3例	HDとHD類縁疾患(壁内神経系の異常の有無にかかわらず。)はAcE染色, 直腸肛門反射, および注腸造影所見をもとに鑑別することができる。	4	採用	形態異常がみられた群は hypoganglionosis, immaturity of ganglia, INDを併せて解析されている。
356	E-49	2	2317670	英語	Kirk SJ, Lawson JT, Allen IV, Parks	Familial megaduodenum associated with hypoganglionosis.	Br J Surg	1990	77(2)	138-9	CR	2例のHypoganglionosis家族例? (母は病理的評価がなく子と同様の症状であったため診断, 1例のみの扱いが妥当。)	手術療法 (十二指腸空腸腫)	1例, 通過障害に対し実施, 術後6か月後に評価したところ, 無症候性ではあったが, 腸内容の停滞がみられた。	十二指腸の拡張が見られる前速やかに手術を行った方が, こっらの疾患では良い結果をもたらさだろう。	4	採用	
357	J-20	2	2014025417	日本語	清水 裕史, 伊勢 一哉, 山下 方俊, 石井 証, 中山 馨, 吉野 泰啓, 金沢 幸夫, 後藤 満一	外科治療が奏功した megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndromeの1例	日本小児外科学会雑誌	2013	49(6)	1117-1121	CR	1例, MMIHS, 在宅管理とすることのできたMMIHS1例の経過報告。	栄養療法	成分栄養の経口投与と中心静脈栄養の併用, 軽度の肝機能障害が出現したが, カロリー量の制限で改善。		4	採用	
358	J-27	2	1997082102	日本語	大浜 用克, 武 浩志, 山本 弘, 他	ヒルシュスブルグ病類縁疾患 Chronic Idiopathic Intestinal Pseudoobstruction Syndrome (CIIPS)の臨床経過 外科的合併症と超長期中心静脈栄養	小児外科	1996	28(9)	1073-1078	CR	1例, CIIPS MMIHS, CIIPS3例のCRで3例とも巨大膀胱を伴っているが, 病理評価があるのは1例のみ。	中心静脈栄養	入院毎にIVHを挿入しTPNを実施, 就学をきっかけに在宅TPNに切り替えた。TPNによる合併症の記載は特になし。		4	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
359	J-29	2	1997063505	日本語	飯干 泰彦, 岡田 正	ヒルシュブルング病類縁疾患長期生存例の肝機能障害	小児外科	1996	28(9)	1104-1107	CR	2例, CIIP (MMHS), 長期生存例のTPN起因性肝障害に関するCR (CIIPと表現されているが両症例とも膀胱拡張+レノグラム排泄遅延がありMMHSと考えられる。)	中心静脈栄養	症例1:TPN実施期間は6年10か月、うち在宅が5年。開始2年で発熱を繰り返し、次第に低Alb血症やChEの低下がみられ、6年後に急激な黄疸の進行を認め、死亡した。 症例2: 施行期間は6年5か月、うち在宅が5年。開始1年で発熱を繰り返し、次第に低Alb血症やChEの低下がみられ、開始5年で急激な黄疸の進行を認め死亡した。	4	採用		
360	J-30	2	1997063502	日本語	五味 明, 岡松 孝男, 八塚 正四, 他	ヒルシュブルング病類縁疾患 MMHSの臨床経過	小児外科	1996	28(9)	1080-1085	RV(CRを含めた)	45例(CR1例を含む), MMHS, 本邦で確認されたMMHS症例のRV	栄養療法	30例, 21例はTPNのみ, 1例は経口摂取のみ, 8例は両者の併用。ほとんどの症例でカテーテル感染を経験し、ビタミン、微量元素不足や肝機能障害を認めた。	栄養管理はTPNと経腸栄養あるいは蠕動可能な腸管を用いた経口摂取を併用することにより管理する以外に方法が見当たらないのが現状である。	4	採用	
361	J-31	2	1997063500	日本語	渡辺 芳夫, 原田 徹	ヒルシュブルング病類縁疾患における上部消化管内圧測定	小児外科	1996	28(9)	1062-1066	CR	2例, Hypoganglionosis + immaturity of ganglia, 2例のCRだが、hypoganglionosisのみ採用する。	完全静脈栄養	1例, 結腸瘻造設とともに開始。経過中の合併症などについての記載なし。	臨床問題となる腸炎はMMCのphase の欠如によって、小腸内に残渣が停滞し小腸内細菌が異常増殖をきたすことに起因する。	4	採用	
362	E-119	5	15368500	英語	Bott L, Boute O, Mention K, Vinchon M, Boman F, Gottrand	Congenital idiopathic intestinal pseudo-obstruction and hydrocephalus with stenosis of the aqueduct of sylvius.	Am J Med Genet A	2004	130A(1)	84-7	CR	脳奇形を合併したCIPOの1例 大腸人工肛門と胃瘻で最終的には経腸栄養によって経腸栄養で成長できた。	CIPO栄養療法(胃瘻+TPN)	胃瘻は一時機能しなかったがTPNを併用し最終的に経管栄養で成長させることができた。	CIPOに栄養療法は推奨される。	4	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い。記載の仕方は胃瘻+TPN合わせると有用となっている。
363	E-133	5	2520338	英語	Yokoyama S, Fujimoto T, Tokuda Y, Mitomi	Successful nutrition management of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome--a case report.	Nutrition	1989	5(6)	423-6	CR	MMHSの1例報告。薬物療法、減圧術、根治術無効でcyclic TPNで長期生存でき学校にも行っている(空腸瘻ストーマからのものでいじめにはあう)	MMHSに栄養療法(cyclic TPN)は推奨されるか?	一時肝機能障害もきたしたがhome TPNに移行でき退院し学校にもいけており成長もしている。	MMHSに栄養療法(cyclic TPN)は有用である。	4	採用	症例報告ではあるが、詳細な記載もあり考察も詳細になされているので信頼度は比較的高いと考えられる。
364	J-77	5	1999163651	日本語	大橋 忍, 長島 金二, 土屋 博之, 石丸 由紀, 根本 貴史	MMHS女児例の長期管理の経験	小児外科	1999	31(2)	212-218	CR	MMHSで7年間生存できている症例報告で、多段階腸瘻造設による減圧と、TPNが有効であった。経口摂取は固形物は不可	MMHSに栄養療法(TPNと経腸栄養)は推奨されるか?	併用することにより長期生存できおり、徐々に経腸栄養の割合を増やせている。	MMHSに栄養療法は推奨される。	4	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い。有効性に関する考察がなされている。
365	J-81	5	1993206028	日本語	堀内 格, 伊藤 寛, 山下 年成, 他	新生児期に発症した慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)の1例	日本小児外科学会雑誌	1992	28(7)	1359-1363	CR	CIPOもしくはMMHSの新生児発症症例。画像検査で診断つかず直腸肛門反射は正常で直腸粘膜生検は正常像のため診断確定には至らなかった。薬物療法(シサブライド)は部分的に有効で、TPNを回避はできていないが、経腸栄養+TPN併用もっていている。1歳まで遅れなく生存できている。	CIPOに栄養療法(TPN, 成分栄養)は有効か?	1歳まで発症に遅れなく生存できている。	CIPOに栄養療法(TPN, 成分栄養)は有用である。	4	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い。考察もなされている。
366	J-86	5	1988096951	日本語	橋 真理, 中沢 慶彦, 坂本 芳也, 他	慢性特発性仮性腸閉塞症の1症例 結腸症と長期管理上の問題点	消化器科	1987	6(4)	421-428	CR	16歳発症のCIPOの1例報告。診断の決め手は十二指腸粘膜生検と上部消化管内圧検査。TPNと胃管減圧で生命予後は良好であるがQOLは低下。	CIPOに栄養療法(TPN)は推奨されるか?	携帯用TPN装置を用い、夜間胃管減圧を併用し在宅できている。	CIPOに栄養療法(TPN)は推奨されるか?	4	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い。在宅管理可能な方法の考察もされている。
367	E-58	3	20721562	英語	Dingemann J, Puri	Isolated hypoganglionosis: systematic review of a rare intestinal innervation defect.	Pediatr Surg Int	2010	26(11)	1111-5	SR	11論文, N=92, Isolated hypoganglionosis (IH)症例に関するsystematic review (1978-2009)	手術	病変腸管の切除およびプルスルー: 54/92症例。回腸瘻・結腸瘻・あるいは十二指腸瘻: 11/92症例。括約筋切除: 2/92症例。残り25症例は詳細不明。	病変腸管の切除が多く行われている。病変腸管の範囲と疾患の局在により調整することが肝要。	5	採用	
368	J-107	7	2008161929	日本語	窪田 昭男, 川原 央好, 長谷川 利路, 奥山 宏臣, 上原 秀一郎, 石川 暢己, 三谷 泰之	【小児慢性便秘症の病態・診断・治療】慢性便秘症の外科的治療	小児外科	2008	40(2)	226-234	CA	便秘疾患に対する外科治療 5状結腸過長症:9, 二分脊椎:6, 直腸肛門奇形:12, CIIPS:1, ヒルシュ:1	CIIPの外科治療	ACE兼逆行性浣腸で排便は著しく改善したが腹満の改善は軽度。大建中湯併用で腹満も著明に改善	CIIPにACEは有用である。	5	採用	
369	J-121	7	1985192446	日本語	天野 芳郎, 中畑 竜俊, 赤羽 太郎	Chronic idiopathic intestinal pseudoobstruction (CIIP)の兄弟例	小児科診療	1985	48(5)	937-941	CR	CIIPS兄弟症例報告	CIIPの外科治療	十二指腸の拡張あり: 十二指腸空腸吻合で症状改善	CIIPSに対する外科治療は根本的治療にはなり得ないが、著明に拡張した腸管の通過を良くし、bacterialovergrowthを抑えることで、症状をある程度改善させる。	5	採用	
370	J-94	6	1999157509	日本語	高原 裕夫, 吉田 金広, 池本 哲也, 田代 征記	【術前から退院迄の各疾患別栄養指導 各施設における工夫】 ヒルシュブルング病類縁疾患の栄養指導	JJPEN: The Japanese Journal of Parenteral and Enteral Nutrition	1999	21(3)	205-210	RV	生後5日、胎便排泄遅延、胆汁性嘔吐、腹部膨満を主訴に発症したhypoganglionosis	ileo-caeco-colic-pouchを用いたMartin変法による根治術	2歳6か月で順調に経口摂取量が増加	ileo-caeco-colic-pouchを用いたMartin変法による根治術は有効な可能性がある	5	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
371	E-141	6	21843726	英語	Watanabe Y, Takasu H, Sumida	A preliminary report on the significance of excessively long segment congenital hypoganglionosis management during early infancy.	J Pediatr Surg	2011	46(8)	1572-7	CA	自院で初期治療を行った hypoganglionosisの4例の外科治療	初回STMは50cm以下に置き、生後3か月で Bishop-Koop式ストマに再造設する	普通食+半消化態栄養剤の栄養で、1例は静脈栄養離脱、すべて1.5SD以内に体重が維持でき、黄疸・肝機能障害なし	空腸・S状結腸生検による診断と2段階外科治療は、hypoganglionosisの早期診断と予後の改善に寄与する	5	採用	
372	E-150	6	12101505	英語	Skaba R, Meier-Ruge W, Dudorkov a	Disseminated intestinal hypoganglionosis treated by colectomy and tapering of the small intestine. A case report.	Eur J Pediatr Surg	2002	12(3)	203-6	CR	大腸全摘と小腸テーパリングで経過良好なhypoganglionosisの1例報告	5歳肛門括約筋筋層切開、7歳回腸瘻、9歳大腸全摘して回腸直腸吻合、11歳回腸瘻と小腸3.6mのテーパリングを行い、6か月後にストマ閉鎖。15歳、回腸80cmを再度テーパリング。	最後の手術から7年で体重が25kg増加して、22歳で159cm、60kgで1日3-4回の排泄あり、結婚して社会生活を営んでいる	大腸切除と小腸テーパリング手術はhypoganglionosisの外科治療の1つの選択肢である	5	採用	
373	E-17	1	9244104	英語	Ure BM, Holschneider AM, Schulten D, Meier-Ruge	Clinical impact of intestinal neuronal malformations: a prospective study in 141 patients.	Pediatr Surg Int	1997	12(5-6)	377-82	CO	ドイツ、小児、前方視、Aganglionosis・Hypoganglionosis・INDなど、1989-1995年、141例、98男43女、平均4.5歳。	Aganglionosis, Hypoganglionosis, INDなどの主訴、病理など診断、治療、予後について検討。	治療(Aganglionosis以外)、 ・内科的治療:40/67、外科手術20/67。 ・外科手術:括約筋切開6、一時的人工肛門2、切除12、Hypoで切除7例で最多。	内科的治療が多いが、重症便秘症例では切除が施行され、Hypodeha7例切除された。	5	採用	
374	J-132	8	#####	日本語	折田 泰造, 原藤 和泉, 松本 三明, 他	Von Recklinghausen病に併存した慢性特発性偽性腸閉塞症の1手術例	日本消化器外科学会雑誌	1992	25(5)	1334-1338	CR, RV	本邦報告例48例、CIIP、文献的考察	根治術	難易度	根治術は困難なためRVで集まった報告では否定的な意見が多い	5	採用	1992年の時点のことである。
375	E-92	4	14674230	英語	Lee NC, Tiu CM, Soong WJ, Tsen CL, Hwang BT, Wei	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: report of one case.	Acta Paediatr Taiwan	2003	44(4)	238-41	CR	台湾、MMIHSの1例	開腹手術(胃空腸吻合)	腸閉塞症状が改善するかどうか	少し改善。しかし、経口摂取は満足にできない。	5	採用	
376	J-58	4	2005275602	日本語	窪田 昭男, 奥山 宏臣, 高橋 剛, 川原 央好, 中井 弘, 吉田 英樹, 高間 勇一, 中長 摩利子, 位田 忍	【小児の腸軸捻転症の病態と治療】 腸回転異常症によって発症したCIIPSの1例 CIIPSおよびMMIHSの異同に関する考察を加えて	小児外科	2005	37(7)	824-831	CR	日本、腸回転異常症による腸閉塞で手術を行ったCIIPSの14歳女性	開腹手術(腸回転異常症の手術)	腸閉塞症状が改善するかどうか	腸回転異常は解除されたが、蠕動障害が増悪。Polysurgeryとなった。	5	採用	
377	J-66	4	1993004430	日本語	西島 栄治, 大野 耕一, 義岡 孝子, 他	6歳女児のHypoganglionosis例、回腸瘻閉鎖は可能か? 人工弁を用いた残存腸管の蠕動と排便の評価	最新医学	1991	46(12)	2514-2515	CR	日本、Hypoganglionosisの6歳女児	開腹手術(回腸結腸patch graft)	栄養摂取可能となるか	効果あり(経口のみで生存可能で退院)	5	採用	
378	J-66	4	1993004430	日本語	西島 栄治, 大野 耕一, 義岡 孝子, 他	6歳女児のHypoganglionosis例、回腸瘻閉鎖は可能か? 人工弁を用いた残存腸管の蠕動と排便の評価	最新医学	1991	46(12)	2514-2515	CR	日本、Hypoganglionosisの6歳女児	開腹手術(腸ろう閉鎖)	栄養摂取可能となるか	有害(経口量低下、PNサポート必要に)	5	採用	
379	J-69	4	1984101337	日本語	野沢 博正, 堀 隆, 久保 幸一郎	慢性便秘を呈した年長児CIIPの1例 診断の問題点	小児外科	1983	15(9)	1135-1138	CR	日本、CIIPSが考えられた15歳男性	開腹手術(回盲部切除)	腸閉塞症状が改善するかどうか	効果なし	5	採用	
380	J-70	4	1984101336	日本語	小沢 正幸, 山田 亮二, 大浜 用克	Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-obstruction Syndrome(CIIPS)の2例	小児外科	1983	15(9)	1139-1146	CR	日本、CIIPSの2例、男児	開腹手術(1例に結腸切除)	腸閉塞症状が改善するかどうか	効果なし	5	採用	
381	E-31	2	21478590	英語	Jain VK, Garge S, Singh S, Lahoti	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome complicated by perforation.	Afr J Paediatr Surg	2011	8(1)	70-71	CR	1例、MMIHS、生後4日目にレントゲン上の気腹が著明であったため緊急手術、回盲部に腸管穿孔を伴っていた。	Ladd手術を含む腸回転異常修復、腸穿孔修復、および虫垂切除	1例、生後4日に左記の手術を実施し、術後2日で、敗血症と心肺機能不全で死亡した。	MMIHSの腸管運動不全は管理が困難で、致死率が高いため、早期の小腸移植が救命に必要と思われる。	5	採用	
382	E-32	2	21318994	英語	Hirakawa H, Ueno S, Matuda H, Hinoki T, Kato Y	Effect of the herbal medicine dai-kenchu-to on gastrointestinal motility in patients with megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) and chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction (CIIP): report of two cases.	Tokai J Exp Clin Med	2009	34(1)	28-33	CR	1例のMMIHS(22歳)と1例のCIIP(月齢6)の腸管蠕動に対する大建中湯の使用経験。	手術療法 (Martin式空腸側側吻合術 小腸切除と右半結腸切除)	MMIHSの1例において施行。側側吻合の効果が得られなかったため、小腸と右半結腸の切除を追加した。手術合併症の記載なし。	MMIHSにおいて大建中湯は臨床的に腸管蠕動の改善に寄与したが、CIIPには効果がなかった。	5	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
383	E-33	2	16731893	英語	Hidaka N, Kawamata K, Chiba	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: in utero sonographic appearance and the contribution of vesicocentesis in antenatal diagnosis.	J Ultrasound Med	2006	25(6)	765-9	CR	2例, MMIHS, 胎児超音波の際に胎児膀胱穿刺を行った。それぞれ、術中の腹腔内所見と生検所見からMMIHSと診断した。	Ladd手術を含む腸回転異常修復、および虫垂切除	1例, Case1で実施。Case2は詳細な手術内容の記載がない	MMIHSの出生前診断は生命予後を改善させるかもしれない。	5	採用	
384	E-35	2	15543490	英語	Kohler M, Pease PW, Upadhyay	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) in siblings: case report and review of the literature.	Eur J Pediatr Surg	2004	14(5)	362-7	CR	2例, MMIHS, Case1は病理診断の具体性に欠けるがCase2は診断根拠が明瞭である。	手術	1例, Case1は手術の詳細が不明, Case2は小腸回転異常の整復を行った。回腸嚢を造設した。	多施設による症例集積が疾患の解明のために必要である。	5	採用	
385	E-35	2	15543490	英語	Kohler M, Pease PW, Upadhyay	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) in siblings: case report and review of the literature.	Eur J Pediatr Surg	2004	14(5)	362-7	CR	2例, MMIHS, Case1は病理診断の具体性に欠けるがCase2は診断根拠が明瞭である。	手術	1例, Case2で腸管運動の改善目的に内臓神経切除術を行ったが効果が見られなかった。	多施設による症例集積が疾患の解明のために必要である。	5	採用	
386	E-37	2	12845451	英語	Hirato J, Nakazato Y, Koyama H, Yamada A, Suzuki N, Kuroiwa M, Takahashi A, Matsuyama S.	Encephalopathy in megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome patients on long-term total parenteral nutrition possibly due to selenium deficiency.	Acta Neuropathol	2003	106(6)	234-42	CR	2例, MMIHS, 長期のTPNによりセレン欠乏が疑われる神経症状を発症した。	膀胱嚢造設術	2例, 2例ともあきらかな手術合併症はみられず。	MMIHSにおける脳病変は主にグルタミンペルオキシダーゼやセレン欠乏症に起因するセレンタンパク質の低値による酸化障害によって生じると考えられた。	5	採用	
387	E-37	2	12845451	英語	Hirato J, Nakazato Y, Koyama H, Yamada A, Suzuki N, Kuroiwa M, Takahashi A, Matsuyama S.	Encephalopathy in megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome patients on long-term total parenteral nutrition possibly due to selenium deficiency.	Acta Neuropathol	2003	106(7)	234-42	CR	2例, MMIHS, 長期のTPNによりセレン欠乏が疑われる神経症状を発症した。	膀胱嚢造設術	2例, 2例ともあきらかな手術合併症はみられず。	MMIHSにおける脳病変は主にグルタミンペルオキシダーゼやセレン欠乏症に起因するセレンタンパク質の低値による酸化障害によって生じると考えられた。	5	採用	
388	E-39	2	11873768	英語	Von Boyen GB, Von der Ohe M, Krammer HJ, Singer	Submucosal hypoganglionosis causing chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction.	Indian J Gastroenterol	2002	21(1)	29-30	CR	1例, Hypoganglionosis, 症例は39歳で13歳発症?	右半結腸切除術	腸閉塞様症状を繰り返したため施行したが、症状の改善なし。		5	採用	病理像からはHypoganglionosisは否定できないが、臨床像が非典型的で、検討を要する。
389	E-43	2	9718658	英語	Scharli AF, Sossai	Hypoganglionosis.	Semin Pediatr Surg	1998	7(3)	187-91	CC	7例, isolated hypoganglionosis, 過去17年で単一施設で経験した慢性的な排便障害、腹痛、腹満などの353例に直腸生検を行い診断。(Hypoganglionosisの診断には全層生検を行った。)Hypoganglionosisとdysganglionosis以外の理由で腸管切除を行った10症例の全層生検像を比較した。	手術療法(腸管切除)	7例ともに、罹患大腸を全切除することで症状の回復が得られた。1例は縫合不全を起し大腸嚢を造設したが、それ以外は機械的と閉塞のため、複数回の手術が必要だった。		5	採用	
390	E-47	2	8292879	英語	Toyosaka A, Okamoto E, Okasora T, Nose K, Tomimoto	Clinical, laboratory and prognostic features of congenital large intestinal motor dysfunction (pseudo-Hirschsprung's disease).	Clin Auton Res	1993	3(4)	243-8	CA	HD類縁疾患で壁内神経系に形態的異常が見られた77例とみられなかった42例(CIIPS:22例, CIIPS疑い例:12例, MMIHS:8例)に関するアンケート調査。	手術療法(腸管切除)	CIIPS22例, 7例は手術必要とせず、6例で腸管切除を行った。合併症などの記載はなし。	HDとHD類縁疾患(壁内神経系の異常の有無にかかわらず。)はAcE染色、直腸肛門反射、および注腸造影所見をもとに鑑別することができる。	5	採用	形態異常がみられた群はhypoganglionosis, immaturity of ganglia, INDを併せて解析されている。
391	E-47	2	8292879	英語	Toyosaka A, Okamoto E, Okasora T, Nose K, Tomimoto	Clinical, laboratory and prognostic features of congenital large intestinal motor dysfunction (pseudo-Hirschsprung's disease).	Clin Auton Res	1993	3(4)	243-8	CA	HD類縁疾患で壁内神経系に形態的異常が見られた77例とみられなかった42例(CIIPS:22例, CIIPS疑い例:12例, MMIHS:8例)に関するアンケート調査。	手術療法(腸管切除、膀胱嚢)	MMIHS8例, 無手術例は0例だが、腸管切除例は0例, 膀胱嚢を1例に留置。合併症などの記載なし。	HDとHD類縁疾患(壁内神経系の異常の有無にかかわらず。)はAcE染色、直腸肛門反射、および注腸造影所見をもとに鑑別することができる。	5	採用	形態異常がみられた群はhypoganglionosis, immaturity of ganglia, INDを併せて解析されている。
392	J-20	2	2014025417	日本語	清水 裕史, 伊勢 一哉, 山下 方俊, 石井 証, 中山 馨, 吉野 泰啓, 金沢 幸夫, 後藤 満一	外科治療が奏功した megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndromeの1例	日本小児外科学会雑誌	2013	49(6)	1117-1121	CR	1例, MMIHS, 在宅管理とすることのできたMMIHS1例の経過報告。	手術療法	横行結腸拡張と結腸嚢からの排液不良に対し、横行結腸切除を行った。術後合併症はみられなかった。		5	採用	



通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
393	J-30	2	1997063502	日本語	五味 明, 岡松 孝男, 八塚 正四, 他	ヒルシュスブルグ病類縁疾患 MMHSの臨床経過	小児外科	1996	28(9)	1080-1085	RV(CRを含めた)	45例(CR1例を含む), MMHS, 本邦で確認されたMMHS症例のRV	手術療法	26例, Ladd手術が3名, 胃・空腸吻合が2例, 膀胱瘻造設は16例, 腎瘻造設が2例, その他が3例,	栄養管理はTPNと経腸栄養あるいは蠕動可能な腸管を用いた経口摂取を併用することにより管理する以外に方法が見当たらないのが現状である。	5	採用	
394	J-31	2	1997063500	日本語	渡辺 芳夫, 原田 徹	ヒルシュスブルグ病類縁疾患における上部消化管内圧測定	小児外科	1996	28(9)	1062-1066	CR	2例, Hypoganglionic + immaturity of ganglia, 2例のCRだが, hypoganglionicのみ採用する。	手術療法	1例, 1歳11か月時に空腸切除し, Treitz靱帯の肛門側3cmの空腸を端側吻合し回腸瘻とし, 4歳時に回盲弁を含めた右半結腸切除 + 肛門側回腸末端切除(残60cm)し回腸瘻とした。6歳時に肛門側回腸瘻から口側20cmの腸管を追加切除(残40cm)し, 回腸瘻を再検。以後, 腸炎は消失した。	臨床問題となる腸炎はMMCのphase の欠如によって, 小腸内に残渣が停滞し小腸内細菌が異常増殖をきたすことに起因する。	5	採用	
395	E-112	5	23943250	英語	Friedmacher F, Puri	Classification and diagnostic criteria of variants of Hirschsprung's disease.	Pediatr Surg Int	2013	29(9)	855-72	SR	Intestinal neuronal dysplasia (IND), Intestinal ganglioneuromatosis (GNM), isolated hypoganglionic(isolated HG), Immature ganglia(IG), Absence of the argyrophil plexus(AP), Internal anal sphincter achalasia(IASA), Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome(MMHS)の特に鑑別診	isolated HGの根治的手術としての腸管切除	大部分のisolated HGの症例が腸管切除(pull through法)を受けている文献を引用している。術後の予後は良好だが, hypoganglionic部を取り残すと, 腸炎, 慢性便秘, 遺糞症などの合併症があるので再手術が必要となる。	診断がいついたらpull through法による根治術を施行すべきである。	5	採用?	引用文献が少なく, 手術と予後を分けて記載してあるので, 手術の有用性を詳細にレビューしたものではない。
396	E-117	5	16252200	英語	Dalgic B, Sari S, Dogan I, Unal	Chronic intestinal pseudoobstruction: report of four pediatric patients.	Turk J Gastroenterol	2005	16(2)	93-7	CR	CIPO(全層生検まで施行)し診断した4症例にエリスロマイシンを消化管作動薬として使用し有用性を検討した。生命的やQOLの予後で検討している。	CIPOにおける根治手術	1例が他施設で手術施行され, 手術関連死に至った。	CIPOにおいて根治手術を試みることは有害である可能性がある(推奨されない)。	5	採用?	論文の主旨とは異なるが, 考察もなされており, 比較的信頼性は高い。
397	E-128	5	8986997	英語	Ciftci AO, Cook RC, van Velzen	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: evidence of a primary myocellular defect of contractile fiber synthesis.	J Pediatr Surg	1996	31(12)	1706-11	CR	2例のMMHSの症例報告。症例1は長期生存例で, 根治術目的の開腹はShamに終了した。盲腸瘻造設し2か月で閉鎖できた。巨大膀胱はカテーテル減圧と尿管瘻で対処し2年で閉鎖。蠕動が経過とともににはじまった。10年以上の長期生存しており, 成長も追いついてきている。症例2は胎児手術で膀胱ドレーナージが施行された。生後開腹手術は, 虫垂切除のみで組織は消化管膀胱ともとれている。シザプリドとメクロプラミドは無効で, 回腸瘻を減圧のために作成したが効かず生後7.5か月で死亡した。	MMHSにおける根治手術	症例1は生後の開腹手術でShamに終了(回腸瘻はついた)で, 症例2は胎児手術で膀胱減圧したが無効で生後の回腸狭窄の診断で開腹したがShamに終了し, 狭窄はなかった(誤診といっよう)。症例1は長期生存しているが, 症例2は死亡している。	MMHSにおいて根治手術の有効性は見出せない。	5	採用?	症例報告であるためエビデンスレベルが低い。根治術の是非について考察された論文ではないが, 予後ははっきりしているため「推奨されない」の文献としては耐えられるレベル。
398	E-136	5	6708241	英語	Redman JF, Jimenez JF, Golladay ES, Seibert	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: case report and review of the literature.	J Urol	1984	131(5)	981-3	CR	胎児エコーでは水腎水尿管症がわかっていたMMHS症例。回盲部末端の狭窄部切除と回腸瘻と大腸人工肛門作成された状態で消化管拡張で転院してきた。注腸の診断は腸回転異常, 胃瘻とTPNルートをキープしたが, 最終的には生後8か月で感染性心内膜炎敗血症と肺炎で死亡した。えられた組織は膀胱と消化管で, MeissnerとAuerbachのganglion細胞が存在した。膀胱壁は肥厚。	MMHSに根治術(切除)は推奨されるか?	切除後断端stomaも機能せずTPNの末死亡している。	MMHSに根治手術療法は有用ではない。有害である可能性もある。	5	採用	症例報告であるためエビデンスレベルも低い。有害性に関する考察がなされている。
399	J-82	5	1993004429	日本語	富本 喜文, 岡本 英三, 豊坂 昭弘, 他	10年以上経過したhypoganglionicの2例	最新医学	1991	46(12)	2511-2513	CR	isolated hypoganglionic (isolated HG) 経験14例中2例が10年以上生存しているため報告した。直腸粘膜生検はAChE増生はなかった。直腸肛門反射は陰性から非典型的陽性であった。腸瘻は1例は行こうで1例は無効であった。2例とも根治術後状態改善した。	isolated HGに根治術は推奨されるか?	症例1のみSwenson手術を施行し成功した。	isolated HGに根治術を強く推奨するのではなく, 各種検査から根治術可能な症例を選別して手術は施行すべきである。	5	採用	症例報告であるためエビデンスレベルは低い。考察が詳細になされている。
400	J-85	5	1990202506	日本語	箕輪 由美, 中田 幸之介	5年間にわたり胃瘻・腸瘻を管理したヒルシュスブルグ病類縁疾患の1例	小児外科	1990	22(3)	280-284	CR	isolated hypoganglionic (isolated HG) で胃瘻腸瘻(高位空腸瘻)とTPNを併用し, 長期生存の上最終的には腸瘻も閉鎖できて, 完全緩解に至った1例報告	isolated HGに根治術(空腸S状結腸吻合)は推奨されるか?	第4回の手術として施行し, 食欲もアップした。成長もキャッチアップし, 発達も遅れがない。	isolated HGに根治術(空腸S状結腸吻合)は推奨される。	5	採用?	症例報告であるためエビデンスレベルは低い。減圧療法と一連のものであり, 詳細な記述もあることから採用?レベルとした。
401	E-57	3	23167913	英語	Huang CM, Tseng SH, Weng CC, Chen	Isolated intestinal transplantation for megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: case report.	Pediatr Transplant	2013	17(1)	E4-8	CR	8歳女児, 肝不全・腎不全( )のMMHS症例に対する小腸単独移植の症例報告 移植後4年までフォロー	小腸単独移植(肝不全・腎不全( ))	移植後4年の時点で生存。普通食を経口摂取可能で経静脈栄養も必要としない。体重も徐々に増加(移植前22kg 移植後4年27kg)	本症例を含め, 他の報告からも, 一般的に肝不全に陥る前に小腸単独移植を行うことは良い転機をもたらす。入院日数を減少させ, 経静脈栄養から経腸栄養への転換が早期に行える(多臓器移植を受けた症例と比べて)	6	採用	胃を含めた小腸移植がよいかどうかは不明

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
402	E-172	7	16908248	英語	Ishii T, Wada M, Nishi K, Sato T, Amae S, Yoshida S, Nakamura M, Satomi S, Kato T, Hayashi	Two cases of living-related intestinal transplantation.	Transplant Proc	2006	38(6)	1687-8	CR	短腸症候群2症例 (Hypoganglionosisと中腸軸捻転) に対する生体小腸移植の症例報告	手術(生体小腸移植)	2例とも拒絶反応生じても術後経過良好でTPN離脱し経口摂取可能となる。	TPNから離脱出来ないHypoganglionosisによる短腸症候群に生体小腸移植は有用である。	6	採用	
403	J-91	6	2005202904	日本語	和田 基, 石井 智浩, 加藤 友朗, 天江 新太郎, 石田 和之, 森谷 卓也, 里見 進, 林 富	生体小腸移植2例の経験	今日の移植	2005	18(2)	145-151	CR	生体小腸移植 2例報告、1例が14歳のhypoganglionosis	小腸移植	術後57日静脈栄養離脱、術後117日退院	小腸移植はhypoganglionosisの外科治療として有効であった	6	採用	
404	E-90	4	15848727	英語	Wada M, Ishii T, Kato T, Nishi K, Kawahara Y, Amae S, Nakamura M, Yoshida S, Hayashi	Living-related small bowel transplantation: two cases experiences.	Transplant Proc	2005	37(2)	1381-2	CR	日本、東北大学、hypoganglionosisの14歳男	生体小腸移植	経腸栄養摂取増加するかどうか	PNが栄養については離脱。水分のみ点滴	6	採用	
405	E-42	2	10440392	英語	Masetti M, Rodriguez MM, Thompson JF, Pinna AD, Kato T, Romaguera RL, Nery JR, DeFaria W, Khan MF, Verzaro R, Ruiz P.	Multivisceral transplantation for megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Transplantation	1999	68(2)	228-32	CR	3例, MMIHS, 長期のTPNによるうっ血性肝障害を呈し、小腸を含めた多臓器移植を行った3例の検討	死体臓器(胃、肝臓脾臓、十二指腸、小腸、腎、大腸)による多臓器移植	3例に実施し、1例は術後44日に敗血症と拒絶反応により死亡した。その他の2例はTPNから離脱し、経腸栄養が可能となった。	TPNによる胆汁うっ滞性肝障害を合併したMMIHSの児に、多臓器移植は有効だった。	6	採用	
406	E-47	2	8292879	英語	Toyosaka A, Okamoto E, Okasora T, Nose K, Tomimoto	Clinical, laboratory and prognostic features of congenital large intestinal motor dysfunction (pseudo-Hirschsprung's disease).	Clin Auton Res	1993	3(4)	243-8	CA	HD類縁疾患で壁内神経系に形態的異常が見られた77例とみられなかった42例(CIIPS:22例, CIIPS疑い例:12例, MMIHS:8例)に関するアンケート調査。	生命予後	CIIPS22例, 6名が死亡(27%)	HDとHD類縁疾患(壁内神経系の異常の有無にかかわらず。)はAcE染色、直腸肛門反射、および注腸造影所見をもとに鑑別することができる。	6	採用	形態異常がみられた群はhypoganglionosis, immaturity of ganglia, INDを併せて解析されている。
407	E-47	2	8292879	英語	Toyosaka A, Okamoto E, Okasora T, Nose K, Tomimoto	Clinical, laboratory and prognostic features of congenital large intestinal motor dysfunction (pseudo-Hirschsprung's disease).	Clin Auton Res	1993	3(4)	243-8	CA	HD類縁疾患で壁内神経系に形態的異常が見られた77例とみられなかった42例(CIIPS:22例, CIIPS疑い例:12例, MMIHS:8例)に関するアンケート調査。	生命予後	MMIHS8例, 3名が死亡(42.9%)し、1名は不詳	HDとHD類縁疾患(壁内神経系の異常の有無にかかわらず。)はAcE染色、直腸肛門反射、および注腸造影所見をもとに鑑別することができる。	6	採用	形態異常がみられた群はhypoganglionosis, immaturity of ganglia, INDを併せて解析されている。
408	E-58	3	20721562	英語	Dingemann J, Puri	Isolated hypoganglionosis: systematic review of a rare intestinal innervation defect.	Pediatr Surg Int	2010	26(11)	1111-5	SR	11論文, N=92, Isolated hypoganglionosis (IH)症例に関するsystematic review (1978-2009)	予後	死亡: 8/92症例 (6例: 新生児期の重度の腸炎、2例: フォロー中のTPN関連合併症)。経過中の合併症としては腸炎、慢性便秘、オーバーフローな遺糞症、残存病変に対する追加手術がある。	経過中の合併症については、詳細詳細な報告がないため、検討が困難。	7	採用	
409	E-59	3	19104894	英語	Zhang HY, Feng JX, Huang L, Wang G, Wei MF, Weng	Diagnosis and surgical treatment of isolated hypoganglionosis.	World J Pediatr	2008	4(4)	295-300	Journal Article	術後に組織学的に診断された Isolated hypoganglionosis 17症例に関する後方視的分析; ヒルシュ症例18例との比較検討	(手術による)予後	13例で結腸全摘、4例で左結腸切除を施行。自験例では縫合不全、吻合部狭窄などの合併症は認めず。結腸全摘を受けた症例は術後に頻回の緩い便が術後早期の段階で1日3-7回認められた。一方で、左結腸切除を受けた症例は、術後早期であっても通常の排便状況であった。	外科的治療は不可欠。	7	採用	
410	E-70	3	10373127	英語	Heneyke S, Smith VV, Spitz L, Milla	Chronic intestinal pseudo-obstruction: treatment and long term follow up of 44 patients.	Arch Dis Child	1999	81(1)	21-7	Journal Article	CIIPS患者44例に対する治療と長期フォローアップについての前向き研究	経静脈栄養に関する予後	32/44例でTPNが長期にわたり必要: 19例で6ヶ月未満(内、11例は死亡、8例は生存しTPNを離脱できた)、13例で6ヶ月以上(内、10例はTPN依存状態、3例は死亡)	栄養管理のみならず、内科的・外科的な管理も必須であり、それぞれが最も適した方法で取り入れなければならない。	7	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
411	E-70	3	10373127	英語	Heneyke S, Smith VV, Spitz L, Milla	Chronic intestinal pseudo-obstruction: treatment and long term follow up of 44 patients.	Arch Dis Child	1999	81(1)	21-7	Journal Article	CIIPS患者44例に対する治療と長期フォローアップについての前向き研究	長期予後	生存かつ経口摂取可能(100%) : 20/44例, 生存しているがイレウス症状続きTPNに依存あるいは死亡(poor) : 10/44例(生存+症状あり+TPN依存), 14/44例(死亡), 死亡症例から予後不良因子を検索すると, 腸回転異常の合併, 短腸, 尿路系の機能異常, 発症が1歳以下, myopathy, が統計学的に有意であった	全層生検を行い, myopathyを鑑別することが重要。	7	採用	診断に関するCQでもあり?本文中では, CIIPSの長期予後についての言及はなく, 死亡症例を検討した結果, 予後不良因子が複数見つかり, このうち全層生検で長期予後がある程度予測できるとしている。
412	E-76	3	1785644	英語	Anneren G, Meurling S, Olsen	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS), an autosomal recessive disorder: clinical reports and review of the literature.	Am J Med Genet	1991	41(2)	251-4	CR+RV	MMIHSに関する自験例報告(n=2)と文献的考察(n=41)	予後	39/43症例で死亡 : 31/39例で生後6ヶ月以内で死亡, 死因のほとんどが腎機能不全, 術後合併症, あるいは感染。	MMIHSは致死的な疾患である。	7	採用	
413	E-83	3	839371	英語	Byrne WJ, Cipel L, Euler AR, Halpin TC, Ament	Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome in children-clinical characteristics and prognosis.	J Pediatr	1977	90(4)	585-9	Journal Article	n=11, CIIPS患児における臨床的特徴と予後に関する検討	予後	症状あり(7/11例)の症例に関する予後 : 死亡(1/7例), フォローできなかった(1/7例), 大きな合併症なく入院加療なしで治療継続中(5/7例), うち経口不良でTPN依存状態が4例)	予後に関しては不良(poor), 腸閉塞症状の持続と重度の栄養状態不良に直面している。適切なTPN管理により栄養状態を適切に維持し, 症状を緩和し, 入院加療せずに過ごすことができるようになる。	7	採用	
414	J-38	3	2014008006	日本語	照井 慶太, 吉田 英生	【在宅静脈経腸栄養 今日の進歩】(Part-7)短腸症候群に対する在宅栄養管理 長期間の中心静脈栄養管理を要した腸管不全症例	臨床栄養	2013	加冊(JCN)セレクト8 在宅静脈経腸栄養 今日の進歩	204-208	CA	10年以上のparenteral nutrition(PN)を要した6症例(short bowel syndrome 2例, CIIPS 4例)についての検討	経静脈栄養に対する予後	CIIPS4例のうち, 3例は正常の発達が得られ会社員・臨床検査技師・大学生として現在生存, 1例はカテーテル感染を契機に全身状態悪化, 腸管穿孔にて死亡, 生存している3例はいずれも肝障害が悪化傾向。	CIIPSにおいてはPN離脱が困難。	7	採用	CIIPSではPN管理により長期生存が見込めるので, PNは必須と言える。
415	E-169	7	21792650	英語	Gosemann JH, Puri	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: systematic review of outcome.	Pediatr Surg Int	2011	27(10)	1041-6	SR	MMIHS症例 n=227のシステミックレビュー(1976-2011)	MMIHSの予後(n=218)	生存: n=43 死亡: n=175	MMIHSの予後は不良である。	7	採用	
416	E-170	7	19573669	英語	Wu X, Feng J, Wei M, Guo X, Li R, Xuan X, Yang	Patterns of postoperative enterocolitis in children with Hirschsprung's disease combined with hypoganglionosis.	J Pediatr Surg	2009	44(7)	1401-4	CA	ヒルシュスブルグ病症例(n=70)とHypoganglionosis合併ヒルシュスブルグ病症例(n=27)での術後腸炎発症率の検討(1998-2005)	Hypoganglionosisの予後(術後腸炎)	術後腸炎発症率 ヒルシュスブルグ病症例: 8(11.4%) vs Hypoganglionosis合併ヒルシュスブルグ病症例: 11(40.7%) p<0.05	Hypoganglionosis合併ヒルシュスブルグ病症例はヒルシュスブルグ病症例と比較して高率に術後腸炎を発症する。	7	採用	
417	E-170	7	19573669	英語	Wu X, Feng J, Wei M, Guo X, Li R, Xuan X, Yang	Patterns of postoperative enterocolitis in children with Hirschsprung's disease combined with hypoganglionosis.	J Pediatr Surg	2009	44(7)	1401-4	CA	ヒルシュスブルグ病症例(n=70)とHypoganglionosis合併ヒルシュスブルグ病症例(n=27)での術後腸炎発症率の検討(1998-2005)	Hypoganglionosis予後(排便機能(Rintala scoring system))	ヒルシュスブルグ病症例: Excellent: 60 Fair: 10 vs Hypoganglionosis合併ヒルシュスブルグ病症例: Excellent: 17 Fair: 10 p<0.05	Hypoganglionosis合併ヒルシュスブルグ病症例はヒルシュスブルグ病症例と比較して有意に排便機能良好症例数が低い。	7	採用	
418	E-175	7	15770589	英語	Puri P, Shinkai	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Semin Pediatr Surg	2005	14(1)	58-63	SR	MMIHSのシステミックレビュー(n=182)	MMIHSの予後(n=182)	生存症例: 23/182例	MMIHSの予後は不良である。	7	採用	
419	J-96	6	1997169962	日本語	黒岩 実, 松山 四郎, 鈴木 則夫, 他	ヘパリン生食水のflushで断裂し, バスケット鉗子で摘出した Broviacカテーテル塞栓の1例	日本小児外科学会雑誌	1996	32(7)	1121-1125	CR	生食フラッシュでカテーテル断裂したMMIHSの1女児例	中心静脈栄養, ED-P栄養	低栄養で6歳11か月死亡	低栄養で6歳11か月死亡	7	採用	
420	E-140	6	23769101	英語	Ueno T, Wada M, Hoshino K, Sakamoto S, Furukawa H, Fukuzawa	A national survey of patients with intestinal motility disorders who are potential candidates for intestinal transplantation in Japan.	Transplant Proc	2013	45(5)	2029-31	CO	147例, ヒルシュスブルグ病類縁疾患, 小腸移植の候補者検索を目的とした過去5年間のアンケート調査(2006-2011年)	小腸移植適応(肝不全, 静脈アクセスの喪失)の患者を検索	147例中, 死亡21例, 生存126例中静脈アクセスの喪失27例, 冠不全8例, で小腸移植の候補者は45例	不可逆的な小腸不全の患者は小腸移植の候補であり臓器移植センターへのコンサルテーションを行うべきである	7	採用	
421	E-160	6	1856835	英語	Couper RT, Byard RW, Cutz E, Stringer DA, Durie	Cardiac rhabdomyomata and megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Med Genet	1991	28(4)	274-6	CR	心筋横紋筋腫とMMIHS 1例報告	14か月で突然死。病理解剖を行った。	心筋に多発する横紋筋腫を認め死亡原因と考えられた。	MMIHSや多発性横紋筋腫は結節性硬化症に合併することがあり, 9・11番染色体の異常がMMIHSの原因であるかもしれない。	7	採用	
422	E-161	6	2485993	英語	Dogruyol	Do certain drugs cause the megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Turk J Pediatr	1989	31(3)	253-6	CR	MMIHSと母の薬物服用との関連性の1例報告	母は胃腸の不快感と尿路感染症のために, scopolamine, trimetoprim-sulfadiazine, dipyroneを妊娠1か月間服用していた。	出生直後から腹部膨満, 胎便排泄遅延あり, 20時間後に開腹手術, 巨大膀胱とmicrocolon, 拡張した小腸を認め, dipyroneを妊娠1か月間服用していた。	母親の内服服用歴とMMIHS発症との関連性を調査する必要がある。	7	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
423	E-164	6	6726584	英語	Kirtane J, Talwalker V, Dastur	Megacystis, microcolon, intestinal hypoperistalsis syndrome: possible pathogenesis.	J Pediatr Surg	1984	19(2)	206-8	CR	MMIHSの2例報告	症例1: 出生直後に腹部膨満、触知できる巨大膀胱、開腹手術で巨大膀胱と腎臓、胃・十二指腸・空腸6cm拡張、それ以下の小腸・結腸はunused microcolon、術直後に腎不全死亡。症例2: 出生後胎便排泄遅延と胆汁性嘔吐、開腹手術で、15cmの空腸まで拡張、回腸末端に胎便栓の貯留あり結腸には胎便がない。腸閉鎖はない。膀胱はカテーテルで虚脱してい	症例1: 術直後に腎不全死亡。症例2: 術後3日に敗血症で死亡。	MMIHSの予後は不良	7	採用	
424	E-17	1	9244104	英語	Ure BM, Holschneider AM, Schulten D, Meier-Ruge	Clinical impact of intestinal neuronal malformations: a prospective study in 141 patients.	Pediatr Surg Int	1997	12(5-6)	377-82	CO	ドイツ、小児、前方視、Aganglionosis・Hypoganglionosis・INDなど、1989-1995年、141例、98男43女、平均4.5歳。	Aganglionosis, Hypoganglionosis, INDなどの主訴、病理など診断、治療、予後について検討。	予後、平均2.4年間フォロー。 ・Aganglionosis29/66、43.9%で無症状。 ・Aganglionosis以外:25/54(46.3%)で無症状、20(37%)で便秘、7(13%)で便漏、2(4%)で腸炎であるが生活に支障ない程度	内科的治療後でも外科的治療後でも、生活に支障ない程度の合併症のみ。	7	採用	
425	E-19	1	19864852	英語	Nazer H, Rejjal A, Abu-Osba Y, Rabeeah A, Ahmed	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Saudi J Gastroenterol	1995	1(3)	180-3	CR	サウジアラビア、小児、女児、胎児、MMIHSの1例。	MMIHSの症例報告。診断、治療、予後について言及。	予後は生後7か月時に誤嚥性肺炎で死亡。	生後7か月で死亡。栄養状態の改善、感染制御が重要。腸管機能が徐々に改善していたため、栄養状態の改善やカテ感染管理がよければ、長期生存できた可能性あった。	7	採用	
426	E-20	1	8135670	英語	Gurgan T, Zeyneloglu HY, Develioglu O, Urman	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: antenatal ultrasound appearance. A case report.	Asia Oceania J Obstet Gynaecol	1993	19(4)	383-6	CR	トルコ、小児、女児、胎児、MMIHSの1例。	MMIHSの症例報告。診断、治療、予後について言及。	予後は日齢9で腸管閉塞状態で死亡。	長期管理が困難である。	7	採用	
427	E-22	1	2217079	英語	Garber A, Shohat M, Sarti	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in two male siblings.	Prenat Diagn	1990	10(6)	377-87	CR	米国、小児、男児、兄弟2例、生後・胎児、MMIHSの2例。	MMIHSの兄弟例の症例報告。	兄は生後10か月時に敗血症で死亡。弟は生後4週時に敗血症で死亡。	敗血症で死亡。	7	採用	
428	E-25	1	3984525	英語	Alexacos L, Skouteli H, Sofatzis J, Nacopoulos	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a functional intestinal obstruction in the female newborn.	Z Kinderchir	1985	40(1)	58-9	CR	ギリシャ、小児、女児、生後、MMIHSの1例。	MMIHSの症例報告。	胆汁性嘔吐、BUNが80%に上昇、日齢4に敗血症で死亡。	敗血症で死亡。	7	採用	
429	E-28	1	592059	英語	Amoury RA, Fellows RA, Goodwin CD, Hall RT, Holder TM	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a cause of intestinal obstruction in the newborn period.	J Pediatr Surg	1977	12(6)	1063-5	CR	米国、小児、女児、生後、MMIHSの1例。	MMIHSの症例報告。	生後から腹満、胎便排出遅延、膀胱拡大、注腸造影でmicrocolonあり。	生後5日に敗血症で死亡。	7	採用	
430	J-1	1	2006242939	日本語	佐藤 百合子, 北川 博昭, 脇坂 宗親, 島 秀樹, 長江 秀樹, 青葉 剛史, 中田 幸之介	【Hirschsprung病類縁疾患を学ぶ】 Hirschsprung病類縁疾患の2症例における長期管理上の問題点	小児外科	2006	38(6)	759-764	CR	日本、小児、男児22歳・女児9歳、生後、Hypoganglionosisの2例。	Hypoganglionosisの2症例報告。	生後から腹満、胆汁性嘔吐、短腸症候群、腸瘻、TPN・HPNにて管理、カテ感染の反復。	HPN管理・22歳・就学・就職?、HPN管理・9歳・就学。発達遅滞ないもののHPN管理や腸瘻管理が必要。	7	採用	
431	J-2	1	2006242938	日本語	飯田 則利, 上村 哲郎, 甲斐 裕樹, 田口 智章	【Hirschsprung病類縁疾患を学ぶ】在宅栄養管理に移行したHirschsprung病類縁疾患患児の問題点	小児外科	2006	38(6)	751-758	CR	日本、小児、女児6歳・男児2歳、生後、Hypogaiglionosisの2例。	Hypoganglionosisの2症例報告。	生後から腹満、胆汁性嘔吐、短腸症候群、腸瘻、TPN・HPNにて管理、カテ感染。	HPN管理・6歳・幼稚園、HPN管理・2歳。発達は不明。	7	採用	
432	J-3	1	2006242937	日本語	田原 博幸, 高松 英夫, 加治 建, 下野 隆一, 林 田 良啓, 武藤 充, 義岡 孝子	【Hirschsprung病類縁疾患を学ぶ】短腸症候群となったhypogenesis of ganglia患児の長期栄養管理	小児外科	2006	38(6)	737-741	CR	日本、小児、女児、4歳、Hypoganglionosisの1例。	Hypoganglionosisの1例報告。	生後から嘔吐、腹満、腸瘻、HPN。	HPN管理、4歳。発達は不明。	7	採用	
433	J-4	1	2006242936	日本語	大津 一弘, 古田 靖彦, 鬼武 美幸	【Hirschsprung病類縁疾患を学ぶ】治療に難渋しているHirschsprung病類縁疾患3例の治療経験	小児外科	2006	38(6)	729-736	CR	日本、小児、女児・6歳・CIIP、女児・5歳・Hypoganglionosis、女児・6歳・CIIP。	CIIP、Hypoganglionosis、CIIPの3症例報告。	生後から胆汁性嘔吐、全層生核、腸瘻、TPN・HPN。	6歳・障害児学級、5歳・発達遅滞なし・成長障害軽度、6歳・発達遅滞なし。	7	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
434	J-5	1	2006242935	日本語	関保二, 飯干泰彦, 澤井利夫, 田附裕子, 藤元治朗, 豊坂昭弘	[Hirschsprung病類縁疾患を学ぶ] 比較的栄養管理が容易なCIIPSについて	小児外科	2006	38(6)	720-728	CR	日本, 小児, 女児, 9か月, CIIP.	CIIPの1例報告.	生後から嘔吐, 腹満, 直腸生検, TPN・HPN.	8歳, HPN管理, 発達は不明.	7	採用	
435	J-6	1	2006242934	日本語	田附裕子, 和佐勝史, 福澤正洋	[Hirschsprung病類縁疾患を学ぶ] 腸瘻栄養を併用したTPN管理中のMMIHS	小児外科	2006	38(6)	715-719	CR	日本, 小児, 女児, 2歳, MMIHS.	MMIHSの1例報告.	胎児超音波で膀胱拡大, 生後嘔吐腹満, 虫垂生検, TPN.	2歳, TPN管理, 発育順調, 発達は不明.	7	採用	
436	J-8	1	2006242932	日本語	蛇口達造, 吉野裕顕, 森井真也子, 蛇口琢, 加藤哲夫	[Hirschsprung病類縁疾患を学ぶ] 消化管吸収機能からみたHirschsprung病類縁疾患の栄養管理 広範囲腸管神経節細胞減少症の1例を経験して	小児外科	2006	38(6)	695-700	CR	日本, 小児, 男児, 6歳, Hypoganglionosis.	Hypoganglionosisの1例報告.	生後から腹満, 胎便排泄遅延, 直腸生検, 腸瘻, TPN/HPN.	6歳, HPN管理, 発達・発育は不明.	7	採用	
437	E-209	8	10661850	英語	Kubota A, Imura K, Yagi M, Kawahara H, Mushiaki S, Nakayama M, Kamata S, Okada S	Functional ileus in neonates: Hirschsprung's disease-allied disorders versus meconium-related ileus.	Eur J Pediatr Surg	1999	9(6)	392-5	CA, CC	68例の新生児機能性イレウスの解析, 12例が開腹術, 56例が保存的に観察. 開腹した12例中7例がH類縁(hypoganglionosis), これ以外は全て胎便性イレウス	筋層間神経叢の組織所見	神経節, 神経節細胞の数(グレード)	5/7例で筋層間神経叢の神経節と神経節細胞が著明に減少, 1か月以内に空腸瘻, 回腸瘻, うち4例が3歳までに死亡, それに対して軽度の神経節と神経節細胞減少の2例は3か月と10か月でそれぞれ結腸瘻と空腸瘻を造設し, 6歳, 8歳で生存	7	採用	高度に筋層間神経叢の神経節と神経節細胞が減少しているH類縁(hypoganglionosis)は予後不良(5例と2例の検討だが)
438	E-212	8	24057629	英語	Goldberg M, Pruchniewski D, Beale PG, Da Fonseca JM, Davies	Megacystis - microcolon - intestinal hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Surg Int	1996	11(4)	246-7	CR	MMIHSの2例の症例報告(1例は同疾患の家族歴があり, 一例は腸管の蠕動が見られなかった.) いずれも予後不良	減圧術や薬剤, 経静脈栄養などの集約的治療	予後	いずれも予後不良	7	採用	MMIHSの2例だが, 2例とも予後不良
439	E-213	8	8554874	英語	Dewan PA, Brown N, Murthy DP, Danga-Christian B, Haan E, Byard RW, Watters	Hydrometrocolpos and segmental colonic dilatation in a girl with megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Paediatr Child Health	1995	31(5)	479-82	CR, RV	1例の症例報告, 子宮腔留水症と分節状腸管拡張を伴ったMMIHSの報告. ディスカッションでこれまでの58例を加えて59例の評価	腸管の拡張の状態の違い	予後	統計処理はなされていないが分節状の腸管拡張は均一なものに比べ予後不良かもしれない	7	採用	1995年までの58症例を本症例と共に解析しており, 当時の情報としては有用な論文
440	E-213	8	8554874	英語	Dewan PA, Brown N, Murthy DP, Danga-Christian B, Haan E, Byard RW, Watters	Hydrometrocolpos and segmental colonic dilatation in a girl with megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Paediatr Child Health	1995	31(5)	479-82	CR, RV	1例の症例報告, 子宮腔留水症と分節状腸管拡張を伴ったMMIHSの報告. ディスカッションでこれまでの58例を加えて59例の評価	開腹術(全体)	予後	開腹術7例, 膀胱造瘻術18例, 小腸瘻16例, 58例中12例は手術せず, 患者当たり最大3回まで手術, 生後2日までに最初の手術施行例が25例, 手術をしても, 積極的に集約的治療をしても殆ど死亡であり予後不良.	7	採用	1995年までの58症例を本症例と共に解析しており, 当時の情報としては有用な論文
441	J-123	8	#####	日本語	新聞 真人	小腸機能不全患児に対する新たな治療 肝障害を伴った小腸機能不全患児に対するω3系脂肪酸製剤の効果	こども医療センター医学誌	2011	40(4)	316-318	CR	2例, 短腸症候群やH類縁などによる腸管不全, 胆汁うっ滞性肝障害の予後不良患児(MMIHSと壊死性腸炎を合併した低出生体重児で経静脈栄養に依存している. Omegavenを使用し検討	集約的治療	予後	MMIHS患者1例は肝不全で死亡	7	採用	本症例も予後不良
442	J-131	8	#####	日本語	鹿野高明, 立野佳子, 穴倉迪弥, 他	Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(MMIHS)の1例	臨床小児医学	1994	42(4)	199-203	CR, RV	61例, MMIHS, 本邦例20例と外国例41例の比較を中心に文献的考察	集約的全般的治療	予後	本邦の症例では生存例が多く予後が良い, 生存例が外国3%(4か月の1例のみ)に対し本邦32%. 平均生存期間も外国36.1か月に対して本邦では42.6か月, 死亡例でも本邦では8.8か月, 外国では3.9か月	7	採用	本邦のほうが最近の症例が多いのが理由かもしれないと記載
443	E-84	4	23975018	英語	Watanabe Y, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi	Isolated hypoganglionosis: results of a nationwide survey in Japan.	Pediatr Surg Int	2013	29(11)	1127-30	CS	90例, hypoganglionosis, 日本の小児外科施設を対象としたアンケート調査(2012年)	生命予後	死亡/生存	最終的な生存70/死亡20で死亡率22%	7	採用	
444	E-92	4	14674230	英語	Lee NC, Tiu CM, Soong WJ, Tsen CL, Hwang BT, Wei	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: report of one case.	Acta Paediatr Taiwan	2003	44(4)	238-41	CR	台湾, MMIHSの1例	生命予後	生存/死亡	5ヶ月で死亡	7	採用	
445	E-94	4	12353838	英語	Schwankovsky L, Mousa H, Rowhani A, Di Lorenzo C, Hyman	Quality of life outcomes in congenital chronic intestinal pseudo-obstruction.	Dig Dis Sci	2002	47(9)	1965-8	CS	米国, 先天性慢性偽性腸閉塞の児(1歳から21歳, 平均9歳), 45例, QOLについてアンケート調査	機能的予後	栄養摂取の状態	アンケート時点でPN依存38%, tube栄養17%, PNとtube栄養両方4%, 若いほどtube栄養が必要(p<0.01).	7	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
446	E-94	4	12353838	英語	Schwankovsky L, Mousa H, Rowhani A, DI Lorenzo C, Hyman	Quality of life outcomes in congenital chronic intestinal pseudo-obstruction.	Dig Dis Sci	2002	47(9)	1965-8	CS	米国, 先天性慢性偽性腸閉塞の児(1歳から21歳, 平均9歳), 45例, QOLについてアンケート調査	機能的予後	痛みがなく生活できる	健常人と比較して悪い(82点 vs 52点 p<0.001)	7	採用	
447	E-94	4	12353838	英語	Schwankovsky L, Mousa H, Rowhani A, DI Lorenzo C, Hyman	Quality of life outcomes in congenital chronic intestinal pseudo-obstruction.	Dig Dis Sci	2002	47(9)	1965-8	CS	米国, 先天性慢性偽性腸閉塞の児(1歳から21歳, 平均9歳), 45例, QOLについてアンケート調査	機能的予後	セルフケア	健常人と比較して悪い(96点 vs 79点 p<0.001), 痛みの有無に関連。	7	採用	
448	E-94	4	12353838	英語	Schwankovsky L, Mousa H, Rowhani A, DI Lorenzo C, Hyman	Quality of life outcomes in congenital chronic intestinal pseudo-obstruction.	Dig Dis Sci	2002	47(9)	1965-8	CS	米国, 先天性慢性偽性腸閉塞の児(1歳から21歳, 平均9歳), 45例, QOLについてアンケート調査	機能的予後	就学, 就労	健常人と比較して悪い(94点 vs 68点 p<0.001), セルフケア, 痛みの有無, 精神状態に関連していた。	7	採用	
449	E-94	4	12353838	英語	Schwankovsky L, Mousa H, Rowhani A, DI Lorenzo C, Hyman	Quality of life outcomes in congenital chronic intestinal pseudo-obstruction.	Dig Dis Sci	2002	47(9)	1965-8	CS	米国, 先天性慢性偽性腸閉塞の児(1歳から21歳, 平均9歳), 45例, QOLについてアンケート調査	機能的予後	自己評価の高さ	年長なほど, 手術が多いほど, 体調が悪いほど, 自己評価が低く(p<0.001), 不安と抑うつが強い(p<0.05)	7	採用	
450	E-98	4	10370043	英語	Al Harbi A, Tawil K, Crankson	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome associated with megaesophagus.	Pediatr Surg Int	1999	15(3-4)	272-4	CR	サウジアラビア, MMIHSの新生児1症例	生命予後	生存/死亡	2ヶ月で敗血症で死亡	7	採用	
451	E-99	4	9607272	英語	Chung MY, Huang CB, Chuang JH, Ko SF, Chen	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS): a case report.	Changggeng Yi Xue Za Zhi	1998	21(1)	92-6	CR	台湾, MMIHSの1例	生命予後	生存/死亡	1ヶ月で死亡	7	採用	
452	E-104	4	1942228	英語	Stamm E, King G, Thickman	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: prenatal identification in siblings and review of the literature.	J Ultrasound Med	1991	10(10)	599-602	CR	米国, 胎児エコーで診断が出来たMMIHSの同胞2例	生命予後	死亡/生存	1例は介入なしで早期に死亡, 1例はPNIによって肝不全, 食道静脈瘤破裂で退院できず(死亡とはかかれていない)	7	採用	
453	J-58	4	2005275602	日本語	窪田 昭男, 奥山 宏臣, 高橋 剛, 川原 央好, 中井 弘, 吉田 英樹, 高間 勇一, 中長 摩利子, 位田 忍	【小児の腸軸捻転症の病態と治療】 腸回転異常症によって発症したCIIPSの1例 CIIPSおよびMMIHSの異同に関する考察を加えて	小児外科	2005	37(7)	824-831	CR	日本, 腸回転異常症による腸閉塞で手術を行ったCIIPSの14歳女性	生命予後	生存/死亡	生存; 小康状態	7	採用	
454	J-68	4	1984101338	日本語	矢羽野 壮光, 古屋 清一, 門脇 弘子	CIIPの8歳女児 臨床経過および長期TPNの問題点	小児外科	1983	15(9)	1129-1133	CR	日本, 新生児期発症のCIIPSの8歳女性	生命予後	生存/死亡	生存, 発達(身体, 知能)は年齢相当	7	採用	
455	E-31	2	21478590	英語	Jain VK, Garge S, Singh S, Lahoti	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome complicated by perforation.	Afr J Paediatr Surg	2011	8(1)	70-71	CR	1例, MMIHS, 生後4日目にレントゲン上の気腹が著明であったため緊急手術, 回盲部に腸管穿孔を伴っていた。	Ladd手術を含む腸回転異常修復, 腸穿孔修復, 虫垂切除, および近位回腸瘻造設	1例, 生後4日に左記の手術を実施し, 術後3日で, 敗血症と心臓不全で死亡した。	MMIHSの腸管運動不全は管理が困難で, 致死率が高いため, 早期の小腸移植が救命に必要と思われる。	7	採用	
456	E-33	2	16731893	英語	Hidaka N, Kawamata K, Chiba	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: in utero sonographic appearance and the contribution of vesicocentesis in antenatal diagnosis.	J Ultrasound Med	2006	25(6)	765-9	CR	2例, MMIHS, 胎児超音波の際に胎児膀胱穿刺を行った, それぞれ, 術中の腹腔内所見と生検所見からMMIHSと診断した。	生命予後	Case1は現在3歳で存命, Case2は現在2歳で存命。	MMIHSの出生前診断は生命予後を改善させるかもしれない。	7	採用	
457	E-35	2	15543490	英語	Kohler M, Pease PW, Upadhyay	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) in siblings: case report and review of the literature.	Eur J Pediatr Surg	2004	14(5)	362-7	CR	2例, MMIHS, Case1は病理診断の具体性に欠けるがCase2は診断根拠が明確である。	生命予後	1例, Case2は生後20か月で大腸菌の敗血症による腎不全と凝固障害による消化管出血により死亡した。	多施設による症例集積が疾患の解明のために必要である。	7	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
458	E-37	2	12845451	英語	Hirato J, Nakazato Y, Koyama H, Yamada A, Suzuki N, Kuroiwa M, Takahashi A, Matsuyama S.	Encephalopathy in megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome patients on long-term total parenteral nutrition possibly due to selenium deficiency.	Acta Neuropathol	2003	106(8)	234-42	CR	2例, MMIHS, 長期のTPNによりセレン欠乏が疑われる神経症状を発症した。	生命予後	Case1は9歳時に敗血症で死亡, TPNや神経症状との因果関係は不明, Case2は7歳時に敗血症で死亡, この症例もTPNや神経症状との因果関係は不明。	MMIHSにおける脳病変は主にグルタミンペルオキシダーゼやセレン欠乏症に起因するセレンタンパク質の低値による酸化障害によって生じると考えられた。	7	採用	
459	E-37	2	12845451	英語	Hirato J, Nakazato Y, Koyama H, Yamada A, Suzuki N, Kuroiwa M, Takahashi A, Matsuyama S.	Encephalopathy in megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome patients on long-term total parenteral nutrition possibly due to selenium deficiency.	Acta Neuropathol	2003	106(9)	234-42	CR	2例, MMIHS, 長期のTPNによりセレン欠乏が疑われる神経症状を発症した。	発達, 就学	Case1は7歳時に神経症状が出現するまで発達遅滞はなく, 6歳時に退院し, 在宅TPNを行いながら4か月ほど就学していた, Case2は1歳時にイレウスに対する外科処置(詳細不明)をうけ, 人工呼吸管理を行い, それとの因果関係は不明ではあるものの軽度の発達遅滞がある程度だった。	MMIHSにおける脳病変は主にグルタミンペルオキシダーゼやセレン欠乏症に起因するセレンタンパク質の低値による酸化障害によって生じると考えられた。	7	採用	
460	E-41	2	11015695	英語	White SM, Chamberlain P, Hitchcock R, Sullivan PB, Boyd	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: the difficulties with antenatal diagnosis. Case report and review of the literature.	Prenat Diagn	2000	20(9)	697-700	CR+RV	2例のCRと17例のRV, MMIHS, 出生前診断に関する報告と考察。	生命予後	Case1は生後24日で死亡(詳細不明) Case2は3歳時点で生存		7	採用	
461	E-41	2	11015695	英語	White SM, Chamberlain P, Hitchcock R, Sullivan PB, Boyd	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: the difficulties with antenatal diagnosis. Case report and review of the literature.	Prenat Diagn	2000	20(9)	697-700	CR+RV	2例のCRと17例のRV, MMIHS, 出生前診断に関する報告と考察。	発達	Case1は不明, Case2は発達は正常。		7	採用	
462	E-42	2	10440392	英語	Masetti M, Rodriguez MM, Thompson JF, Pinna AD, Kato T, Romaguera RL, Nery JR, DeFaria W, Khan MF, Verزارo R, Ruiz P.	Multivisceral transplantation for megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Transplantation	1999	68(2)	228-32	CR	3例, MMIHS, 長期のTPNによるうっ血性肝障害を呈し, 小腸を含めた多臓器移植を行った3例の検討	生命予後	術後合併症のなかった2例のうち, 1例は術後18か月に移植関連や腸管由来の合併症以外(誤嚥)で死亡した, 残りの1例は術後17か月の時点で, ほぼ正常な摂食が可能で, 生存している。	TPNによる胆汁うっ滞性肝障害を合併したMMIHSの児に, 多臓器移植は有効だった。	7	採用	
463	J-20	2	2014025417	日本語	清水 裕史, 伊勢 一哉, 山下方俊, 石井 証, 中山 馨, 吉野 泰啓, 金沢 幸夫, 後藤 満一	外科治療が奏功した megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndromeの1例	日本小児外科学会雑誌	2013	49(6)	1117-1121	CR	1例, MMIHS, 在宅管理とすることのできたMMIHS1例の経過報告。	生命予後, 機能的予後, 発達	1歳10か月時点で生存, 1歳7か月時点でつたえ歩きまで可能, 精神発達も年齢相応, 自排便, 自排尿可能で経肛門的洗腸も不要となったため, 外泊可能。		7	採用	
464	J-27	2	1997082102	日本語	大浜 用克, 武 浩志, 山本 弘, 他	ヒルシュブルグ病類 緑疾患 Chronic Idiopathic Intestinal Pseudoobstruction Syndrome (CIIPS)の臨床経過 外科的合併症と超長期中心静脈栄養	小児外科	1996	28(9)	1073-1078	CR	1例, CIPS MMIHS, CIPS3例のCRで3例とも巨大膀胱を伴っているが, 病理評価があるのは1例のみ。	生命予後, 就学	6歳ごろから急性増悪の頻度が減少し, 在宅TPNも導入できたため就学, 9歳11か月時に胃軸捻+S状結腸軸捻によるショックで死亡, 生涯にわたり開腹手術は行わなかった。		7	採用	
465	J-29	2	1997063505	日本語	飯干 泰彦, 岡田 正	ヒルシュブルグ病類 緑疾患長期生存例の肝機能障害	小児外科	1996	28(9)	1104-1107	CR	2例, CIIP (MMIHS), 長期生存例のTPN起因性肝障害に関するCR (CIIPと表現されているが両症例とも膀胱拡張+レノグラム排泄遅延がありMMIHSと考えられる。)	長期予後	症例1:9歳発症で15歳時に死亡, 症例2:28歳時に発症し, 35歳で死亡		7	採用	
466	J-30	2	1997063502	日本語	五味 明, 岡松 孝男, 八塚 正四, 他	ヒルシュブルグ病類 緑疾患 MMIHSの臨床経過	小児外科	1996	28(9)	1080-1085	RV(CRを含めた)	45例(CR1例を含む), MMIHS, 本邦で確認されたMMIHS症例のRV	生命予後	45例, 生存例は11例, 死亡が33例, 不明が1名。	栄養管理はTPNと経腸栄養あるいは蠕動可能な腸管を用いた経口摂取を併用することにより管理する以外に方法が見当たらないのが現状である。	7	採用	
467	J-34	2	1997063496	日本語	豊坂 昭弘, 関 保二, 三浦 一樹, 他	ヒルシュブルグ病類 緑疾患 特に壁内神経細胞減少症 hypoganglionosisについて	小児外科	1996	28(9)	1037-1047	CA	12例, hypoganglionosis, 1973年以降に1大学病院で経験した12症例に関する検討。	長期予後	1例は通常の経口摂取が可能, 2名が死亡, その他, 腸瘻のままか, TPNと経腸栄養を合わせて栄養管理を行っている。	本症はほとんどが腸瘻造設されたままで経静脈栄養と経腸栄養で管理されている。	7	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
468	J-35	2	1997063495	日本語	田口 智章, 水田 祥代, 中尾 真, 他	ヒルシュブルグ病類縁疾患の病理像の経時的変化	小児外科	1996	28(9)	1029-1036	CC	2例のhypoganglionosisと6例のimmaturity of ganglia, 3例のcontrolの病理像の経時的変化に関する検討。	長期予後	HG2例, それぞれ生後0.1日で発症し, 5歳, 16歳時点で生存している。	Hypoganglionosisは経時的に核径は大きくなったが, 細胞数の増加はみられなかった。	7	採用	
469	E-112	5	23943250	英語	Friedmacher F, Puri	Classification and diagnostic criteria of variants of Hirschsprung's disease.	Pediatr Surg Int	2013	29(9)	855-72	SR RV	Intestinal neuronal dysplasia (IND), Intestinal ganglioneuromatosis (GNM), isolated hypoganglionosis(isolated HG), Immature ganglia(IG), Absence of the argyrophil plexus(AP), Internal anal sphincter achalasia(IASA), Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome(MMIHS)の特に鑑別診	isolated HGとMMIHSの予後	isolated HGの全死亡率は8%で, その大多数が新生児期の重症腸炎による。MMIHSの生存率は, 集学的治療により1977年の12.6%から2011年には55.6%にまで改善した。予後不良の因子は敗血症, 多臓器不全, 栄養状態不良である。	概ねisolated HGの予後は(適切に治療を受けることができれば)良好で, MMIHSは不良である。	7	採用?	isolated HGもMMIHSも引用文献が1づつしかなく, 詳細にレビューしたものはない。
470	E-117	5	16252200	英語	Dalgic B, Sari S, Dogan I, Unal	Chronic intestinal pseudoobstruction: report of four pediatric patients.	Turk J Gastroenterol	2005	16(2)	93-7	CR	CIPO(全層生検まで施行)し診断した4症例にエリスロマイシンを消化管作動薬として使用し有用性を検討した。生命的やQOLの予後で検討している。	CIPOの予後	死亡が一名(手術関連死)でエリスロマイシンもオフにできていた症例であった。完全緩解で長期生存は1名。低身長低体重は2名50%	生命予後は悪くはないが, 機能的予後(薬物依存性や成長)は良好とはいえない。	7	採用	薬物療法のアウトカムとして詳細に記載されており, 4例のcase seriesではあるが比較的信頼性は高い。
471	E-128	5	8986997	英語	Ciftci AO, Cook RC, van Velzen	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: evidence of a primary myocellular defect of contractile fiber synthesis.	J Pediatr Surg	1996	31(12)	1706-11	CR	2例のMMIHSの症例報告。症例1は長期生存例で, 根治術目的の開腹はShamに終了した。盲腸瘻造設し2か月で閉鎖できた。巨大膀胱はカテーテル減圧と尿管瘻で対処し2年で閉鎖。蠕動が経過とともににはじまった。10年以上の長期生存しており, 成長も追いついてきている。症例2は胎児手術で膀胱ドレナージが施行された。生後開腹手術は, 虫垂切除のみで組織は消化管膀胱ともとれている。シザプリドとメクロプラミドは無効で, 回腸瘻を減圧のために作成したが効かずに生後7.5か月で死亡した。	MMIHSの予後	症例1は長期生存で症例2は死亡(生存率50%)	MMIHSの生命予後は不良である。生存できた場合は瘻閉鎖もできQOLの向上が期待できる。	7	採用?	症例報告であるためエビデンスレベルが低い。論文中に症例1の長期生存が比較的強調されて記載されているので, 栄養療法に成功しTPNが離脱できれば予後良好となる文献としては使用可。
472	E-134	5	3687238	英語	Dogruyol H, Gunay U, Esmer A, Kahveci	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in a newborn after clomiphene ingestion during pregnancy.	Z Kinderchir	1987	42(5)	321-3	CR	胎児エコーで巨大膀胱で見つかったMMIHSの1例。出生後胆汁性嘔吐で発症。回腸瘻おいたが無効で死亡。切除標本全層組織はAuerbachもMeissnerもganglion細胞数正常。膀胱からも組織をとった。妊娠中に使用されたクロミフェンとの関連を考察した論文	MMIHSの予後	術死	MMIHSの予後は不良である	7	採用?	症例報告であるためエビデンスレベルも低い。予後不良という文献数を数えるのには使用可能
473	E-135	5	3091653	英語	Willard DA, Gabriele	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in a male infant.	J Clin Ultrasound	1986	14(6)	481-5	CR	胎児エコーで水腎症と巨大膀胱で見つかったMMIHSの男児例。1回目手術はSham + 膀胱瘻造設に終わり2回目で術死した。生検組織を1回目手術時に採取(小腸と膀胱)している。	MMIHSの予後	術死	MMIHSの予後は不良である	7	採用?	症例報告であるためエビデンスレベルも低い。予後不良という文献数を数えるのには使用可能
474	E-136	5	6708241	英語	Redman JF, Jimenez JF, Golladay ES, Seibert	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: case report and review of the literature.	J Urol	1984	131(5)	981-3	CR	胎児エコーでは水腎尿管症がわかっていてMMIHS症例。回盲部末端の狭窄部切除と回腸瘻と大腸人工肛門作成された状態で消化管拡張で転院してきた。注腸の診断は腸回転異常, 胃瘻とTPNルートをキープしたが, 最終的には生後8か月で感染性心内膜炎, 敗血症と肺炎で死亡した。えられた組織は膀胱と消化管で, MeissnerとAuerbachのganglion細胞が存在した。膀胱壁は肥厚。	MMIHSの予後	転院後胃瘻とTPNルート確保したが, TPN依存後死亡している。	MMIHSの予後は不良である。	7	採用?	症例報告であるためエビデンスレベルも低い。予後不良という文献数を数えるのには使用可能
475	E-137	5	6622092	英語	Oliveira C, Boechar MI, Ferreira	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in a newborn girl whose brother had prune belly syndrome: common pathogenesis?	Pediatr Radiol	1983	13(5)	294-6	CR	兄がプルンベリー症候群であったMMIHSの症例報告。年齢52で死亡	MMIHSの予後	手術も含め様々な処置をしたが(詳細記載なし)転帰は死亡	MMIHSの予後は不良である	7	採用?	症例報告であるためエビデンスレベルも低い。予後不良という文献数を数えるのには使用可能
476	E-138	5	114029	英語	Vezina WC, Morin FR, Winsberg	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: antenatal ultrasound appearance.	AJR Am J Roentgenol	1979	133(4)	749-50	CR	出生前エコーで巨大膀胱で見つかったMMIHSの1例。手術もしたが生後5週で死亡	MMIHSの予後	手術も含め様々な処置をしたが(詳細記載なし)転帰は死亡	MMIHSの予後は不良である	7	採用?	症例報告であるためエビデンスレベルも低い。予後不良という文献数を数えるのには使用可能
477	J-78	5	1998217812	日本語	広部 誠一, 林 典, 鎌形 正一郎, 他	【全結腸ならびに広域腸壁無神経節症】高度なhypoganglionosis症例の経験 特に aganglionosisとの鑑別, 関連について	小児外科	1998	30(5)	527-531	CR	isolated hypoganglionosis (isolated HG)の症例で, 画像検査で診断に至らず, 内圧は陰性, 直腸粘膜生検 全層生検でextensive Hirschsprung病の診断であったが, 詳細な検討からisolated HGと判明した。腸瘻減圧が不良で, 腸炎と敗血症, 栄養障害から転帰は死亡。	isolated HGの予後	死亡転帰	isolated HGの予後は不良である。	7	採用?	症例報告であるためエビデンスレベルも低い。予後不良という文献数を数えるのには使用可能



通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
478	J-82	5	1993004429	日本語	富本 喜文, 岡本 英三, 豊坂 昭弘, 他	10年以上経過した hypoganglionosisの2例	最新医学	1991	46(12)	2511-2513	CR	isolated hypoganglionosis (isolated HG) 経験14例中2例が10年以上生存しているため報告した。直腸粘膜生検はAchE増生はなかった。直腸肛門反射は陰性から非典型的陽性であった。腸瘻は1例は行こうで1例は無効であった。2例とも根治術後状態改善した。	isolated HGの予後	14例中2例が長期生存(症例呈示した)	不良である	7	採用	生存率の報告とすればcase series扱いとなりエビデンスレベルが少し上がるため採用可能である。
479	J-85	5	1990202506	日本語	箕輪 由美, 中田 幸之介	5年間にわたり胃瘻・腸瘻を管理したヒルシュスブルング病類縁疾患の1例	小児外科	1990	22(3)	280-284	CR	isolated hypoganglionosis (isolated HG) で胃瘻腸瘻(高位空腸瘻)とTPNを併用し、長期生存の上最終的には腸瘻も閉鎖できて、完全緩解に至った1例報告	isolated HGの予後	成長発達に遅れなく完全緩解で長期生存できた。	isolated HGの予後は絶望的ではない	7	採用?	症例報告であるためエビデンスレベルは低い。良好な転帰をとる症例も一部に存在するという文献としては採用可能なレベル。
480	J-86	5	1988096951	日本語	橋 真理, 中沢 慶彦, 坂本 芳也, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1症例と長期管理上の問題点	消化器科	1987	6(4)	421-428	CR	16歳発症のCIPOの1例報告。診断の決め手は十二指腸粘膜生検と上部消化管内圧検査。TPNと胃管減圧で生命予後は良好であるがQOLは低下。	CIPOの予後	8年長期生存できているがhome TPN+夜間胃管減圧の小腸状態である。	生命予後は悪くないがQOLは必ずしも満足する結果ではない。	7	採用?	症例報告であるためエビデンスレベルは低い。QOL観念の考察もなされている。長期生存例数カウントのための文献引用としては可能
481	J-132	8	#####	日本語	折田 泰造, 原藤 和泉, 松本 三明, 他	Von Recklinghausen病に併存した慢性特発性偽性腸閉塞症の1手術例	日本消化器外科学会雑誌	1992	25(5)	1334-1338	CR, RV	本邦報告例48例, CIIP, 文献的考察	開腹術	頻回手術の危険性	本邦42例中27例(64.3%)に施行、繰り返し開腹されることも、	1,3	採用	開腹術の害となるアウトカムの検討
482	J-133	8	#####	日本語	宮内 邦浩, 大島 行彦, 清水 正夫, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1症例と本邦報告例の検討	日本消化器病学会雑誌	1991	88(6)	1359-1363	CR, RV	新生児発症を除いた26症例, CIIP, 検討	開腹術	治療効果	機械的イレウスと鑑別できず16例で開腹術行っているが殆どで良好な結果ではない。	1,3	採用	診断がついておらず開腹も多い
483	J-133	8	#####	日本語	宮内 邦浩, 大島 行彦, 清水 正夫, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1症例と本邦報告例の検討	日本消化器病学会雑誌	1991	88(6)	1359-1363	CR, RV	新生児発症を除いた26症例, CIIP, 検討	開腹術	頻回手術の危険性	機械的イレウスと鑑別できず17例で開腹術行っているが殆どで良好な結果ではない。	1,3	採用	開腹術の害となるアウトカムの検討
484	E-153	6	10792103	英語	Lashley DB, Maslah E, Kaplan GW, McAleer	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: bladder distension and pyelectasis in the fetus without anatomic outflow obstruction.	Urology	2000	55(5)	774	CR	MMIHSの1例報告	進行する膀胱拡張のために38.5週で帝王切開で出生した46, XY男児。胎児エコーで膀胱拡大、両側水腎症が指摘されていた。	日齢19日に循環障害で死亡。病理解剖で巨大膀胱・尿管、膀胱壁の神経細胞の欠如、micricolonが認められ、MMIHSと診断された。	胎児エコーで両側水腎症を伴う膀胱拡大の所見は、MMIHSを鑑別疾患の1つとして疑う。	1, 7	採用	
485	E-157	6	8747128	英語	James C, Watson	Megacystis-microcolon-intestinal-hypoperistalsis syndrome.	Pediatr Nephrol	1995	9(6)	788-9	CR	MMIHSの1例報告	18週に膀胱の拡大指摘、両側水腎症と膀胱の拡大が進行、カウンセリングにて妊娠継続希望。	胎児巨大膀胱穿孔、35週に経膈分娩、蘇生を要しなかったが、24時間で800 mLの膀胱尿、2日後の消化管造影で胃の著名な拡張とmicrocolon, malrotation認められた。十分なI C 後外科治療行わず、皮下注麻酔で15日に死亡。	MMIHSは胎児診断しうる疾患で、胎児-母の専門医、小児腎臓医のカウンセリングを行い、妊娠の継続を判断すべきである。	1, 7	採用	
486	J-98	6	1993199286	日本語	山内 健, 水田 祥代, 坂口 点, 他	経静脈栄養による高度の肝機能障害が正常化した一例の検討	日本静脈・経腸栄養研究会誌	1993	8	72-75	CR	cyclic PNで高度の肝機能障害が改善した新生児発症 hypoganglionosisの1例	4時間ごとのcyclic PN	3か月で血清ビリルビン値は正常化	cyclic PNで静脈栄養による高度の肝機能障害に有効であった	4, 7	採用	
487	J-136	山田佳之	#####	日本語	道浦 準, 勝見 正治, 河野 暢之, 他	僧帽弁逸脱症候群を伴った慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器外科学会雑誌	1988	21(4)	1134-1137	CR, RV	1例、慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS)、症例報告と総説	開腹術	治療効果	これまでの症例ではわずかな改善も含めて9.4%との報告がある。根治にはつながらないことが多い	5,3	採用	1988年当時
488	E-163	6	3083140	英語	Tokuda Y, Yokoyama S, Tsuji M, Sugita T, Tajima T, Mitomi	Copper deficiency in an infant on prolonged total parenteral nutrition.	JPEN J Parenter Enteral Nutr	1986	10(2)	242-4	CR	MMIHSで長期静脈栄養中の銅欠乏症の1例報告	MMIHSで空腸瘻からドレナージを行っていた。TPN管理を行い9か月後、下肢が蛙様に腫脹して固定し、痛みのため運動障害を認めた。	血清銅は2.4と定値で、経静脈的な補給を行って5日目で症状が改善した。	慢性的な空腸瘻ドレナージと静脈栄養の児では銅欠乏症に注意が必要である。	7	採用	
489	J71	10	2014105192	日本語	位田 忍	【小児科から内科へのシームレスな診療をめざして】疾患各論 消化器疾患 小腸不全(長期TPN患者、H類縁疾患、CIIPなど)	診断と治療	2013	101(12)	1867-1872	RV		CIPOの診断		臨床症状、腹部単純Xp, 造影検査、肛門内圧検査、直腸吸引生検(AchE染色)などから行う。	1	採用	
490	J71	10	2014105192	日本語	位田 忍	【小児科から内科へのシームレスな診療をめざして】疾患各論 消化器疾患 小腸不全(長期TPN患者、H類縁疾患、CIIPなど)	診断と治療	2013	101(12)	1867-1872	RV		Hypoganglionosis, MMIHS, CIIPの鑑別		CIPOを十二指腸内圧検査、消化管運動検査、腸管生検(全層生検が望ましい)により分類する。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
491	J71	10	2014105192	日本語	位田 忍	[小児科から内科へのシームレスな診療をめざして] 疾患各論 消化器疾患 小腸不全(長期TPN患者, H類縁疾患, CIIPなど)	診断と治療	2013	101(12)	1867-1872	RV			Hypoganglionosisの診断	病理組織検査が必須である	1	採用	
492	J72	10	2013197950	日本語	指山 浩志, 辻仲 康伸, 浜畑 幸弘, 堤 修, 星野 敏彦, 矢野 匡亮, 小池 貴志, 倉持 純一, 坪本 貴司, 清水 亨, 八尾 隆史	結腸Segmental Hypoganglionosisの1手術例	日本大腸肛門病学会雑誌	2013	66(4)	263-268	CR	70歳代男性, Segmental Hypoganglionosis,	病理組織検査	診断	下行結腸に神経節細胞の著明な減少あり。hypoganglionosisの診断となった。	1	採用	
493	J102	10	1990166422	日本語	茂木 文孝, 小暮 道夫, 関口 利和, 他	慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本消化器病学会雑誌	1989	86(3)	798-802	CR	71歳男性, CIIP	消化管内圧検査	診断	phase IIIの伝達欠如や出現部位異常を認めた。Stanghelliniらの報告する内圧所見異常と一致しており, 本症例の診断根拠となると考えられた。	1	採用	
494	J104	10	1986179611	日本語	吉田 隆亮, 村井 幸一, 杉本 精一郎	慢性特発性偽性腸閉塞症と考えられる2例	臨床放射線	1986	31(2)	335-338	CR	76歳男性, CIIP	腹部単純Xp	診断	小腸の著明な拡張と鏡面像あり。	1	採用	
495	J104	10	1986179611	日本語	吉田 隆亮, 村井 幸一, 杉本 精一郎	慢性特発性偽性腸閉塞症と考えられる2例	臨床放射線	1986	31(2)	335-338	CR	76歳男性, CIIP	消化管造影検査	診断	小腸の著明な拡張と造影剤の通過の異常な延長あり。器質的狭窄部はなし。	1	採用	
496	J104	10	1986179611	日本語	吉田 隆亮, 村井 幸一, 杉本 精一郎	慢性特発性偽性腸閉塞症と考えられる2例	臨床放射線	1986	31(2)	335-338	CR	18歳男性, CIIP	腹部単純Xp	診断	小腸の著明な拡張と鏡面像あり。	1	採用	
497	J104	10	1986179611	日本語	吉田 隆亮, 村井 幸一, 杉本 精一郎	慢性特発性偽性腸閉塞症と考えられる2例	臨床放射線	1986	31(2)	335-338	CR	18歳男性, CIIP	消化管造影検査	診断	小腸の拡張とバリウム通過遅延あり。器質的狭窄部はなし。	1	採用	
498	J111	10	1999150199	日本語	平山とよ子, 神島 真人, 得地 茂, 柴田 香織, 仲川 尚明, 矢花 剛, 小林 壮光, 松永 隆裕, 塚田 彰子, 寺野 章代, 遠藤 高夫, 今井 浩三	半消化態栄養剤単独摂取に近い内科的治療が奏効した慢性特発性偽性腸閉塞(CIIP)の1例	栄養-評価と治療	1999	16(1)	77-82	CR	82歳女性, CIIP	腹部単純Xp	診断	結腸にガスが充満し鏡面像あり	1	採用	
499	J111	10	1999150199	日本語	平山とよ子, 神島 真人, 得地 茂, 柴田 香織, 仲川 尚明, 矢花 剛, 小林 壮光, 松永 隆裕, 塚田 彰子, 寺野 章代, 遠藤 高夫, 今井 浩三	半消化態栄養剤単独摂取に近い内科的治療が奏効した慢性特発性偽性腸閉塞(CIIP)の1例	栄養-評価と治療	1999	16(1)	77-82	CR	82歳女性, CIIP	消化管造影検査	診断	小腸、大腸に狭窄や閉塞所見なし。造影剤の通過遅延あり。	1	採用	
500	J111	10	1999150199	日本語	平山とよ子, 神島 真人, 得地 茂, 柴田 香織, 仲川 尚明, 矢花 剛, 小林 壮光, 松永 隆裕, 塚田 彰子, 寺野 章代, 遠藤 高夫, 今井 浩三	半消化態栄養剤単独摂取に近い内科的治療が奏効した慢性特発性偽性腸閉塞(CIIP)の1例	栄養-評価と治療	1999	16(1)	77-82	CR	82歳女性, CIIP	消化管内圧測定	診断	LES機能は保たれているが, LES圧の低下あり。飲水食道負荷では蠕動運動は完全に消失。	1	採用	
501	J112	10	1998066165	日本語	久保 雅子, 三本松 徹	胎児膀胱穿刺を受けた Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(不全型)の1生存例	小児外科	1997	29(10)	1351-1356	CR	男児, MIHSS, 年齢13	腹部単純Xp	診断	下腹部の巨大腫瘍(=膀胱)と上方に圧排された腸管ガス像を認めた。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
502	J112	10	1998066165	日本語	久保 雅子, 三本松 徹	胎児膀胱穿孔を受けた Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(不全型)の1生存例	小児外科	1997	29(10)	1351-1356	CR	男児, MIHSS, 日齢13	上部消化管造影	診断	胃の蠕動を認めず, 造影剤は5日かかって直腸に到達, さらに浣腸で全量排泄させるのに10日を要した。	1	採用	
503	J112	10	1998066165	日本語	久保 雅子, 三本松 徹	胎児膀胱穿孔を受けた Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(不全型)の1生存例	小児外科	1997	29(10)	1351-1356	CR	男児, MIHSS, 日齢13	直腸肛門内圧検査	診断	反射陽性	1	採用	
504	J112	10	1998066165	日本語	久保 雅子, 三本松 徹	胎児膀胱穿孔を受けた Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(不全型)の1生存例	小児外科	1997	29(10)	1351-1356	CR	男児, MIHSS, 日齢13	直腸生検	診断	神経節細胞はやや未熟で数もやや少なく, 神経叢も小型であった。	1	採用	
505	J112	10	1998066165	日本語	久保 雅子, 三本松 徹	胎児膀胱穿孔を受けた Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(不全型)の1生存例	小児外科	1997	29(10)	1351-1356	CR	男児, MIHSS, 日齢13	膀胱造影	診断	巨大膀胱あり	1	採用	
506	J112	10	1998066165	日本語	久保 雅子, 三本松 徹	胎児膀胱穿孔を受けた Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(不全型)の1生存例	小児外科	1997	29(10)	1351-1356	CR	男児, MIHSS, 日齢13	注腸検査	診断	microcolonはなかったが, 蠕動のない壁の平滑な結腸の所見あり。	1	採用	
507	J124	10	2007282538	日本語	若月 幸平, 金泉 年郁, 八倉 一晃, 江本 宏史	小腸に局限した hypoganglionosisの1例	日本臨床外科学会雑誌	2007	68(4)	878-881	CR	51歳女性, 小腸に局限した hypoganglionosis	病理組織検査	診断	神経節の数が正常部位に比べ狭窄部位において著しく減少。	1	採用	
508	J124	10	2007282538	日本語	若月 幸平, 金泉 年郁, 八倉 一晃, 江本 宏史	小腸に局限した hypoganglionosisの1例	日本臨床外科学会雑誌	2007	68(4)	878-881	CR	51歳女性, 小腸に局限した hypoganglionosis	小腸造影検査	診断	空調の一部に先細りの狭窄像と, その部位より口側腸管の拡張あり	1	採用	
509	E122	10	12238913	英語	Chen LT, Yang W, Li CE, Huang	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome with severe psychomotor retardation: report of one case.	Acta Paediatr Taiwan	2002	43(4)	224-7	CR	3歳7ヶ月女児, MMIHS	腹部単純Xp	診断	腸管拡張あり	1	採用	
510	E122	10	12238913	英語	Chen LT, Yang W, Li CE, Huang	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome with severe psychomotor retardation: report of one case.	Acta Paediatr Taiwan	2002	43(4)	224-7	CR	3歳7ヶ月女児, MMIHS	消化管造影検査	診断	腸管の閉塞所見なし。造影剤の通過遅延あり。	1	採用	
511	E122	10	12238913	英語	Chen LT, Yang W, Li CE, Huang	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome with severe psychomotor retardation: report of one case.	Acta Paediatr Taiwan	2002	43(4)	224-7	CR	3歳7ヶ月女児, MMIHS	直腸粘膜生検	診断	神経節細胞の異常なし	1	採用	
512	E122	10	12238913	英語	Chen LT, Yang W, Li CE, Huang	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome with severe psychomotor retardation: report of one case.	Acta Paediatr Taiwan	2002	43(4)	224-7	CR	3歳7ヶ月女児, MMIHS	腹部超音波, IVP, VCUG	診断	著明な膀胱拡大と両側水腎症あり。VURや膀胱頸部閉塞はなし。	1	採用	
513	E122	10	12238913	英語	Chen LT, Yang W, Li CE, Huang	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome with severe psychomotor retardation: report of one case.	Acta Paediatr Taiwan	2002	43(4)	224-7	CR	3歳7ヶ月女児, MMIHS	生命予後		3歳7ヶ月, 肺炎に伴う敗血症で死亡	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
514	E123	10	11793054	英語	Rolle U, O'Brian S, Pearl RH, Puri	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: evidence of intestinal myopathy.	Pediatr Surg Int	2002	18(1)	2-5	CA	MMIHS3例(2ヶ月(死亡), 21ヶ月(死亡), 6ヶ月(生存))	病理組織検査(2例は剖検, 1例は腸管全層生検)	診断	腸管縦走筋の菲薄化, 平滑筋細胞の中核空胞変性, α平滑筋アクチン発現の減少もしくは欠損	1	採用	
515	E124	10	11381421	英語	Kubota A, Yamauchi K, Yonekura T, Kosumi T, Oyanagi H, Mushiaki S, Nakayama M, Imura	Clinicopathologic relationship of hypoganglionosis.	J Pediatr Surg	2001	36(6)	898-900	CA	hypoganglionosis6例	病理組織検査(腸管全層生検, 手術時もしくは剖検時)	診断	正常対照群と比較, 全例で腸管の筋層間神経叢の減少を認めた。	1	採用	
516	E125	10	10798164	英語	Makhija PS, Magdalene KF, Babu	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Indian J Pediatr	1999	66(6)	945-9	CR	MIHHS女児	消化管造影検査	診断	microcolonの所見	1	採用	
517	E125	10	10798164	英語	Makhija PS, Magdalene KF, Babu	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Indian J Pediatr	1999	66(6)	945-9	CR	MIHHS女児	病理組織検査(剖検)	診断	短腸, 巨大膀胱の所見あり。腸管神経叢の神経節細胞数の低下なし。	1	採用	
518	E126	10	10342115	英語	Ure BM, Holschneider AM, Schulten D, Meier-Ruge	Intestinal transit time in children with intestinal neuronal malformations mimicking Hirschsprung's disease.	Eur J Pediatr Surg	1999	9(2)	91-5	CA	hypoganglionosis8例	腸管通過時間	治療(手術)との関連	手術を要した患者(7/8例)では全員腸管通過時間が延長していた。手術を要さなかった患者(1/8例)は腸管通過時間は正常だった。腸管通過時間はhypocによる臨床的影響と相関している可能性あり。	1	採用	
519	E127	10	9572387	英語	Chen CP, Wang TY, Chuang	Sonographic findings in a fetus with megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Clin Ultrasound	1998	26(4)	217-20	CR	MIHSS胎児(女)	胎児エコー(妊娠18-21週)	出生前診断	胃拡張, 巨大膀胱, 両腎杯拡張の所見あり。羊水量は正常。	1	採用	
520	E143	10	18773674	英語	Oka Y, Asabe K, Shirakusa T, Nabeshima	An antenatal appearance of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Turk J Pediatr	2008	50(3)	269-74	CR	MIHSS女児	胎児エコー	出生前診断	巨大膀胱, 水腎症, 尿管症の所見あり。妊娠後期で羊水過多の所見あり。	1	採用	
521	E143	10	18773674	英語	Oka Y, Asabe K, Shirakusa T, Nabeshima	An antenatal appearance of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Turk J Pediatr	2008	50(3)	269-74	CR	MIHSS女児	胸腹部Xp(生後1日)	診断	胃拡張あり。腸内ガス少ない	1	採用	
522	E143	10	18773674	英語	Oka Y, Asabe K, Shirakusa T, Nabeshima	An antenatal appearance of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Turk J Pediatr	2008	50(3)	269-74	CR	MIHSS女児	注腸造影(生後7日)	診断	microcolonの所見	1	採用	
523	E143	10	18773674	英語	Oka Y, Asabe K, Shirakusa T, Nabeshima	An antenatal appearance of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Turk J Pediatr	2008	50(3)	269-74	CR	MIHSS女児	UGI(生後7日)	診断	胃拡張あり。造影剤の胃から十二指腸への排泄遅延。	1	採用	
524	E143	10	18773674	英語	Oka Y, Asabe K, Shirakusa T, Nabeshima	An antenatal appearance of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Turk J Pediatr	2008	50(3)	269-74	CR	MIHSS女児	腸管全層生検(生後7日)	診断	神経節細胞の異常なし	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
525	E146	10	15791664	英語	Muller F, Dreux S, Vaast P, Dumez Y, Nisand I, Ville Y, Boulot P, Guibourdenche J, Althusser M, Blin G, Gautier E, Lespinard C, Perrotin F, Poulain P, Sarramon	Prenatal diagnosis of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: contribution of amniotic fluid digestive enzyme assay and fetal urinalysis.	Prenat Diagn	2005	25(3)	203-9	CA	MMIHS10例	羊水の消化酵素値測定	出生前診断	異常8/10例。Control群(MMIHSではないmegacystis)での異常は7/63例。→MIHSS診断において、巨大膀胱のある胎児の羊水消化酵素値異常の感度80%、特異度89%。	1	採用	
526	E146	10	15791664	英語	Muller F, Dreux S, Vaast P, Dumez Y, Nisand I, Ville Y, Boulot P, Guibourdenche J, Althusser M, Blin G, Gautier E, Lespinard C, Perrotin F, Poulain P, Sarramon	Prenatal diagnosis of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: contribution of amniotic fluid digestive enzyme assay and fetal urinalysis.	Prenat Diagn	2005	25(3)	203-9	CA	MMIHS12例	胎児尿分析	出生前診断	高Ca尿症(>0.6mmol/l) 12/12例。MIHSS診断において、巨大膀胱のある胎児の胎児尿分析(高Ca尿症あり。Na,β2MG,Pは正常。)の感度100%、特異度98.7%。	1	採用	
527	E147	10	15319635	英語	Steiner	Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome (MMIHS).	J Pediatr Gastroenterol Nutr	2004	39(3)	discussion	CR	MIHSS胎児(女児)	胎児エコー	出生前診断	巨大膀胱と両側腎盂拡張あり。20週では羊水量正常だったが、以降徐々に減少。	1	採用	
528	E147	10	15319635	英語	Steiner	Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome (MMIHS).	J Pediatr Gastroenterol Nutr	2004	39(3)	discussion	CR	MIHSS女児(出生直後)	腹部Xp	診断	軽度胃拡張あり。腸内ガス少ない	1	採用	
529	E147	10	15319635	英語	Steiner	Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome (MMIHS).	J Pediatr Gastroenterol Nutr	2004	39(3)	discussion	CR	MIHSS女児(出生直後)	注腸造影	診断	microcolonの所見	1	採用	
530	E177	10	12874733	英語	Hsu CD, Craig C, Pavlik J, Ninios	Prenatal diagnosis of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in one fetus of a twin pregnancy.	Am J Perinatol	2003	20(4)	215-8	CA	MIHSS胎児(DD twinのうち一人)	胎児エコー	出生前診断	胃拡張、巨大膀胱、両腎杯拡張の所見あり。	1	採用	胎児エコー所見と、家族歴(姉がMIHSS)からMIHSSと出生前診断
531	E177	10	12874733	英語	Hsu CD, Craig C, Pavlik J, Ninios	Prenatal diagnosis of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in one fetus of a twin pregnancy.	Am J Perinatol	2003	20(4)	215-8	CA	MIHSS女児(DD twinのうち一人)	手術(total enterectomy, 生後2週)	腸閉塞症状の改善	あり	1	採用	
532	E177	10	12874733	英語	Hsu CD, Craig C, Pavlik J, Ninios	Prenatal diagnosis of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in one fetus of a twin pregnancy.	Am J Perinatol	2003	20(4)	215-8	CA	MIHSS女児(DD twinのうち一人)		生命予後	現在生後7ヶ月で生存	1	採用	
533	E177	10	12874733	英語	Hsu CD, Craig C, Pavlik J, Ninios	Prenatal diagnosis of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome in one fetus of a twin pregnancy.	Am J Perinatol	2003	20(4)	215-8	CA	MIHSS女児(DD twinのうち一人)	注腸造影	診断	microcolonとmalrotationの所見	1	採用	
534	E178	10	12101501	英語	Munakata K, Fukuzawa M, Nemoto	Histologic criteria for the diagnosis of allied diseases of Hirschsprung's disease in adults.	Eur J Pediatr Surg	2002	12(3)	186-91	CA	hypoganglionosis5例	病理組織検査(直腸粘膜生検or直腸全層生検or摘出標本)	診断	粘膜下と筋層間の神経節細胞の数が著明に減少。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
535	E178	10	12101501	英語	Munakata K, Fukuzawa M, Nemoto	Histologic criteria for the diagnosis of allied diseases of Hirschsprung's disease in adults.	Eur J Pediatr Surg	2002	12(3)	186-91	CA	hypoganglionosis5例	病理組織検査 (AChE染色)	診断	2/5例で粘膜固有層と粘膜筋板、粘膜下の動脈外膜にAChE陽性の神経線維あり	1	採用	
536	E179	10	11740234	英語	Villarreal J, Sood M, Zangen T, Flores A, Michel R, Reddy N, Di Lorenzo C, Hyman	Colonic diversion for intractable constipation in children: colonic manometry helps guide clinical decisions.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	2001	33(5)	588-91	CA	難治性便秘の患者n=14 (内科治療に抵抗性、消化管内圧検査異常あり。)	病理検査	診断	IND4例、hypoganglionosis2例、hollow visceral myopathy 1例、normal 5例	1	採用	
537	E180	10	11315274	英語	Nogueira A, Campos M, Soares-Oliveira M, Esteveao-Costa J, Silva P, Carneiro F, Carvalho	Histochemical and immunohistochemical study of the intrinsic innervation in colonic dysganglionosis.	Pediatr Surg Int	2001	17(2-3)	144-51	CA	hypoganglionosis2例	病理組織検査 (直腸粘膜生検と腸管全層生検)	診断	AChE activityは低下、免疫染色でNCAM(neuronal-cell adhesion molecule)とSY陽性の神経線維がわずかに減少していた。	1	採用	
538	E182	10	10211651	英語	Watanabe Y, Ito F, Ando H, Seo T, Kaneko K, Harada T, Iino	Morphological investigation of the enteric nervous system in Hirschsprung's disease and hypoganglionosis using whole-mount colon preparation.	J Pediatr Surg	1999	34(3)	445-9	CR	hypoganglionosis2歳	腸管全層生検	診断	腸管筋叢の神経節細胞の減少と、神経線維の菲薄化、粘膜下の神経叢はさらに低形成。	1	採用	
539	E217	10	2918532	英語	Penman DG, Lilford	The megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a fatal autosomal recessive condition.	J Med Genet	1989	26(1)	66-7	CR	MIHSS女児(いとこ婚の第2子)	腹部超音波	診断	巨大膀胱と両側水腎症	1	採用	
540	E217	10	2918532	英語	Penman DG, Lilford	The megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a fatal autosomal recessive condition.	J Med Genet	1989	26(1)	66-7	CR	MIHSS女児(いとこ婚の第2子)	剖検	診断	小腸の短縮あり。胃拡張あるが、閉塞機転なし。消化管、膀胱の神経分布は正常。 MIHSSと診断	1	採用	
541	E217	10	2918532	英語	Penman DG, Lilford	The megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a fatal autosomal recessive condition.	J Med Genet	1989	26(1)	66-7	CR	MIHSS女児(いとこ婚の第4子)	胎児エコー(16週)	出生前診断	巨大膀胱と両側水腎症あり。胃拡張あり。揚水量は正常。→第2子の家族歴から、同疾患の可能性高いと判断。	1	採用	
542	E217	10	2918532	英語	Penman DG, Lilford	The megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a fatal autosomal recessive condition.	J Med Genet	1989	26(1)	66-7	CR	MIHSS女児(いとこ婚の第4子)	剖検	診断	小腸の短縮あり。胃、十二指腸拡張あり。膀胱、尿管の拡大あり。malfixationとmalrotationあり。消化管、膀胱の神経分布は正常。 MIHSSと診断	1	採用	
543	E219	10	3989629	英語	Yurumasa T, Itoh Z, Koizumi T, Kitamura T, Suzuki N, Matsuyama S,	Manometric study on the intestinal motility in a case of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	1985	4(2)	307-10	CC	MIHSS女児	消化管内圧測定(胃、十二指腸)、生後37日	収縮波の振幅	control群(2例)と比較して、振幅の平均が小さい。(7.2mmHg vs 14.4±0.7 mmHg)	1	採用	
544	E219	10	3989629	英語	Yurumasa T, Itoh Z, Koizumi T, Kitamura T, Suzuki N, Matsuyama S,	Manometric study on the intestinal motility in a case of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	1985	4(2)	307-10	CC	MIHSS女児	消化管内圧測定(胃、十二指腸)、生後37日	収縮時間	control群(2例)と比較して、収縮時間が短い。(5.1min/h vs 12.91 ± 1.8 min/h)	1	採用	
545	E219	10	3989629	英語	Yurumasa T, Itoh Z, Koizumi T, Kitamura T, Suzuki N, Matsuyama S,	Manometric study on the intestinal motility in a case of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	1985	4(2)	307-10	CC	MIHSS女児	消化管内圧測定(胃、十二指腸)、生後37と72日に測定	収縮回数	control群(18例)と比較して、収縮回数が少ない。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
546	E220	10	6471056	英語	Howard ER, Garrett JR, Kidd	Constipation and congenital disorders of the myenteric plexus.	J R Soc Med	1984	77 Suppl 3	13-9	CA	慢性便秘(n=60)の患者	病理組織検査 ( anorectal myectomy )	診断	normal 15例, minor abnormalities of nerves 7例, AG 15例, hypo 20例, hyper 3例	1	採用	
547	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS男児(Case1)	腹部Xp	診断	小腸拡張あり。直腸径は小さい。	1	採用	
548	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS男児(Case1)	直腸粘膜生検	診断	神経節細胞はやや大きめだが、正常範囲内。	1	採用	
549	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS男児(Case1)	剖検	診断	巨大膀胱あり。直腸の神経節細胞は正常。	1	採用	
550	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case2)	腹部Xp	診断	小腸拡張あり。直腸径は小さい。	1	採用	
551	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case2)	尿路造影検査	診断	右腎盂尿管拡張と著明な膀胱拡張あり	1	採用	
552	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case2)	直腸粘膜生検	診断	神経節細胞はmature, 神経幹の増加あり。	1	採用	
553	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case2)	病理組織検査 (術中摘出標本)	診断	横行結腸、S状結腸、盲腸、虫垂の神経節細胞は正常	1	採用	
554	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case2)	剖検	診断	直腸の神経節細胞は正常。筋層間の神経層は肥厚。膀胱壁は薄く、間質のelastosisあり。	1	採用	
555	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case3)	腹部Xp	診断	腸管拡張あり。直腸とS状結腸の径は小さい。	1	採用	
556	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case3)	尿路造影	診断	巨大膀胱、左腎症あり。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
557	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case3)	直腸粘膜生検	診断	神経節細胞と神経繊維は正常 - やや増加。	1	採用	
558	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case3)	造影検査(3歳)	診断	結腸の拡張あり。	1	採用	
559	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case3)	病理組織検査(術中摘出標本, 3歳)	診断	近位結腸の神経節細胞は正常。直腸の神経節細胞は減少 bowel dilationと関係している可能性あり。	1	採用	
560	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case4)	腹部Xp	診断	直腸とS状結腸の径は小さい。	1	採用	
561	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case4)	尿路造影	診断	巨大膀胱、腎盂腎杯拡張、尿管拡張あり。	1	採用	
562	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case4)	病理組織検査	診断	腸管の神経節細胞は正常。	1	採用	
563	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case4)	剖検	診断	遠位結腸の神経節細胞はやや減少し、壁は菲薄化。神経繊維は増生あり。膀胱のelastosisあり。	1	採用	
564	E222	10	633057	英語	Munakata K, Okabe I, Morita	Histologic studies of rectocolic aganglionosis and allied diseases.	J Pediatr Surg	1978	13(1)	67-75	CC	hypo女児(生後4ヶ月で死亡) vs control	剖検(腸管)	神経叢の面積	hypoは control児(newborn infant)の1/3以下。	1	採用	
565	E222	10	633057	英語	Munakata K, Okabe I, Morita	Histologic studies of rectocolic aganglionosis and allied diseases.	J Pediatr Surg	1978	13(1)	67-75	CC	hypo女児(生後4ヶ月で死亡) vs control	剖検(腸管)	神経節細胞の数	hypoは control児(newborn infant)の1/3以下。	1	採用	
566	E222	10	633057	英語	Munakata K, Okabe I, Morita	Histologic studies of rectocolic aganglionosis and allied diseases.	J Pediatr Surg	1978	13(1)	67-75	CC	hypo女児(生後4ヶ月で死亡) vs control	剖検(腸管)	神経節細胞の大きさ	hypoは妊娠5-6ヶ月のcontrol児とほぼ同じ大きさ。=月齢に比して小さい	1	採用	
567	J-18	9	2006182949	日本語	大西 聡, 和田 浩, 玉井 普, 船戸 正久	CIPSにより体重増加不良、腸管感染症の治療に苦慮した1例	近畿新生児研究会誌	2005	14	24-28	CR	日本、CIIPの新生児の1症例	単純レントゲン	CIIPの診断	腸管拡張像を認め、腸閉鎖が疑われた。	1	採用	
568	J-18	9	2006182949	日本語	大西 聡, 和田 浩, 玉井 普, 船戸 正久	CIPSにより体重増加不良、腸管感染症の治療に苦慮した1例	近畿新生児研究会誌	2005	14	24-28	CR	日本、CIIPの新生児の1症例	注腸	CIIPの診断	マイクロコロンを認め、腸閉鎖が疑われた。	1	採用	
569	J-18	9	2006182949	日本語	大西 聡, 和田 浩, 玉井 普, 船戸 正久	CIPSにより体重増加不良、腸管感染症の治療に苦慮した1例	近畿新生児研究会誌	2005	14	24-28	CR	日本、CIIPの新生児の1症例	生検	CIIPの診断	ganglion cellを認め、CIIPと診断した	1	採用	



通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
570	J53	9	1994077123	日本語	西島 栄治, 安福 正男, 東本 恭幸, 他	慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)の治療経験乳児期発症8例の栄養管理中の合併症と問題点	JJPN: The Japanese Journal of Parenteral and Enteral Nutrition	1992	14(10)	1395-1401	CA	日本, MMIHS 3 例とCIIP 5 例	注腸	MMIHS, CIIPの診断	MMIHS 3 例はマイクロコロンを認め、腸管蠕動を認めなかった。CIIP 4 例については腸管拡張を認め、CIIP 1 例で脾湾曲部に口径差を認めた。いずれも診断に有用。	1	採用	
571	J53	9	1994077123	日本語	西島 栄治, 安福 正男, 東本 恭幸, 他	慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)の治療経験乳児期発症8例の栄養管理中の合併症と問題点	JJPN: The Japanese Journal of Parenteral and Enteral Nutrition	1992	14(10)	1395-1401	CA	日本, MMIHS 3 例とCIIP 5 例	上部消化管造影	MMIHS, CIIPの診断	MMIHS 3 例で腸管蠕動を認めなかった。CIIP 5 例で蠕動の低下、小腸の拡張を認めた。診断に有用。	1	採用	
572	J53	9	1994077123	日本語	西島 栄治, 安福 正男, 東本 恭幸, 他	慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)の治療経験乳児期発症8例の栄養管理中の合併症と問題点	JJPN: The Japanese Journal of Parenteral and Enteral Nutrition	1992	14(10)	1395-1401	CA	日本, MMIHS 3 例とCIIP 5 例	直腸生検	MMIHS, CIIPの診断	全例で直腸神経節細胞を認めた。	1	採用	全層生検かどうかの記載なし。
573	J63	9	1997251134	日本語	松浦 篤志, 菊池 友允, 大島 哲, 他	横行結腸軸捻転を合併した慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本腹部救急医学会雑誌	1996	16(7)	1321-1324	CR	日本, 30歳の横行結腸捻転を合併したCIIPの1症例	小腸造影	CIIPの診断	小腸内に造影剤の滞留を認めた。診断に有用。	1	採用	
574	J63	9	1997251134	日本語	松浦 篤志, 菊池 友允, 大島 哲, 他	横行結腸軸捻転を合併した慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本腹部救急医学会雑誌	1996	16(7)	1321-1324	CR	日本, 30歳の横行結腸捻転を合併したCIIPの1症例	生検	CIIPの診断	回腸の筋層の萎縮が著明であり、ganglion cellに異常を認めなかった。CIIPの診断に有効であった。	1	採用	
575	E4	9	18334881	英語	Trebicka J, Biecker E, Gruenhagen F, Stolte M, Meier-Ruge WA, Sauerbruch T, Lammert	Diagnosis of megacystis-microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome with aplastic desmosis in adulthood: a case report	Eur J Gastroenterol Hepatol	2008	20(4)	353-5	CR	ドイツ, MMIHSの1症例	生検(シリウスレッド染色)	MMIHSの診断	腸管組織のシリウスレッド染色による結合組織の無形成の証明がMMIHSの診断に有用と考えられた	1	採用	
576	E 7	9	16006795	英語	Park SH, Min H, Chi JG, Park KW, Yang HR, Seo	Immunohistochemical studies of pediatric intestinal pseudo-obstruction: bcl2, a valuable biomarker to detect immature enteric ganglion cells.	Am J Surg Pathol	2005	29(8)	1017-24	CC	韓国, ソウル大, H病またはCIPSが疑われた80症例に対して外科的に切除された小腸、大腸検体87検体とnormal control10検体。		免疫染色によるhypoの診断	neuropathy74例、myopathy2例、特発性3例に分類。NeuropathyのうちH病57例、hypo(isolated)5例、IND-B39例であった。IND-Bのうち30例はHDと関係し、8例が純型のIND-Bであった。ICCの減少はHDで48例、hypoで2例、IND-Bで30例に認められた。	1	採用	
577	E 9	9	15217450	英語	Piaseczna Piotrowska A, Rolle U, Solari V, Puri	Interstitial cells of Cajal in the human normal urinary bladder and in the bladder of patients with megacystis-microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	BJU Int	2004	94(1)	143-6	CC	アイルランド, MMIHS 4 例とnormal control(SIDSによる剖検)の 4 例	膀胱生検組織に対する免疫染色(c-kit)	MMIHSの診断	MMIHSでは全例ICCsと考えられるc-kit陽性細胞は認めなかったが、normal controlでは全例陽性であった。	1	採用	
578	E 9	9	15217450	英語	Piaseczna Piotrowska A, Rolle U, Solari V, Puri	Interstitial cells of Cajal in the human normal urinary bladder and in the bladder of patients with megacystis-microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	BJU Int	2004	94(1)	143-6	CC	アイルランド, MMIHS 4 例とnormal control(SIDSによる剖検)の 4 例	膀胱生検組織に対する免疫染色(α-smooth muscle actin(SMA) antibody)	MMIHSの診断	SMAはnormal controlよりMMIHSで少なかった。	1	採用	
579	E50	9	3076360	英語	Ament ME, Vargas	Diagnosis and management of chronic intestinal pseudo-obstruction syndromes in infancy and childhood.	Arq Gastroenterol	1988	25(3)	157-65	RV	小児のCIPSの診断、管理について	上部消化管造影	CIPSの診断	胃排出遅延、食道、胃の蠕動消失、GER、小腸のslow transit、腸管拡張を認める。診断に有用であった。	1	採用	
580	E50	9	3076360	英語	Ament ME, Vargas	Diagnosis and management of chronic intestinal pseudo-obstruction syndromes in infancy and childhood.	Arq Gastroenterol	1988	25(3)	157-65	RV	小児のCIPSの診断、管理について	注腸	CIPSの診断	マイクロコロン、拡張した小腸を認めるが、機械的閉塞なし。診断に有用であった。	1	採用	
581	E50	9	3076360	英語	Ament ME, Vargas	Diagnosis and management of chronic intestinal pseudo-obstruction syndromes in infancy and childhood.	Arq Gastroenterol	1988	25(3)	157-65	RV	小児のCIPSの診断、管理について	核医学	CIPSの診断	胃排出遅延	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
582	E50	9	3076360	英語	Ament ME, Vargas	Diagnosis and management of chronic intestinal pseudo-obstruction syndromes in infancy and childhood.	Arq Gastroenterol	1988	25(3)	157-65	RV	小児のCIPSの診断, 管理について	マンメトリー	CIPSの診断	直腸肛門反射陽性, 下部食道圧は低い, 空腹時MMCは異常な形状	1	採用	
583	E50	9	3076360	英語	Ament ME, Vargas	Diagnosis and management of chronic intestinal pseudo-obstruction syndromes in infancy and childhood.	Arq Gastroenterol	1988	25(3)	157-65	RV	小児のCIPSの診断, 管理について	電気生理学的検査	CIPSの診断	胃での正常反応消失, MMC消失	1	採用	
584	E50	9	3076360	英語	Ament ME, Vargas	Diagnosis and management of chronic intestinal pseudo-obstruction syndromes in infancy and childhood.	Arq Gastroenterol	1988	25(3)	157-65	RV	小児のCIPSの診断, 管理について	全層生検	CIPSの診断	コラーゲン沈着, 細胞の変性, 空胞化	1	採用	
585	E52	9	3973819	英語	Ariel I, Hershlag A, Lernau OZ, Nissan S, Rosenman	Hypoganglionosis of the myenteric plexus with normal Meissner's plexus: a new variant of colonic ganglion cell disorders.	J Pediatr Surg	1985	20(1)	90-92	CR	イスラエル, 16歳, hypoganglionosisの1例	腸管全層生検(S状結腸, 下行結腸, 脾湾曲部)	hypoganglionosisの診断	筋層内に異常な配列で群生したシュワン細胞を認め, 神経節細胞は形態的には正常だが, 数的には著明に減少, 診断に有用.	1	採用	
586	E52	9	3973819	英語	Ariel I, Hershlag A, Lernau OZ, Nissan S, Rosenman	Hypoganglionosis of the myenteric plexus with normal Meissner's plexus: a new variant of colonic ganglion cell disorders.	J Pediatr Surg	1985	20(1)	90-92	CR	イスラエル, 16歳, hypoganglionosisの1例	直腸粘膜生検	hypoganglionosisの診断	神経節細胞は正常, アセチルコリンエステラーゼ染色で陽性細胞は認めず.	1	採用	
587	E54	9	6895724	英語	Byrne WJ, Cipel L, Ament ME, Gyepes	Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome. Radiologic signs in children with emphasis on differentiation from mechanical obstruction.	Diagn Imaging	1981	50(6)	294-304	CA	アメリカ, 11例のCIIP症例。(11例はCIIPに合致する症状あり, 4例は無症状の兄弟例)	腹部単純レントゲン	CIIPの診断	症状を有する症例では11例中6例で腸管拡張を認め, 6例でair-fluid levelを認めた, 無症状の兄弟例では4例中1例で腸管拡張を認めた.	1	採用	
588	E54	9	6895724	英語	Byrne WJ, Cipel L, Ament ME, Gyepes	Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome. Radiologic signs in children with emphasis on differentiation from mechanical obstruction.	Diagn Imaging	1981	50(6)	294-304	CA	アメリカ, 11例のCIIP症例。(11例はCIIPに合致する症状あり, 4例は無症状の兄弟例)	上部消化管造影	CIIPの診断	食道では11例中5例で蠕動波の消失, 胃では7例で胃排出の遅延, 小腸では7例でdelayed transitを認めた, 8例でバリウム排出に遅れは認めなかったが, to and froや蠕動運動の低下を認めた.	1	採用	
589	E55	9	578540	英語	Kadair RG, Sims JE, Critchfield	Zonal colonic hypoganglionosis.	JAMA	1977	238(17)	1838-40	CR	アメリカ, 14歳, 重度の慢性便秘を主訴としたhypoganglionosisの1症例	注腸	hypoganglionosisの診断	S状結腸の部分的な狭窄とその口側の拡張	1	採用	
590	E55	9	578540	英語	Kadair RG, Sims JE, Critchfield	Zonal colonic hypoganglionosis.	JAMA	1977	238(17)	1838-40	CR	アメリカ, 14歳, 重度の慢性便秘を主訴としたhypoganglionosisの1症例	手術による切除組織	hypoganglionosisの診断	狭窄部の筋層神経節細胞の減少を認めたが, 周囲の神経節細胞は正常であった.	1	採用	
591	E62	9	15902901	英語	Meier-Ruge WA, Bruder	Pathology of chronic constipation in pediatric and adult coloproctology.	Pathobiology	2005	72(1-2)	1-102	RV	Hypoganglionosis	生検	hypoganglionosisの診断	脱水素酵素反応により神経細胞の数とサイズを評価する必要がある. 筋層におけるアセチルコリンエステラーゼ染色活性は補助診断としての重要性はある. 検体としては筋層を含む全層生検組織が必要である.	1	採用	
592	E62	9	15902901	英語	Meier-Ruge WA, Bruder	Pathology of chronic constipation in pediatric and adult coloproctology.	Pathobiology	2005	72(1-2)	1-102	RV	MMIHS	生検	MMIHSの診断	検体としては筋層を含む生検組織が必要である. 筋層内神経節細胞は正常だが, 筋層は目立たず, 筋層内への膠質組織は認めない.	1	採用	
593	E63	9	15512727	英語	Verbrugge n SC, Wijnen RM, van den Berg	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a case report.	J Matern Fetal Neonatal Med	2004	16(2)	140-1	CR	オランダ, MMIHSの新生児の1症例	胎児超音波検査	MMIHSの診断	羊水過多, 膀胱の拡大を認めた.	1	採用	
594	E63	9	15512727	英語	Verbrugge n SC, Wijnen RM, van den Berg	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a case report.	J Matern Fetal Neonatal Med	2004	16(2)	140-1	CR	オランダ, MMIHSの新生児の1症例	腹部超音波検査	MMIHSの診断	膀胱の拡大, 両側水腎症を認めた.	1	採用	
595	E63	9	15512727	英語	Verbrugge n SC, Wijnen RM, van den Berg	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a case report.	J Matern Fetal Neonatal Med	2004	16(2)	140-1	CR	オランダ, MMIHSの新生児の1症例	注腸造影	MMIHSの診断	microcolonを認めた.	1	採用	
596	E63	9	15512727	英語	Verbrugge n SC, Wijnen RM, van den Berg	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a case report.	J Matern Fetal Neonatal Med	2004	16(2)	140-1	CR	オランダ, MMIHSの新生児の1症例	上部消化管造影	MMIHSの診断	腸回転異常と, 下部食道, 胃の蠕動運動低下を認めた.	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
597	E63	9	15512727	英語	Verbrugge n SC, Wijnen RM, van den Berg	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a case report.	J Matern Fetal Neonatal Med	2004	16(2)	140-1	CR	オランダ, MMIHSの新生児の1症例	腸管, 膀胱生検	MMIHSの診断	normal ganglionosisを認めた。	1	採用	
598	E64	9	14696442	英語	Tomita R, Ikeda T, Fujisaki S, Shibata M, Tanjih	Upper gut motility of Hirschsprung's disease and its allied disorders in adults.	Hepatogastroenterology	2003	50(54)	1959-62	CC	日本, 12症例(H病2例, hypoganglionosis8例, IND2例)と15例のhealthy volunteer	消化管のtransit study	診断	hypo3例, IND1例で72時間以上腸管に造影剤が滞留していた。H病2例, hypo4例, IND2例で72時間以上大腸に滞留していた。Healthy controlは全例3時間以内に盲腸へ, 72時間以内に完全に造影剤が排出された。	1	採用	
599	E64	9	14696442	英語	Tomita R, Ikeda T, Fujisaki S, Shibata M, Tanjih	Upper gut motility of Hirschsprung's disease and its allied disorders in adults.	Hepatogastroenterology	2003	50(54)	1959-62	CC	日本, 12症例(H病2例, hypoganglionosis8例, IND2例)と15例のhealthy volunteer	食道のマノメトリー	診断	hypo2例で異常所見を認めたが, その他10例は正常であった。Healthy controlは全例で正常であった。	1	採用	
600	E64	9	14696442	英語	Tomita R, Ikeda T, Fujisaki S, Shibata M, Tanjih	Upper gut motility of Hirschsprung's disease and its allied disorders in adults.	Hepatogastroenterology	2003	50(54)	1959-62	CC	日本, 12症例(H病2例, hypoganglionosis8例, IND2例)と15例のhealthy volunteer	胃十二指腸のマノメトリー	診断	hypo2例でIMMC-p を認めなかったが, その他10例では認めた。Healthy controlは全例で認めた。	1	採用	
601	E65	9	12837448	英語	Lorenzo AJ, Twickler DM, Baker	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome with bilateral duplicated systems.	Urology	2003	62(1)	144	CR	MMIHSの新生児の1症例	胎児超音波検査	MMIHSの診断	両側水腎症, 両側重複尿管, 膀胱の拡大を認めた。両側尿管瘤が疑われた。	1	採用	
602	E65	9	12837448	英語	Lorenzo AJ, Twickler DM, Baker	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome with bilateral duplicated systems.	Urology	2003	62(1)	144	CR	MMIHSの新生児の1症例	胎児MRI検査	MMIHSの診断	尿管瘤を認めず, MMIHSが疑われた。	1	採用	
603	E65	9	12837448	英語	Lorenzo AJ, Twickler DM, Baker	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome with bilateral duplicated systems.	Urology	2003	62(1)	144	CR	MMIHSの新生児の1症例	注腸	MMIHSの診断	ミクロコロンを認め, MMIHSが疑われた。	1	採用	
604	E106	9	3385744	英語	Farrell	Intrauterine death in megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Med Genet	1988	25(5)	350-1	CR	カナダ, MMIHSの新生児の1症例	腹部超音波検査	MMIHSの診断	膀胱, 尿管, 腎の拡張を認めた。	1	採用	
605	E106	9	3385744	英語	Farrell	Intrauterine death in megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Med Genet	1988	25(5)	350-1	CR	カナダ, MMIHSの新生児の1症例	注腸造影	MMIHSの診断	ミクロコロンの腸回転異常症を認めた。	1	採用	
606	E106	9	3385744	英語	Farrell	Intrauterine death in megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Med Genet	1988	25(5)	350-1	CR	カナダ, MMIHSの新生児の1症例	生検	MMIHSの診断	normal ganglion cellを認めた。	1	採用	
607	E106	9	3385744	英語	Farrell	Intrauterine death in megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Med Genet	1988	25(5)	350-1	CR	カナダ, MMIHSと考えられる在胎30週の胎児	胎児超音波検査	MMIHSの診断	MMIHSの胎児診断	1	採用	
608	E108	9	6483681	英語	Ziegler HW, Heitz PU, Kasper M, Spichtin HP, Ulrich	Aganglionosis of the colon. Morphologic investigations in 524 patients.	Pathol Res Pract	1984	178(6)	543-7	CA	スイス, aganglionosis診断のために採取された524症例の2014検体(suction biopsyと外科的切除検体)	検体に対するHE染色, アセチルコリンエステラーゼ染色, 乳酸脱水素酵素染色	H病, hypo, INDの診断	H病70例, H病疑い12例, hypo6例, hypo疑い11例, IND2例, 診断不可7例, 正常所見382例であった。	1	採用	
609	E109	9	6832954	英語	Shalev J, Itzchak Y, Avigad I, Hertz M, Straus S, Serr	Antenatal ultrasound appearance of megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Isr J Med Sci	1983	19(1)	76-78	CR	イスラエル, MMIHSの新生児1症例	胎児超音波検査	MMIHSの診断	羊水過多, 骨盤-横隔膜に他するmass, 両側水腎症を認めた。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数、対象疾患、研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか、検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
610	E109	9	6832954	英語	Shalev J, Itzchak Y, Avigad I, Hertz M, Straus S, Serr	Antenatal ultrasound appearance of megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Isr J Med Sci	1983	19(1)	76-78	CR	イスラエル, MMIHSの新生児1症例	腹部超音波検査	MMIHSの診断	膀胱, 尿管の拡大, 両側水腎症を認めた。	1	採用	
611	E109	9	6832954	英語	Shalev J, Itzchak Y, Avigad I, Hertz M, Straus S, Serr	Antenatal ultrasound appearance of megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Isr J Med Sci	1983	19(1)	76-78	CR	イスラエル, MMIHSの新生児1症例	単純レントゲン	MMIHSの診断	拡張した胃, 右側に位置する数ループの小腸, 肛側小腸と大腸はガスレス	1	採用	
612	E109	9	6832954	英語	Shalev J, Itzchak Y, Avigad I, Hertz M, Straus S, Serr	Antenatal ultrasound appearance of megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Isr J Med Sci	1983	19(1)	76-78	CR	イスラエル, MMIHSの新生児1症例	注腸造影	MMIHSの診断	造影剤は速やかに排出された。	1	採用	
613	E109	9	6832954	英語	Shalev J, Itzchak Y, Avigad I, Hertz M, Straus S, Serr	Antenatal ultrasound appearance of megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Isr J Med Sci	1983	19(1)	76-78	CR	イスラエル, MMIHSの新生児1症例	開腹所見	MMIHSの診断	マイクロコロン, 腸回転異常症を認めたが, 捻転やbandは認めず, 厚い膀胱壁を認めた。	1	採用	
614	E109	9	6832954	英語	Shalev J, Itzchak Y, Avigad I, Hertz M, Straus S, Serr	Antenatal ultrasound appearance of megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Isr J Med Sci	1983	19(1)	76-78	CR	イスラエル, MMIHSの新生児1症例	生検(小腸, 大腸, 膀胱)	MMIHSの診断	小腸壁の過剰なganglion細胞, 膀胱筋層の過形成を認めた。	1	採用	
615	E-110	9	7378684	英語	Patel R, Carty	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a rare cause of intestinal obstruction in the newborn.	Br J Radiol	1980	53(627)	249-52	CR	イギリス, MMIHSの新生児1症例	単純レントゲン	MMIHSの診断	胃, 十二指腸にガス貯留を認めるが, その他はガスレスであった。	1	採用	
616	E-110	9	7378684	英語	Patel R, Carty	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a rare cause of intestinal obstruction in the newborn.	Br J Radiol	1980	53(627)	249-52	CR	イギリス, MMIHSの新生児1症例	注腸	MMIHSの診断	マイクロコロンと腸回転異常症を認めた。	1	採用	
617	E-110	9	7378684	英語	Patel R, Carty	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a rare cause of intestinal obstruction in the newborn.	Br J Radiol	1980	53(627)	249-52	CR	イギリス, MMIHSの新生児1症例	開腹所見	MMIHSの診断	マイクロコロン, 腸回転異常症を認め, peritoneal bandを認め, その近位部で腸管拡張を認めた。	1	採用	
618	E-110	9	7378684	英語	Patel R, Carty	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a rare cause of intestinal obstruction in the newborn.	Br J Radiol	1980	53(627)	249-52	CR	イギリス, MMIHSの新生児1症例	生検	MMIHSの診断	normal ganglion cellを認めた。	1	採用	
619	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例①	生検	MMIHSの診断	normal ganglion cellを認めた。	1	採用	
620	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例②	単純レントゲン	MMIHSの診断	腸回転異常症の疑い, ガスレス所見を認めた。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
621	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例②	注腸	MMIHSの診断	マイクロコロン、腸回転異常症、ガスが充満し、拡張した小腸を認めた。	1	採用	
622	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例②	剖検による腸管組織	MMIHSの診断	normal ganglion cellを認めた。	1	採用	剖検検体だが、病理検査ということで採用とした。
623	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例③	単純レントゲン	MMIHSの診断	小腸の拡張	1	採用	
624	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例③	注腸	MMIHSの診断	マイクロコロン、腸回転異常症	1	採用	
625	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例③	剖検による腸管組織	MMIHSの診断	normal ganglion cellを認めた。	1	採用	剖検検体だが、病理検査ということで採用とした。
626	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例④	上部消化管造影	MMIHSの診断	小腸、膀胱の拡大、マイクロコロンを認めた。	1	採用	
627	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例④	開腹所見	MMIHSの診断	短く、拡大した小腸を認め、肛側小腸はnarrow intestineであった。	1	採用	
628	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例④	生検	MMIHSの診断	normal ganglion cellを認めた。	1	採用	
629	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例⑤	生検	MMIHSの診断	normal ganglion cellを認めた。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
630	J73	10	2009289793	英語	Hirakawa Hitoshi, Ueno Shigeru, Matuda Hiromitsu, Hinoki Tomoya, Kato Yuko	Effect of the Herbal Medicine Dai-Kenchu-To on Gastrointestinal Motility in Patients with Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome (MMIHS) and Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-Obstruction (CIIP): Report of Two Cases(megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome(MMIHS)と慢性仮性腸閉塞症(CIIP)患者の消化管運動に及ぼす大建中湯の影響 2	The Tokai Journal of Experimental and Clinical Medicine	2009	34(1)	28-33	CR	22歳女性。MMIHS	大建中湯(15g/day)内服	嘔気や食欲不振の改善	効果あり(内服開始翌日に嘔気消失, 食思不振も改善した。)	2	採用	
631	J73	10	2009289793	英語	Hirakawa Hitoshi, Ueno Shigeru, Matuda Hiromitsu, Hinoki Tomoya, Kato Yuko	Effect of the Herbal Medicine Dai-Kenchu-To on Gastrointestinal Motility in Patients with Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome (MMIHS) and Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-Obstruction (CIIP): Report of Two Cases(megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome(MMIHS)と慢性仮性腸閉塞症(CIIP)患者の消化管運動に及ぼす大建中湯の影響 2	The Tokai Journal of Experimental and Clinical Medicine	2009	34(1)	28-33	CR	22歳女性。MMIHS	エリスロマイシン(1500mg/day)静注	嘔気や食欲不振の改善	効果なし	2	採用	
632	J73	10	2009289793	英語	Hirakawa Hitoshi, Ueno Shigeru, Matuda Hiromitsu, Hinoki Tomoya, Kato Yuko	Effect of the Herbal Medicine Dai-Kenchu-To on Gastrointestinal Motility in Patients with Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome (MMIHS) and Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-Obstruction (CIIP): Report of Two Cases(megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome(MMIHS)と慢性仮性腸閉塞症(CIIP)患者の消化管運動に及ぼす大建中湯の影響 2	The Tokai Journal of Experimental and Clinical Medicine	2009	34(1)	28-33	CR	6ヶ月女児。CIIP	大建中湯(0.3g/kg/day)内服	消化器症状(腹部膨満や胆汁性嘔吐)の改善	効果なし	2	採用	
633	J73	10	2009289793	英語	Hirakawa Hitoshi, Ueno Shigeru, Matuda Hiromitsu, Hinoki Tomoya, Kato Yuko	Effect of the Herbal Medicine Dai-Kenchu-To on Gastrointestinal Motility in Patients with Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome (MMIHS) and Chronic Idiopathic Intestinal Pseudo-Obstruction (CIIP): Report of Two Cases(megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome(MMIHS)と慢性仮性腸閉塞症(CIIP)患者の消化管運動に及ぼす大建中湯の影響 2	The Tokai Journal of Experimental and Clinical Medicine	2009	34(1)	28-33	CR	6ヶ月女児。CIIP	エリスロマイシン(25mg/kg/day)	消化器症状(腹部膨満や胆汁性嘔吐)の改善	効果あり	2	採用	
634	J104	10	1986179611	日本語	吉田 隆亮, 村井 幸一, 杉本 精一郎	慢性特発性偽性腸閉塞症と考えられる2例	臨床放射線	1986	31(2)	335-338	CR	76歳男性, CIIP	dinoprost	腹部膨満の改善	あり	2	採用	
635	J104	10	1986179611	日本語	吉田 隆亮, 村井 幸一, 杉本 精一郎	慢性特発性偽性腸閉塞症と考えられる2例	臨床放射線	1986	31(2)	335-338	CR	18歳男性, CIIP	polymyxin B	腹部膨満の改善	あり	2	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数、対象疾患、研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか、検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
636	J112	10	1998066165	日本語	久保 雅子, 三本松 徹	胎児膀胱穿刺を受けた Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(不全型)の1生存例	小児外科	1997	29(10)	1351-1356	CR	男児, MIHSS, 日齢41	大建中湯(1.25g/day)内服	腸蠕動の改善	効果あり(胃吸引物の量が50-90cc/dayから20-30cc/dayへ減少。腸管の通過時間も5日から33時間へ短縮)	2	採用	
637	J-18	9	2006182949	日本語	大西 聡, 和田 浩, 玉井 普, 船戸 正久	CIPSにより体重増加不良、腸管感染症の治療に苦慮した1例	近畿新生児研究会誌	2005	14	24-28	CR	日本, CIIPの新生児の1症例	シンバイオティクス(ビフィズ菌 + ビオラクチス + オリゴマイト)	腸炎の頻度の減少	腸炎の頻度は減少した。	2	採用	
638	J-18	9	2006182949	日本語	大西 聡, 和田 浩, 玉井 普, 船戸 正久	CIPSにより体重増加不良、腸管感染症の治療に苦慮した1例	近畿新生児研究会誌	2005	14	24-28	CR	日本, CIIPの新生児の1症例	シンバイオティクス(ビフィズ菌 + ビオラクチス + オリゴマイト)	腸管細菌叢の改善	MRSAと緑膿菌は減少した。	2	採用	
639	J50	9	1994077127	日本語	門脇 弘子, 村田 淳子, 佐々木 礼子, 他	慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)と栄養管理 最長期TPN施行中のCIIPS一症例	JJPN: The Japanese Journal of Parenteral and Enteral Nutrition	1992	14(10)	1385-1393	CR	日本, CIIPの1例	薬物療法(tetracycline, vagostigmine, cholecystokinin, cerulein, cholestyramin)	腹部膨満の改善	腹部膨満は増強し、非効果的であった。	2	採用	
640	J50	9	1994077127	日本語	門脇 弘子, 村田 淳子, 佐々木 礼子, 他	慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)と栄養管理 最長期TPN施行中のCIIPS一症例	JJPN: The Japanese Journal of Parenteral and Enteral Nutrition	1992	14(10)	1385-1393	CR	日本, CIIPの1例	Cholinergic agent(bethacholine, COMT-1, dopamine-、anti-5HT)の併用療法	腹部膨満の改善	臨床症状に著変を認めず、非効果的であった。	2	採用	
641	J62	9	1999037522	日本語	柳澤 正敏, 草野 元康, 土井 一郎, 茂木 健太, 中村 和巳, 河村 修, 森 昌朋, 関口 利和	エリスロマイシンとシザプリドの併用療法が有効であった慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIP)の1例	日本消化器病学会雑誌	1998	95(9)	1022-1026	CR	日本, 60歳発症のCIIPの1症例	エリスロマイシンとシザプリドの併用療法	腹部膨満、食欲不振などの症状の変化	腹部膨満、食欲不振の消失。	2	採用	
642	J63	9	1997251134	日本語	松浦 篤志, 菊池 友允, 大島 哲, 他	横行結腸捻転を合併した慢性特発性仮性腸閉塞症の1例	日本腹部救急医学会雑誌	1996	16(7)	1321-1324	CR	日本, 30歳の横行結腸捻転を合併したCIIPの1症例	消化剤、シザプリド投与	経腸栄養の促進	退院可能な程度に経腸栄養が可能となった。	2	採用	
643	E50	9	3076360	英語	Ament ME, Vargas	Diagnosis and management of chronic intestinal pseudo-obstruction syndromes in infancy and childhood.	Arq Gastroenterol	1988	25(3)	157-65	RV	小児のCIPSの診断、管理について	シザプリド	腸管運動の改善	有効な可能性あり	2	採用	
644	E50	9	3076360	英語	Ament ME, Vargas	Diagnosis and management of chronic intestinal pseudo-obstruction syndromes in infancy and childhood.	Arq Gastroenterol	1988	25(3)	157-65	RV	小児のCIPSの診断、管理について	プロスタグミン、コレリストキニン	transit timeの改善	有効な報告例あり	2	採用	
645	E50	9	3076360	英語	Ament ME, Vargas	Diagnosis and management of chronic intestinal pseudo-obstruction syndromes in infancy and childhood.	Arq Gastroenterol	1988	25(3)	157-65	RV	小児のCIPSの診断、管理について	インドメタシン	CIPSの治療	有効な報告例あり	2	採用	outcomeが明示されていなかった(有効とのみ記載)
646	E50	9	3076360	英語	Ament ME, Vargas	Diagnosis and management of chronic intestinal pseudo-obstruction syndromes in infancy and childhood.	Arq Gastroenterol	1988	25(3)	157-65	RV	小児のCIPSの診断、管理について	抗生剤	下痢、腹部膨満の改善	一時的に下痢の程度、腹部膨満の改善	2	採用	
647	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例⑤	副交感神経作動薬、交感神経遮断薬投与	イレウスの改善	イレウスの改善を認めず。	2	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
648	J110	10	2000134294	日本語	飯村 光年, 飯塚 文瑛, 岸野 真衣子, 篠崎 幸子, 山岸 直子, 本間 直子, 中村 哲夫, 鈴木 忠, 鈴木 茂, 林 直諒	腸管囊腫様気腫症(PCI)と気腹を合併した特発性慢性偽性腸閉塞(CIIP)に高圧酸素療法(HBO)が著効した1例	日本消化器病学会雑誌	2000	97(2)	199-203	CR	気腹を伴う腸管囊腫様気腫症(PCI)を合併したCIIP	高圧酸素療法	腹部膨満の改善	あり	3	採用	PCI合併例
649	J-18	9	2006182949	日本語	大西 聡, 和田 浩, 玉井 普, 船戸 正久	CIPSにより体重増加不良、腸管感染症の治療に苦慮した1例	近畿新生児研究会誌	2005	14	24-28	CR	日本、CIIPの新生児の1症例	腸管減圧(NG、ED、ブジー)	イレウスの改善	ドレナージは非効果的	3	採用	
650	J53	9	1994077123	日本語	西島 栄治, 安福 正男, 東本 恭幸, 他	慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)の治療経験乳児期発症8例の栄養管理中の合併症と問題点	JJPN: The Japanese Journal of Parenteral and Enteral Nutrition	1992	14(10)	1395-1401	CA	日本、MMIHS 3例とCIIP 5例	MMIHS 3例に対し、減圧手術(胃瘻、腸瘻)施行。	経腸栄養確立	腸瘻は非効果的であり、経腸栄養は不能であった。	3	採用	
651	J53	9	1994077123	日本語	西島 栄治, 安福 正男, 東本 恭幸, 他	慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)の治療経験乳児期発症8例の栄養管理中の合併症と問題点	JJPN: The Japanese Journal of Parenteral and Enteral Nutrition	1992	14(10)	1395-1401	CA	日本、MMIHS 3例とCIIP 5例	CIIP 5例に対し、腸瘻造設	経腸栄養確立	腸洗浄や持続的減圧は有効であり、経口は可能となった。	3	採用	
652	J63	9	1997251134	日本語	松浦 篤志, 菊池 友允, 大島 哲, 他	横行結腸軸捻転を合併した慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本腹部救急医学会雑誌	1996	16(7)	1321-1324	CR	日本、30歳の横行結腸捻転を合併したCIIPの1症例	イレウス管による減圧療法	腸管拡張の改善	減圧は非効果的であった。	3	採用	
653	J63	9	1997251134	日本語	松浦 篤志, 菊池 友允, 大島 哲, 他	横行結腸軸捻転を合併した慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本腹部救急医学会雑誌	1996	16(7)	1321-1324	CR	日本、30歳の横行結腸捻転を合併したCIIPの1症例	回腸瘻造設	腸管拡張の改善	腸管の減圧は非効果的であった。	3	採用	
654	E50	9	3076360	英語	Ament ME, Vargas	Diagnosis and management of chronic intestinal pseudo-obstruction syndromes in infancy and childhood.	Arq Gastroenterol	1988	25(3)	157-65	RV	小児のCIPSの診断、管理について	腸瘻造設	症状の改善	胃瘻、十二指腸瘻、小腸瘻、大腸瘻より有効なドレナージを行える場合は有効。ドレナージが有効でない場合は腸管蠕動を低下させるのみの可能性あり。	3	採用	
655	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ、MMIHSの新生児症例③	腸瘻造設術(胃瘻、小腸瘻)	腹部膨満、イレウスの改善	小腸瘻からのドレナージは非効果的であり、胃瘻からの栄養は通らなかった。	3	採用	
656	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ、MMIHSの新生児症例④	膀胱瘻、小腸瘻造設	イレウスの改善	イレウスの改善を認めず。	3	採用	
657	J111	10	1999150199	日本語	平山 とよ子, 神島 真人, 得地 茂, 柴田 香織, 仲川 尚明, 矢花 剛, 小林 壮光, 松永 隆裕, 塚田 彰子, 寺野 章代, 遠藤 高夫, 今井 浩三	半消化態栄養剤単独摂取に近い内科的治療が奏効した慢性特発性偽性腸閉塞(CIIP)の1例	栄養-評価と治療	1999	16(1)	77-82	CR	82歳女性、CIIP	半消化態栄養剤単独摂取に近い食事療法	イレウス様症状発症の頻度	減少	4	採用	



通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数、対象疾患、研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか、検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
658	J125	10	2004134317	日本語	甲斐田 章子, 溝手 博義, 田中 芳明, 足田 茂樹, つる 知光, 秋吉 建二郎, 中溝 博隆, 大谷 まり, 副島 博子, 朝川 貴博, 石井 信二, 小森 一	MMIHS患児の長期TPN管理におけるプロビアクカテーテルの有効性	日本外科感染症研究	2003	15	119-122	CR	5歳女児、IVH管理を行っているMMIHS	シリコンカテーテルを使うか、プロビアクカテーテルを使うか	発熱が原因でカテーテル抜去	8/12回(67%)vs0/2回(0%)でシリコンが多い	4	採用	
659	J125	10	2004134317	日本語	甲斐田 章子, 溝手 博義, 田中 芳明, 足田 茂樹, つる 知光, 秋吉 建二郎, 中溝 博隆, 大谷 まり, 副島 博子, 朝川 貴博, 石井 信二, 小森 一	MMIHS患児の長期TPN管理におけるプロビアクカテーテルの有効性	日本外科感染症研究	2003	15	119-122	CR	5歳女児、IVH管理を行っているMMIHS	シリコンカテーテルを使うか、プロビアクカテーテルを使うか	膿瘍形成が原因でカテーテル抜去	1/12回(8%)vs0/2回(0%)でシリコンが多い	4	採用	
660	J125	10	2004134317	日本語	甲斐田 章子, 溝手 博義, 田中 芳明, 足田 茂樹, つる 知光, 秋吉 建二郎, 中溝 博隆, 大谷 まり, 副島 博子, 朝川 貴博, 石井 信二, 小森 一	MMIHS患児の長期TPN管理におけるプロビアクカテーテルの有効性	日本外科感染症研究	2003	15	119-122	CR	5歳女児、IVH管理を行っているMMIHS	シリコンカテーテルを使うか、プロビアクカテーテルを使うか	カテーテル閉塞が原因でカテーテル抜去	0/12回(0%)vs1/2回(50%)でプロビアクが多い	4	採用	
661	J125	10	2004134317	日本語	甲斐田 章子, 溝手 博義, 田中 芳明, 足田 茂樹, つる 知光, 秋吉 建二郎, 中溝 博隆, 大谷 まり, 副島 博子, 朝川 貴博, 石井 信二, 小森 一	MMIHS患児の長期TPN管理におけるプロビアクカテーテルの有効性	日本外科感染症研究	2003	15	119-122	CR	5歳女児、IVH管理を行っているMMIHS	シリコンカテーテルを使うか、プロビアクカテーテルを使うか	カテーテル平均耐久期間	67.2日(n=12回)vs362日(n=2回)でプロビアクの方が長い	4	採用	
662	J125	10	2004134317	日本語	甲斐田 章子, 溝手 博義, 田中 芳明, 足田 茂樹, つる 知光, 秋吉 建二郎, 中溝 博隆, 大谷 まり, 副島 博子, 朝川 貴博, 石井 信二, 小森 一	MMIHS患児の長期TPN管理におけるプロビアクカテーテルの有効性	日本外科感染症研究	2003	15	119-122	CR	5歳女児、IVH管理を行っているMMIHS	プロビアクカテーテルを用いたTPNと経腸栄養の併用	栄養状態	栄養状態は改善し体重増加。	4	採用	
663	E218	10	3098947	英語	Vargas JH, Ament ME, Berquist	Long-term home parenteral nutrition in pediatrics: ten years of experience in 102 patients.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	1987	6(1)	24-32	CA	新生児期にCIPO発症し、TPNを必要とした3例①②③。	TPN	TPN導入後の経過	出生後に腸瘻作成し、完全TPN。生後3-6ヶ月から徐々に経腸通るようになったが、離脱はできていない。(現在、TPNの割合 25% 50%。導入後 1年②7年経過) 生後1年でTPN離脱	4	採用	
664	J-24	9	2007062452	日本語	飯田 則利, 荻田 桂子, 甲斐 裕樹	短腸症候群に治する在宅静脈栄養	小児外科	2006	38(9)	1061-1067	CR	日本、短腸症候群となった hypogenesis of gangliaの1例	皮下埋込み型中心静脈カテーテルによる在宅中心静脈栄養	カテーテル脱落の頻度	9ヶ月カテーテルの脱落なく経過している。	4	採用	
665	J-24	9	2007062452	日本語	飯田 則利, 荻田 桂子, 甲斐 裕樹	短腸症候群に治する在宅静脈栄養	小児外科	2006	38(9)	1061-1067	CR	日本、短腸症候群となった hypogenesis of gangliaの1例	皮下埋込み型中心静脈カテーテルによる在宅中心静脈栄養	栄養状態	身長、体重とも標準で推移している。	4	採用	
666	J50	9	1994077127	日本語	門脇 弘子, 村田 淳子, 佐々木 礼子, 他	慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)と栄養管理 最長期TPN施行中のCIIPS一症例	JJPEN: The Japanese Journal of Parenteral and Enteral Nutrition	1992	14(10)	1385-1393	CR	日本、CIIPの1例	中心静脈栄養	継続性	14年間PNを継続できた。	4	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
667	J51	9	1994077126	日本語	大浜 用克, 中田 雅弘, 武 浩志, 他	慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)の臨床像と在宅静脈栄養法	JJPN: The Japanese Journal of Parenteral and Enteral Nutrition	1992	14(10)	1379-1384	CR	日本, CIIPの3例	在宅中心静脈栄養	QOL	3例とも退院が可能であり, QOL向上に寄与した。	4	採用	
668	J52	9	1994077124	日本語	吉田 英生, 高橋 英世, 大沼 直躬, 他	慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)5症例に対する在宅中心静脈栄養法	JJPN: The Japanese Journal of Parenteral and Enteral Nutrition	1992	14(10)	1403-1409	CA	日本, CIIPの5例	在宅中心静脈栄養	精神運動発達	4例で精神運動発達は正常。1例で遅れは認めるが, キャッチアップしてきている。	4	採用	
669	J52	9	1994077124	日本語	吉田 英生, 高橋 英世, 大沼 直躬, 他	慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)5症例に対する在宅中心静脈栄養法	JJPN: The Japanese Journal of Parenteral and Enteral Nutrition	1992	14(10)	1403-1409	CA	日本, CIIPの5例	在宅中心静脈栄養	安全性	5症例で延べ318ヶ月間在宅中心静脈栄養を施行し, 抜去回数は8回と比較的安全に施行できた。	4	採用	
670	J63	9	1997251134	日本語	松浦 篤志, 菊池 友允, 大島 哲, 他	横行結腸軸捻転を合併した慢性特発性偽性腸閉塞症の1例	日本腹部救急医学会雑誌	1996	16(7)	1321-1324	CR	日本, 30歳の横行結腸捻転を合併したCIIPの1症例	低残渣食 + 半消化態栄養剤投与	経腸栄養の促進	退院可能な程度に経腸栄養が可能となった。	4	採用	
671	J64	9	1996120945	日本語	久米 基彦, 岩佐 正人, 山本 彰, 他	長期在宅静脈栄養(HPN)により社会復帰した慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS)の一例	日本静脈・経腸栄養研究会誌	1996	11	46-49	CR	日本, 35歳, CIIPの1症例	皮下埋込み型カテーテルによる間欠的在宅中心静脈栄養療法	カテーテル感染の頻度	カテーテル感染は認めなくなった。	4	採用	
672	J64	9	1996120945	日本語	久米 基彦, 岩佐 正人, 山本 彰, 他	長期在宅静脈栄養(HPN)により社会復帰した慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS)の一例	日本静脈・経腸栄養研究会誌	1996	11	46-49	CR	日本, 35歳, CIIPの1症例	皮下埋込み型カテーテルによる間欠的在宅中心静脈栄養療法	カテーテル脱落の頻度	カテーテル脱落は認めなくなった。	4	採用	
673	J64	9	1996120945	日本語	久米 基彦, 岩佐 正人, 山本 彰, 他	長期在宅静脈栄養(HPN)により社会復帰した慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIPS)の一例	日本静脈・経腸栄養研究会誌	1996	11	46-49	CR	日本, 35歳, CIIPの1症例	皮下埋込み型カテーテルによる間欠的在宅中心静脈栄養療法	QOL	入浴などの日常動作も支障なく行え, 社会復帰が可能であった。	4	採用	
674	E50	9	3076360	英語	Ament ME, Vargas	Diagnosis and management of chronic intestinal pseudo-obstruction syndromes in infancy and childhood.	Arq Gastroenterol	1988	25(3)	157-65	RV	小児のCIIPSの診断, 管理について	静脈栄養	栄養状態	栄養状態の改善	4	採用	
675	E50	9	3076360	英語	Ament ME, Vargas	Diagnosis and management of chronic intestinal pseudo-obstruction syndromes in infancy and childhood.	Arq Gastroenterol	1988	25(3)	157-65	RV	小児のCIIPSの診断, 管理について	経腸栄養	栄養状態	耐えられる例では低栄養状態の改善に有効。二次的な粘膜障害の程度により半消化態栄養剤, 消化態栄養剤などを使い分ける。持続投与などの投与方法も考慮する。	4	採用	
676	J72	10	2013197950	日本語	指山 浩志, 辻仲 康伸, 浜畑 幸弘, 堤 修, 星野 敏彦, 矢野 匡亮, 小池 貴志, 倉持 純一, 坪本 貴司, 清水 亨, 八尾 隆史	結腸Segmental Hypoganglionosisの1手術例	日本大腸肛門病学会雑誌	2013	66(4)	263-268	CR	70歳代男性, Segmental Hypoganglionosis,	結腸全摘術	排便回数	10日間排便なし→1日5-6回排便あり	5	採用	
677	J103	10	1988058647	日本語	仁科 雅良, 木戸 訓一, 藤井 千穂, 他	〔イレウスの診断と治療〕慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIP)の手術経験	腹部救急診療の進歩	1987	7(3)	635-639	CR	21歳女性, CIIP	回盲部切除	イレウス症状の改善	あり	5	採用	
678	J103	10	1988058647	日本語	仁科 雅良, 木戸 訓一, 藤井 千穂, 他	〔イレウスの診断と治療〕慢性特発性偽性腸閉塞症(CIIP)の手術経験	腹部救急診療の進歩	1987	7(3)	635-639	CR	21歳女性, CIIP	回盲部切除	腸追求造影検査での結腸への到達時間	短縮	5	採用	
679	J124	10	2007282538	日本語	若月 幸平, 金泉 年都, 八倉 一見, 江本 宏史	小腸に限局したhypoganglionosisの1例	日本臨床外科学会雑誌	2007	68(4)	878-881	CR	51歳女性, 小腸に限局したhypoganglionosis	小腸部分切除術	イレウス症状の改善	あり。イレウス症状の再燃なし。	5	採用	
680	J-18	9	2006182949	日本語	大西 聡, 和田 浩, 玉井 普, 船戸 正久	CIIPSにより体重増加不良, 腸管感染症の治療に苦慮した1例	近畿新生児研究会誌	2005	14	24-28	CR	日本, CIIPの新生児の1症例	人工肛門造設術	イレウスの解除(メコニウム病, H病が疑われたため)	腸液流出の増加あり, 非効果的であった。	5	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
681	J-25	9	2006160447	日本語	古田 繁竹, 漆原 直人, 小倉 薫, 宮崎 栄治, 福本 弘二, 木村 朱里, 長谷川 史郎	ヒルシュブルグ病類縁疾患に対する新たな外科治療	小児外科	2006	38(9)	282-286	CR	日本, 拡張小腸に対して小腸瘻を造設したが, 腸炎, 脱水を繰り返していたhypoganglionosis症例 1例	回盲部を含む大量小腸切除(残存小腸はTreitzより50cm)と右半結腸切除, 小腸横行結腸側々吻合付加空腸瘻造設術	PN離脱	術後5ヶ月でPN離脱した	5	採用	
682	J-25	9	2006160447	日本語	古田 繁竹, 漆原 直人, 小倉 薫, 宮崎 栄治, 福本 弘二, 木村 朱里, 長谷川 史郎	ヒルシュブルグ病類縁疾患に対する新たな外科治療	小児外科	2006	38(9)	282-286	CR	日本, 腸炎を繰り返していたMMIHS症例 1例	回盲部を含む大量小腸切除(残存小腸はTreitzより50cm)と右半結腸切除, 小腸横行結腸側々吻合付加空腸瘻造設術	PN離脱	術後3ヶ月でPN離脱した	5	採用	
683	E6	9	16832673	英語	Osuka A, Ikegami R, Watanabe	Spleic flexure volvulus in a child with chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome	Pediatr Surg Int	2006	22(10)	833-5	CR	日本, 7歳, 脾湾曲部で捻転をおこしたCIIPSの1症例	選択的脾湾曲部の腸管切除と腸瘻造設術	捻転の再発防止	再発は認めず	5	採用	
684	E50	9	3076360	英語	Ament ME, Vargas	Diagnosis and management of chronic intestinal pseudo-obstruction syndromes in infancy and childhood.	Arq Gastroenterol	1988	25(3)	157-65	RV	小児のCIPSの診断, 管理について	腸管切除	症状の改善	耐えられない腹痛を認める場合, massiveな拡張腸管を認め, 腸液の分泌が多い場合などに考慮する。	5	採用	
685	E51	9	3756447	英語	Pescatori M, Mattana C, Castiglioni	Adult megacolon due to total hypoganglionosis.	Br J Surg	1986	73(9)	765	CR	イタリア, 22歳, hypoganglionosisの1例	Duhamel operation	腹部膨満	改善した	5	採用	
686	E51	9	3756447	英語	Pescatori M, Mattana C, Castiglioni	Adult megacolon due to total hypoganglionosis.	Br J Surg	1986	73(9)	765	CR	イタリア, 22歳, hypoganglionosisの1例	Duhamel operation	腹痛	改善した	5	採用	
687	E51	9	375447	英語	Pescatori M, Mattana C, Castiglioni	Adult megacolon due to total hypoganglionosis.	Br J Surg	1986	73(9)	765	CR	イタリア, 22歳, hypoganglionosisの1例	Duhamel operation	便秘	改善した	5	採用	
688	E52	9	3973819	英語	Ariel I, Hershlag A, Lernau OZ, Nissan S, Rosenman	Hypoganglionosis of the myenteric plexus with normal Meissner's plexus: a new variant of colonic ganglion cell disorders.	J Pediatr Surg	1985	20(1)	90-92	CR	イスラエル, 16歳, hypoganglionosisの1例	肛側のS状結腸と直腸S部の切除+mid S状結腸と直腸の吻合(Duhamel operation martin modification)	腹部膨満, 便秘の改善	腹部膨満, 便秘は改善した。	5	採用	
689	E-110	9	7378684	英語	Patel R, Carty	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a rare cause of intestinal obstruction in the newborn.	Br J Radiol	1980	53(627)	249-52	CR	イギリス, MMIHSの新生児1症例	bandの切除	腹部膨満, イレウスの改善	腹部膨満, イレウスの改善を認めず。	5	採用	
690	E-110	9	7378684	英語	Patel R, Carty	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a rare cause of intestinal obstruction in the newborn.	Br J Radiol	1980	53(627)	249-52	CR	イギリス, MMIHSの新生児1症例	拡張部腸管切除, 腸瘻造設術(Bishop koop)	腹部膨満, イレウスの改善	腹部膨満, イレウスの改善を認めず。	5	採用	
691	E144	10	17208555	英語	Nathan JD, Rudolph JA, Kocoshis SA, Alonso MH, Ryckman FC, Tiao	Isolated liver and multivisceral transplantation for total parenteral nutrition-related end-stage liver disease.	J Pediatr Surg	2007	42(1)	143-7	CR	10歳男児, MIHSS	小腸移植(併せて大腸, 膵臓, 肝臓も)	TPN離脱	TPN完全依存していたが, 移植後はTPN離脱。100%経腸栄養。	6	採用	
692	E145	10	16226991	英語	Loinaz C, Rodriguez MM, Kato T, Mittal N, Romaguer a RL, Bruce JH, Nishida S, Levi D, Madariaga J, Tzakis	Intestinal and multivisceral transplantation in children with severe gastrointestinal dysmotility.	J Pediatr Surg	2005	40(10)	1598-604	CA	GID 12例(MMIHS 6例, CIPO 4例, IND 2例)	小腸移植(もしくは小腸を含む多臓器移植)	生命予後	6/12人が死亡(移植後21-546日の間に)。カプランマイヤーの生存率は1年で66.7%, 3年で50%。	6	採用	各疾患群(MMIHS, CIPO, IND)間での比較はなされていない。

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
693	E145	10	16226991	英語	Loinaz C, Rodriguez MM, Kato T, Mittal N, Romaguera RL, Bruce JH, Nishida S, Levi D, Madariaga J, Tzakis	Intestinal and multivisceral transplantation in children with severe gastrointestinal dysmotility.	J Pediatr Surg	2005	40(10)	1598-604	CA	GID 12例 (MMIHS 6例, CIPO 4例, IND 2例)	小腸移植(もしくは小腸を含む多臓器移植)	機能的予後	生存者6/12人はTPN離脱。	6	採用	各疾患群(MMIHS, CIPO, IND)間での比較はなされていない。
694	E145	10	16226991	英語	Loinaz C, Rodriguez MM, Kato T, Mittal N, Romaguera RL, Bruce JH, Nishida S, Levi D, Madariaga J, Tzakis	Intestinal and multivisceral transplantation in children with severe gastrointestinal dysmotility.	J Pediatr Surg	2005	40(10)	1598-604	CA	GID 12例 (MMIHS 6例, CIPO 4例, IND 2例)	小腸移植(もしくは小腸を含む多臓器移植)	拒絶反応	重度2/12(16.6%), 中等度3/12(25%), 軽度4/12(33.3%), 拒絶なし3/12(25%)	6	採用	各疾患群(MMIHS, CIPO, IND)間での比較はなされていない。
695	E60	9	18280270	英語	Maou v, Beatty E, Testa G, Abcarian H, Oberholzer J, Sankary H, Grevius M	Combined living-related segmental liver and bowel transplantation for megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Pediatr Surg	2008	43(2)	e9-e11	CR	1歳, TPN関連の肝硬変を有するMMIHSの1例	母をドナーとした肝, 小腸同時移植	腸管機能の改善	経腸栄養のみで栄養可となった。	6	採用	
696	E60	9	18280270	英語	Maou v, Beatty E, Testa G, Abcarian H, Oberholzer J, Sankary H, Grevius M	Combined living-related segmental liver and bowel transplantation for megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Pediatr Surg	2008	43(2)	e9-e11	CR	1歳, TPN関連の肝硬変を有するMMIHSの1例	母をドナーとした肝, 小腸同時移植	PN離脱	PN離脱が可能であった。	6	採用	
697	E60	9	18208270	英語	Maou v, Beatty E, Testa G, Abcarian H, Oberholzer J, Sankary H, Grevius M	Combined living-related segmental liver and bowel transplantation for megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Pediatr Surg	2008	43(2)	e9-e11	CR	1歳, TPN関連の肝硬変を有するMMIHSの1例	母をドナーとした肝, 小腸同時移植	成長	catch up growthを認めた。	6	採用	
698	E61	9	16573615	英語	Ishii T, Wada M, Nishi K, Kazama T, Kawahara Y, Sasaki H, Amae S, Yoshida S, Nakamura M, Nio M, Kato T, Hayashi	Living-related intestinal transplantation for a patient with hypoganglionosis.	Pediatr Transplant	2006	10(2)	244-7	CR	日本, 14歳, 複数回の腸管切除にて短腸となったhypoganglionosisの1症例	母をドナーとした小腸移植	PN離脱	PN離脱が可能であった。	6	採用	
699	E61	9	16573615	英語	Ishii T, Wada M, Nishi K, Kazama T, Kawahara Y, Sasaki H, Amae S, Yoshida S, Nakamura M, Nio M, Kato T, Hayashi	Living-related intestinal transplantation for a patient with hypoganglionosis.	Pediatr Transplant	2006	10(2)	244-7	CR	日本, 14歳, 複数回の腸管切除にて短腸となったhypoganglionosisの1症例	母をドナーとした小腸移植	腸炎, イレウス頻度の減少	腸炎, イレウスを認めなくなった。	6	採用	
700	E61	9	16573615	英語	Ishii T, Wada M, Nishi K, Kazama T, Kawahara Y, Sasaki H, Amae S, Yoshida S, Nakamura M, Nio M, Kato T, Hayashi	Living-related intestinal transplantation for a patient with hypoganglionosis.	Pediatr Transplant	2006	10(2)	244-7	CR	日本, 14歳, 複数回の腸管切除にて短腸となったhypoganglionosisの1症例	母をドナーとした小腸移植	成長	成長障害の改善を認めた。	6	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
701	J71	10	2014105192	日本語	位田 忍	[小児科から内科へのシームレスな診療をめざして] 疾患各論 消化器疾患 小腸不全(長期TPN患者, H類縁疾患, CIIPなど)	診断と治療	2013	101(12)	1867-1872	CA	大阪府立母子保健総合医療センターで2013年までに経験した21例のCIPO。	生命予後		死亡6例あり。そのうち5例はhypoganglionosisであり, 腸炎とTPN感染で死亡している。CIPOのうちhypoganglionosisの予後が悪いことが示唆される。	7	採用	
702	J112	10	1998066165	日本語	久保 雅子, 三本松 徹	胎児臍臓穿刺を受けた Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome(不全型)の1生存例	小児外科	1997	29(10)	1351-1356	CR	男児, MIHSS	生命予後, 機能的予後		現在生後2歳6ヶ月で生存。普通食摂取可能。腹壁が菲薄で弛緩し、腹満があるが成長とともに改善してきている。	7	採用	
703	E124	10	11381421	英語	Kubota A, Yamauchi K, Yonekura T, Kosumi T, Oyanagi H, Mushiake S, Nakayama M, Imura	Clinicopathologic relationship of hypoganglionosis.	J Pediatr Surg	2001	36(6)	898-900	CA	hypoganglionosis6例	生命予後		3例は腸炎で死亡(1歳8ヶ月, 1歳11ヶ月, 2歳2ヶ月)、3例は生存(現在12歳, 9歳11ヶ月, 7歳)	7	採用	
704	E124	10	11381421	英語	Kubota A, Yamauchi K, Yonekura T, Kosumi T, Oyanagi H, Mushiake S, Nakayama M, Imura	Clinicopathologic relationship of hypoganglionosis.	J Pediatr Surg	2001	36(6)	898-900	CA	hypoganglionosis6例	機能的予後		全例腸瘻を要した。生存3例は腸瘻を閉鎖、経口摂取可能となっているが、うち2例は月1-2回のPNが必要。	7	採用	
705	E125	10	10798164	英語	Makhija PS, Magdalene KF, Babu	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Indian J Pediatr	1999	66(6)	945-9	CR	MIHSS女児	生命予後		生後3日壊死性腸炎で死亡	7	採用	
706	E143	10	18773674	英語	Oka Y, Asabe K, Shirakusa T, Nabeshima	An antenatal appearance of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	Turk J Pediatr	2008	50(3)	269-74	CR	MIHSS女児	生命予後		2歳で死亡(死因の詳細記載なし)	7	採用	
707	E146	10	15791664	英語	Muller F, Dreux S, Vaast P, Dumez Y, Nisand I, Ville Y, Boulot P, Guibourdenche J, Althusser M, Blin G, Gautier E, Lespinard C, Perrotin F, Poulain P, Sarramon	Prenatal diagnosis of megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: contribution of amniotic fluid digestive enzyme assay and fetal urinalysis.	Prenat Diagn	2005	25(3)	203-9	CA	MIHSS14例	生命予後		3例は中絶、3例は生後間もなく死亡(生後10日-4ヶ月)、1例は15歳で死亡、7例は生存(現在5-15歳)	7	採用	
708	E217	10	2918532	英語	Penman DG, Lifford	The megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a fatal autosomal recessive condition.	J Med Genet	1989	26(1)	66-7	CR	MIHSS女児(いとこ婚の第2子)	生命予後		生後7時間で死亡(不整脈)	7	採用	
709	E217	10	2918532	英語	Penman DG, Lifford	The megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a fatal autosomal recessive condition.	J Med Genet	1989	26(1)	66-7	CR	MIHSS女児(いとこ婚の第4子)	生命予後		妊娠中絶(16週)	7	採用	
710	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHSS男児(Case1)	生命予後		生後3ヶ月、肺炎・敗血症で死亡	7	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
711	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case2)		生命予後	生後9ヶ月で死亡。	7	採用	
712	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case3)		生命予後	生存(14年以上)	7	採用	
713	E221	10	6974971	英語	Young LW, Yunis EJ, Girdany BR, Sieber	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: additional clinical, radiologic, surgical, and histopathologic aspects.	AJR Am J Roentgenol	1981	137(4)	749-55	CR	MIHHS女児(Case4)		生命予後	生後11ヶ月で死亡。(死因記載なし)	7	採用	
714	J53	9	1994077123	日本語	西島 栄治, 安福 正男, 東本 恭幸, 他	慢性特発性仮性腸閉塞症(CIIPS)の治療経験 乳児期発症8例の栄養管理中の合併症と問題点	JJPN: The Japanese Journal of Parenteral and Enteral Nutrition	1992	14(10)	1395-1401	CA	日本, MMIHS 3例とCIIP 5例	なし	予後	MMIHS 3例は生後5日~4ヶ月で死亡。CIIP 5例のうち3例は12~24ヶ月で死亡, 1例は2年以上生存。残り1例は不明。	7	採用	
715	E63	9	15512727	英語	Verbrugge n SC, Wijnen RM, van den Berg	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a case report.	J Matern Fetal Neonatal Med	2004	16(2)	140-1	CR	オランダ, MMIHSの新生児の1症例	なし	予後	生後6ヶ月で死亡	7	採用	
716	E106	9	3385744	英語	Farrell	Intrauterine death in megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Med Genet	1988	25(5)	350-1	CR	カナダ, MMIHSの新生児の1症例	なし	予後	生後14ヶ月で死亡	7	採用	
717	E106	9	3385744	英語	Farrell	Intrauterine death in megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome.	J Med Genet	1988	25(5)	350-1	CR	カナダ, MMIHSと考えられる在胎30週の胎児	なし	予後	在胎30週で死産	7	採用	
718	E107	9	3746839	英語	Winter RM, Knowles	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: confirmation of autosomal recessive inheritance.	J Med Genet	1986	23(4)	360-2	CR	イギリス, MMIHSの新生児の1症例	なし	予後	生後1時間で死亡	7	採用	
719	E107	9	3746839	英語	Winter RM, Knowles	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: confirmation of autosomal recessive inheritance.	J Med Genet	1986	23(4)	360-2	CR	イギリス, MMIHSと考えられる新生児の1症例, 両親が血族婚	なし	予後	生直後に死亡	7	採用	
720	E109	9	6832954	英語	Shalev J, Itzhak Y, Avigad I, Hertz M, Straus S, Serr	Antenatal ultrasound appearance of megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome.	Isr J Med Sci	1983	19(1)	76-78	CR	イスラエル, MMIHSの新生児1症例	なし	予後	生後14日で死亡	7	採用	
721	E-110	9	7378684	英語	Patel R, Carty	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a rare cause of intestinal obstruction in the newborn.	Br J Radiol	1980	53(627)	249-52	CR	イギリス, MMIHSの新生児1症例	なし	予後	生後2ヶ月時に死亡。	7	採用	
722	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例①	なし	予後	生後1日で死亡	7	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数、対象疾患、研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか、検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
723	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例②	なし	予後	手術後早期に死亡	7	採用	
724	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例③	なし	予後	生後5ヶ月時に死亡	7	採用	
725	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例④	なし	予後	生後6ヶ月時に死亡。	7	採用	
726	E-111	9	178239	英語	Berdon WE, Baker DH, Blanc WA, Gay B, Santulli TV, Donovan	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a new cause of intestinal obstruction in the newborn. Report of radiologic findings in five newborn girls.	AJR Am J Roentgenol	1976	126(5)	957-64	CR	アメリカ, MMIHSの新生児症例⑤	なし	予後	生後34ヶ月時に死亡	7	採用	
727	Ad_1	11	23511458	英語	Ohkubo H et al.	Assessment of small bowel motility in patients with chronic intestinal pseudo-obstruction using cine-MRI	Am J Gastroenterol	2013	108(7)	1130-9	CCT	日本; CIPO患者12名、IBS患者12名、正常対照者12名(いずれも成人)に対してシネMRIを行い群間で比較。(比較項目: luminal diameter, contraction ratio, contraction cycle)	シネMRI	CIPO患者は、正常対照者・IBS患者と比べて有意に高値のluminal diameterおよび有意に低値のcontraction ratioを呈した。	シネMRIは、CIPO患者の腸管収縮能低下および全小腸の蠕動状態を評価し、罹患腸管を同定することも可能である。非侵襲的かつ被曝のない同検査は、今後CIPOの診断とフォローアップに極めて有用な検査となる可能性がある。	1	採用	
728	Ad_2	11	22710349	英語	Ohkubo H et al.	An epidemiologic survey of chronic intestinal pseudo-obstruction and evaluation of the newly proposed diagnostic criteria	Digestion	2012	86(1)	12-9	CA	日本、CIPO160例; 日本消化器病学会に所属する378施設を対象におこなった、CIPO症例についての質問紙調査(2009年12月~2010年2月)。	腹部単純X線検査	160例中154例(96.2%)に、厚労省研究班の提唱する診断基準を満たす所見(小腸の拡張像および鏡面像)を認めた。	腹部単純X線検査はCIPOの診断に有用である。(登録されたCIPO全症例は、臨床経過と非侵襲的な画像検査(腹部単純X線、CT、消化管内視鏡検査、必要に応じてバリウム検査と追腸造影)によってCIPOと診断された。)	1	採用	
729	Ad_3	11	25487487	英語	Muto M et al.	Pediatric chronic intestinal pseudo-obstruction is a rare, serious, and intractable disease: a report of a nationwide survey in Japan.	J Pediatr Surg	2014	49(12)	1799-803	CA	日本、小児CIPO62例; 小児消化器疾患の診療を行う47医療機関への質問紙調査(2012年2月)。回答のあった92例中、診断基準に該当する62例を研究対象とした。	消化管全層生検	消化管全層生検の結果が得られたのは45例(72.6%)で、このうち41例(91.1%)はHE染色検体で正常と診断された。	消化管全層生検は診断に有効ではない。(90%以上が正常所見を呈している。)	1	採用	
730	Ad_3	11	25487487	英語	Muto M et al.	Pediatric chronic intestinal pseudo-obstruction is a rare, serious, and intractable disease: a report of a nationwide survey in Japan.	J Pediatr Surg	2015	49(12)	1799-803	CA	日本、小児CIPO62例; 小児消化器疾患の診療を行う47医療機関への質問紙調査(2012年2月)。回答のあった92例中、診断基準に該当する62例を研究対象とした。	(生命予後)	腸炎または敗血症で死亡したのは4.8%(62例中3例)のみであった。	CIPOの生命予後は比較的良好である。ただし長期にわたるTPN管理が生命維持に必要であり、QOLの制限を伴うと考えられる。	7	採用	
731	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性、二次性)に対するreview	全層生検	CIPOの診断	全層生検は神経筋の病理学的な異常を明らかにすることにより正しい診断を確立するのに有用である。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数、対象疾患、研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか、検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
732	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性、二次性)に対する review	腹部レントゲン	CIPOの診断	腸管拡張、ニボーなどの腸閉塞所見を認め、診断に有用。	1	採用	
733	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性、二次性)に対する review	消化管造影	CIPOの診断	器質的閉塞の除外に有用	1	採用	
734	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性、二次性)に対する review	小腸マノメリー	CIPOの診断	CIPOでは常に異常所見を認めるが、特異度が低いため、診断的価値は低い	1	採用	
735	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性、二次性)に対する review	食道マノメリー	CIPOの診断	診断的価値は低い。しかし、強皮症による二次性のCIPOにおいては診断的価値は高い。	1	採用	
736	E-241	10	16792457	spa	Munoz-Yague MT, Marin JC, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Martin MA, Solis-Herruzo	Chronic primary intestinal pseudo-obstruction from visceral myopathy.	Rev Esp Enferm Dig	2006	98(4)	292-302	CA	37歳女性、CIIPの1症例	腹部レントゲン	CIIPの診断	小腸の拡張を認めるも、ニボーは認めず。診断には有用であった。	1	採用	
737	E-241	10	16792457	spa	Munoz-Yague MT, Marin JC, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Martin MA, Solis-Herruzo	Chronic primary intestinal pseudo-obstruction from visceral myopathy.	Rev Esp Enferm Dig	2006	98(4)	292-302	CA	37歳女性、CIIPの1症例	全層生検	CIIPの診断	粘膜下神経叢、筋層間神経叢には異常を認めなかった。筋細胞の異型性を認めた。診断には有用であった。	1	採用	



通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
738	E-244	10	2.012E+09	英語	Iida Hiroshi, Inamori Masahiko, Sekino Yusuke, Sakamoto Yasunari, Yamato Shigeru, Nakajima Atsushi	A review of the reported cases of chronic intestinal pseudo-obstruction in Japan and an investigation of proposed new diagnostic criteria(日本における慢性偽性腸閉塞症の症例報告のレビューと、提唱されている新しい診断基準の検討)	Clinical Journal of Gastroenterology	2011	4(3)	141-146	RV	日本におけるCIPOの報告のレビューと提唱されている新しい診断基準の検討	腹部レントゲン	CIPOの診断	急性期に腸管拡張を認め、器質的閉塞との鑑別は困難	1	採用	
739	E-244	10	2.012E+09	英語	Iida Hiroshi, Inamori Masahiko, Sekino Yusuke, Sakamoto Yasunari, Yamato Shigeru, Nakajima Atsushi	A review of the reported cases of chronic intestinal pseudo-obstruction in Japan and an investigation of proposed new diagnostic criteria(日本における慢性偽性腸閉塞症の症例報告のレビューと、提唱されている新しい診断基準の検討)	Clinical Journal of Gastroenterology	2011	4(3)	141-146	RV	日本におけるCIPOの報告のレビューと提唱されている新しい診断基準の検討	全層生検	CIPOの診断	CIPの診断に有用であり、外科的手術を考慮される場合は施行されるべきである	1	採用	
740	E-310	5	21034950	英語	Irtan S, Bellaiche M, Brasher C, El Ghoneimi A, Cezard JP, Bonnard	Stomal prolapse in children with chronic intestinal pseudoobstruction: a frequent complication?	J Pediatr Surg	2010	45(11)	2234-7	CC	34例の人工肛門を作成した小児CIPOと、年齢・性、造設位置を一致させたその他の原因で人工肛門を作成した小児22例で、人工肛門脱の発生率と、発生までの術後日数を比較した。	CQ1: CIPOの診断はどのようになされるか(内圧検査)	CIPO症例では、食道内圧で蠕動伝播の異常を21例施行したCIPOのうち20例に認めたこと、小腸内圧で特徴的な蠕動低下を13例施行中10例に認めた。	食道内圧、小腸内圧はCIPOと診断する根拠となる。	1	採用	文献引用はなされていないが、次の病理組織と合わせてCIPOと診断したとの記載がある。
741	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CA	37歳女性・29歳女性・43歳女性・33歳女性/ CIPO	注腸造影	閉塞機転認めず	注腸造影は器質的閉塞の除外に有用であった。	1	採用	
742	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CA	37歳女性・29歳女性・43歳女性・33歳女性/ CIPO	CT	閉塞機転認めず	CTは器質的閉塞の除外に有用であった。	1	採用	
743	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CA	37歳女性・29歳女性・43歳女性・33歳女性/ CIPO	内視鏡	閉塞機転認めず	内視鏡は器質的閉塞の除外に有用であった。	1	採用	
744	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CA	37歳女性・29歳女性・43歳女性・33歳女性/ CIPO	胃排泄率	低下5% (30分値)・2% (30分値)・2% (30分値)	胃排泄時間の測定はCIPOの診断に有用であった。	1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
745	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CA	37歳女性・29歳女性・43歳女性・33歳女性/ CIPO	大腸通過時間	50時間以上	大腸通過時間の測定はCIPOの診断に有用であった。	1	採用	
746	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CA	37歳女性・29歳女性・43歳女性・33歳女性/ CIPO	腸管全層生検	inflammatory myopathyの所見 and/or A-actinの発現低下あり。	腸管全層生検がCIPO(=CIIP?)の診断に有用であった	1	採用	本症例におけるCIPOはCIIPに相当すると考えらえる
747	E-350	2	19040916	英語	Struijs MC, et al	Absence of the interstitial cells of Cajal in a child with chronic pseudoobstruction.	J Pediatr Surg	2008	43(12)	e25-9	CR	1例, CIIP, 小腸に部分的なCajal細胞の欠損を認めた小児における初の報告	内圧検査	大腸内圧検査は肛門括約筋レベルで機能的閉塞を示し、十二指腸内圧検査はMMCの第3層、食後の運動亢進、および微細収縮が消失していた。	腸管内圧検査はCIIPの診断に有用であった。	1	採用	
748	E-350	2	19040916	英語	Struijs MC, et al	Absence of the interstitial cells of Cajal in a child with chronic pseudoobstruction.	J Pediatr Surg	2008	43(12)	e25-9	CR	1例, CIIP, 小腸に部分的なCajal細胞の欠損を認めた小児における初の報告	直腸生検	神経節細胞が存在し、神経の過形成はみられなかった。AchE染色陽性細胞の増加も見られなかった。	直腸生検はHDとの鑑別に有用であった。	1	採用	
749	E-350	2	19040916	英語	Struijs MC, et al	Absence of the interstitial cells of Cajal in a child with chronic pseudoobstruction.	J Pediatr Surg	2008	43(12)	e25-9	CR	1例, CIIP, 小腸に部分的なCajal細胞の欠損を認めた小児における初の報告	全層生検	胃から大腸にかけ、粘膜下の神経節細胞と腸管筋神経叢は保たれていた。	全層生検はHDの除外に有用であった。	1	採用	
750	E-350	2	19040916	英語	Struijs MC, et al	Absence of the interstitial cells of Cajal in a child with chronic pseudoobstruction.	J Pediatr Surg	2008	43(12)	e25-9	CR	1例, CIIP, 小腸に部分的なCajal細胞の欠損を認めた小児における初の報告	小腸造影	拡張した小腸と大腸が確認できた。	小腸造影はCIIPの診断に有用であった。	1	採用	
751	E-356	3	18758640	英語	Becneanu G, Manuc M, Dumbrava M, Herlea V, Hortopan M, Costache	The evaluation of interstitial Cajal cells distribution in non-tumoral colon disorders.	Rom J Morphol Embryol	2008	49(3)	351-5	CR	カハールの介在細胞(ICC)の分布について非腫瘍性の大腸疾患の症例において検討。CIP2例を含む、計25例の非腫瘍性腸疾患の切除大腸をCD117、CD34、S-100にて免疫染色し、コントロール(大腸がんの非腫瘍部)と比較検討。	診断：免疫染色(CIP症例におけるCD117、CD34の分布)	CIP2例において、CD117・CD34いずれもびまん性あるいは局所性に減少を認めた。	CIPではCD117およびCD34の減少を認めICCの数及びびまん性あるいは局所性に減っている。全層生検はCIPの診断に有効である。	1	採用	
752	E-357	4	18695303	英語	Ghoshal UC, Paliwal M, Das K, Yachha SK, Sachdeva S, Misra	Antroduodenal manometry: experience from a tertiary care center.	Indian J Gastroenterol	2008	27(2)	53-7	CA	インド、32例の胃前庭部十二指腸内圧検査の結果、医師の主観で16例のCIPO、11例のgastroparesis、5例のdyspepsiaにわけた。CIPOに分類されたうち、13例はidiopathic、5例がsecondary、8例が異常で、そのうち4例が小腸造影が正常であった。	生理機能検査(消化管内圧; 胃前庭十二指腸内圧検査)	CIPOと診断できるか	臨床的にCIPOらしくてもCIPOではない症例を除外するには有効なわけではない。	1	採用	
753	E364	9	18547229	英語	Massironi S, Olivieri FM, Marchelli D, Basilisco	Reduced bone mineral density in chronic intestinal idiopathic pseudo-obstruction.	Am J Gastroenterol	2008	103(6)	1579-81	CA	成人hypo患者2例(詳しい年齢は不明だが、成人10名、50±12歳のうちの2名)	腸管全層生検	腸管全層生検でhypoと診断	腸管全層生検がhypoの診断に有用であった	1	採用	
754	E-372	5	18357454	英語	Merlin A, Soyer P, Boudiaf M, Hamzi L, Rymer	Chronic intestinal pseudo-obstruction in adult patients: multidetector row helical CT features.	Eur Radiol	2008	18(8)	1587-95	SR	helical CTに関するreviewで、主な対象は成人であるが10例の画像呈示中3例が小児(Fig1が19歳、Fig2が17歳、Fig4が19歳)で呈示されている。	CQ1: CIPOの診断はどのようになされるか(ヘリカルCT)	腹部単純X線写真ではイレウスとしかいえない症例でも、ヘリカルCTでは閉塞部がないことを確認でき、CIPOと診断することができる。(成人例では)小腸内便塊の存在もCIPOを強く疑う根拠となる。ヘリカルCTではその他にpneumatosis intestinalis、腹腔内遊離ガスや腹水などの検出率も高い。	ヘリカルCTはCIPOと診断する根拠となる。	1	採用	
755	E-376	7	18254516	英語	Ghoshal UC, Gupta A, Kumar D, Misra	Colonic transit study by radio-opaque markers to investigate constipation: validation of a new protocol for a population with rapid gut transit.	Natl Med J India	2007	20(5)	225-9	CC	レントゲン不透過マーカーを用いたColon transit検査による難治性便秘症例(ヒルシュスプルング病:9, CIPO:11とコントロール(11)との比較検討。	CIPOとヒルシュスプルング病による難治性便秘と健常便秘との鑑別診断	36時間時のヒルシュとCIPOの腹部と右側に残存したマーカーの数がコントロールと比較して有意に多かった。60時間ではヒルシュとCIPOの全ての部位でのマーカー数がコントロールと比較して有意に多かった。	レントゲン不透過マーカーを用いたColon transit検査はヒルシュとCIPOによる消化管蠕動不全を健常例から鑑別するのに適している。	1	採用	レントゲン不透過マーカーを用いたColon transit検査は健常便秘症例とCIPOの鑑別に有用

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
756	E-390	1	17643907	英語	Cogliandro RF, De Giorgio R, Barbara G, Cogliandro L, Concordia A, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	Best Pract Res Clin Gastroenterol	2007	21(4)	657-69	RV	イタリア, 総説, CIPO。	診断手法: 単純X線写真	単純X線写真はCIPOに特徴的な所見がある。	エキスパートオピニオン。特徴的な所見のみで診断に有用ではない。	1	採用	エビデンスレベルは低い, エキスパートオピニオン。
757	E-390	1	17643907	英語	Cogliandro RF, De Giorgio R, Barbara G, Cogliandro L, Concordia A, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	Best Pract Res Clin Gastroenterol	2007	21(4)	657-69	RV	イタリア, 総説, CIPO。	診断手法: 造影検査	造影検査は拡張腸管、鏡面像、蠕動の異常をみる、閉塞性疾患の鑑別に使用。	エキスパートオピニオン。診断より閉塞性疾患の鑑別に使用、診断に有用ではない。	1	採用	エビデンスレベルは低い, エキスパートオピニオン。
758	E-390	1	17643907	英語	Cogliandro RF, De Giorgio R, Barbara G, Cogliandro L, Concordia A, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	Best Pract Res Clin Gastroenterol	2007	21(4)	657-69	RV	イタリア, 総説, CIPO。	診断手法: 内圧検査	神経筋異常の評価には有用だが、CIPOの診断に必須ではない。	エキスパートオピニオン。評価には有用だが診断に必須ではない。	1	採用	エビデンスレベルは低い, エキスパートオピニオン。
759	E-397	4	17460502	英語	Nitsche H, Pirker ME, Montedonic o S, Hoellwarth	Creation of enteral shortcuts as a therapeutic option in children with chronic idiopathic intestinal pseudoobstruction.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	2007	44(5)	643-5	CR	オーストリア, イレウスと腹部膨満を繰り返す男性の症例報告	直腸粘膜生検	CIPOと診断できるか	正常 (AChE陽性線維の増生なし)。Hirschsprung病との鑑別は可能。	1	採用	
760	E-398	4	17460502	英語	Nitsche H, Pirker ME, Montedonic o S, Hoellwarth	Creation of enteral shortcuts as a therapeutic option in children with chronic idiopathic intestinal pseudoobstruction.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	2008	44(6)	643-6	CR	オーストリア, イレウスと腹部膨満を繰り返す男性の症例報告	全層生検 (小腸)	CIPOと診断できるか	αSMAの免疫染色が輪状筋で陰性で、正常とは異なる。	1	採用	
761	E-399	4	17460502	英語	Nitsche H, Pirker ME, Montedonic o S, Hoellwarth	Creation of enteral shortcuts as a therapeutic option in children with chronic idiopathic intestinal pseudoobstruction.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	2009	44(7)	643-7	CR	オーストリア, イレウスと腹部膨満を繰り返す男性の症例報告	直腸肛門内圧	CIPOと診断できるか	反射正常。Hirschsprung病との鑑別は可能。	1	採用	
762	E-415	2	16614983	英語	Evans JT, et al	Acute on chronic intestinal pseudo-obstruction as a cause of death in a previously healthy twenty-year-old male.	Dig Dis Sci	2006	51(4)	647-51	CR	1例(21歳), CIIP, 21歳で突然発症した症例報告	全層生検	小腸の全層生検で空胞変性した固有筋層がみられ、血管炎は伴っていなかった。	全層生検はCIIPの診断に有用であった。	1	採用	
763	E-415	2	16614983	英語	Evans JT, et al	Acute on chronic intestinal pseudo-obstruction as a cause of death in a previously healthy twenty-year-old male.	Dig Dis Sci	2006	51(4)	647-51	CR	1例(21歳), CIIP, 21歳で突然発症した症例報告	腹部単純X線	急性期にびまん性に拡張した小腸と大腸ループを確認できた。	腹部単純X線検査はCIIPの診断に有用であった。	1	採用	
764	E-415	2	16614983	英語	Evans JT, et al	Acute on chronic intestinal pseudo-obstruction as a cause of death in a previously healthy twenty-year-old male.	Dig Dis Sci	2006	51(4)	647-51	CR	1例(21歳), CIIP, 21歳で突然発症した症例報告	小腸造影	小腸造影により著明な造影剤の通過遅延がみられた。	小腸造影はCIIPの診断に有用であった。	1	採用	
765	E-419	3	16473068	英語	Connor FL, Di Lorenzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: assessment and management.	Gastroenterology	2006	130(2 Suppl 1)	S29-36	RV	CIPOについての診断および管理についてのRV。	診断: 単純X線検査	小腸ガスの著明な拡張・air-fluid levelを認める。		1	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
766	E-419	3	16473068	英語	Connor FL, Di Lorenzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: assessment and management.	Gastroenterology	2006	130(2 Suppl 1)	S29-36	RV	CIPOについての診断および管理についてのRV.	診断: 消化管造影検査	拡張ループと通過の遅延が観察される		1	採用	
767	E-419	3	16473068	英語	Connor FL, Di Lorenzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: assessment and management.	Gastroenterology	2006	130(2 Suppl 1)	S29-36	RV	CIPOについての診断および管理についてのRV.	診断: 内圧検査	幽門十二指腸内圧検査が使用される。内圧検査はミオパチーの同定に有用。幽門十二指腸内圧検査は予後と治療の反応を示すのに使用される。		1	採用	
768	E-419	3	16473068	英語	Connor FL, Di Lorenzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: assessment and management.	Gastroenterology	2006	130(2 Suppl 1)	S29-36	RV	CIPOについての診断および管理についてのRV.	診断: トランジット検査	whole-gut transit timeの遅延を認める。		1	採用	
769	E-419	3	16473068	英語	Connor FL, Di Lorenzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: assessment and management.	Gastroenterology	2006	130(2 Suppl 1)	S29-36	RV	CIPOについての診断および管理についてのRV.	診断: 胃筋電図	以前は蠕動異常のスクリーニングとして用いられていたが、結果が非特異的で症状との関連に乏しい。	内圧検査の方が有用のため現在は使用されていない。	1	採用	
770	E-419	3	16473068	英語	Connor FL, Di Lorenzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: assessment and management.	Gastroenterology	2006	130(2 Suppl 1)	S29-36	RV	CIPOについての診断および管理についてのRV.	診断: 病理組織検査	生検組織は、光顕(ホルマリン)、電顕(グルタルアルデヒド)、免疫染色ならびに酵素組織化学(凍結)にそれぞれ分ける。免疫染色のc-Kitでカハールの介在細胞の分布異常がみられる。電顕ではミトコンドリアの異常を観察できる。	それぞれの結果により、CIPOの原因が分類でき、管理方法について検討できるため、病理組織検査は必要である。	1	採用	
771	J-152	8	2013062097	英語	Masaki Tadahiko, Sugihara Kenichi, Nakajima Atsushi, Muto Tetsuichiro	Nationwide survey on adult type chronic intestinal pseudo-obstruction in surgical institutions in Japan(日本の外科施設における成人型慢性偽性腸閉塞症に関する全国調査)	Surgery Today	2012	42(3)	264-271	CA	成人103例、chronic intestinal pseudo-obstruction (CIP)、全国から集められた症例を臨床病理学的に分析、86例が一次性CIP	病理所見	神経原性異常	一次性CIPの39%に神経原性異常	1	採用	診断が異なる可能性もある。
772	J-152	8	2013062097	英語	Masaki Tadahiko, Sugihara Kenichi, Nakajima Atsushi, Muto Tetsuichiro	Nationwide survey on adult type chronic intestinal pseudo-obstruction in surgical institutions in Japan(日本の外科施設における成人型慢性偽性腸閉塞症に関する全国調査)	Surgery Today	2012	42(3)	264-271	CA	成人103例、chronic intestinal pseudo-obstruction (CIP)、全国から集められた症例を臨床病理学的に分析、86例が一次性CIP	病理所見	筋原性異常	一次性CIPの6%に筋原性の異常	1	採用	診断が異なる可能性もある。
773	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性、二次性)に対するreview	メトクロプラミド、ドンペリドン	消化器症状の改善	効果は限定的である。	2	採用	
774	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性、二次性)に対するreview	ベタネコール、ネオスチグミン	消化器症状の改善	効果は限定的である。	2	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数、対象疾患、研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか、検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
775	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性、二次性)に対する review	シサブリド	消化器症状の改善	効果ありとの報告を散見する。	2	採用	
776	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性、二次性)に対する review	エリスロマイシンとオクトレオチドの併用	胃排出改善と小腸機能改善	効果あり	2	採用	
777	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性、二次性)に対する review	Tegaserod	サブイレウスに対する治療	効果あり	2	採用	Tegaserodは現在販売されていない。
778	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性、二次性)に対する review	抗生剤	bacterial overgrowthに対する治療	効果あり	2	採用	
779	E-324	8	20018487	英語	Benjamin J, Singh N, Makharia	Enteral nutrition for severe malnutrition in chronic intestinal pseudo-obstruction.	Nutrition	2010	26(5)	502-5	CR	1例、chronic intestinal pseudo-obstruction(CIPO)と診断された21歳男性の症例報告	ラニチジン	症状	効果なし	2	採用	
780	E-324	8	20018487	英語	Benjamin J, Singh N, Makharia	Enteral nutrition for severe malnutrition in chronic intestinal pseudo-obstruction.	Nutrition	2010	26(5)	502-5	CR	1例、chronic intestinal pseudo-obstruction(CIPO)と診断された21歳男性の症例報告	抗菌薬	症状	効果なし	2	採用	
781	E-324	8	20018487	英語	Benjamin J, Singh N, Makharia	Enteral nutrition for severe malnutrition in chronic intestinal pseudo-obstruction.	Nutrition	2010	26(5)	502-5	CR	1例、chronic intestinal pseudo-obstruction(CIPO)と診断された21歳男性の症例報告	腸運動促進剤	症状	効果なし	2	採用	
782	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CR	29歳女性、CIPO	PPI	腹痛、嘔吐、便秘、腹満、体重減少などの症状改善は得られなかった	CIPO患者に対する薬物療法は症状の改善に無効であった	2	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
783	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CR	29歳女性, CIPO	緩下薬	腹痛, 嘔吐, 便秘, 腹満, 体重減少などの症状改善は得られなかった	CIPO患者に対する薬物療法は症状の改善に無効であった	2	採用	
784	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CR	29歳女性, CIPO	オクトレオチド	腹痛, 嘔吐, 便秘, 腹満, 体重減少などの症状改善は得られなかった	CIPO患者に対する薬物療法は症状の改善に無効であった	2	採用	
785	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CR	29歳女性, CIPO	腸蠕動亢進薬	腹痛, 嘔吐, 便秘, 腹満, 体重減少などの症状改善は得られなかった	CIPO患者に対する薬物療法は症状の改善に無効であった	2	採用	
786	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CR	29歳女性, CIPO	ステロイド	腹痛, 嘔吐, 便秘, 腹満, 体重減少などの症状改善は得られなかった	CIPO患者に対する薬物療法は症状の改善に無効であった	2	採用	
787	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CR	29歳女性, CIPO	抗生剤	腹痛, 嘔吐, 便秘, 腹満, 体重減少などの症状改善は得られなかった	CIPO患者に対する薬物療法は症状の改善に無効であった	2	採用	
788	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CR	43歳女性, CIPO	PPI	腹痛, 嘔吐, 便秘, 腹満, 体重減少などの症状はやや改善したが, 著明な効果は得られなかった。	CIPO患者に対する薬物療法は症状の改善にやや寄与したが, 著明な効果は得られなかった。	2	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
789	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CR	43歳女性, CIPO	腸蠕動亢進薬	腹痛, 嘔吐, 便秘, 腹満, 体重減少などの症状はやや改善したが, 著明な効果は得られなかった。	CIPO患者に対する薬物療法は症状の改善にやや寄与したが, 著明な効果は得られなかった。	2	採用	
790	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CR	43歳女性, CIPO	抗生剤	腹痛, 嘔吐, 便秘, 腹満, 体重減少などの症状はやや改善したが, 著明な効果は得られなかった。	CIPO患者に対する薬物療法は症状の改善にやや寄与したが, 著明な効果は得られなかった。	2	採用	
791	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CR	33歳女性, CIPO	オクトレオチド投与	便秘, 腹満などの症状を一時的に改善させた	CIPO患者に対するオクトレオチド投与は症状を一時的に改善させた	2	採用	
792	E-402	4	17460502	英語	Nitsche H, Pirker ME, Montedonic o S, Hoellwarth	Creation of enteral shortcuts as a therapeutic option in children with chronic idiopathic intestinal pseudoobstruction.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	2012	44(10)	643-10	CR	オーストリア, イレウスと腹部膨満を繰り返す男性の症例報告	エリスロマイシン投与	腸閉塞症状の改善はみられるか。	改善しない	2	採用	
793	E408	9	16849850	英語	Lacy BE, Weiser	Gastrointestinal motility disorders: an update.	Dig Dis	2006	24(3-4)	228-42	CA	15人のCIPO患者	erythromycin投与	6人(40%)の患者で, 嘔気, 嘔吐, 腹痛の症状が軽減した。	一部のCIPO患者ではerythromycin投与が症状改善に有効であった。	2	採用	
794	E-415	2	16614983	英語	Evans JT, et al	Acute on chronic intestinal pseudo-obstruction as a cause of death in a previously healthy twenty-year-old male.	Dig Dis Sci	2006	51(4)	647-51	CR	1例(21歳), CIIP, 21歳で突然発症した症例報告	薬物療法(メトクロプラミド)	メトクロプラミドの静脈内投与は症状を改善しなかった。	メトクロプラミドはCIIPの治療に有効ではなかった。	2	採用	
795	J-181	3	2007269810	日本語	中江 啓晴, 岸田 日帯, 波木井 靖人, 児矢野 繁, 鈴木 ゆめ, 黒岩 義之	臭化ジスチグミン治療により改善したMELASにともなう慢性偽性腸閉塞	臨床神経学	2007	47(4)	177-179	CR	34歳男性, MELAS(ミトコンドリア病の1病型)に続発した慢性偽性腸閉塞(CIPO), 臭化ジスチグミン治療により改善した症例報告。MELASに伴うCIPOの腸管組織の検討では筋間神経叢の神経細胞の空胞化・脱落あり。またカハールの介在細胞は消化管平滑筋に存在し腸管のペースメーカーとしての役割を果たしている。またミトコンドリアを多く含むためMELASにおいてはカハールの介在細胞の機能低下が関連している可能	ドンベリドン, クエン酸モサプリド, 大建中湯, ジメチコン, 酪酸菌, ビコスルファートナトリウムの胃瘻投与, ジノプロスト, パンテノールの点滴投与, ビサコジル坐剤の挿肛を1週間以上継続するも無効。臭化ジスチグミン15mg分3の胃瘻投与後4日目から排便を認め, その後腸管蠕動が良好となり, 腹部膨満などの腸閉塞症状は改善した。約1ヶ月後に投与を中止したが再発は認めなかった。	コリンエステラーゼ阻害薬である臭化ジスチグミンは, 血中濃度半減期が69時間と長く, 臭化ジスチグミンによりアセチルコリン受容体に充分量のアセチルコリンの結合がえられ, カハールの介在細胞がペースメーカーとしてのリズムを取り戻した可能性がある。	2	採用	続発性のCIPOに関する検討のため, 特異性には当てはまらない可能性がある。	
796	E-228	10	22146183	英語	Infante J, Mateos-Rodriguez JM, Vinagre-Rodriguez G, Martin-Noguerol E, Santiago	Endoscopic-assisted colectomy and push percutaneous colostomy in the transverse colon for refractory chronic intestinal pseudo-obstruction.	Surg Laparosc Endosc Percutan Tech	2011	21(6)	e322-5	CR	70歳男性, CIIPの1症例	内視鏡下結腸固定術と人工肛門形成術	拡張腸管の減圧	有効であった。	3	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
797	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性, 二次性)に対するreview	胃瘻造設	腹痛, 嘔吐, 腹部膨満の改善	効果あり	3	採用	
798	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性, 二次性)に対するreview	腸瘻造設	腹痛, 嘔吐, 腹部膨満の改善	効果あり	3	採用	
799	E-350	2	19040916	英語	Struijs MC, et al	Absence of the interstitial cells of Cajal in a child with chronic pseudoobstruction.	J Pediatr Surg	2008	43(12)	e25-9	CR	1例, CIIP, 小腸に部分的なCajal細胞の欠損を認めた小児における初の報告	胃瘻	経過中, 摂食障害, 慢性腹痛, 腹満, 消化吸収不良, 成長障害, bacterial overgrowthがみられた。	胃瘻はCIIPに有効ではなかった。	3	採用	
800	E-350	2	19040916	英語	Struijs MC, et al	Absence of the interstitial cells of Cajal in a child with chronic pseudoobstruction.	J Pediatr Surg	2008	43(12)	e25-9	CR	1例, CIIP, 小腸に部分的なCajal細胞の欠損を認めた小児における初の報告	S状結腸瘻	経過中, 摂食障害, 慢性腹痛, 腹満, 消化吸収不良, 成長障害, bacterial overgrowthがみられた。	S状結腸瘻はCIIPに有効ではなかった。	3	採用	
801	E-350	2	19040916	英語	Struijs MC, et al	Absence of the interstitial cells of Cajal in a child with chronic pseudoobstruction.	J Pediatr Surg	2008	43(12)	e25-9	CR	1例, CIIP, 小腸に部分的なCajal細胞の欠損を認めた小児における初の報告	消化管減圧療法(回腸瘻)	回腸瘻留置後, 腹満やbacterial overgrowthが消失した。	回腸瘻はCIIPに有効であった。	3	採用	
802	E-375	6	18317608	英語	Lemos CR, Popoutchi P, Parra RS, Feres O, Rocha	Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction treated with jejunostomy: case report and literature review.	Sao Paulo Med J	2007	125(6)	356-8	CR	24歳男児のCIPOに対する空腸瘻を造設した1例報告	CIPOに対する空腸瘻造設は予後を改善するか?	著明な減圧効果が得られ, 体重は増加し生化学的にもセーたは改善した。	空腸瘻造設は, 簡便な手術手技で, 姑息的な治療と考えられるが, 本症例では決定的な治療であった。	3	採用	
803	E-415	2	16614983	英語	Evans JT, et al	Acute on chronic intestinal pseudo-obstruction as a cause of death in a previously healthy twenty-year-old male.	Dig Dis Sci	2006	51(4)	647-51	CR	1例(21歳), CIIP, 21歳で突然発症した症例報告	消化管減圧療法(胃瘻)	胃瘻造設後, 2ヶ月で急激な症状の増悪(腸管拡張の増悪および腸管壊死)があり, 緊急手術を行ったが死亡した。	胃瘻はCIIPの予後を改善したとは言えない。	3	採用	
804	J-152	8	2013062097	英語	Masaki Tadahiko, Sugihara Kenichi, Nakajima Atsushi, Muto Tetsuichiro	Nationwide survey on adult type chronic intestinal pseudo-obstruction in surgical institutions in Japan(日本の外科施設における成人型慢性偽性腸閉塞症に関する全国調査)	Surgery Today	2012	42(3)	264-271	CA	成人103例, chronic intestinal pseudo-obstruction (CIP). 全国から集められた症例を臨床病理学的に分析, 86例が一次性CIP, さらにそのうちの32例の小腸型の21例で手術が施行	腸瘻造設(胃瘻)	症状の改善	GastrostomyとEnterostomyは4例中3例で症状改善に有用だったが, 切除やColostomyは症状改善効果は乏しかった(内括約筋切除と小腸部分切除で1例ずつ改善)。	3	採用	重複手術やunknownのためか, 表と記載の数値が一致しない部分がある。
805	J-152	8	2013062097	英語	Masaki Tadahiko, Sugihara Kenichi, Nakajima Atsushi, Muto Tetsuichiro	Nationwide survey on adult type chronic intestinal pseudo-obstruction in surgical institutions in Japan(日本の外科施設における成人型慢性偽性腸閉塞症に関する全国調査)	Surgery Today	2012	42(3)	264-271	CA	成人103例, chronic intestinal pseudo-obstruction (CIP). 全国から集められた症例を臨床病理学的に分析, 86例が一次性CIP, さらにそのうちの32例の小腸型の21例で手術が施行	腸瘻造設(小腸瘻)	症状の改善	GastrostomyとEnterostomyは4例中3例で症状改善に有用だったが, 切除やColostomyは症状改善効果は乏しかった(内括約筋切除と小腸部分切除で1例ずつ改善)。	3	採用	重複手術やunknownのためか, 表と記載の数値が一致しない部分がある。
806	J-152	8	2013062097	英語	Masaki Tadahiko, Sugihara Kenichi, Nakajima Atsushi, Muto Tetsuichiro	Nationwide survey on adult type chronic intestinal pseudo-obstruction in surgical institutions in Japan(日本の外科施設における成人型慢性偽性腸閉塞症に関する全国調査)	Surgery Today	2012	42(3)	264-271	CA	成人103例, chronic intestinal pseudo-obstruction (CIP). 全国から集められた症例を臨床病理学的に分析, 86例が一次性CIP, さらにそのうちの32例の小腸型の21例で手術が施行	人工肛門造設	症状の改善	GastrostomyとEnterostomyは4例中3例で症状改善に有用だったが, 切除やColostomyは症状改善効果は乏しかった(内括約筋切除と小腸部分切除で1例ずつ改善)。	3	採用	重複手術やunknownのためか, 表と記載の数値が一致しない部分がある。



通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
807	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性, 二次性)に対する review	経腸栄養	栄養状態の改善	経腸栄養は機能低下が主に胃、十二指腸に限局する患者にとってオプションとなる。	4	採用	
808	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性, 二次性)に対する review	経静脈栄養	栄養状態の改善	ほとんどの重症例では小腸機能がびまん性に低下している時、静脈栄養は必要となる。	4	採用	
809	E-324	8	20018487	英語	Benjamin J, Singh N, Makharia	Enteral nutrition for severe malnutrition in chronic intestinal pseudo-obstruction.	Nutrition	2010	26(5)	502-5	CR	1例, chronic intestinal pseudo-obstruction(CIPO)と診断された21歳男性の症例報告	enteral nutrition (EN) (経腸栄養剤)/C: 経静脈栄養	合併症	経静脈栄養では敗血症、感染などが起こりうる	4	採用	
810	E-324	8	20018487	英語	Benjamin J, Singh N, Makharia	Enteral nutrition for severe malnutrition in chronic intestinal pseudo-obstruction.	Nutrition	2010	26(5)	502-5	CR	1例, chronic intestinal pseudo-obstruction(CIPO)と診断された21歳男性の症例報告	enteral nutrition (EN) (経腸栄養剤)	BMI	BMIが11から22.3(8か月間で)	4	採用	夜間にNGにて半成分栄養を50ml/時で8時間以上かけて400Kcal投与で開始、少し昼は半固形食を経口摂取
811	E-324	8	20018487	英語	Benjamin J, Singh N, Makharia	Enteral nutrition for severe malnutrition in chronic intestinal pseudo-obstruction.	Nutrition	2010	26(5)	502-5	CR	1例, chronic intestinal pseudo-obstruction(CIPO)と診断された21歳男性の症例報告	enteral nutrition (EN) (経腸栄養剤)	検査値の改善	血清アルブミン、電解質の改善	4	採用	
812	E-324	8	20018487	英語	Benjamin J, Singh N, Makharia	Enteral nutrition for severe malnutrition in chronic intestinal pseudo-obstruction.	Nutrition	2010	26(5)	502-5	CR	1例, chronic intestinal pseudo-obstruction(CIPO)と診断された21歳男性の症例報告	enteral nutrition (EN) (経腸栄養剤)	費用	経静脈栄養より良い	4	採用	
813	E-350	2	19040916	英語	Struijs MC, et al	Absence of the interstitial cells of Cajal in a child with chronic pseudoobstruction.	J Pediatr Surg	2008	43(12)	e25-9	CR	1例, CIIP, 小腸に部分的なCajal細胞の欠損を認めた小児における初の報告	完全静脈栄養	本症はTPNを中止できなかったが、肝障害を含む合併症はみられなかった。	完全静脈栄養はCIIPに有効であった。	4	採用	
814	E-403	4	17460502	英語	Nitsche H, Pirker ME, Montedonico S, Hoellwarth	Creation of enteral shortcuts as a therapeutic option in children with chronic idiopathic intestinal pseudoobstruction.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	2013	44(11)	643-11	CR	オーストリア、イレウスと腹部膨満を繰り返す男性の症例報告	経静脈栄養	体重増加はみられるか	体重が増加した。(14か月間で37.2kg 42.2kg)	4	採用	
815	E-415	2	16614983	英語	Evans JT, et al	Acute on chronic intestinal pseudo-obstruction as a cause of death in a previously healthy twenty-year-old male.	Dig Dis Sci	2006	51(4)	647-51	CR	1例(21歳), CIIP, 21歳で突然発症した症例報告	完全静脈栄養	TPN開始後に一時的な症状の軽快がみられたが、消化器症状の急性増悪により死亡した。敗血症や肝機能障害に関する記載はない。	完全静脈栄養によってCIIPの予後が改善したとは言い難い。	4	採用	
816	E-241	10	16792457	spa	Munoz-Yague MT, Marin JC, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Martin MA, Solis-Herruzo	Chronic primary intestinal pseudo-obstruction from visceral myopathy.	Rev Esp Enferm Dig	2006	98(4)	292-302	CR	37歳女性, CIIPの1症例	結腸亜全摘術+回腸横行結腸吻合	腹痛、腹部膨満の改善	手術15日後に症状の再燃を認め、有効ではなかった。	5	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数、対象疾患、研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか、検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
817	E-241	10	16792457	spa	Munoz-Yague MT, Marin JC, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Martin MA, Solis-Herruzo	Chronic primary intestinal pseudo-obstruction from visceral myopathy.	Rev Esp Enferm Dig	2006	98(4)	292-302	CR	37歳女性、CIIPの1症例	大腸全摘術+回腸嚢造設術	腹痛、腹部膨満の改善	手術2ヶ月後に症状の再燃を認めたが、鎮痛薬投与で改善。手術1年後には消化器症状の観点からは安定した。有効であった。	5	採用	
818	E-312	6	20872085	英語	Lapointe	Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction treated by near total small bowel resection: a 20-year experience.	J Gastrointest Surg	2010	14(12)	1937-42	CA	末期CIPO 8例の広範囲小腸切除の治療成績	小腸長<70cmで回腸は20cm以下とする広範囲小腸切除が腸閉塞を改善するか検討。	6人は完全に閉塞症状が消失した。2人は症状が再発して回腸を切除する再手術を行い、症状は消失した。術後死亡なし。	最善の内科治療に抵抗性の末期CIPOでは小腸の亜全摘は、安全で効果のある術式である。	5	採用	
819	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CR	37歳女性、CIPO	回腸切除、結腸切除	腹痛、嘔吐、便秘、腹満、体重減少などの症状改善(術後6年経過)	CIPO患者に対する回腸切除、結腸切除は症状の改善に有効であった	5	採用	
820	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CR	43歳女性、CIPO	結腸切除	腹痛、嘔吐、便秘、腹満、体重減少などの症状改善は得られなかった	CIPO患者に対する結腸切除は症状の改善に無効であった	5	採用	
821	E332	9	19527079	英語	Munoz-Yague MT, Solis-Munoz P, Salces I, Ballestin C, Colina F, Ibarrola C, Lopez-Alonso G, Carreira P, Cruz Vigo F, Solis Herruzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: a diagnosis to be considered.	Rev Esp Enferm Dig	2009	101(5)	336-42	CR	33歳女性、CIPO	腹腔鏡下回腸切除	術後も腹満は持続している	CIPO患者に対する回腸切除は症状の改善に無効であった	5	採用	
822	E-400	4	17460502	英語	Nitsche H, Pirker ME, Montedonic o S, Hoellwarth	Creation of enteral shortcuts as a therapeutic option in children with chronic idiopathic intestinal pseudoobstruction.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	2010	44(8)	643-8	CR	オーストリア、イレウスと腹部膨満を繰り返す男性の症例報告	大腸切除(上行からS状結腸まで)	腸閉塞症状の改善はみられるか。	腸閉塞症状は改善しない。一方、非常に重症の水様性下痢が発生した。	5	採用	
823	E-401	4	17460502	英語	Nitsche H, Pirker ME, Montedonic o S, Hoellwarth	Creation of enteral shortcuts as a therapeutic option in children with chronic idiopathic intestinal pseudoobstruction.	J Pediatr Gastroenterol Nutr	2011	44(9)	643-9	CR	オーストリア、イレウスと腹部膨満を繰り返す男性の症例報告	腸管の側々吻合(十二指腸空腸吻合、空腸空腸2か所。ショートカットのため)	腸閉塞症状の改善はみられるか。	有効?ただし、下痢がひどくなった。	5	採用	
824	E-423	5	16407389	英語	Khelif K, Scaillon M, Govaerts MJ, Vanderwinden JM, De Laet	Bilateral thoracoscopic splanchnicectomy in chronic intestinal pseudo-obstruction: report of two paediatric cases.	Gut	2006	55(2)	293-4	CR	小児2例のCIPOに胸腔鏡で両側腹腔神経節切除を施行した。(1例のみ記載されている。神経節ブロックが無効であった症例)	術後は消化管蠕動改善し、腹痛が軽減し社会性もアップしてQOLが明らかに改善した。	(胸腔鏡下)両側腹腔神経節切除術は推奨される。	5	採用	機序も考察されている	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用 / 非採用	コメント
825	J-146	8	2014127355	日本語	前田 孝, 平松 和洋, 柴田 佳久, 夏目 誠治, 青葉 太郎	腹腔鏡補助下結腸全摘術を施行した慢性特発性大腸偽性腸閉塞症の1例	日本内視鏡外科学会雑誌	2014	19(2)	205-210	CR	1例, chronic idiopathic colonic pseudo-obstruction(CICP)と診断を受けた43歳女性の症例報告とその他の6例を文献的に考察(合計7例)	腸管切除(S状結腸3例, 大腸全摘4例)	予後	4例で予後の記載があり, 2例は良好, 1例は排便回数2回/日, 1例は排便回数7回/日であり比較的予後良好	5	採用	2013年末までの症例のまとめ
826	E-234	3	25006372	英語	Park YS, Oh JY, Hwang BY, Moon Y, Lee HM, Hwang	Prolonged post-reperfusion syndrome during multivisceral organ transplantation in a pediatric patient: a case report.	Korean J Anesthesiol	2014	66(6)	467-71	CR	症例は6歳女児。CIPOにて多臓器移植(肝, 脾, 胃, 十二指腸, 小腸, 大腸, 膵)中に重度の再灌流後症候群(RPS)と代謝性アシドーシスが長時間に渡り続いた。臓器再灌流後におおよそ10分間の血圧低下があり, 重度の代謝性アシドーシスおよび低体温が随伴した。	小腸を含めた多臓器移植	RPSにより, 早期のグRAFT機能低下, グRAFT機能不全といった有害転機に至る可能性がある。本症例は, 脳死ドナーからの多臓器移植を受けるも, 再灌流直後に血圧低下, 再灌流後5分後に重度の代謝性アシドーシスを示した。体温も33度台まで低下。重炭酸Na, エピネフリン, 赤血球輸血2単位を含めた補液施行。術後肝機能障害が出現したため, 多臓器移植後3日に生体肝移植が施行された。再灌流後に再度RPSが出現, エピネフリン・フェニレフリン, 赤血球輸血1単位にて血圧は術後まで保たれた。術後7日目は肝酵素の低下, ビリルビンの低下を認めた。術後ICUに50日間滞在した。	RPSにより早期のグRAFT機能低下, グRAFT機能不全といった有害転機に容易に至るため, 多臓器移植を受ける患児を管理するには極めて注意深い観察のみならず即座の是正が必要。	6	採用	
827	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性, 二次性)に対するreview	小腸移植または他臓器移植	CIPOの治療	有効である	6	採用	
828	E-360	6	18589190	英語	Giovanelli M, Gupte GL, Sharif K, Mayer DA, Mirza	Chronic rejection after combined liver and small bowel transplantation in a child with chronic intestinal pseudo-obstruction: a case report.	Transplant Proc	2008	40(5)	1763-7	CR	CIPOの11歳男児の肝・小腸移植後の慢性拒絶反応	IFALDを合併したCIPOに対して肝・小腸移植は有効か?	1回目のエピソードは術後18か月後に軽微な拒絶反応を起こしたがステロイドで改善した。ロタウイルス感染に伴い, 重篤な拒絶反応が見られ, ステロイドとInfliximabは効果なかったが, OKT3が奏功した。5か月後に肝と小腸の両者に重篤な拒絶反応がみられ2回目の肝小腸移植を行ったが, 合併症で死亡した。	小腸移植の手術はうまくいくが, 拒絶反応のため再移植は慢性拒絶反応のために成績が悪かった。	6	採用	
829	E-371	4	18365419	英語	Takahashi H, Kato T, Mizutani K, Terasaki P, Delacruz V, Tzakis AG, Ruiz	Simultaneous antibody-mediated rejection of multiple allografts in modified multivisceral transplantation.	Clin Transpl	2006		529-34	CR	アメリカ, intestinal pseudo-obstructionの8歳女児の多臓器移植(胃, 十二指腸, すい臓, 小腸)の症例報告。	小腸移植	生命予後を改善するか	急性拒絶が多発, 250podにグRAFT摘出し再移植, 再移植の7日後に死亡	6	採用	
830	E-399	6	17425742	英語	Lauro A, Zanfi C, Ercolani G, Dazzi A, Goffieri L, Amaduzzi A, Grazi GL, Vivarelli M, Cescon M, Varotti G, Del Gaudio M, Ravaoli M, Pironi L, Pinna	Twenty-five consecutive isolated intestinal transplants in adult patients: a five-yr clinical experience.	Clin Transplant	2007	21(2)	177-85	CA	25例の小腸単独移植の治療成績の報告	小腸移植後の治療成績を検討。(CIPOは25例中6例)	27か月のフォローアップで2年生存率80%, 5年生存率は66%。死因はすべて敗血症。グRAFT摘出率は16%。35回の軽度, 7回の中等度, 3回の重度急性拒絶反応があった。慢性拒絶は2回あった。GVHDなし。PTLD2例。退院後は脱水が必要とされる主な医療行為であった。	induction TXにより術後の免疫抑制剤が減量でき, 腎不全や敗血症のリスクを減少できる。(拡大内視鏡による)粘膜の監視は早期に拒絶反応を発見でき重篤な拒絶反応を回避できる。	6	採用	
831	E408	9	16849850	英語	Lacy BE, Weiser	Gastrointestinal motility disorders: an update.	Dig Dis	2006	24(3-4)	228-42	CA	5人のCIPO患者	小腸移植	全員生存(follow-upの中央値は25ヶ月), 3名はPN離脱。	CIPO患者に対する小腸移植は有効であった	6	採用	
832	E408	9	16849850	英語	Lacy BE, Weiser	Gastrointestinal motility disorders: an update.	Dig Dis	2006	24(3-4)	228-42	CA	CIPO患者	胃, 十二指腸, 膵臓, 小腸移植	HUSで死亡	CIPO患者に対する多臓器移植(小腸移植含む)の転機は不良であった	6	採用	

通し番号	文献No.	担当	文献情報	言語	著者	タイトル	雑誌	年	巻(号)	頁	研究デザイン	P: 症例数, 対象疾患, 研究概要	I/C: 患者に対して行うことを推奨するかどうか, 検討したい介入を列記する	O: アウトカム(どの介入が推奨されるか判断するための基準となるもの)	結論	CQ	採用/非採用	コメント
833	E-234	10	18494042	英語	Antonucci A, Fronzoni L, Cogliandro L, Cogliandro RF, Caputo C, De Giorgio R, Pallotti F, Barbara G, Corinaldesi R, Stanghellini	Chronic intestinal pseudo-obstruction.	World J Gastroenterol	2008	14(19)	2953-61	RV	CIPO(一次性, 二次性)に対する review	予後	予後	小児期発症のCIPOは最初の1年間で高い死亡率を有し, 重症な経過をとる。	7	採用	
834	E-324	8	20018487	英語	Benjamin J, Singh N, Makharia	Enteral nutrition for severe malnutrition in chronic intestinal pseudo-obstruction.	Nutrition	2010	26(5)	502-5	CR	1例, chronic intestinal pseudo-obstruction(CIPO)と診断された21歳男性の症例報告	enteral nutrition (EN) (経腸栄養剤)	経腸栄養の必要性	経腸栄養を中止出来ない	7	採用	
835	E-419	3	16473068	英語	Connor FL, Di Lorenzo	Chronic intestinal pseudo-obstruction: assessment and management.	Gastroenterology	2006	130(2 Suppl 1)	S29-36	RV	CIPOについての診断および管理についてのRV。	予後	予後	肝疾患, 敗血症, TPNによる合併症が最も多い死亡原因で, 最近の報告では2年間のフォローアップ期間中に25%の死亡率が認められ, 徐々に生存率が改善してきており, 早期発見と栄養管理により成人まで達し場合によっては妊娠も可能であったとする報告がある。	7	採用	
836	J-168	3	2010292798	日本語	松本 直基, 寺崎 正起, 岡本 好史, 鈴木 潔, 田中 賢一郎, 伊藤 貴明	慢性偽性腸閉塞症の経過中に腸管囊胞様気腫症, 門脈ガス血症を認めた1例	日本臨床外科学会雑誌	2010	71(8)	2057-2062	CR	73歳男性, 胆嚢摘出術・総腸骨動脈瘤Yグラフト置換術の既往, 3年前よりイレウスを繰り返し, 6か月前に開腹術施行されるも明らかな閉塞部位を認めず特発性慢性偽性腸閉塞症(CIIP)の診断となり経過観察, 強い腹痛を主訴に来院した際, CTにて腸管囊胞様気腫症(PCI)を疑い, 緊急回復術施行されるも腸管壊死なし, 軽快退院後数日して腹部膨満にて再来, CTにて高度な門脈ガス血症・腸管気腫認めるも腹膜刺激症状なく, 16時間後のCTで消	予後: 合併症	背景にCIIPがあり, 強い腹痛, LDH・乳酸の上昇, CTにて小腸の全体的な拡張とPCIあり, 胃管留置にて症状改善するも腸管壊死の可能性が否定できず開腹術を施行されるも, 壊死像は認めなかった。その数日後に腹部膨満にて再来, CTにて門脈ガス血症・腸管気腫あるも腹膜刺激症状なし, 16時間後のCTではいずれも消失。	CIIPにより腸管内圧が上昇しており, 腸管ガスが微細な腸粘膜裂隙より腸管壁内へ侵入する内圧説が原因と考えられた。CIIPに経過中に発生する腹膜刺激症状を伴わないPCIは保存的加療が第一選択となる可能性が高い。一方, 壊疽型虚血性腸炎, 非閉塞性腸管虚血などの腸管壊死に伴うPCIの場合は, 腹膜刺激症状や進行性に増悪する腹痛が多い。	7	採用	













































































































































































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
						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
						有用でない	284 CR,	1				1
						有用でない	655 CR,	1				1
			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
						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
						有用でない	800 CR	1				1
			有用である	796 CA	1				1			
			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
					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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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病類緑疾患と比較して 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)			



## ヒルシュスプルング病の現状調査と診療ガイドライン作成

研究分担者 家入 里志 鹿児島大学 学術研究院医歯学域医学系 小児外科 教授  
葺澤 融司 杏林大学医学部 小児外科学 教授  
仁尾 正記 東北大学大学院医学系研究科 小児外科学分野 教授  
窪田 正幸 新潟大学医歯学系 小児外科学 教授  
秋山 卓士 広島市立広島市民病院 小児外科 主任部長  
河野 美幸 金沢医科大学 小児外科 教授  
川原 央好 浜松医科大学 小児外科 特任准教授  
本多 昌平 北海道大学病院消化器外科 助教  
漆原 直人 静岡県立こども病院 小児外科 外科系診療部長

### 【研究要旨】

ヒルシュスプルング病（H病）は肛門から連続性に腸管の神経節細胞が欠如した先天性疾患で、新生児期から小児期まで急性の腸閉塞や重症便秘として発症する。H病の診断ならびに治療方法について一定のコンセンサスは得られているものの、いまだ各施設において統一されていないというのが現状である。このため、各施設においてこれらの症例を詳細に検討することは困難であり、多施設の経験症例を集計することによって、H病の病態・診断・治療の現状を把握し、今後の治療成績向上につなげることが望ましいと考える。本研究の目的は、かつて厚生労働研究でとりあげられたことのないH病の全国調査を、本疾患を網羅できると考えられる日本小児外科学会認定施設・教育関連施設対象に実施し、本疾患の診断・治療ガイドラインまで進めることである。今回全国アンケート調査二次調査まで終了し詳細な解析を行なった。今回の第 期(2008-2012年)の症例数は1087例で、出生数から計算すると4895出生に1例となる。いままでの調査では 期(1978-1982年)1628例：1/4687出生、 期(1988-1992年)1121例：1/5544出生、 期(1998-2002年)1103例：1/5343出生であり、発症率はほぼ1/5000出生であるが、40年間でやや減少しやや増加したことになる。無神経節部の範囲は、 期は直腸までが減少し、S状結腸までが増加、全結腸型も増加していた。さらに解析をすすめているので合わせて報告する。

### A．研究目的

ヒルシュスプルング病（H病）は肛門から連続性に腸管の神経節細胞が欠如した先天性疾患で、新生児期から小児期まで急性の腸閉塞や重症便秘として発症する。H病の診断ならびに

治療方法について一定のコンセンサスは得られているものの、いまだ各施設において統一されていないというのが現状である。特に根治手術の術式に関しては、これまでに多数の術式が考案され、年代毎に変遷してきたが、それぞれに

長所短所があるため、各施設において施行術式が異なっている。H病は発生頻度が比較的低い疾患であるため、各施設での経験症例数のみでは、手術前後の合併症や長期予後に関する検討が不十分である恐れがある。また、H病患者では、敗血症を伴う重篤な腸炎を発症し、不良な転帰を辿ることもあり、診断までのプロセスならびに手術前後の管理についても留意すべき点がある。さらに、小腸広域に病変が及ぶ病型では機能的短腸症となり、外科的治療の他に厳重な栄養管理を要し、臓器移植の適応となることがある。遺伝子・染色体異常、合併奇形を伴うような症例もあり、比較的治療法が確立されている疾患ではあるが、治療に難渋することも少なくない。各施設におけるH病経験症例数はそれほど多くはなく、重篤な症状を呈する比較的稀な症例の経験症例数はさらに少なくなってくる。このため、各施設においてこれらの症例を詳細に検討することは困難であり、多施設の経験症例を集計することによって、H病の病態・診断・治療の現状を把握し、今後の治療成績向上につなげることが望ましいと考える。

また本研究を詳細に解析することにより、病型別の治療成績、根治術時期による治療成績（短期・長期合併症）、根治術式別の治療成績（短期・長期合併症）経験症例数別（施設別）の治療成績、予後不良症例の詳細な解析、を明らかにする。

本研究の目的は、かつて厚生労働研究でとりあげられたことのないH病の全国調査を、本疾患を網羅できると考えられる日本小児外科学会認定施設・教育関連施設対象に実施し、本疾患の診断・治療ガイドラインまで進めることである。

## B．研究方法

1) 対象施設:日本小児外科学会の認定設・教

育関連施設を対象として実施する。

- 2) 調査表:症例背景、診断方法、治療方法（術式の詳細を含む）、臨床経過、生命予後、短期・長期合併症について観察研究の調査票を作成する。
- 3) 本調査:1)の調査で同意の得られた施設を対象に、2)で作成した調査票を用いた最近5年間の後方視的観察研究を行う。
- 4) 治療に難渋あるいは救命できない症例の特徴を抽出し、診断と治療のガイドラインを立案する。なお、調査票の郵送、回収やデータの管理、統計解析については九州大学で行う。

## C．研究結果

1) 発生数と患者背景

今回の調査より2008 - 2012年間に本邦で発生したH病患者は1087症例でこの間の出生数から計算した発生頻度は4895出生に1人の頻度であった。男女比は2.9:1で家族内発生頻度が6.9%に認められた。

2) 無神経節部の範囲

直腸型が10.9%、S状結腸型が63.4%、長域型（左右結腸型）が15.1%、全結腸型が8.0%、小腸型が2.6%であった。

3) 根治術式

経肛門的プルスルー:48.7%、Soave法24.4%、Duhamel法8.8%、Z型吻合術:8.6%、Swenson法:3.5%、Myotomy:1.9%、Martin法4.0%、その他3.7%であった。

4) 予後

全体の死亡率は2.2%で全結腸未満は1.0%、全結腸型は4.1%、小腸型が29.1%であった。術前腸炎の発生頻度は17.2%であり腸炎により術前死亡は0.2%であった。

5) 短腸症症例（HDSBS）の検討

無神経節腸管がトライツ靭帯より75cm未満の口側まで及ぶ機能的短腸症例が1087例中10例発生し、根治術が施行されたのは4例(40%)で、その予後は40%が死亡していた、死因は腸炎・敗血症・心不全であった。

#### 6) 過去の全国調査との比較

以上の解析結果を過去九州大学で行なった3期分と比較したものを参考として文末に添付している。

#### D. 考察

本邦におけるヒルシュスプルング病の変遷について、40年の全国調査の結果を基に解析した。

術式選択においては、TAEPTの割合が4期で48.7%と高くSoaveで約74%を占めていた。

術前腸炎による死亡率、あるいは全死亡率は経年的に低下しており、術前および術後管理方法の改善によるものと思われる。

一方で、小腸型の全死亡率は今もって高く、再生医療を含めた新規治療法の開発・臨床応用と導入が今後期待される。

全結腸型のH病は経年的に生存率の向上が認められているにもかかわらず、小腸型では期でも生存率の改善が認められていない。

今回対象としたHDSBSでも前回よりは改善するものの依然として高い死亡率であり結腸も回盲弁もない極めて重篤な短腸症の状態では、根治術まで持ち込めないかもしくは、持ち込めても予後が極めて不良であると考えられる。

短腸症に関する平成23年の全国調査128例(小児例)では48%とおよそ半数近い症例が中心静脈栄養に依存しているものの、90%近くの

症例は生存しているのに比較して、HDSBSは生命予後が極めて不良である。この15年で国内でも小腸移植が可能となったが、肝不全の併発や残存ルートの問題などで小腸移植そのものの導入も困難な症例も多いと考えられる。

#### E. 結論

H病症例の発生頻度、検査所見、臨床経過、治療方法、およびその予後を本邦の主要施設から収集・集計することにより、診断と治療に関する適切な情報を提供することが可能になる。

#### F. 研究発表

##### 1. 論文発表

研究成果の刊行物・別刷 参照

#### 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

##### 1. その他

なし

参考文献等の添付：

- 1) 対象疾患であるH病について
- 2) 本調査用症例調査票
- 3) 全国調査の解析結果
- 4) 短腸症例の検討

## Hirschsprung病について

### 1) 疾患概念

ヒルシュスプルング病（H病）は肛門から連続性に腸管の神経節細胞が欠如した先天性疾患で、新生児期から小児期まで急性の腸閉塞や重症便秘として発症する。H病の診断ならびに治療における一定のコンセンサスは得られているものの、いまだ各施設において統一されていないというのが現状である。特に術式に関しては、これまでに多数の術式が考案され、年代毎に変遷してきたが、それぞれに長所短所があるため、各施設において施行術式が異なっているのが現状である。また、経験症例数が少ない施設においては、稀な病型では確定診断までに時間を要することもあるが、H病患者では、敗血症を伴う重篤な腸炎を発症し、不良な転帰を辿ることもあり、診断までのプロセスならびに手術前後の管理についても留意すべき点がある。さらに、全小腸に病変が及ぶ病型では機能的短腸症となり、外科的治療の他に厳重な栄養管理を要し、臓器移植の適応となることがあるが、遺伝子・染色体異常、合併奇形を伴うような症例とともに、各施設における経験症例数は少ないため、各施設においてこれらを詳細に検討することは困難である。

### 2) 疫学

発生頻度は約5000出生に1例と言われており、男女比では3～3.5：1と男児に多く、9割以上が体重2500g以上の成熟児である。家族発生率は約3%であり、合併奇形の頻度は10～15%程度で、ダウン症と心奇形の合併が多い。長域型では家族内発生と合併奇形の頻度が高くなり、女児の割合も増加する。

### 3) 分類

無神経節腸管の範囲により分類されるが、完全には統一されていない。Shortとlongの2つに大きく分類されていることが多い。注腸造影検査により判定する。

短域無神経節症（Short segment aganglionosis）（78.3%）：S状結腸以下のもの

rectal aganglionosis（25.6%）：直腸に局限しているもの（このうちcaliber changeのみられない短いものをultra-shortと呼ぶ場合がある

rectosigmoid aganglionosis（52.7%）：S状結腸までのいわゆるclassical Hirschsprung病と呼ばれる最も頻度の高いタイプ

長域無神経節症（long segment aganglionosis）（21.7%）：S状結腸を超えて口側に及ぶ範囲の長いもの

上行結腸まで（12%）

total colon aganglionosis（4.5%）：全結腸および回腸末端より口側30cmまでのもの

extensive aganglionosis（5.2%）：小腸広域に及ぶもの

#### 4) 診断

腹部単純X線検査、注腸検査、直腸肛門内圧検査および直腸粘膜生検による組織化学検査でほぼ診断は確定される。

#### 5) 治療

H病の診断が確立すれば手術が必須となる。浣腸、洗腸や肛門ブジーなどの保存的な治療により排便のコントロールが可能であれば生後3～4か月頃に一期的根治手術が施行される。排便コントロールが困難な症例では一時的に人工肛門を造設することもある。

根治手術は蠕動運動機能の障害された肛門側の無神経節腸管を切除し、口側の正常腸管を肛門にpull throughする術式が行われる。基本的根治術式としては、Swenson法（pull through）、Duhamel法（retrorectal pull through）、Soave法（endorectal pull through）があり、実際は改良された術式（変法）が用いられている。また近年では経肛門的一期的手術も用いられ、腹腔鏡も種々の術式で補助的に使用されている。その他、total colon aganglionosis以上の長域の症例ではMartin法や木村法（右結腸パッチ法）が行われる。

#### 6) 予後

通常病型のH病では、手術成績は良好で、ほぼ満足した成績が得られているが、術後腸炎の発生頻度が15%程度であり、予後を規定する重要な因子である。extensive aganglionosisでは排便状態や栄養管理上から、いまだに予後良好とはいえない。

添付書類 2 )

厚生労働科学研究費補助金：難治性疾患克服研究事業  
「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドライン  
の確立に関する研究」に関する研究班  
Hirschsprung 病の診療のガイドライン作成に関する全国アンケート調査

症例調査票(一次調査票)

施設名 (診療科名を含む正式名称)	
調査票作成日	2015年 月 日
調査票記載者	

下記の ( ) 内に症例を記入下さい。

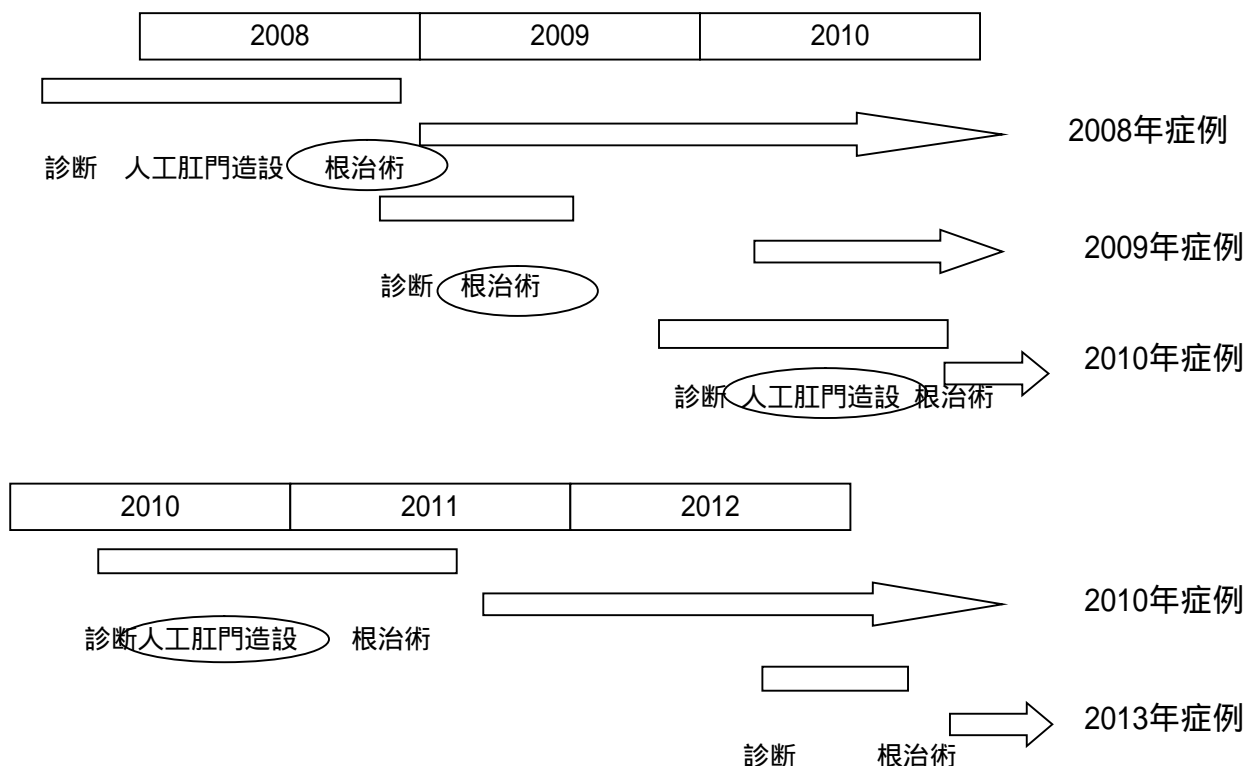
- 2008年1月1日 2012年12月31日(5年間)に  
貴施設で経験したHirschsprung病症例数

– 2008年	( )例
– 2009年	( )例
– 2010年	( )例
– 2011年	( )例
– 2012年	( )例
計	( )例

**\* 症例のカウント方法**

以下の法則にしたがってください。

2008年1月1日 2012年12月31日の期間に根治術もしくは人工肛門造設（腸瘻造設）を行った症例をカウントしてください



質問にご回答戴き、誠にありがとうございました。

**研究事業**

難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）

「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」

課題番号 H26-難治等（難）-一般-045

研究代表者：田口 智章

担当：家人 里志、事務局：山崎 智子

〒812-8582 福岡市 東区馬出 3 - 1 - 1

九州大学大学院医学研究院 小児外科学分野

TEL 092-642-5573 FAX 092-642-5580

E-mail ped-surg@pedsurg.med.kyushu-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。

厚生労働科学研究費補助金：難治性疾患克服研究事業  
「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドライン  
の確立に関する研究」に関する研究班  
Hirschsprung 病の診療のガイドライン作成に関する全国アンケート調査

## 症例調査票(二次調査票)

施設名 (診療科名を含む正式名称)	
施設内管理番号 (カルテ番号・患者IDは 書かないでください)	内容の照会時に用います。貴施設内で患者様を特定できるように管理番号を定めてください。 (例:九大-01) 施設内管理番号と症例の対象表は貴施設で厳重に管理してください。
調査票作成日	2015年 月 日
調査票記載者	

### 注意事項

- ・WEB SITEにアクセスの上ご回答ください
- ・記入後は必ずプリントアウトして各施設で保管してください。
- ・日付は西暦でご記入ください(例:2015/4/1)
- ・該当する項目の  にチェックをつけてください
- ・「複数選択」と書いていない場合は1つだけ選択してください
- ・患者のIDや氏名など個人を特定できる情報は記載しないでください



## 症例の概要

出生日(西暦)	年	月
在胎週数	在胎	週
出生体重	g	
初回入院年 (西暦)	年	
性別	<sup>1</sup> 男	<sup>2</sup> 女

## 家族歴・合併奇形

家族歴	<sup>1</sup> あり	<sup>2</sup> なし
家族歴内容 (複数選択可)	<sup>1</sup> 両親 <sup>2</sup> 同胞 <sup>3</sup> おじおば <sup>4</sup> 祖父母 <sup>5</sup> その他(内容 )	
低身長 (診断時)	<sup>1</sup> あり	<sup>2</sup> なし
Down症	<sup>1</sup> あり	<sup>2</sup> なし
染色体異常 (Down症以外)	<sup>1</sup> (内容 )	<sup>2</sup> なし
心奇形	<sup>1</sup> あり	<sup>2</sup> なし
心奇形内容 (複数選択可)	ASD    VSD    PDA    TOF    ECD    TGA    PS    CoA TAPVR    PAPVR    DORV    Ebstein    左上大静脈    PH    MR 肺動脈弁上部狭窄    卵円孔開存    AS	
合併奇形 (中枢神経・頭頸部) (複数選択可)	精神発達遅滞    Ondine's curse    脳性麻痺    小頭症 脳梁低形成    口蓋裂    口唇裂    副耳 低位耳介    顔貌異常    先天性白内障 他の中枢神経・頭頸部合併奇形 ( )	
合併奇形 (呼吸器) (複数選択可)	声門下狭窄    気管軟化症    気道狭窄 先天性横隔膜ヘルニア 他の呼吸器合併奇形 ( )	
合併奇形 (消化器) (複数選択可)	GER    HPS    先天性十二指腸狭窄    先天性十二指腸閉鎖 回腸閉鎖    腸回転異常症    胎便性腹膜炎 メッケル憩室    S状結腸捻転    直腸狭窄    肛門狭窄 鎖肛    輪状膵    多脾症    遺伝性球状赤血球症(脾腫) 膵管胆道合流異常症    内ヘルニア 他の消化器合併奇形 ( )	

合併奇形 (泌尿・生殖器) (複数選択可)	水腎症 VUR 多発腎嚢胞 腎欠損 尿管瘤 腔中隔 腔閉鎖症 尿道下裂 二分陰囊 陰茎低形成 他の泌尿・生殖器合併奇形 ( )
合併奇形 (四肢・骨格・体表) (複数選択可)	四肢奇形 側弯症 二分脊椎 半椎体、股関節脱臼 脊髄髄膜瘤 鼠径ヘルニア 臍ヘルニア 他の四肢・骨格・体表合併奇形 ( )
合併奇形	他の合併奇形 ( )

## 術前検査

注腸造影	<sup>1</sup> 施行	<sup>2</sup> 未施行
直腸肛門内圧検査 (生後1ヶ月未満時は日数記入)	<sup>1</sup> 施行 施行年齢( 歳 ヶ月 日)	<sup>2</sup> 未施行
直腸粘膜生検 (AchE染色)	<sup>1</sup> 施行	<sup>2</sup> 未施行
直腸全層生検	<sup>1</sup> 施行	<sup>2</sup> 未施行
開腹時組織検査 (生検及び切除標本を含む)	<sup>1</sup> 施行	<sup>2</sup> 未施行
遺伝子検査	<sup>1</sup> 施行	<sup>2</sup> 未施行
その他	<sup>1</sup> 施行(内容 )	<sup>2</sup> 未施行

## 確定診断時期

診断確定時期 (生後からの年齢)	歳 ヶ月 日
---------------------	--------

## 原因遺伝子検索

遺伝子検索	<sup>1</sup> 施行	<sup>2</sup> 未施行
RET (receptor tyrosine kinase protooncogene)	<sup>1</sup> 異常あり	<sup>2</sup> 異常なし
GDNF (glial cell line derived neurotrophic factor)	<sup>1</sup> 異常あり	<sup>2</sup> 異常なし
NTN (neutiturin)	<sup>1</sup> 異常あり	<sup>2</sup> 異常なし
ENDR (endothelin-B receptor gene)	<sup>1</sup> 異常あり	<sup>2</sup> 異常なし
END3 (endothelin-3 gene)	<sup>1</sup> 異常あり	<sup>2</sup> 異常なし
ECE-1 (endothelin converting enzyme -1)	<sup>1</sup> 異常あり	<sup>2</sup> 異常なし
Sox-10 (gene for a transcription factor)	<sup>1</sup> 異常あり	<sup>2</sup> 異常なし
SIP-1 (smad interacting protein - 1)	<sup>1</sup> 異常あり	<sup>2</sup> 異常なし
L1CAM	<sup>1</sup> 異常あり	<sup>2</sup> 異常なし
その他	遺伝子名( )	<sup>1</sup> 異常あり <sup>2</sup> 異常なし

## 人工肛門

人工肛門造設	<sup>1</sup> 施行	<sup>2</sup> 未施行								
人工肛門造設時期	生後	歳	ヶ月	日						
人工肛門造設部位 (複数選択可)	<sup>1</sup> S 状結腸	<sup>2</sup> 下行結腸	<sup>3</sup> 脾弯曲	<sup>4</sup> 横行結腸	<sup>5</sup> 肝弯曲	<sup>6</sup> 上行結腸	<sup>7</sup> 盲腸	<sup>8</sup> 回腸	<sup>9</sup> 空腸	<sup>10</sup> その他

## 術前腸炎

術前腸炎の既往	<sup>1</sup> あり	<sup>2</sup> なし	
起炎菌検索	<sup>1</sup> あり(菌名	)	<sup>2</sup> なし

# 根治術

根治術時期	生後	歳	ヶ月	日
根治術時体重	g			
根治術術式  * 本来の根治術としては、肛門から排便が得られる状態にしていることですが、今回は経腸栄養を改善させる術式として腸管延長術 ( STEP、 Bianchi ) Zeegler法, 小腸移植も追加することといたします。	<ol style="list-style-type: none"> <li>1 Transanal endorectal pull through</li> <li>2 Transanal endorectal pull through (Prolapsing)</li> <li>3 Z型</li> <li>4 Duhamel</li> <li>5 Duhamel-Sulamaa</li> <li>6 Martin</li> <li>7 木村 ( 右結腸パッチ )</li> <li>8 木村 ( 右結腸パッチ ) + Z型</li> <li>9 右結腸パッチ+ Z型</li> <li>10 Boley法 ( 右結腸パッチ+Soave )</li> <li>11 Soave</li> <li>12 Soave+伝田</li> <li>13 その他のSoave変法</li> <li>14 Swenson</li> <li>15 Swenson変法</li> <li>16 Rehbein</li> <li>17 後方三角弁</li> <li>18 Lynn</li> <li>19 括約筋切開</li> <li>20 直腸筋切除</li> <li>21 内肛門括約筋切除</li> <li>22 STEP法</li> <li>23 Bianchi法</li> <li>24 Zeegler法</li> <li>25 小腸移植</li> <li>26 待機中 ( 術前 )</li> <li>27 術前死亡</li> <li>28 施行せず</li> <li>29 未定</li> <li>30 その他</li> </ol>			
その他の術式の場合は詳細を記載				
Linear Staplerの使用	1 あり		2 なし	
腹腔鏡の併用	1 あり		2 なし	
TAEPTの場合の粘膜抜去開始の部位  *Prolapsing法の場合は口側から行い歯状線の口側のどの部位まで行ったか	1 歯状線直上		2 歯状線から3mm	
	3 歯状線から5mm		4 歯状線から1cm	
	5 歯状線から ( ) cm ( 具体的に記載 )			

Aganglionosis の範囲	<sup>1</sup> 腹膜翻転部以下の下部直腸のみ <sup>2</sup> 腹膜翻転部より口側の上部直腸からS状結腸まで <sup>3</sup> S状結腸を越えて口側に及ぶもの (下行結腸より上行結腸まで) <sup>4</sup> 全結腸(回腸終末部より口側30cmまでを含む) <sup>5</sup> 小腸広範に及ぶもの
3及び5に該当するものは正確な部位を記載	(例:回盲部より150cm口側、トライツより60cm肛門側)

## 合併症

術後早期(術後1ヶ月未満)合併症 (複数選択可)	<sup>1</sup> 出血 <sup>2</sup> 腸炎 <sup>3</sup> 便失禁 <sup>4</sup> 縫合不全 <sup>5</sup> 瘻孔形成 <sup>6</sup> イレウス <sup>7</sup> 肛門狭窄 <sup>8</sup> 隔壁癒合 <sup>9</sup> その他(内容 )
術後晚期(術後1ヶ月以降)合併症 (複数選択可)	<sup>1</sup> 出血 <sup>2</sup> 腸炎 <sup>3</sup> 便失禁 <sup>4</sup> 縫合不全 <sup>5</sup> 瘻孔形成 <sup>6</sup> イレウス <sup>7</sup> 肛門狭窄 <sup>8</sup> 隔壁癒合 <sup>9</sup> その他(内容 )

# 再根治術

根治術時期	生後 歳 ヶ月 日
根治術時体重	g
根治術術式  *本来の根治術としては、肛門から排便が得られる状態にしていることですが、今回は経腸栄養を改善させる術式として腸管延長術 (STEP、Bianchi) Zeegler法,小腸移植も追加することといたします。	<ol style="list-style-type: none"> <li>1 Transanal endorectal pull through</li> <li>2 Transanal endorectal pull through (Prolapsing)</li> <li>3 Z型</li> <li>4 Duhamel</li> <li>5 Duhamel-Sulamaa</li> <li>6 Martin</li> <li>7 木村 (右結腸パッチ)</li> <li>8 木村 (右結腸パッチ) + Z型</li> <li>9 右結腸パッチ+ Z型</li> <li>10 Boley法 (右結腸パッチ+Soave)</li> <li>11 Soave</li> <li>12 Soave+伝田</li> <li>13 その他のSoave変法</li> <li>14 Swenson</li> <li>15 Swenson変法</li> <li>16 Rehbein</li> <li>17 後方三角弁</li> <li>18 Lynn</li> <li>19 括約筋切開</li> <li>20 直腸筋切除</li> <li>21 内肛門括約筋切除</li> <li>22 STEP法</li> <li>23 Bianchi法</li> <li>24 Zeegler法</li> <li>25 小腸移植</li> <li>26 待機中 (術前)</li> <li>27 術前死亡</li> <li>28 施行せず</li> <li>29 未定</li> <li>30 その他</li> </ol>
その他の術式の場合は詳細を記載	
Linear Staplerの使用	1 あり 2 なし
腹腔鏡の併用	1 あり 2 なし
TAEPTの場合の粘膜抜去開始の部位  *Prolapsing法の場合は口側から行い歯状線の口側のどの部位まで行ったか	<ol style="list-style-type: none"> <li>1 歯状線直上 2 歯状線から3mm</li> <li>3 歯状線から5mm 4 歯状線から1cm</li> <li>5 歯状線から ( ) cm (具体的に記載)</li> </ol>

## 術後経過

術後経過	<sup>1</sup> 生存	<sup>2</sup> 死亡
死亡時術後経過年 月数	術後 年	ヶ月 (日) (再根治術例は再根治術後の経過年月数を記載) (1ヶ月未満死亡時は日数を記載)
死因(具体的に) (複数選択可)	腸炎 敗血症 肝不全	心不全(心奇形による) その他( )

質問にご回答戴き、誠にありがとうございました。

### 研究事業

難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)

「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含する  
ガイドラインの確立に関する研究」

課題番号 H26-難治等(難)-一般-045

研究代表者: 田口 智章

担当: 家入 里志、事務局: 山崎 智子

〒812-8582 福岡市 東区馬出3-1-1

九州大学大学院医学研究院 小児外科学分野

TEL 092-642-5573

FAX 092-642-5580

E-mail ped-surg@pedsurg.med.kyushu-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



## 本邦のヒルシュスプルング病の変遷 -40年の全国調査の結果より-

田口智章<sup>1)3)</sup>、家入里志<sup>2)3)</sup>、小橋 聡<sup>1)3)</sup>、神保教広<sup>1)3)</sup>  
川原央好<sup>3)</sup>、葦澤融司<sup>3)</sup>、窪田正幸<sup>3)</sup>、秋山卓士<sup>3)</sup>  
河野美幸<sup>3)</sup>、本田昌平<sup>3)</sup>

九州大学小児外科<sup>1)</sup>、鹿児島大学小児外科<sup>2)</sup>、  
厚生労働省科学研究費補助金-難治性疾患克服研究事業  
「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドライ  
ンの確立に関する研究」班<sup>3)</sup>

### 【方法-1】

九州大学において過去1978-1982年（Ⅰ期）、  
1988-1992年（Ⅱ期）、1998-2001年（Ⅲ期）に  
全国の小児外科診療施設にH病に関する詳細な  
アンケート調査を行った。

### 【方法-2】

平成26-28年度厚生労働省科学研究費補助金 難治性疾  
患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）  
「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包  
含するガイドラインの確立に関する研究」研究班に  
おいて全国の小児外科認定施設および教育関連施設  
にH病に関する詳細なアンケート調査を行い、  
2008-2012年（Ⅳ期）として方法-1と同様の解析  
を行った。

## アンケート調査実施方法

### Ⅲ期(電子媒体+紙媒体)



### Ⅳ期(WEB調査)



## 全国アンケート調査結果 調査実績

Ⅲ期対象：日本小児外科認定施設など196施設に  
アンケート用紙送付  
回答：159施設(81.1%)

Ⅳ期対象：日本小児外科学会認定施設および教育関連施設  
156施設にWEB調査（1次調査+2次調査）  
回答：147施設(94.2%)

\*Ⅳ期では7月1日現在1次調査登録1087例中の941例の  
2次調査が終了。今回はこの2次調査終了症例を  
暫定的に解析した。

## 全国アンケート調査結果 症例数および調査方法

期 間	調査方法	症例数
Ⅰ期:1978~1982年	紙媒体	1628 例
Ⅱ期:1988~1992年	紙媒体	1121 例
Ⅲ期:1998~2002年	FileMaker (FD)+紙媒体	1103 例
Ⅳ期:2008~2012年	WEB調査	1087 例

合計 4939 例

参考:NCDIによるH病手術件数  
2011年:250件、2012年:224件となっている。  
\*NCDIはあくまで手術件数であり、同一症例の人工肛門造設+根治術、  
根治術+再根治術は同じ年であれば2件とカウントされる。

## 全国アンケート調査結果 調査実績

Ⅲ期対象：日本小児外科認定施設など196施設に  
アンケート用紙送付  
回答：159施設(81.1%)

Ⅳ期対象：日本小児外科学会認定施設および教育関連施設  
156施設にWEB調査（1次調査+2次調査）  
回答：147施設(94.2%)

\*Ⅳ期では7月1日現在1次調査登録1087例中の941例の2次調査が終  
了。今回はこの2次調査終了症例を暫定的に解析した。

## 症例数と発生頻度

	Ⅰ期	Ⅱ期	Ⅲ期	Ⅳ期
症例数	1628	1121	1103	1087
発生頻度	1/4687	1/5544	1/5343	1/4895

\*参考：人口動態統計による出生数  
2008(平成20年度) 1,091,156  
2009(平成21年度) 1,070,035  
2010(平成22年度) 1,071,304  
2011(平成23年度) 1,037,231  
2012(平成24年度) 1,050,806  
Ⅳ期出生数 5,020,532人

## 男女比

	I期	II期	III期	IV期
全症例	3.0 : 1	3.4 : 1	3.0 : 1	2.9 : 1

## 家族内発生

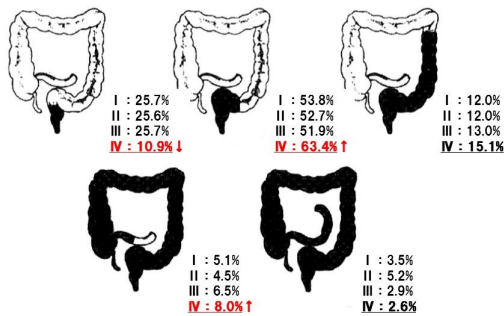
	I期		II期		III期		IV期	
	症例数	発生頻度	症例数	発生頻度	症例数	発生頻度	症例数	発生頻度
全症例	1628		1121		1103		1087	
家族内発生	49	3.0%	31	2.8%	65	6.0%	65	6.9%

## 全死亡率

	I期	II期	III期	IV期
全症例	7.1%	4.9%	3.0%	2.2%
全結腸未満	4.1%	3.2%	1.4%	1.0%
全結腸型	30.4%	8.0%	7.1%	4.1%
小腸型	53.6%	33.3%	35.5%	29.1%

## 無神経節部の範囲

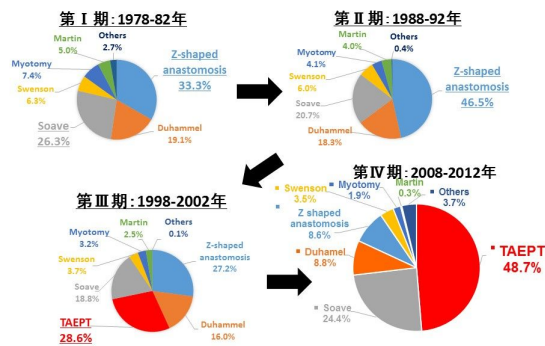
\*2次調査登録941症例中病型確定916例



## 術前腸炎の発生頻度と腸炎による術前死亡率

	I期	II期	III期	IV期
術前腸炎	29.2%	29.1%	17.3%	17.2%
腸炎による術前死亡率	6.5%	4.9%	0.7%	0.2%

## 手術術式の変遷



## 結語

- 本邦におけるヒルシュスプルング病の変遷について、40年の全国調査の結果を基に報告した。
- 術式選択においては、TAEPTの割合が4期で48.7%と高くSoaveで約74%を占めていた。
- 術前腸炎による死亡率、あるいは全死亡率は経年的に低下しており、術前および術後管理方法の改善によるものと思われる。
- 一方で、小腸型の全死亡率は今もって高く、再生医療を含めた新規治療法の開発・臨床応用と導入が今後期待される。

### 全結腸以上の症例の 頻度および発生率

症例数	全症例	I 期		II 期		III 期		IV 期	
		症例数	発生率	症例数	発生率	症例数	発生率	症例数	発生率
	全結腸以上	135	8.6%	107	9.7%	101	9.2%	97	10.6%
	全結腸型	79	5.1%	50	4.5%	70	7.3%	73	8.0%
	小腸型	56	3.5%	57	5.2%	31	2.8%	24	2.6%
発生率	全症例	1/4687		1/5544		1/5343		1/4895	
	全結腸以上	1/59059		1/58084		1/58375		1/51758	

以下の解析では無神経節腸管の範囲がTreitz靱帯より口側75cmに及ぶものをHirschsprung's disease Short Bowel Syndrome (HDSBS) として行った

### HDSBS 症例数

症例数	全症例	I 期		II 期		III 期		IV 期	
		症例数	発生率	症例数	発生率	症例数	発生率	症例数	発生率
	小腸型	56	3.5%	57	5.2%	31	2.8%	24	2.6%
	HDSBS	18	1.1%	22	2.0%	7	0.6%	10	0.9%

### HDSBS 男女比

症例数	全症例	I 期		II 期		III 期		IV 期	
		症例数	発生率	症例数	発生率	症例数	発生率	症例数	発生率
	小腸型	0.8:1		1.4:1		1.4:1		1.2:1	
	HDSBS	0.5:1		1:1		1.3:1		4.0:1	

### HDSBS 家族発生

	I 期		II 期		III 期		IV 期	
	症例数	発生率	症例数	発生率	症例数	発生率	症例数	発生率
HDSBS	2	11.1%	2	9.0%	0	0%	1	10%
全症例	49	3.0%	31	2.8%	65	6.0%	65	6.9%

### HDSBS 術前腸炎発生頻度

	I 期	II 期	III 期	IV 期
HDSBS	22.2%	50.0%	28.6%	40.0%

### HDSBS 根治術施行率と死亡率

	I 期	II 期	III 期	IV 期
HDSBS	16.6% (3例)	86.3% (18例)	28.6% (2例)	40.0% (4例)
主な術式	Martin Martin法 Martin変法 (GIA)	Martin(GIA) 木村(右結腸ハッチ) Martin(GIA) Z型(GIA)+右結腸patch Duhamel(GIA) 宮野結腸 Scave Duhamel-Martin(GIA) Z型(GIA) Martin変法 Scave 広田 Z型(GIA)+右結腸ハッチ Martin(GIA) Martin(GIA) Martin(GIA) 木村(右結腸ハッチ)心型 木村(右結腸ハッチ) 木村(右結腸ハッチ)	Martin Martin	木村(右結腸ハッチ) 木村(右結腸ハッチ) 木村(右結腸ハッチ) 近所結腸までのDuhamel

### 死亡率

	I 期	II 期	III 期	IV 期
全症例	7.1%	4.9%	3.0%	2.2%
全結腸未満	4.1%	3.2%	1.4%	1.0%
全結腸以上	40.0%	21.5%	15.8%	10.3%
全結腸型	30.4%	8.0%	7.1%	4.1%
小腸型	53.6%	33.3%	35.5%	29.1%
回盲部から30cm以上Treitzより75cmまで	32.0%	11.0%	25.0%	21.4%
HDSBS(Treitzより75cmよりも口側に及ぶ)	71.0%	59.0%	83.8%	40.0%
HDSBSの主な死因	敗血症 虚脱、栄養不良 肝不全	カテーテル感染 敗血症	敗血症 肝不全 肺炎	肺炎 敗血症 肝不全

### 【結果のまとめ-1】

- ・H病集計総数は I 期:1628例、II 期:1121例、III 期:1103例、IV 期:1087例であった。
- ・EA症例は I 期:56例 (3.5%)、II 期:57例 (5.2%)、III 期:31例 (2.9%)、IV 期:24例 (2.6%) であった。

## 【結果のまとめ-2】

- HDSBS はⅠ期:18例、Ⅱ期:22例、Ⅲ期:7例、Ⅳ期10例で、根治術を施行された症例は、Ⅰ期:2例、Ⅱ期:18例、Ⅲ期:2例、Ⅳ期:4例でⅡ期で多く施行されているが、死亡率はⅠ期:71%、Ⅱ期:51%、Ⅲ期:83.8%、Ⅳ期40%であった。
- 施行術式はMartin法、木村法(右結腸バッチ)、Z型吻合術などであった。
- 死亡原因としては敗血症、肝不全が主なものであった。

## 【考察】

全結腸型のH病は経年的に生存率の向上が認められているにもかかわらず、EAではⅣ期でも生存率の改善が認められていない。今回対象としたHDSBSでも前回よりは改善するものの依然として高い死亡率であり結腸も回盲弁もない極めて重篤な短腸症の状態では、根治術まで持ち込めないかもしくは、持ち込めても予後が極めて不良であると考えられる。

短腸症に関する平成23年の全国調査128例(小児例)では48%とおよそ半数近い症例が中心静脈栄養に依存しているものの、90%近くの症例は生存しているのに比較して、HDSBSは生命予後が極めて不良である。この15年で国内でも小腸移植が可能となったが、肝不全の併発や残存ルートの問題などで小腸移植そのものの導入も困難な症例も多いと考えられる。

## 非特異性多発性小腸潰瘍症

研究分担者 内田 恵一 三重大学 消化管・小児外科 准教授  
中島 淳 横浜市立大学附属病院 消化器内科 教授  
位田 忍 大阪府立母子保健総合医療センター 消化器・内分泌科 部長  
牛島 高介 久留米大学医療センター 小児科 准教授

### 【研究要旨】

非特異性多発性小腸潰瘍症は、回腸中下部に浅い多発性の潰瘍と潰瘍瘢痕の混在した病変を認め、潜在性あるいは顕性出血による高度な貧血を特徴とする小腸潰瘍症である。成人領域・小児領域いずれにおいても非常に稀少かつ難治性の疾患である。病因は未解明な点が多く、今回は小児科・小児外科領域の専門施設を中心にアンケートをFAXにて送付し、本邦における臨床像や治療の実態調査を行った。4症例と少数ではあるが、発症年齢が1歳時の症例も認められ、小児科・小児外科医は、乳幼児早期からの鉄欠乏性貧血・低蛋白血症・便鮮血陽性症例では、本疾患を念頭に置く必要がある。また、2例で遺伝子異常が明らかとなった。

### 研究協力者

江角 元史郎（九州大学）

### A．研究目的

非特異性多発性小腸潰瘍症は、回腸中下部に浅い多発性の潰瘍と潰瘍瘢痕の混在した病変を認め、潜在性あるいは顕性出血による高度な貧血を特徴とする小腸潰瘍症である。成人領域・小児領域いずれにおいても非常に稀少かつ難治性の疾患である。病因は未解明な点が多く、今回は小児科・小児外科領域の専門施設を中心にアンケートをFAXにて送付し、本邦における臨床像や治療の実態調査を行った。

### B．研究方法

本邦における小児栄養消化器肝臓学会運営委員施設30施設と小児外科学会認定・教育関連施設138施設（重複2施設）に1次アンケートをFAX

し、返信があった施設にはさらに2次アンケートにて患者背景や臨床像、治療に関して調査をおこなった。

また、非特異性小腸潰瘍症に関しては3次調査を行った。

さらに、各施設の倫理委員会の審査ののち、集積患者のDNAエクソーム解析を行った。

### C．研究結果

登録された12症例の内訳は以下の通りであった。

10施設から12症例が集計された。初期検討において非該当症例を除外すると、単純性潰瘍症例は2症例、非特異性多発性小腸潰瘍症例は4症例、その他の原因不明の小腸潰瘍症例は1症例、顕微鏡的大腸炎は無かった。

非特異的小腸潰瘍症4例の検討において、平成21年度の日比班による「原因不明の小腸潰瘍

症の実態把握、疾患概念、疫学、治療体系の確立に関する研究」班の、「非特異性多発性小腸潰瘍症コンセンサスステートメント」の診断基準の項目に関して、合致するかを再確認し、家族歴・血族結婚の有無を質問した。結果を以下に示す。

4例の性別は、女児3例男児1例、発症年齢が1歳、1歳8か月、4歳8か月、7歳で、初発症状は、貧血、低蛋白血症、腹痛であった。臨床経過中に、貧血、低蛋白質血症、便鮮血は全例陽性の既往があった。他には、成長障害、糖尿病、メッケル憩室切除の既往があった。聞き取り調査では、家族歴、血族結婚は認めなかった。2例に十二指腸潰瘍の既往があった。

小腸の潰瘍の特徴は、3～30個の浅い円形地図状潰瘍が、おもに回腸に存在し、輪走・斜走していた。生検で肉芽種は認めず、結核、ベーチェット、アレルギー腸炎などの所見は無かった。

治療は鉄剤投与などの対症療法が主体であるが、栄養療法、中心静脈栄養、そして、5-ASA、アザチオプリン、インフリキシマブなどの投与がされていた。初発時からの経過が10年を超えている2例では、回腸切除や回腸狭窄解除術がされていた。

現在の症状は、2例では貧血や低蛋白血症も改善し、2例で貧血が認められている。鉄剤や胃酸分泌抑制剤などの対症療法が継続されている。

いずれも先のコンセンサスステートメントに合致する症例であった。

4症例においてエクソーム解析を行い、1例ではSLC02A1遺伝子のc.940+1G>Aとc.664G>Aのコンパウンドヘテロ変異を、もう1例でSLC02A1遺伝子のc.940+1G>Aのホモ変異が認められた。

#### D．考察

非特異性多発性小腸潰瘍症は原因不明の難治性疾患であり対処療法が主体とされる。本邦小児症例は、クローン病や潰瘍性大腸炎に準じた治療法（サリチル酸製剤、ステロイド剤、免疫調整剤、栄養療法）が試みられていることが本研究より明らかとなった。本邦における推定患者160人程度と極めて稀少である。成人症例の検討では、若年者で発症し、SLC02A1遺伝子変異を認める症例があり、この遺伝子変異は原発性肥厚性皮膚骨膜炎と同一であることが最近の発表で認められる。本調査は少数ではあるが4例集積し、1歳からの発症例も認められ、4例中2例で上記の遺伝子変異を認めた。小児内科医や小児外科医は、乳幼児初期からの低蛋白血症、鉄欠乏性貧血、頻回の便鮮血陽性を示す症例では、本症を念頭に置く必要がある。

#### E．結論

難治性稀少疾患である本疾患の病態解明には症例集積および実態調査は必要不可欠であり、今後さらなる症例集積が望まれる。

#### F．研究発表

##### 1．論文発表

英文論文を作成し平成28年2月22日現在投稿中である

##### 2．学会発表

#### G．知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)

##### 1.特許取得

なし

##### 2. 実用新案登録

なし

1.その他

特記事項なし

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

## 先天性吸収不全症

研究分担者 位田 忍 大阪府立母子保健総合医療センター 診療局長(内科系)  
虫明 聡太郎 近畿大学医学部奈良病院・小児科 教授  
工藤 孝広 順天堂大学 小児科 准教授  
松井 陽 国立成育医療研究センター 小児科学、小児肝臓学 名誉院長  
新井 勝大 国立成育医療研究センター・消化器科 医長  
工藤 豊一郎 成育医療研究センター 器官病態系内科部 肝臓内科医長  
米倉 竹夫 近畿大学医学部奈良病院・小児外科 教授  
土岐 彰 昭和大学医学部・外科学講座小児外科学部門 教授  
永田 公二 九州大学病院・総合周産期母子医療センター 助教  
玉井 浩 大阪医科大学・小児科学 教授

### 【研究要旨】

小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究の一環として先天性吸収不全症を取り上げた。全国の実態を知るために一次調査票を全国の小児科関連610施設、小児外科関連98施設に郵送し19疾患について診療経験のあるなしと例数を記載する形で調査した。対象期間：平成17年1月～平成26年12月までの10年間とし、調査期間を平成27年8月までに延長した結果で、回収率は小児関連で431施設（71%）、小児外科関連98施設（100%）で、全体で75%であった。昨年度の報告症例のうち症例数の比較的多かった、乳児難治性下痢症 53例、ミトコンドリア呼吸鎖異常症31例、Shwachman-Diamond症候群30例、先天性クロール下痢症 17例、原発性リンパ管拡張症 15例、多発性内分泌腺腫症 9例、IPEX症候群・自己免疫性腸症 7疾患に対して二次調査を行い、約半数の症例の蓄積を得た。それぞれの疾患に対してPICO, CQを確定しSRを開始した。今後疾患の診断法、治療法や予後を検討し、診療ガイドラインを確立し登録およびフォローアップ体制の構築方向に研究を進めていく。

### 研究協力者

石井 智浩（近畿大学）  
幾瀬 圭（順天堂大学）  
友政 剛（パルこどもクリニック）  
村山 圭（千葉県こども病院）  
柳 忠宏（久留米大学）  
河合 富士美（聖路加国際大学）

### A．研究目的

先天性の吸収不全症は、吸収されるべき栄養を腸管から失う稀な病態である。小腸刷子縁酵素の異常である二糖類（乳糖、蔗糖・イソ麦芽糖）分解酵素欠損症、トランスポーターの異常である グルコース・ガラクトース吸収不全症、果糖吸収不全症、先天性クロール下痢症、先天性ナトリウム下痢症、その他として腸



上皮細胞内に微絨毛封入体をみる先天性微絨毛萎縮症、接着分子異常による腸上皮異形成症（tufting enteropathy）、腸リンパ管拡張症、成因不明の乳児難治性下痢症 など原因は多彩である。

症状は、刷子縁酵素、トランスポーターの異常症では、生後早期、あるいは胎児期からの著しい下痢に伴って各栄養成分の吸収不全や喪失を呈する。先天性微絨毛萎縮症では全ての栄養素と電解質の欠乏とアシドーシスをきたす。腸リンパ管拡張症では低タンパク血症に伴う浮腫を呈しする。乳児難治性下痢症では生後早期より著しい下痢が遷延し、成長発育障害を呈する、重症な疾患を多く含んでいる。栄養成長を維持するために経静脈栄養による補助を必要とすることが多い。しかし、わが国の実態は明らかでないし、治療法や予後の検討はされていない。

本研究班の目的は、1) 全国調査を行い、実態を把握することさらに、2) 二次調査、再調査を行い治療や予後の検討を行う。それをもとに3) 診断基準作成し4) ガイドライン作成5) 登録およびフォローアップ体制の構築をすることである。今年度は前年度の全国調査の結果を受けて、19疾患のうち症例の数が比較的多かった7疾患に絞って、診断基準重症度分類を作成し二次調査を行い、診療ガイドライン作成に向けてそれぞれのPICO,COQを、確定しSRを開始することである。

## B. 研究方法

「先天性吸収不全症の全国調査」一次調査票を全国の小児科関連610施設、小児外科関連98施設に郵送し19疾患（後述）について診療経験のあるなしと例数を記載する形で調査した。対象期間：平成17年1月～平成26年12月までの10年間とした。また調査期間は平成27年8月まで

延長し調査票の郵送に加えて電話での個別対応を行った。さらに、今年度は、二次調査を行った。二次調査に当たっては個人情報が含まれることより、大阪府立母子保健総合医療センターの倫理委員会での承認を得た(受付番号779)。

## C. 研究結果

### 1) 一次調査の回収率

一次調査の回収率を上げるため再送付と電話連絡で確認を取り最終的に小児科関連610施設、小児外科関連98施設からそれぞれ431施設（71%）、98施設（100%）の回答を得た。全体で回収率は75%であった。

### 2) 症例数

昨年報告したデータを再確認した結果症例数は以下の結果であった。

乳児難治性下痢症	53例
ミトコンドリア呼吸鎖異常症	31例
Shwachman-Diamond症候群	30例
先天性クロール下痢症	17例
原発性リンパ管拡張症	15例
多発性内分泌腺腫症	9例
IPEX症候群・自己免疫性腸症	7例
果糖吸収不全症	5例
先天性ナトリウム下痢症	4例
先天性乳糖不耐症	3例
無リポ蛋白血症	2例
VIP産生腫瘍	2例
グルコース・ガラクトース吸収不全症	2例
微絨毛封入体病	2例
ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症	1例
セリアック病	1例
リパーゼ欠損症	1例
エンテロキナーゼ欠損症	0例
Tufting enteropathy	0例

これらの内、二次調査の対象疾患と症例数は、クロール下痢症 17例、乳児難治性下痢症 53

例、IPEX症候群 7例、多発性内分泌腺腫症 9例、ミトコンドリア呼吸鎖異常症腸症 31例、Shwachman-Diamond症候群 30例、原発性腸リンパ管拡張症 15例とした。

二次調査票の様式については参考資料1から9に示している。

- ・患者プロフィール項目追加：発症時年齢、初発症状、確診・疑診
- ・症候と診断：疾患別に小児慢性特定疾患（小慢web）、または難病情報センターHPなどより入手可能な「診断基準」または「手引き」を利用した様式を用意し、それぞれに添付する。
- ・治療：疾患別に主な治療薬、治療法を列挙し、チェックボックスを利用して回答してもらいやすい様式を用意する
- ・補助栄養療法（PN，EN）：経腸栄養（EN）の種類として、「経口、経管（経鼻、胃瘻、小腸瘻）」を選択するよう項目を追加しさらに
- ・転帰：入院、在宅、就学（普通学級、特別支援学級、特別支援学校）、就労、および思春期の発来などについての記載欄を作成し、郵送した

本報告書作成時点までに二次調査の回収できた症例数は、クローラ下痢症 14例、乳児難治性下痢症 19例IPEX症候群 2例、多発性内分泌腺腫症 5例、ミトコンドリア呼吸鎖異常症腸症 11例、Shwachman-Diamond症候群 13例、原発性腸リンパ管拡張症9例である。

また、診療ガイドライン作成に向けてそれぞれのPICO,CQを確定しSRを開始した。

#### D．考察

全国のおもな小児関連施設小児外科関連施設へ個別の対応も加えて働きかけで回収率は75%

となった。また、クローラ下痢症、乳児難治性下痢症、IPEX症候群、多発性内分泌腺腫症、ミトコンドリア呼吸鎖異常症腸症、Shwachman-Diamond症候群、原発性腸リンパ管拡張症の7疾患において二次調査票を作成し、症例のある施設へ郵送で調査を依頼し、現時点で約半数の回収ができています。希少疾患であるため、二次調査の回収率を上げるように今後個別対応などを行ってできるだけ症例を蓄積し、ガイドラインの作成へ生かしていきたい。また、SRが現在進行中であり、これから得られる情報を加えて診断・治療・予後についての詳細を検討しガイドラインの確立に向けて検討していく予定である。

#### E．結論

クローラ下痢症 14例、乳児難治性下痢症 19例IPEX症候群 2例、多発性内分泌腺腫症 5例、ミトコンドリア呼吸鎖異常症腸症 11例、Shwachman-Diamond症候群 13例、原発性腸リンパ管拡張症9例 7疾患に対して二次調査票を作成し二次調査を行った。また、それぞれの疾患に対してPICO,CQを確定しSRを開始した。今後疾患の診断法、治療法や予後を検討し、診療ガイドラインを確立し登録およびフォローアップ体制の構築方向に研究を進めていく。

#### 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  
該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

参考資料1～9

厚生労働省班会議

「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」

「先天性吸収不全症の全国調査（二次調査）」のお願い

ご施設担当の先生方 各位

研究代表者  
大阪府立母子保健総合医療センター 消化器・内分泌科  
位田 忍

謹 啓、

先生におかれましては益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。

先日、表記厚生労働省班研究におきまして、全国の小児医療機関に対してお送りした先天性吸収不全症全国調査（一次調査）に対し、貴施設より「症例あり」とのご回答をいただき、誠に有り難うございました。

つきましては、ご回答いただきました各疾患について、今後の確な診断・治療や、予後に関する正確な情報を一般の方々に提供できるようにしていくために、それぞれのご施設、先生方に二次調査を依頼させていただく次第です。

ご多忙中大変恐縮に存じますが、何卒ご協力を賜りますようお願い申し上げます。

なお、本調査の対象疾患は6群19疾患ありますが、二次調査用紙は共通の様式となっておりますが、それぞれに希少症例で属性や特徴が異なります。そのため、疾患（症例）によりましては追加の情報をお伺いしたり、研究班員（または研究協力者）が貴施設を訪問してカルテを閲覧させていただく場合も想定致しております。その際は改めて事前に連絡させていただきますが、その節はどうぞよろしくお願い申し上げます。

謹 白

平成 年 月 日

ご回答までの期限：平成 27 年 月 日

送付先：〒594-1101 大阪府和泉市室堂町 8 4 0  
大阪府立母子保健総合医療センター 消化器・内分泌科  
位田 忍 宛

【本研究における倫理的配慮について】

本研究は、研究代表者の属する大阪府立母子保健総合医療センターの倫理審査委員会の承認を得ております。

なお、本研究は、後ろ向きの診療録詳細分析であり、侵襲を伴わず介入を行わない研究です。文部科学省・厚生労働省「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」（平成 26 年 12 月 22 日）の中の第 5 章第 12 インフォームド・コンセントを受ける手続き等において、1 イ（イ）の侵襲を伴わず介入を行わない研究で人体から取得された試料を用いない研究に該当します。ここでは「研究者等は、被験者からインフォームド・コンセントを受けることを要しないが、インフォームド・コンセントを受けない場合には、研究に用いられる情報の利用目的を含む当該研究についての情報を研究対象者等に通知し、又は公開し、研究が実施又は継続されることについて、研究対象者等が拒否できる機会を保障しなければならない。」とあることから、調査対象となる患者個人（保護者）からの同意を得ることはせずに、代わりに情報を公開し研究を実施したいと考えております。

調査票のご返送を持って本調査研究にご同意いただいたものとみなさせていただきます。なお、調査票ご返送後に調査協力の撤回をご希望の場合には、平成 27 年 月 日までに下記の事務局までご連絡をお願い致します。

【事務局】 〒630-0293 奈良県生駒市乙田町 1248-1  
近畿大学医学部奈良病院 小児科  
虫明聡太郎

電話：0743-77-0880, FAX：0743-77-0890  
E-mail：mushiake@nara.med.kindai.ac.jp

**厚生労働省班会議「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」【先天性吸収不全症班】**

位田忍（代表）大阪府立母子保健総合医療センター  
新井勝弘 国立成育医療センター・消化器科  
石井智浩 近畿大学医学部奈良病院小児外科  
牛島高介 久留米大学医療センター・小児科  
工藤 孝広 順天堂大学・小児科  
工藤豊一郎 国立成育医療センター  
玉井 浩 大阪医科大学・小児科学  
土岐 彰 昭和大学医学部・小児外科学  
友政 剛 パルこどもクリニック  
永田公二 九州大学大学院医学研究院 小児外科学分野  
松井 陽 聖路加国際大学・看護学部  
虫明聡太郎 近畿大学医学部奈良病院小児科  
米倉竹夫 近畿大学医学部奈良病院小児外科



## 厚生労働省科学研究費補助金班会議

小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究

### 先天性吸収不全症

#### 第二次調査票

施設名

施設内管理番号\*

\*内容紹介時に使用します。貴施設内で患者様を特定できるように管理番号を定めて下さい。なお、カルテ番号は使用しないで下さい。

調査票作成日

調査票記載者

#### 注意事項

- ・ご記入後は必ずコピーをとって、各施設で保管して下さい。
- ・一次調査で症例ありとご報告いただいた患者様と対象としてご記入下さい。
- ・日付は西暦でご記入下さい（例：2015/8/1）
- ・ペン、またはボールペンでご記入下さい。
- ・該当する項目にチェックを付けて下さい。  
○は単一選択、□は複数選択可です。
- ・記入するデータのない欄には斜線を引いて下さい。
- ・患者様のIDや氏名など、個人を特定できる情報は記載しないで下さい。

#### 疾患分類

- |   |   |
|---|---|
| <input type="radio"/> ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症    | <input type="radio"/> Shwachman-Diamond症候群  |
| <input type="radio"/> 先天性乳糖不耐症            | <input type="radio"/> IPEX症候群・自己免疫腸症        |
| <input type="radio"/> エンテロキナーゼ欠損症         | <input type="radio"/> セリアック病                |
| <input type="radio"/> リパーゼ欠損症（膵リパーゼ欠損症）   | <input type="radio"/> VIP産生腫瘍               |
| <input type="radio"/> グルコース・ガラクトース吸収不全症   | <input type="radio"/> 多発性内分泌腺腫症（MEN）        |
| <input type="radio"/> 先天性クロール下痢症          | <input type="radio"/> 乳児難治性下痢症              |
| <input type="radio"/> 先天性ナトリウム下痢症         | <input type="radio"/> ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症 |
| <input type="radio"/> 果糖吸収不全症             |   |
| <input type="radio"/> 無βリポ蛋白血症            |   |
| <input type="radio"/> 微絨毛封入体病             |   |
| <input type="radio"/> Tufting enteropathy |   |
| <input type="radio"/> 原発性腸管リンパ管拡張症        |   |

## 症例の概要

出生日 \_\_\_\_\_ 性別  男  女 出生体重 \_\_\_\_\_ kg

発症時期  新生児期  3~12ヶ月 出生前診断  無し  有り  
 3ヶ月未満  1歳以上

初発症状  下痢  腹部膨満  脱水症状  意識障害・痙攣  発達遅滞  
 便秘  発熱  低血糖  体重増加不良  その他

診断時年齢 \_\_\_\_\_ 歳 \_\_\_\_\_ ヶ月

診断時身長 \_\_\_\_\_ cm 診断時体重 \_\_\_\_\_ kg

調査時身長 \_\_\_\_\_ cm 調査時体重 \_\_\_\_\_ kg

家族歴  無し  有り

遺伝子検査  無し  有り

## 診断当時の臨床症状

便性  水様  泥状  軟便  脂肪便  普通便

便回数  1~4回  5~9回  10回以上

便電解質検査  未実施  実施 分泌性下痢に  該当する  該当しない  不明

診断時の有意値があれば記入して下さい → Na  K  Cl  mEq/L pH

便ズダンIII染色  未実施  陰性  陽性  強陽性

便クリニテスト  未実施  陰性  陽性  強陽性

体重増加不良・成長障害  無し  有り

その他の症状  嘔気  嘔吐  便秘  腹部膨満  偽性腸閉塞（CIPS様症状）  器質的腸閉塞

## 最近の臨床症状

便性  水様  泥状  軟便  脂肪便  普通便

便回数  1~4回  5~9回  10回以上

体重増加不良・成長障害  無し  有り

その他の症状  嘔気  嘔吐  便秘  腹部膨満  偽性腸閉塞（CIPS様症状）  器質的腸閉塞



## 治療

過去に使用したもの ○無し ○有り

- タンニン酸アルブミン  ポリカルボフィル  
 アドソルビン  漢方薬  
 ロペラミド塩酸塩  その他  
 プロバイオティクス  
 シンバイオティクス

現在使用しているもの ○無し ○有り

- タンニン酸アルブミン  ポリカルボフィル  
 アドソルビン  漢方薬  
 ロペラミド塩酸塩  その他  
 プロバイオティクス  
 シンバイオティクス

特殊治療乳1  ○終了 ○継続中

特殊治療乳2  ○終了 ○継続中

特殊治療乳3  ○終了 ○継続中

原疾患に対して行われた外科的治療

○無し ○有り

これまでに使用した  
経口・経管栄養経路

- 経口摂取  経鼻胃管  経鼻小腸チューブ  胃瘻  空腸瘻

中心静脈栄養 (PN) の施行 ○無し ○有り

PN導入時期 歳 ヶ月 PN離脱 or 継続 ○終了 ○継続中

PN離脱時期 歳 ヶ月 現在のPN依存比率 約 %

## 転帰

転帰  生存  小腸移植  死亡 死因

就学・就労  普通学級  特別支援学校  未就労  
 特別支援学級  療育施設  就労

思春期発来 ○あり ○未発来

現在の診療科  小児科  小児外科  内科  外科

医療状況 ○主に入院 ○外来通院 過去1年間の入院回数 回

貴施設以外の医療機関での診療が有ればご記入下さい

前医療機関名1 \_\_\_\_\_ 年 月～ 年 月

前医療機関名2 \_\_\_\_\_ 年 月～ 年 月

紹介先医療機関名 \_\_\_\_\_ 年 月～ 年 月

## 先天性吸収不全症

### 第二次調査票

施設名

施設内管理番号\*

\*内容紹介時に使用します。貴施設内で患者様を特定できるように管理番号を定めて下さい。なお、カルテ番号は使用しないで下さい。

調査票作成日

調査票記載者

#### 注意事項

- ・ご記入後は必ずコピーをとって、各施設で保管して下さい。
- ・一次調査で症例ありとご報告いただいた患者様と対象としてご記入下さい。
- ・日付は西暦でご記入下さい（例：2015/8/1）
- ・ペン、またはボールペンでご記入下さい。
- ・該当する項目にチェックを付けて下さい。  
○は単一選択、□は複数選択可です。
- ・記入するデータのない欄には斜線を引いて下さい。
- ・患者様のIDや氏名など、個人を特定できる情報は記載しないで下さい。

#### 疾患分類

- |   |   |
|---|---|
| <input type="radio"/> ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症      | <input type="radio"/> Shwachman-Diamond症候群  |
| <input type="radio"/> 先天性乳糖不耐症              | <input type="radio"/> IPEX症候群・自己免疫腸症        |
| <input type="radio"/> エンテロキナーゼ欠損症           | <input type="radio"/> セリアック病                |
| <input type="radio"/> リパーゼ欠損症（膵リパーゼ欠損症）     | <input type="radio"/> VIP産生腫瘍               |
| <input type="radio"/> グルコース・ガラクトース吸収不全症     | <input type="radio"/> 多発性内分泌腺腫症（MEN）        |
| <input checked="" type="radio"/> 先天性クロール下痢症 | <input type="radio"/> 乳児難治性下痢症              |
| <input type="radio"/> 先天性ナトリウム下痢症           | <input type="radio"/> ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症 |
| <input type="radio"/> 果糖吸収不全症               |   |
| <input type="radio"/> 無βリポ蛋白血症              |   |
| <input type="radio"/> 微絨毛封入体病               |   |
| <input type="radio"/> Tufting enteropathy   |   |
| <input type="radio"/> 原発性腸管リンパ管拡張症          |   |

出生日

性別 ○男 ○女

出生体重

kg

発症時期 ○新生児期 ○3~12ヶ月  
○3ヶ月未満 ○1歳以上

出生前診断 ○無し ○有り

初発症状 下痢 腹部膨満 脱水症状 意識障害・痙攣 発達遅滞  
便秘 発熱 低血糖 体重増加不良 その他

診断時年齢

歳

ヶ月

診断時身長

cm

診断時体重

kg

調査時身長

cm

調査時体重

kg

家族歴 ○無し ○有り

## 診断当時の臨床症状

便性 水様 泥状 軟便 脂肪便 普通便

便回数 ○1~4回 ○5~9回 ○10回以上

便電解質検査 ○未実施 ○実施 分泌性下痢に ○該当する ○該当しない ○不明

診断時の有意値があれば記入して下さい → 便Na  K  Cl  mEq/L pH 

便ズダンIII染色 ○未実施 ○陰性 ○陽性 ○強陽性

便クリニテスト ○未実施 ○陰性 ○陽性 ○強陽性

体重増加不良・成長障害 ○無し ○有り

その他の症状 嘔気 嘔吐 便秘 腹部膨満 偽性腸閉塞 (CIPS様症状) 器質的腸閉塞

## 最近の臨床症状

便性 水様 泥状 軟便 脂肪便 普通便

便回数 ○1~4回 ○5~9回 ○10回以上

体重増加不良・成長障害 ○無し ○有り

その他の症状 嘔気 嘔吐 便秘 腹部膨満 偽性腸閉塞 (CIPS様症状) 器質的腸閉塞

特異的治療

過去に使用したもの

- NaCl
- KCl
- プロトロンビン阻害薬  
(名称: \_\_\_\_\_)
- コレスチラミン
- 酪酸
- スピロノラクトン

現在使用しているもの

- NaCl
- KCl
- プロトロンビン阻害薬
- コレスチラミン
- 酪酸
- スピロノラクトン

一般的治療

過去に使用したもの

○無し ○有り

- タンニン酸アルブミン
- アドソルビン
- ロペラミド塩酸塩
- プロバイオティクス
- シンバイオティクス
- ポリカルボフィル
- 漢方薬 他  
\_\_\_\_\_

現在使用しているもの

○無し ○有り

- タンニン酸アルブミン
- アドソルビン
- ロペラミド塩酸塩
- プロバイオティクス
- シンバイオティクス
- ポリカルボフィル
- 漢方薬 他  
\_\_\_\_\_

経腸栄養剤/  
治療乳

1 \_\_\_\_\_

○終了 ○継続中

3 \_\_\_\_\_

○終了 ○継続中

2 \_\_\_\_\_

○終了 ○継続中

原疾患に対して行われた外科的治療

○無し ○有り

\_\_\_\_\_

これまでに使用した経口・経管栄養経路

- 経口摂取
- 経鼻胃管
- 経鼻小腸チューブ
- 胃瘻
- 空腸瘻

中心静脈栄養 (PN) の施行 ○無し ○有り

PN導入時期 \_\_\_\_\_ 歳 \_\_\_\_\_ ヶ月 PN離脱 or 継続 ○終了 ○継続中

PN離脱時期 \_\_\_\_\_ 歳 \_\_\_\_\_ ヶ月 現在のPN依存比率 約 \_\_\_\_\_ %

転帰

転帰  生存  小腸移植  死亡 死因 \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

就学・就労  普通学級  特別支援学校  未就労  
 特別支援学級  療育施設  就労

思春期発来 ○あり ○未発来

現在の診療科  小児科  小児外科  内科  外科

医療状況 ○主に入院 ○外来通院 過去1年間の入院回数 \_\_\_\_\_ 回

貴施設以外の医療機関での診療が有ればご記入下さい

前医療機関名1 \_\_\_\_\_ 年 月 ~ \_\_\_\_\_ 年 月

前医療機関名2 \_\_\_\_\_ 年 月 ~ \_\_\_\_\_ 年 月

紹介先医療機関名 \_\_\_\_\_ 年 月 ~ \_\_\_\_\_ 年 月

## 先天性クローラ下痢症に関する特異的事項

## 【診断根拠】

1. 生直後に始まる水様性下痢     5. 胎児エコー検査所見\*  
 2. 下痢に伴う脱水                 6. 便中Cl高値 (90 mEq/L以上)  
 3. 腹部膨満                             7. 低Cl血症  
 4. 上記1～3以外の症状             8. 代謝性アルカローシス  
 9. レニン-アンギオテンシン-アルドステロン系の亢進  
 10. SLC26A3遺伝子検査による変異検出  
 11. その他

## 【遺伝子検査】 ○未実施 ○実施

SLC26A3遺伝子異常 ○無し ○有り

異常所見 

家族の遺伝子検索 ○未実施 ○実施

結果 

## 【検査値】

**診断時**    血清Na  mEq/L    K  mEq/L    Cl  mEq/L  
               便(腸液) Na  mEq/L    便K  mEq/L    便Cl  mEq/L  
               血液ガス    ○動脈血    ○静脈血  
                   pH                     pCO<sub>2</sub>  mmHg    pO<sub>2</sub>  mmHg  
                   HCO<sub>3</sub><sup>-</sup>  mmol/L    BE  mmol/L  
               血漿レニン活性 (PRA)  ng/mL/hr                    アルドステロン  pg/mL

**胎児エコー所見**    ○無し    ○有り  
 羊水過多  
 胎児腸管拡張像 (honeycomb様含む)  
 その他

**羊水検査**    ○未実施    ○実施  
               羊水 ALP  U/L    γ GTP  U/L    LAP  U/L

**最近** (検査日 年 月 日)

血清Na  mEq/L    K  mEq/L    Cl  mEq/L  
 BUN  mg/dL    Cr  mg/dL    尿酸  mg/dL  
 便(腸液) Na  mEq/L    便K  mEq/L    便Cl  mEq/L  
 血液ガス    ○動脈血    ○静脈血  
               pH                     pCO<sub>2</sub>  mmHg    PO<sub>2</sub>  mmHg  
               HCO<sub>3</sub><sup>-</sup>  mmol/L    BE  mmol/L

【予後(合併・併存症)】     精神神経系     循環器系     呼吸器系     腎泌尿器系     その他有りの場合の内容 

以上です。お忙しい中ご協力いただき誠にありがとうございました。

厚生労働省科学研究費補助金班会議

小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究

先天性吸収不全症

第二次調査票

施設名

施設内管理番号\*

\*内容紹介時に使用します。貴施設内で患者様を特定できるように管理番号を定めて下さい。なお、カルテ番号は使用しないで下さい。

調査票作成日

調査票記載者

注意事項

- ・ご記入後は必ずコピーをとって、各施設で保管して下さい。
- ・一次調査で症例ありとご報告いただいた患者様と対象としてご記入下さい。
- ・日付は西暦でご記入下さい（例：2015/8/1）
- ・ペン、またはボールペンでご記入下さい。
- ・該当する項目にチェックを付けて下さい。  
○は単一選択、□は複数選択可です。
- ・記入するデータのない欄には斜線を引いて下さい。
- ・患者様のIDや氏名など、個人を特定できる情報は記載しないで下さい。

疾患分類

- |   |   |
|---|---|
| <input type="radio"/> ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症    | <input type="radio"/> Shwachman-Diamond症候群  |
| <input type="radio"/> 先天性乳糖不耐症            | <input type="radio"/> IPEX症候群・自己免疫腸症        |
| <input type="radio"/> エンテロキナーゼ欠損症         | <input type="radio"/> セリアック病                |
| <input type="radio"/> リパーゼ欠損症（膵リパーゼ欠損症）   | <input type="radio"/> VIP産生腫瘍               |
| <input type="radio"/> グルコース・ガラクトース吸収不全症   | <input type="radio"/> 多発性内分泌腺腫症（MEN）        |
| <input type="radio"/> 先天性クロール下痢症          | <input checked="" type="radio"/> 乳児難治性下痢症   |
| <input type="radio"/> 先天性ナトリウム下痢症         | <input type="radio"/> ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症 |
| <input type="radio"/> 果糖吸収不全症             |   |
| <input type="radio"/> 無βリポ蛋白血症            |   |
| <input type="radio"/> 微絨毛封入体病             |   |
| <input type="radio"/> Tufting enteropathy |   |
| <input type="radio"/> 原発性腸管リンパ管拡張症        |   |

## 症例の概要

○は単一選択、□は複数選択可です

乳児難治性下痢症

出生日

性別 ○男 ○女

出生体重

kg

発症時期 ○新生児期 ○3~12ヶ月  
○3ヶ月未満 ○1歳以上

出生前診断 ○無し ○有り

初発症状 □下痢 □腹部膨満 □脱水症状 □意識障害・痙攣 □発達遅滞  
□便秘 □発熱 □低血糖 □体重増加不良 □その他

診断時年齢

歳

ヶ月

診断時身長

cm

診断時体重

kg

調査時身長

cm

調査時体重

kg

家族歴 ○無し ○有り

## 診断当時の臨床症状

便性 □水様 □泥状 □軟便 □脂肪便 □普通便

便回数 ○1~4回 ○5~9回 ○10回以上

便電解質検査 ○未実施 ○実施 分泌性下痢に ○該当する ○該当しない ○不明

診断時の有意値があれば記入して下さい → Na  K  Cl  mEq/L pH

便ズダンIII染色 ○未実施 ○陰性 ○陽性 ○強陽性

便クリニテスト ○未実施 ○陰性 ○陽性 ○強陽性

体重増加不良・成長障害 ○無し ○有り

その他の症状 □嘔気 □嘔吐 □便秘 □腹部膨満 □偽性腸閉塞 (CIPS様症状) □器質的腸閉塞

## 最近の臨床症状

便性 □水様 □泥状 □軟便 □脂肪便 □普通便

便回数 ○1~4回 ○5~9回 ○10回以上

体重増加不良・成長障害 ○無し ○有り

その他の症状 □嘔気 □嘔吐 □便秘 □腹部膨満 □偽性腸閉塞 (CIPS様症状) □器質的腸閉塞

一般的治療

過去に使用したもの ○無し ○有り

- タンニン酸アルブミン    ポリカルボフィル  
 アドソルビン    漢方薬 他  
 ロペラミド塩酸塩  
 プロバイオティクス  
 シンバイオティクス

現在使用しているもの ○無し ○有り

- タンニン酸アルブミン    ポリカルボフィル  
 アドソルビン    漢方薬 他  
 ロペラミド塩酸塩  
 プロバイオティクス  
 シンバイオティクス

経腸栄養剤/治療乳

1  ○終了 ○継続中  
2  ○終了 ○継続中

3  ○終了 ○継続中

原疾患に対して行われた外科的治療

○無し ○有り

これまでに使用した経口・経管栄養経路  経口摂取  経鼻胃管  経鼻小腸チューブ  胃瘻  空腸瘻

現在の栄養経路  経口摂取  経鼻胃管  経鼻小腸チューブ  胃瘻  空腸瘻

中心静脈栄養 (PN) の施行 ○無し ○有り

PN導入時期  歳  ヶ月   PN離脱 or 継続 ○終了 ○継続中

PN離脱時期  歳  ヶ月   現在のPN依存比率 約  %

転帰

転帰  生存  小腸移植  死亡   死因

就学・就労  普通学級    特別支援学校  未就労  
 特別支援学級    療育施設    就労

思春期発来 ○あり ○未発来

現在の診療科  小児科  小児外科  内科  外科

医療状況 ○主に入院 ○外来通院   過去1年間の入院回数  回

貴施設以外の医療機関での診療が有ればご記入下さい

前医療機関名1 \_\_\_\_\_ 年 月 ~ \_\_\_\_\_ 年 月

前医療機関名2 \_\_\_\_\_ 年 月 ~ \_\_\_\_\_ 年 月

紹介先医療機関名 \_\_\_\_\_ 年 月 ~ \_\_\_\_\_ 年 月



## 乳児難治性下痢症の診断に関する特異的事項

## 【概念・定義】

- 生後3ヶ月未満で発症した  
 便検査で原因菌またはウイルスが検出されていない\*

(\*腸炎後症候群 (post-enteritis syndrome) では、下痢が遷延していると判断された時点で契機となった原因菌またはウイルスの関与が排除されていればチェックを入れて下さい。)

- 治療を行っても2週間以上下痢が遷延する  
 経腸栄養あるいは経静脈栄養による栄養管理を必要とする

## 【鑑別診断】

下記の18疾患が鑑別されているか (別添の「鑑別対象18疾患」をご参照下さい)

a. 臨床的に鑑別できる	b. 検査によって鑑別 (除外) した	c. 鑑別できていない
シヨ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		無βリポ蛋白血症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.
先天性乳糖不耐症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		Tufting enteropathy <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.
エンテロキナーゼ欠損症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		腸リンパ管拡張症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.
リパーゼ欠損症 (臍疝パー背欠損症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		Shwachman-Diamond症候群 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.
グルコース・ガラクトース吸収不全症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		IPEX症候群・自己免疫腸症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.
先天性クロール下痢症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		セリアック病 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.
先天性ナトリウム下痢症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		VIP産生腫瘍 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.
果糖吸収不全症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.		MRCDC腸症 <input type="checkbox"/> a. <input type="checkbox"/> b. <input type="checkbox"/> c.

## 【食物蛋白アレルギー または 非IgE性食物蛋白誘発性腸症の関与の有無】

無し  有り  どちらとも言えない アレルゲン

IgE RIST  IU/mL RAST陽性抗原

抗原リンパ球刺激試験

## 【腸炎後症候群 (post-enteritis syndrome) に該当するか】

該当しない  該当する  どちらとも言えない 先行感染

## 【消化吸収負荷試験】

経口糖負荷試験  未実施  実施 水素呼気試験  未実施  実施

D-キシロース試験  未実施  実施 マーガリン負荷試験  未実施  実施

陽性所見がある場合

★最後に、成因不明とした上で、下記のいずれかの病態で関連が疑われるものがありますか  
 (主治医の主観的印象で結構ですのでご記入下さい)

- 消化・吸収機構の障害  自己免疫・炎症の関与  腸管運動機能の異常  
 免疫機構の異常 (免疫不全)  代謝・内分泌の異常  該当するものがない

上記を疑う理由

以上です。お忙しい中ご協力いただき誠にありがとうございました。

## 厚生労働省科学研究費補助金班会議

小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究

### 先天性吸収不全症

#### 第二次調査票

施設名

施設内管理番号\*

\*内容紹介時に使用します。貴施設内で患者様を特定できるように管理番号を定めて下さい。なお、カルテ番号は使用しないで下さい。

調査票作成日

調査票記載者

#### 注意事項

- ・ご記入後は必ずコピーをとって、各施設で保管して下さい。
- ・一次調査で症例ありとご報告いただいた患者様と対象としてご記入下さい。
- ・日付は西暦でご記入下さい（例：2015/8/1）
- ・ペン、またはボールペンでご記入下さい。
- ・該当する項目にチェックを付けて下さい。  
○は単一選択、□は複数選択可です。
- ・記入するデータのない欄には斜線を引いて下さい。
- ・患者様のIDや氏名など、個人を特定できる情報は記載しないで下さい。

#### 疾患分類

- |   |   |
|---|---|
| <input type="radio"/> ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症    | <input type="radio"/> Shwachman-Diamond症候群      |
| <input type="radio"/> 先天性乳糖不耐症            | <input checked="" type="radio"/> IPEX症候群・自己免疫腸症 |
| <input type="radio"/> エンテロキナーゼ欠損症         | <input type="radio"/> セリアック病                    |
| <input type="radio"/> リパーゼ欠損症（膵リパーゼ欠損症）   | <input type="radio"/> VIP産生腫瘍                   |
| <input type="radio"/> グルコース・ガラクトース吸収不全症   | <input type="radio"/> 多発性内分泌腺腫症（MEN）            |
| <input type="radio"/> 先天性クロール下痢症          | <input type="radio"/> 乳児難治性下痢症                  |
| <input type="radio"/> 先天性ナトリウム下痢症         | <input type="radio"/> ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症     |
| <input type="radio"/> 果糖吸収不全症             |   |
| <input type="radio"/> 無 $\beta$ リポ蛋白血症    |   |
| <input type="radio"/> 微絨毛封入体病             |   |
| <input type="radio"/> Tufting enteropathy |   |
| <input type="radio"/> 原発性腸管リンパ管拡張症        |   |

## 症例の概要

○は単一選択、□は複数選択可です

IPEX症候群・自己免疫腸症

出生日

性別  男  女

出生体重

kg

発症時期  新生児期  3~12ヶ月  3ヶ月未満  1歳以上  
出生前診断  無し  有り

初発症状  下痢  腹部膨満  脱水症状  意識障害・痙攣  発達遅滞  
 便秘  発熱  低血糖  体重増加不良  その他

診断時年齢

歳

ヶ月

診断時身長

cm

診断時体重

kg

調査時身長

cm

調査時体重

kg

家族歴  無し  有り

## 診断当時の臨床症状

便性  水様  泥状  軟便  脂肪便  普通便

便回数  1~4回  5~9回  10回以上

便電解質検査  未実施  実施 分泌性下痢に  該当する  該当しない  不明

診断時の有意値があれば記入して下さい → Na  K  Cl  mEq/L pH

便ズダンIII染色  未実施  陰性  陽性  強陽性

便クリニテスト  未実施  陰性  陽性  強陽性

体重増加不良・成長障害  無し  有り

その他の症状  嘔気  嘔吐  便秘  腹部膨満  偽性腸閉塞 (CIPS様症状)  器質的腸閉塞

## 最近の臨床症状

便性  水様  泥状  軟便  脂肪便  普通便

便回数  1~4回  5~9回  10回以上

体重増加不良・成長障害  無し  有り

その他の症状  嘔気  嘔吐  便秘  腹部膨満  偽性腸閉塞 (CIPS様症状)  器質的腸閉塞



IPEX症候群・自己免疫性腸症の診断に関する特異的事項

診断時の臨床症状

血便の有無  無し  有り

絶食による下痢の改善  無し  有り

抗腸管上皮細胞抗体  未実施  実施

結果  陰性  陽性  AIE-75  villin  その他

FOXP3遺伝子  未実施  実施

変異の有無  無し  有り

十二指腸・小腸生検  未実施  実施

生検結果  異常なし  絨毛萎縮  単核球・形質細胞浸潤

食物アレルギーの合併  無し  有り

当該食物摂取により下痢が悪化し、除去食によっても十分な改善をみない  無し  有り

その他の病態  不明  自己免疫性甲状腺炎  その他  
 なし  自己免疫性溶血性貧血  
 I型糖尿病  蛋白漏出性胃腸症

以上です。お忙しい中ご協力をいただき誠にありがとうございました。

厚生労働省科学研究費補助金班会議

小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究

先天性吸収不全症  
第二次調査票

施設名

施設内管理番号\*

\*内容紹介時に使用します。貴施設内で患者様を特定できるように管理番号を定めて下さい。なお、カルテ番号は使用しないで下さい。

調査票作成日

調査票記載者

注意事項

- ・ご記入後は必ずコピーをとって、各施設で保管して下さい。
- ・一次調査で症例ありとご報告いただいた患者様と対象としてご記入下さい。
- ・日付は西暦でご記入下さい（例：2015/8/1）
- ・ペン、またはボールペンでご記入下さい。
- ・該当する項目にチェックを付けて下さい。  
○は単一選択、□は複数選択可です。
- ・記入するデータのない欄には斜線を引いて下さい。
- ・患者様のIDや氏名など、個人を特定できる情報は記載しないで下さい。

疾患分類

- |   |   |
|---|---|
| <input type="radio"/> ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症    | <input type="radio"/> Shwachman-Diamond症候群      |
| <input type="radio"/> 先天性乳糖不耐症            | <input type="radio"/> IPEX症候群・自己免疫腸症            |
| <input type="radio"/> エンテロキナーゼ欠損症         | <input type="radio"/> セリアック病                    |
| <input type="radio"/> リパーゼ欠損症（膵リパーゼ欠損症）   | <input type="radio"/> VIP産生腫瘍                   |
| <input type="radio"/> グルコース・ガラクトース吸収不全症   | <input checked="" type="radio"/> 多発性内分泌腺腫症（MEN） |
| <input type="radio"/> 先天性クロール下痢症          | <input type="radio"/> 乳児難治性下痢症                  |
| <input type="radio"/> 先天性ナトリウム下痢症         | <input type="radio"/> ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症     |
| <input type="radio"/> 果糖吸収不全症             |   |
| <input type="radio"/> 無βリポ蛋白血症            |   |
| <input type="radio"/> 微絨毛封入体病             |   |
| <input type="radio"/> Tufting enteropathy |   |
| <input type="radio"/> 原発性腸管リンパ管拡張症        |   |

出生日

性別  男  女出生体重  kg発症時期  新生児期  3~12ヶ月  3ヶ月未満  1歳以上  
出生前診断  無し  有り初発症状  下痢  腹部膨満  脱水症状  意識障害・痙攣  発達遅滞  
 便秘  発熱  低血糖  体重増加不良  その他診断時年齢  歳  ヶ月診断時身長  cm 診断時体重  kg調査時身長  cm 調査時体重  kg家族歴  無し  有り

## 診断当時の臨床症状

便性  水様  泥状  軟便  脂肪便  普通便便回数  1~4回  5~9回  10回以上便電解質検査  未実施  実施 分泌性下痢に  該当する  該当しない  不明診断時の有意値があれば記入して下さい → Na  K  Cl  mEq/L pH 便ズダンIII染色  未実施  陰性  陽性  強陽性便クリニテスト  未実施  陰性  陽性  強陽性体重増加不良・成長障害  無し  有りその他の症状  嘔気  嘔吐  便秘  腹部膨満  偽性腸閉塞 (CIPS様症状)  器質的腸閉塞

## 最近の臨床症状

便性  水様  泥状  軟便  脂肪便  普通便便回数  1~4回  5~9回  10回以上体重増加不良・成長障害  無し  有りその他の症状  嘔気  嘔吐  便秘  腹部膨満  偽性腸閉塞 (CIPS様症状)  器質的腸閉塞

原疾患に対して行われた外科的治療 ○無し ○有り

薬物治療

過去に使用したもの ○無し ○有り

<input type="checkbox"/> タンニン酸アルブミン <input type="checkbox"/> ポリカルボフィル <input type="checkbox"/> アドソルビン <input type="checkbox"/> 漢方薬 他 <input type="checkbox"/> ロペラミド塩酸塩 <input type="checkbox"/> プロバイオティクス <input type="checkbox"/> シンバイオティクス  <input type="checkbox"/> 緩下剤 <input type="checkbox"/> 消化管運動調整剤 <input type="checkbox"/> 電解質補充剤	<div style="border: 1px solid black; height: 30px; width: 100%;"></div> <div style="border: 1px solid black; height: 50px; width: 100%;"></div>
--	---

現在使用しているもの ○無し ○有り

<input type="checkbox"/> タンニン酸アルブミン <input type="checkbox"/> ポリカルボフィル <input type="checkbox"/> アドソルビン <input type="checkbox"/> 漢方薬 他 <input type="checkbox"/> ロペラミド塩酸塩 <input type="checkbox"/> プロバイオティクス <input type="checkbox"/> シンバイオティクス  <input type="checkbox"/> 緩下剤 <input type="checkbox"/> 消化管運動調整剤 <input type="checkbox"/> 電解質補充剤	<div style="border: 1px solid black; height: 30px; width: 100%;"></div> <div style="border: 1px solid black; height: 50px; width: 100%;"></div>
--	---

経腸栄養剤／治療乳

1	<input style="width: 100%;" type="text"/>	○終了 ○継続中	3	<input style="width: 100%;" type="text"/>	○終了 ○継続中
2	<input style="width: 100%;" type="text"/>	○終了 ○継続中			

これまでに使用した経口・経管栄養経路

- 経口摂取  
  経鼻胃管  
  経鼻小腸チューブ  
  胃瘻  
  空腸瘻

中心静脈栄養（PN）の施行 ○無し ○有り

PN導入時期  歳  ヶ月   
 PN離脱 or 継続 ○終了 ○継続中  
 PN離脱時期  歳  ヶ月   
 現在のPN依存比率 約  %

転帰

転帰  生存  
  小腸移植  
  死亡   
 死因

就学・就労  
  普通学級     特別支援学校     未就労   
 思春期発来 ○あり ○未発来  
 特別支援学級     療育施設     就労

現在の診療科  小児科  
 小児外科  
 内科  
 外科

医療状況 ○主に入院 ○外来通院   
 過去1年間の入院回数  回

貴施設以外の医療機関での診療が有ればご記入下さい

前医療機関名1		年	月	～	年	月
前医療機関名2		年	月	～	年	月
紹介先医療機関名		年	月	～	年	月



**多発性内分泌腺腫症（MEN）の診断に関する特異的事項**

消化吸収不全の有無 ○無し ○有り

消化吸収不全症状  脂肪性下痢 水様性下痢 その他 **【診断根拠】****1. 多発性内分泌腺腫症1型（MEN1）** 原発性副甲状腺機能亢進、膵・消化管内分泌腫瘍、下垂体腺腫、のうち2つ以上の病変を有する 上記3病変のうち1つを有し、近親者（親、子、同胞）にMEN1と診断されたものがある 上記3病変のうち1つを有し、MEN1遺伝子の病原性変異が確認されている その他 **2. 多発性内分泌腺腫症2型（MEN2A, MEN2B）** 甲状腺髄様癌と褐色細胞腫を有する 上記2病変のいずれかを有し、近親者（親、子、同胞）にMEN2と診断されたものがある 上記2病変のいずれかを有し、RET遺伝子の病原性変異が確認されている その他 **3. Familial medullary thyroid carcinoma（FMTC）** 家族内に甲状腺髄様癌を有し、かつ甲状腺髄様癌以外のMEN2関連病変を有さない患者が複数いる その他 **【遺伝子検査】** ○未実施 ○実施検索を行った遺伝子  MEN1  RET  CDKN1B  CDKN2C  その他遺伝子異常の有無 ○無し ○有り **参考**

① MEN1の病原性変異は家族例の約90%、散発例の約50%に認められる。

② MEN1において、MEN1遺伝子の変異を認めない家系のごく一部にサイクリン依存性キナーゼインヒビター遺伝子（CDKN1B、CDKN2C遺伝子）の変異が報告されているが、日本人ではまだ報告がない

③ RET遺伝子の病的変異がMEN2Aでは98%、MEN2Bでは98%以上の患者で、またFMTCでも約95%の家系で認められる

以上です。お忙しい中ご協力いただき誠にありがとうございました。

厚生労働省科学研究費補助金班会議

小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究

先天性吸収不全症  
第二次調査票

施設名

施設内管理番号\*

\*内容紹介時に使用します。貴施設内で患者様を特定できるように管理番号を定めて下さい。なお、カルテ番号は使用しないで下さい。

調査票作成日

調査票記載者

注意事項

- ・ご記入後は必ずコピーをとって、各施設で保管して下さい。
- ・一次調査で症例ありとご報告いただいた患者様と対象としてご記入下さい。
- ・日付は西暦でご記入下さい（例：2015/8/1）
- ・ペン、またはボールペンでご記入下さい。
- ・該当する項目にチェックを付けて下さい。  
○は単一選択、□は複数選択可です。
- ・記入するデータのない欄には斜線を引いて下さい。
- ・患者様のIDや氏名など、個人を特定できる情報は記載しないで下さい。

疾患分類

- ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症
- Shwachman-Diamond症候群
- 先天性乳糖不耐症
- IPEX症候群・自己免疫腸症
- エンテロキナーゼ欠損症
- セリアック病
- リパーゼ欠損症（膵リパーゼ欠損症）
- VIP産生腫瘍
- グルコース・ガラクトース吸収不全症
- 多発性内分泌腺腫症（MEN）
- 先天性クロール下痢症
- 乳児難治性下痢症
- 先天性ナトリウム下痢症
- ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症
- 果糖吸収不全症
- 無βリポ蛋白血症
- 微絨毛封入体病
- Tufting enteropathy
- 原発性腸管リンパ管拡張症

## 症例の概要

○は単一選択、□は複数選択可です

MRCD腸症

出生日

性別 ○男 ○女

出生体重

kg

発症時期 ○新生児期 ○3~12ヶ月 出生前診断 ○無し ○有り  
○3ヶ月未満 ○1歳以上

初発症状 下痢 腹部膨満 脱水症状 意識障害・痙攣 発達遅滞  
便秘 発熱 低血糖 体重増加不良 その他

診断時年齢

歳

ヶ月

診断時身長

cm

診断時体重

kg

調査時身長

cm

調査時体重

kg

家族歴 ○無し ○有り

## 診断当時の臨床症状

便性 水様 泥状 軟便 脂肪便 普通便

便回数 ○1~4回 ○5~9回 ○10回以上

便電解質検査 ○未実施 ○実施 分泌性下痢に ○該当する ○該当しない ○不明

診断時の有意値があれば記入して下さい → Na  K  Cl  mEq/L pH

便ズダンIII染色 ○未実施 ○陰性 ○陽性 ○強陽性

便クリニテスト ○未実施 ○陰性 ○陽性 ○強陽性

体重増加不良・成長障害 ○無し ○有り

その他の症状 嘔気 嘔吐 便秘 腹部膨満 偽性腸閉塞 (CIPS様症状) 器質的腸閉塞

## 最近の臨床症状

便性 水様 泥状 軟便 脂肪便 普通便

便回数 ○1~4回 ○5~9回 ○10回以上

体重増加不良・成長障害 ○無し ○有り

その他の症状 嘔気 嘔吐 便秘 腹部膨満 偽性腸閉塞 (CIPS様症状) 器質的腸閉塞

特異的治療

過去に使用したもの

糖質制限と脂質優先摂取    コエンザイムQ10  
 脂肪乳剤の経静脈投与    ビタミンB1, C  
 L-カルニチン    その他  
 経口・経腸投与  
 経静脈投与

現在使用しているもの

糖質制限と脂質優先摂取    コエンザイムQ10  
 脂肪乳剤の経静脈投与    ビタミンB1, C  
 L-カルニチン    その他  
 経口・経腸投与  
 経静脈投与

一般的治療

過去に使用したもの   ○無し   ○有り

タンニン酸アルブミン    ポリカルボフィル  
 アドソルビン    漢方薬 他  
 ロペラミド塩酸塩  
 プロバイオティクス  
 シンバイオティクス

現在使用しているもの   ○無し   ○有り

タンニン酸アルブミン    ポリカルボフィル  
 アドソルビン    漢方薬 他  
 ロペラミド塩酸塩  
 プロバイオティクス  
 シンバイオティクス

経腸栄養剤 / 治療乳   1      ○終了   ○継続中   3      ○終了   ○継続中  
 2      ○終了   ○継続中

原疾患に対して行われた外科的治療

○無し   ○有り

これまでに使用した経口・経管栄養経路

経口摂取    経鼻胃管    経鼻小腸チューブ    胃瘻    空腸瘻

中心静脈栄養 (PN) の施行   ○無し   ○有り

PN導入時期    歳    ヶ月   PN離脱 or 継続   ○終了   ○継続中

PN離脱時期    歳    ヶ月   現在のPN依存比率 約  %

転帰

転帰    生存    小腸移植    死亡   死因

就学・就労    普通学級    特別支援学校    未就労   思春期発来   ○あり   ○未発来  
 特別支援学級    療育施設    就労

現在の診療科    小児科    小児外科    内科    外科

医療状況   ○主に入院   ○外来通院   過去1年間の入院回数  回

貴施設以外の医療機関での診療が有ればご記入下さい

前医療機関名1   \_\_\_\_\_   年   月～   年   月

前医療機関名2   \_\_\_\_\_   年   月～   年   月

紹介先医療機関名   \_\_\_\_\_   年   月～   年   月

**ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症の診断に関する特異的事項****【疾患背景】**

慢性かつ難治な下痢症状を伴っていますか？ ○はい ○いいえ

**【1. 主要症状】**

- ① 進行性の筋力低下、横紋筋融解症、または 外眼筋麻痺を認める。
- ② 知的退行、記銘力障害、痙攣、精神症状、一過性麻痺、半盲、皮質盲、ミオクローヌス、ジストニア、小脳失調などの中中枢神経症状のうち、1つ以上を認める。または手足のしびれなどの末梢神経障害を認める。
- ③ 心伝導障害、心筋症などの心症状、または肺高血圧症などの呼吸器症状、又は糸球体硬化症、腎尿細管機能異常などの腎症状、又は強度の貧血などの血液症状、または中等度以上の肝機能低下、凝固能低下などの肝症状を認める。
- ④ 低身長、甲状腺機能低下症などの内分泌症状や糖尿病を認める。
- ⑤ 強度視力低下、網膜色素変性などの眼症状、感音性難聴などの耳症状を認める。

**【2. 検査所見】**

- ① 安静臥床時の血清又は髄液の乳酸値が繰り返して高い、または MRスペクトロスコピーで病変部に明らかな乳酸ピークを認める。
- ② 脳CT/MRIにて、梗塞様病変、大脳・小脳萎縮像、大脳基底核、脳幹に両側対称性の病変等を認める。
- ③ 筋生検 または 症状のある臓器でミトコンドリアの形態異常を認める。  
なお、必要に応じて、以下の検査を行った場合は
- ④ ミトコンドリア関連酵素の欠損、またはコエンザイムQ10などの中間代謝物の欠乏を認める。<sup>1)</sup>
- ⑤ ミトコンドリアDNAの質的、量的異常、またはミトコンドリア関連核遺伝子変異を認める。<sup>2)</sup>

- 確定 1.主要症状の①から③のうち1項目以上、かつ 2.検査所見の①から⑤のうち2項目以上→確定
- 疑診 1.主要症状の①から③のうち1項目以上、かつ 2.検査所見の②から⑤のうち1項目以上→疑い

1) ④ ミトコンドリア関連酵素の欠損、またはコエンザイムQ10などの中間代謝物の欠乏を認めた場合の異常所見

2) ⑤ ミトコンドリアDNAの質的、量的異常、またはミトコンドリア関連核遺伝子変異を認めた場合の異常所見

以上です。お忙しい中ご協力をいただき誠にありがとうございました。

厚生労働省科学研究費補助金班会議

小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究

先天性吸収不全症  
第二次調査票

施設名

施設内管理番号\*

\*内容紹介時に使用します。貴施設内で患者様を特定できるように管理番号を定めて下さい。なお、カルテ番号は使用しないで下さい。

調査票作成日

調査票記載者

注意事項

- ・ご記入後は必ずコピーをとって、各施設で保管して下さい。
- ・一次調査で症例ありとご報告いただいた患者様と対象としてご記入下さい。
- ・日付は西暦でご記入下さい（例：2015/8/1）
- ・ペン、またはボールペンでご記入下さい。
- ・該当する項目にチェックを付けて下さい。  
○は単一選択、□は複数選択可です。
- ・記入するデータのない欄には斜線を引いて下さい。
- ・患者様のIDや氏名など、個人を特定できる情報は記載しないで下さい。

疾患分類

- ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症
- 先天性乳糖不耐症
- エンテロキナーゼ欠損症
- リパーゼ欠損症（膵リパーゼ欠損症）
- グルコース・ガラクトース吸収不全症
- 先天性クロール下痢症
- 先天性ナトリウム下痢症
- 果糖吸収不全症
- 無βリポ蛋白血症
- 微絨毛封入体病
- Tufting enteropathy
- 原発性腸管リンパ管拡張症
- Shwachman-Diamond症候群
- IPEX症候群・自己免疫腸症
- セリアック病
- VIP産生腫瘍
- 多発性内分泌腺腫症（MEN）
- 乳児難治性下痢症
- ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症

## 症例の概要

○は単一選択、□は複数選択可です

Shwachman-Diamond 症候群

出生日

性別  男  女

出生体重  kg

発症時期  新生児期  3~12ヶ月  3ヶ月未満  1歳以上  
出生前診断  無し  有り

初発症状  下痢  腹部膨満  脱水症状  意識障害・痙攣  発達遅滞  
 便秘  発熱  低血糖  体重増加不良  その他

診断時年齢  歳  ヶ月

診断時身長  cm 診断時体重  kg

調査時身長  cm 調査時体重  kg

家族歴  無し  有り

## 診断当時の臨床症状

便性  水様  泥状  軟便  脂肪便  普通便

便回数  1~4回  5~9回  10回以上

便電解質検査  未実施  実施 分泌性下痢に  該当する  該当しない  不明

診断時の有意値があれば記入して下さい → Na  K  Cl  mEq/L pH

便ズダンIII染色  未実施  陰性  陽性  強陽性

便クリニテスト  未実施  陰性  陽性  強陽性

体重増加不良・成長障害  無し  有り

その他の症状  嘔気  嘔吐  便秘  腹部膨満  偽性腸閉塞 (CIPS様症状)  器質的腸閉塞

## 最近の臨床症状

便性  水様  泥状  軟便  脂肪便  普通便

便回数  1~4回  5~9回  10回以上

体重増加不良・成長障害  無し  有り

その他の症状  嘔気  嘔吐  便秘  腹部膨満  偽性腸閉塞 (CIPS様症状)  器質的腸閉塞

# 治療

○は単一選択、□は複数選択可です

## 特異的治療

汎血球減少に対して

膵外分泌能低下に対して

(内服薬の種類、1日量について記載をお願いします)

造血幹細胞移植 ○未実施 ○実施

その他

## 一般的治療

過去に使用したもの ○無し ○有り

- タンニン酸アルブミン  ポリカルボフィル  
 アドソルビン  漢方薬 他  
 ロペラミド塩酸塩  
 プロバイオティクス  
 シンバイオティクス

現在使用しているもの ○無し ○有り

- タンニン酸アルブミン  ポリカルボフィル  
 アドソルビン  漢方薬 他  
 ロペラミド塩酸塩  
 プロバイオティクス  
 シンバイオティクス

経腸栄養剤/  
治療乳

1

○終了 ○継続中

3

○終了 ○継続中

2

○終了 ○継続中

原疾患に対して行われた外科的治療

○無し ○有り

これまでに使用した経口・経管栄養経路

- 経口摂取  経鼻胃管  経鼻小腸チューブ  胃瘻  空腸瘻

中心静脈栄養 (PN) の施行 ○無し ○有り

PN導入時期  歳  ヶ月 PN離脱 or 継続 ○終了 ○継続中

PN離脱時期  歳  ヶ月 現在のPN依存比率 約  %

## 転帰

転帰  生存  小腸移植  死亡 死因

就学・就労  普通学級  特別支援学校  未就労  
 特別支援学級  療育施設  就労

思春期発来 ○あり ○未発来

現在の診療科  小児科  小児外科  内科  外科

医療状況 ○主に入院 ○外来通院 過去1年間の入院回数  回

貴施設以外の医療機関での診療があればご記入下さい

前医療機関名1 \_\_\_\_\_ 年 月 ~ \_\_\_\_\_ 年 月

前医療機関名2 \_\_\_\_\_ 年 月 ~ \_\_\_\_\_ 年 月

紹介先医療機関名 \_\_\_\_\_ 年 月 ~ \_\_\_\_\_ 年 月



Shwachman-Diamond 症候群の診断に関する特異的事項

SBDS遺伝子検査 ○未実施 ○実施

遺伝子異常の有無 ○無し ○有り

変異部位

家族の遺伝子検査 ○未実施 ○実施

遺伝子異常のある家族

汎血球減少

診断時：白血球数  / $\mu$ L 好中球数  / $\mu$ L Hb  g/dL 血小板数  / $\mu$ L

最近：白血球数  / $\mu$ L 好中球数  / $\mu$ L Hb  g/dL 血小板数  / $\mu$ L

腭外分泌機能検査 (PFD試験)

診断時： %

最近： %

合併症

骨髄異形成症候群：○無し ○有り

急性骨髄性白血病：○無し ○有り

その他：

以上です。お忙しい中ご協力いただき誠にありがとうございました。

## 厚生労働省科学研究費補助金班会議

小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究

### 先天性吸収不全症

#### 第二次調査票

施設名

施設内管理番号\*

\*内容紹介時に使用します。貴施設内で患者様を特定できるように管理番号を定めて下さい。なお、カルテ番号は使用しないで下さい。

調査票作成日

調査票記載者

#### 注意事項

- ・ご記入後は必ずコピーをとって、各施設で保管して下さい。
- ・一次調査で症例ありとご報告いただいた患者様と対象としてご記入下さい。
- ・日付は西暦でご記入下さい（例：2015/8/1）
- ・ペン、またはボールペンでご記入下さい。
- ・該当する項目にチェックを付けて下さい。  
○は単一選択、□は複数選択可です。
- ・記入するデータのない欄には斜線を引いて下さい。
- ・患者様のIDや氏名など、個人を特定できる情報は記載しないで下さい。

#### 疾患分類

- |  |   |
|--|---|
| <input type="radio"/> ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症     | <input type="radio"/> Shwachman-Diamond症候群  |
| <input type="radio"/> 先天性乳糖不耐症             | <input type="radio"/> IPEX症候群・自己免疫腸症        |
| <input type="radio"/> エンテロキナーゼ欠損症          | <input type="radio"/> セリアック病                |
| <input type="radio"/> リパーゼ欠損症（膵リパーゼ欠損症）    | <input type="radio"/> VIP産生腫瘍               |
| <input type="radio"/> グルコース・ガラクトース吸収不全症    | <input type="radio"/> 多発性内分泌腺腫症（MEN）        |
| <input type="radio"/> 先天性クロール下痢症           | <input type="radio"/> 乳児難治性下痢症              |
| <input type="radio"/> 先天性ナトリウム下痢症          | <input type="radio"/> ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症 |
| <input type="radio"/> 果糖吸収不全症              |   |
| <input type="radio"/> 無βリポ蛋白血症             |   |
| <input type="radio"/> 微絨毛封入体病              |   |
| <input type="radio"/> Tufting enteropathy  |   |
| <input checked="" type="radio"/> 腸管リンパ管拡張症 |   |

## 症例の概要

○は単一選択、□は複数選択可です

腸リンパ管拡張症

出生日

性別 ○男 ○女

出生体重

kg

発症時期 ○新生児期 ○3~12ヶ月

出生前診断 ○無し ○有り

○3ヶ月未満 ○1歳以上

初発症状 下痢 腹部膨満 脱水症状 意識障害・痙攣 発達遅滞

便秘 発熱 低血糖 体重増加不良 その他

診断時年齢

歳

ヶ月

診断時身長

cm

診断時体重

kg

調査時身長

cm

調査時体重

kg

家族歴 ○無し ○有り

## 診断当時の臨床症状

便性 水様 泥状 軟便 脂肪便 普通便

便回数 ○1~4回 ○5~9回 ○10回以上

便電解質検査 ○未実施 ○実施 分泌性下痢に ○該当する ○該当しない ○不明

診断時の有意値があれば記入して下さい → Na  K  Cl  mEq/L pH

便ズダンIII染色 ○未実施 ○陰性 ○陽性 ○強陽性

便クリニテスト ○未実施 ○陰性 ○陽性 ○強陽性

体重増加不良・成長障害 ○無し ○有り

その他の症状 嘔気 嘔吐 便秘 腹部膨満 偽性腸閉塞 (CIPS様症状) 器質的腸閉塞

## 最近の臨床症状

便性 水様 泥状 軟便 脂肪便 普通便

便回数 ○1~4回 ○5~9回 ○10回以上

体重増加不良・成長障害 ○無し ○有り

その他の症状 嘔気 嘔吐 便秘 腹部膨満 偽性腸閉塞 (CIPS様症状) 器質的腸閉塞

治療

○は単一選択、□は複数選択可です

特異的治療

これまでに使用したもの

現在使用しているもの

- 低脂肪・高蛋白食
- 中鎖脂肪酸 (MCT)
- Ca製剤
- 脂溶性ビタミン
- 経静脈的脂肪乳剤
- 経静脈的アルブミン製剤
- 経静脈的グロブリン製剤
- その他の薬物療法

- 低脂肪・高蛋白食
- 中鎖脂肪酸 (MCT)
- Ca製剤
- 脂溶性ビタミン
- 経静脈的脂肪乳剤
- 経静脈的アルブミン製剤
- 経静脈的グロブリン製剤
- その他の薬物療法

一般的治療

これまでに使用したもの ○無し ○有り

現在使用しているもの ○無し ○有り

- タンニン酸アルブミン
- アドソルビン
- ロペラミド塩酸塩
- プロバイオティクス
- シンバイオティクス
- ポリカルボフィル
- 漢方薬 他

- タンニン酸アルブミン
- アドソルビン
- ロペラミド塩酸塩
- プロバイオティクス
- シンバイオティクス
- ポリカルボフィル
- 漢方薬 他

経腸栄養剤／治療乳 1  ○ 終了 ○ 継続中 3  ○ 終了 ○ 継続中  
 2  ○ 終了 ○ 継続中

原疾患に対して行われた外科的治療

○無し ○有り

手術日

これまでに使用した経口・経管栄養経路

- 経口摂取
- 経鼻胃管
- 経鼻小腸チューブ
- 胃瘻
- 空腸瘻

中心静脈栄養 (PN) の施行 ○無し ○有り

PN導入時期  歳  ヶ月 PN離脱 or 継続 ○ 終了 ○ 継続中

PN離脱時期  歳  ヶ月 現在のPN依存比率 約  %

転帰

転帰  生存  小腸移植  死亡 死因

就学・就労  普通学級  特別支援学校  未就労  特別支援学級  療育施設  就労 思春期発来 ○ あり ○ 未発来

現在の診療科  小児科  小児外科  内科  外科

医療状況 ○ 主に入院 ○ 外来通院 過去1年間の入院回数  回

貴施設以外の医療機関での診療が有ればご記入下さい

前医療機関名1 \_\_\_\_\_ 年 月 ~ \_\_\_\_\_ 年 月  
 前医療機関名2 \_\_\_\_\_ 年 月 ~ \_\_\_\_\_ 年 月  
 紹介先医療機関名 \_\_\_\_\_ 年 月 ~ \_\_\_\_\_ 年 月

## 腸リンパ管拡張症の診断に関する特異的事項

## 【疾患背景】

1. 静脈圧あるいは門脈圧の上昇をきたす基礎疾患（Fontan手術、右心不全、肝硬変など）がありますか。

無し  有り

疾患名

2. リンパ管周囲からの圧迫による機械的狭窄あるいは閉塞をきたす基礎疾患（悪性腫瘍、感染症、膠原病、炎症性腸疾患、後腹膜線維症など）がありますか。

無し  有り

疾患名

## 【主要症状】

下痢  嘔吐  末梢の浮腫  胸水  腹満（腹水貯留）  易感染性

## 【検査所見】

診断時 \_\_\_\_\_ 年 月 日 ( \_\_\_\_\_ 歳 \_\_\_\_\_ ヶ月)

総蛋白 \_\_\_\_\_ g/dL アルブミン \_\_\_\_\_ g/dL IgG \_\_\_\_\_ mg/dL

白血球数 \_\_\_\_\_ /mm<sup>3</sup> リンパ球数 \_\_\_\_\_ /mm<sup>3</sup>

プロトロンビン時間 \_\_\_\_\_ 秒 %PT \_\_\_\_\_ % PT\_INR \_\_\_\_\_ aPTT \_\_\_\_\_ 秒

フィブリノーゲン \_\_\_\_\_ mg/dL

便 $\alpha$ 1ATクリアランス \_\_\_\_\_ mL/日

便 $\alpha$ 1AT1回法 \_\_\_\_\_ mg/mL

腹部CT  未実施  実施 所見 \_\_\_\_\_

蛋白漏出シンチグラフィー  未実施  実施 所見 \_\_\_\_\_

リンパ管シンチグラフィー  未実施  実施 所見 \_\_\_\_\_

上部消化管内視鏡  未実施  実施 所見 \_\_\_\_\_

下部消化管内視鏡  未実施  実施 所見 \_\_\_\_\_

ダブルバルーン内視鏡  未実施  実施 所見 \_\_\_\_\_

カプセル内視鏡  未実施  実施 所見 \_\_\_\_\_

最近のデータ \_\_\_\_\_ 年 月 日 ( \_\_\_\_\_ 歳 \_\_\_\_\_ ヶ月)

総蛋白 \_\_\_\_\_ g/dL アルブミン \_\_\_\_\_ g/dL IgG \_\_\_\_\_ mg/dL

白血球数 \_\_\_\_\_ /mm<sup>3</sup> リンパ球数 \_\_\_\_\_ /mm<sup>3</sup>

プロトロンビン時間 \_\_\_\_\_ 秒 %PT \_\_\_\_\_ % PT\_INR \_\_\_\_\_ aPTT \_\_\_\_\_ 秒

フィブリノーゲン \_\_\_\_\_ mg/dL

便 $\alpha$ 1ATクリアランス \_\_\_\_\_ mL/日

便 $\alpha$ 1AT1回法 \_\_\_\_\_ mg/mL

以上です。お忙しい中ご協力いただき誠にありがとうございました。

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

## 仙尾部奇形腫

研究分担者 田尻 達郎 京都府立医科大学大学院医学研究科小児外科学 教授  
白井 規朗 大阪府立母子保健医療センター小児外科 部長  
田村 正徳 埼玉医科大学総合医療センター  
小児科・総合周産期母子医療センター 教授  
左合 治彦 成育医療研究センター周産期・母性診療センター センター長  
小野 滋 自治医科大学 小児外科 教授  
野坂 俊介 成育医療研究センター放射線診療部 部長  
米田 光宏 大阪市立総合医療センター小児外科 部長  
宗崎 良太 九州大学病院先端医工学診療部 助教

### 【研究要旨】

仙尾部奇形腫とは、仙骨の先端より発生する奇形腫であり、時に巨大となり、多量出血、高拍出性心不全やDICの原因となり、致命的となることがある。また急性期を脱し、腫瘍切除に至っても、長期的にみて再発、悪性転化や排便障害・排尿障害・下肢の運動障害などが発症する症例もある。しかし、本疾患ではその希少性から、これまで明確な診療指針がなく、適正な医療政策のために、適切な重症度分類や診断治療ガイドラインの確立が急務である。本研究班は厚生労働科学研究費難治性疾患等克服研究事業「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」のなかの一斑であり、仙尾部奇形腫に関して、先行研究「胎児仙尾部奇形腫の実態把握・治療指針作成に関する研究」（H23 - 難治 - 一般 - 042）の結果をうけて、3年間間に「重症度分類に基づく診療ガイドラインの確立と情報公開」を行うことを目的とする。

ガイドライン作成の流れとしては、SCOPEをMINDSに基づいて作成しCQを設定、5名のガイドライン作成チームと、7名のシステマティックレビューチームにより、ガイドライン案を作成し、public opinion求めて関係者を集めた公聴会を経て、最終的に学会の認定を得て確立させる予定である。

仙尾部奇形腫は、周産期治療の成績向上により患児の長期生存が得られるようになった現在になって、遠隔期合併症の存在などが臨床上クローズアップされるようになってきた。そのような事実を背景に施行される仙尾部奇形腫に関する診断治療ガイドラインの作成は、我が国初の試みであり、その臨床的価値、医療政策的意義は、極めて大であり、患児の予後の改善と医療経済の節約につながると考えられる。

研究協力者

文野 誠久（京都府立医科大学）

東 真弓（京都府立医科大学）

坂井宏平（京都府立医科大学）

側島久典（埼玉医科大学総合医療センター）

高橋 健（国立成育医療研究センター）

杉浦 崇浩（静岡済生会総合病院）

#### A．研究目的

仙尾部奇形腫とは、仙骨の先端より発生する奇形腫で、臀部より外方へ突出または骨盤腔内・腹腔内へ進展し、充実性から嚢胞性のものまで様々な形態をとる。尾骨の先端に位置する多分化能を有する細胞（Hensen's node）を起源として発生すると考えられており、3胚葉由来の成分を含むため、骨・歯牙・毛髪・脂肪・神経組織・気道組織・消化管上皮・皮膚などあらゆる組織を含むことがある。腫瘍が巨大になる場合も多く、多量出血、高拍出性心不全やDICの原因となり、致命的となることがある。また急性期を脱し、腫瘍切除に至っても、長期的にみて再発、悪性転化や排便障害・排尿障害・下肢の運動障害などが発症する症例もある。

しかし、本疾患ではその希少性から、これまで明確な診療指針がなく、適正な治療および医療政策のために、適切な重症度分類や診断治療ガイドラインの確立が急務である。

本研究班は厚生労働科学研究費難治性疾患等克服研究事業「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」（代表：田口智章）のなかの一班であり、仙尾部奇形腫に関して、先行研究「胎児仙尾部奇形腫の実態把握・治療指針作成に関する研究」（H23 - 難治 - 一般 - 042）の結果をうけて、「重症度分類に基づく診療ガイドラインの確立と情報公開」を目的とする。

研究期間は、平成26年～28年の3年間である。

#### B．研究方法

Mindsに指導を仰ぎながら、必要に応じた調査研究、診断基準と重症度分類、ガイドラインの作成を実施する。遠隔期とくに、移行期や成人期医療に関する提言も行う。医療経済的には、ガイドライン整備により診断治療指針が標準化され、試行錯誤のための多くの医療資源を投入しなくても済み、医療経済の節約に貢献できる、また難病の集約化にも貢献できると考えられる。

##### 【ガイドライン作成の流れ】

- ・SCOPE をMINDSに基づいて作成しCQを設定する。
- ・診療ガイドライン作成に係る役割分担としては、ガイドライン統括委員会に田尻（班長）が該当し、ガイドライン作成チームとして、田尻（班長）、臼井（副班長）、田村、左合、野坂があたり、システムティックレビュー（SR）チームに米田、加藤、杉浦、左、宗崎、東、文野が当たる。
- ・スケジュールリングとしては、平成26年中にSCOPE を完成させるとともに、CQ に基づいて文献検索を行い、平成27年にシステムティックレビューおよびガイドライン案を作成し、平成28年にpublic opinion求めて関係者を集めた公聴会を経て、最終的に学会の認定を得て確立させる。

##### （倫理面への配慮）

本研究は、代表者である田口智章の施設の倫理委員会の承認の元を実施する。

情報収集を行う場合は、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。

なお本研究は後方視的観察研究であり、介入的臨床試験には該当しない。

### C. 研究結果

先行研究である「胎児仙尾部奇形腫の実態把握・治療指針作成に関する研究」(H23-難治-一般-042)では、国内主要施設で出生前診断された仙尾部奇形腫についての治療の実態と自然歴に関するデータが収集され、胎児治療を含めた周産期の治療指針の基盤となる情報を集積して、患児を合併症なく救命するための集学的治療指針の作成が行われた。結果としては、生命予後不良因子として、31週未満出生、腫瘍に充実部分が多い、未熟奇形腫、腫瘍サイズ、腫瘍増大速度、胎児水腫、腫瘍径/児頭大横径比などが挙げられ、手術例の約16%に周術期合併症を認め、退院例の約18%に排尿・排便障害や下肢運動障害などの術後後遺症を認めた。再発例は生存退院例の9.7%に認められた。これらの結果を受けて、英文としては、"Impact of the histological type on the prognosis of patients with prenatally diagnosed sacrococcygeal teratomas: the results of a nationwide Japanese survey" (Yoneda et al. *Pediatr Surg Int*, 2013), "Outcomes of prenatally diagnosed sacrococcygeal teratomas: the results of a Japanese nationwide survey" (Usui et al. *J Pediatr Surg*, 2012)の2編が、和文では、「本邦で胎児診断された仙尾部奇形腫の生命予後に関する検討」(金森ら. *日小外誌*, 2012)、「胎児診断された仙尾部奇形腫の胎児治療の適応と予後」(宗崎ら. *小児外科*, 2013)の2編が発表された。そして、これらの

結果を十分に検討した上で、今後のガイドライン作成計画が立案された。

平成27年度の研究進捗については、概ね予定どおりに進行した。以下、それぞれの進捗と今後の予定を示す。

1) 平成27年2月：聖路加国際大学学術情報センター図書館にて、作成した以下のCQ6題に沿って文献検索を行った。

CQ1：生命予後に関わるリスク因子はなにか？

CQ2：骨盤外腫瘍病変に対して、帝王切開をした場合は予後が改善するか？

CQ3：外科的治療において腫瘍栄養血管の先行処理は有効か？

CQ4：IVRIは補助的治療手段として有用か？

CQ5：治療後の再発のフォローアップのためには、どのような検査が推奨されるか？

CQ6：治療後の長期合併症(後遺症)にはどのようなものがあるか？

収集文献数は全部で1,388であった。

2) 平成27年3月～4月：収集した文献に対して、一次スクリーニングを行った。・SRチーム2名が独立して一次スクリーニングを行う・タイトル、アブストラクトがCQと明らかにあっていないものを除外する・抄録から判断できないものは原則として残す・ここではフルテキストは参照しない、という方法論で行い、結果文献数は354となった。

(資料1：一次スクリーニング結果)

3) 平成27年8月2日：第2回仙尾部奇形腫班会議(聖路加国際病院)を行った。一次スクリーニングの結果および今後のスケジュールを決定。

(資料2：議事録参照)

4) 平成27年8月～9月：文献フルテキスト収集を行った。京都府立医科大学、大阪大学、九州大学で主に収集し、在庫にないものは



他学図書館よりコピーを入手した。

- 5) 平成27年9月～11月：二次スクリーニングを行った。・原則としてSRチーム2名が独立してフルテキストを読み・選択基準に合った論文を選び・2名の結果を照合しますが、2名の意見が異なる場合は第三者の意見を取り入れ・採用論文を決定する、という方法論で行い、結果文献数は119（重複あり）となった。この時点での問題点として、検索論文にSRやメタアナリシス、ランダム化・非ランダム化比較試験は一切なく、大部分が、症例蓄積研究・症例報告であり、エビデンスレベルとしては低くなることが判明した。

（資料3：二次スクリーニング結果）

- 6) 平成28年2月～3月：システムテック・レビューおよび推奨文草案作成を現在行っている。
- 7) 平成28年3月18日～19日（予）：第3回仙尾部奇形腫班会議（京都府立医科大学）にて、推奨度・推奨文決定予定。
- 8) 平成28年中に：仙尾部奇形腫診療ガイドラインの日本小児外科学会での承認予定。

#### D．考察

仙尾部奇形腫は、周産期治療の成績向上により患児の長期生存が得られるようになった現在になって、遠隔期合併症の存在などが臨床上クローズアップされるようになってきた。そのような事実を背景に施行される仙尾部奇形腫に関する診断治療ガイドラインの作成は、我が国初の試みであり、その臨床的価値、医療政策的意義は、極めて大である。しかし、稀少疾患であるため、十分なエビデンスレベルが担保された文献や資料は多くない。実臨床においては必ずしもエビデンスレベルの高さが推奨の強さになるわけではなく、本疾患独自の問題点であ

る、腫瘍栄養血管の先行処理やIVR治療、長期予後などを包括して、和文や症例報告なども盛り込んで、レビューを行っていく必要があることが認識された。

#### E．結論

胎児期・新生児期や小児期に発症し、成人に至るまで排便障害などの消化管障害をきたし慢性的な経過をとることがある本疾患では、重症度分類や治療のガイドラインの確立が急務である。しかし、消化管の希少難治性疾患は各施設の症例数が少なく、診断法と治療法が確立されておらず試行錯誤している症例が多い。本研究により全国調査のデータに基づく重症度による治療法の階層化およびガイドラインが確立されれば、患児の予後の改善と医療経済の節約につながると考えられる。

#### F．研究発表

##### 1．論文発表

- 1) 田尻達郎、文野誠久：第2章小児がん D 小児がんにおける治療法〔外科治療〕 3 内臓固形腫瘍．小児血液・腫瘍学 日本小児血液・がん学会編 診断と治療社，東京：pp158-161，2015.
- 2) 米田光宏：第4章支持療法 1がん救急 a 心，胸郭．小児血液・腫瘍学 日本小児血液・がん学会編 診断と治療社，東京：pp209-211，2015．
- 3) 米田光宏：第4章支持療法 1がん救急 b 消化器．小児血液・腫瘍学 日本小児血液・がん学会編 診断と治療社，東京：pp211-213，2015．
- 4) 田尻達郎：日本における小児悪性固形腫瘍の治療とグループスタディの現状．チャイルドヘルス 18：21-25，2015．
- 5) 宗崎良太、永田公二、木下義晶、田口智

- 章：出生前診断された胎児仙尾部奇形腫  
に対する治療戦略．周産期医学 45：  
950-953，2015．
- 6) Fumino S, Kimura K, Iehara T, Nishimura M, Nakamura S, Souzaki R, Nishie A, Taguchi T, Hosoi H, Tajiri T: Validity of image-defined risk factors in localized neuroblastoma: A report from two centers in Western Japan. *J Pediatr Surg* 50: 2102-2106, 2015.
  - 7) Furukawa T, Kimura O, Sakai K, Higashi M, Fumino S, Aoi S, Tajiri T: Surgical intervention strategies for pediatric congenital cystic lesions of the lungs: A 20-year single-institution experience. *J Pediatr Surg* 50: 2025-2027, 2015.
  - 8) Furukawa T, Aoi S, Sakai K, Higashi M, Fumino S, Tajiri T: Successful laparoscopic extirpation of a large omental lipoblastoma in a child. *Asian J Endosc Surg* 9: 473-476, 2015.
  - 9) Inamura N, Usui N, Okuyama H, Nagata K, Kanamori Y, Fujino Y, Takahashi S, Hayakawa M, Taguchi T: Extracorporeal membrane oxygenation for congenital diaphragmatic hernia in Japan. *Pediatr Int* 57: 682-686, 2015.
  - 10) Oue T, Miyoshi Y, Hashii Y, Uehara S, Ueno T, Nara K, Usui N, Ozono K: Problems during the Long-Term Follow-Up after Surgery for Pediatric Solid Malignancies. *Eur J Pediatr Surg* 25: 123-127, 2015.
  - 11) Uehara S, Oue T, Nakahata K, Nara K, Ueno T, Owari M, Usui N, Miyamura T, Hashii Y: Perioperative Management after High-Dose Chemotherapy with Autologous or Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Pediatric Solid Tumors. *Eur J Pediatr Surg* 25: 118-122, 2015.
  - 12) Nagata K, Usui N, Terui K, Takayasu H, Goishi K, Hayakawa M, Tazuke Y, Yokoi A, Okuyama H, Taguchi T: Risk Factors for the Recurrence of the Congenital Diaphragmatic Hernia- Report from the Long-Term Follow-Up Study of Japanese CDH Study Group. *Eur J Pediatr Surg* 25: 9-14, 2015.
  - 13) Yamamichi T, Oue T, Yonekura T, Owari M, Nakahata K, Umeda S, Nara K, Ueno T, Uehara S, Usui N: Clinical application of indocyanine green (ICG) fluorescent imaging of hepatoblastoma. *J Pediatr Surg* 50: 833-836, 2015.
  - 14) Terui K, Nagata K, Ito M, Yamoto M, Shiraishi M, Taguchi T, Hayakawa M, Okuyama H, Yoshida H, Masumoto K, Kanamori Y, Goishi K, Urushihara N, Kawataki M, Inamura N, Kimura O, Okazaki T, Toyoshima K, Usui N: Surgical approaches for neonatal congenital diaphragmatic hernia: a systematic review and meta-analysis. *Pediatr Surg Int* 31: 891-897, 2015.
  - 15) Kawahara H, Tazuke Y, Soh H, Usui N, Fukuzawa M: Causal relationship between delayed gastric emptying and gastroesophageal reflux in patients with neurological impairment. *Pediatr*

- Surg Int 31: 917-923, 2015.
- 16) Owada K, Miyazaki O, Matsuoka K, Sago H, Nosaka S: Unusual signal intensity of congenital pulmonary airway malformation on fetal magnetic resonance imaging. *Pediatr Radiol* 45: 763-766, 2015.
  - 17) Yoneda A, Nishikawa M, Uehara S, Oue T, Usui N, Inoue M, Fukuzawa M, Okuyama H: Can Image-Defined Risk Factors Predict Surgical Complications in Localized Neuroblastoma? *Eur J Pediatr Surg* 26: 117-122, 2016.
  - 18) Takama Y, Yoneda A, Nakamura T, Nakaoka T, Higashio A, Santo K, Kuki I, Kawawaki H, Tomiwa K, Hara J: Early Detection and Treatment of Neuroblastic Tumor with Opsoclonus-Myoclonus Syndrome Improve Neurological Outcome: A Review of Five Cases at a Single Institution in Japan. *Eur J Pediatr Surg* 26: 54-59, 2016.
  - 19) Souzaki R, Kinoshita Y, Ieiri S, Kawakubo N, Obata S, Jimbo T, Koga Y, Hashizume M, Taguchi T: Preoperative surgical simulation of laparoscopic adrenalectomy for neuroblastoma using a three-dimensional printed model based on preoperative CT images. *J Pediatr Surg* 50: 2112-2115, 2015.
  - 20) Souzaki R, Kinoshita Y, Ieiri S, Hayashida M, Koga Y, Shirabe K, Hara T, Maehara Y, Hashizume M, Taguchi T: Three-dimensional liver model based on preoperative CT images as a tool to assist in surgical planning for hepatoblastoma in a child. *Pediatr Surg Int* 31: 593-6, 2015.
- ## 2. 学会発表
- 1) Furukawa T, Kimura O, Sakai K, Higashi M, Fumino S, Aoi S, Tajiri T: Surgical intervention strategies for pediatric congenital cystic lesionz of the lungs: A 20-year single-institution experience. 2015 May 17-21; Jeju Island, South Korea.
  - 2) Fumino S, Kimura K, Iehara T, Nishimura M, Nakamura S, Souzaki R, Nishie A, Taguchi T, Hosoi H, Tajiri T: Validity of image-defined risk factors in localized neuroblastoma: A report from two centers in Western Japan. 48th Annual Meeting of the Pacific Association of Pediatric Surgeons, 2015 May 17-21; Jeju Island, South Korea.
  - 3) Usui N, Nakahata K, Zenitani M, Umeda S, Nara K, Soh H, Okuyama H, Matsuoka K: Prenatal differential diagnosis between bronchial atresia and congenital pulmonary airway malformation on fetal ultrasonography. 48th Annual Meeting of the Pacific Association of Pediatric Surgeons, 2015 May 17-21; Jeju Island, South Korea.
  - 4) Hara H, Minosaki Y, Ishiguro R, Tsutsumi Y, Nosaka S, Kuwashima S: Fetal MR findings of rare airway malformation presenting with polyhydroamnios. European Society of

- Pediatric Radiology, 2015 June 2-6; Graz, Austria.
- 5) Nosaka S: Congenital portosystemic shunt: Diagnosis and intervention. The 5th Asian congress of abdominal radiology, 2015 June 21; Hamamatsu, Japan.
  - 6) Yoneda A, Nishikawa M, Uehara S, Oue T, Usui N, Inoue M, Fukuzawa M, Okuyama H: Can image-defined risk factors predict surgical complications in localized neuroblastoma? 16th EUPSA, 2015 June 17-20; Ljubljana, Slovenia.
  - 7) Yoneda A, Nishikawa M, Uehara S, Oue T, Usui N, Inoue M, Fukuzawa M, Okuyama H: Ca neoadjuvant chemotherapy reduce the surgical risks for localized neuroblastoma patients with image defined risk factors at the time of diagnosis? 28th International Symposium for Pediatric Surgical Research, 2015 Sep 24-26; Dublin, Ireland.
  - 8) Yoneda A, Tajiri T, Hiyama E, Iehara T, Hishiki T, Sugito K, Hayashi Y, Maeda K, Yonekura T: Changes in the clinical features of neuroblastoma 10 years after the cessation of mass screening in Japan. 47th SIOP, 2015 Oct 8-11; Cape Town, South Africa.
  - 9) Souzaki R, Kinoshita Y, Ieiri S, Kawakubo N, Jimbo T, Obata S, Koga Y, Miyoshi K, Kohashi K, Oda Y, Hara T, Hashizume M, Taguchi T: Efficacy of three-Dimensional printing Model based on preoperative CT images for the surgery of pediatric malignancies. 47th SIOP, 2015 Oct 8-11; Cape Town, South Africa.
  - 10) 文野誠久、坂井宏平、東 真弓、青井重善、古川泰三、家原知子、細井 創、田尻達郎：小児腫瘍性疾患に対する鏡視下手術の拡大と限界【パネルディスカッション】；小児外科疾患に対する低侵襲手術の拡大と限界】．第115回日本外科学会定期学術集会 2015年4月17日；名古屋．
  - 11) 古川泰三、坂井宏平、東 真弓、文野誠久、青井重善、田尻達郎：当院における出生前診断された新生児卵巣嚢腫の検討．第115回日本外科学会定期学術集会 2015年4月17日；名古屋．
  - 12) 古川泰三、木村 修、坂井宏平、東 真弓、文野誠久、青井重善、田尻達郎：当院で20年間に経験した先天性肺嚢胞性疾患の検討．第52回日本小児外科学会学術集会 2015年5月30日；神戸．
  - 13) 文野誠久、木村幸積、西村元喜、中村聡明、家原知子、宗崎良太、西江昭弘、田口智章、細井 創、田尻達郎：限局性神経芽腫に対するIDRFに基づいた外科治療ガイドラインの妥当性と有用性：西日本における2施設からの報告．第52回日本小児外科学会学術集会 2015年5月29日；神戸．
  - 14) 文野誠久、山岸正明、木村幸積、田中智子、坂井宏平、東 真弓、青井重善、古川泰三、家原知子、細井 創、田尻達郎：小児縦隔原発胚細胞腫瘍に対する外科治療戦略．第57回日本小児血液・がん学会学術集会 2015年11月28日；山梨．
  - 15) 臼井規朗、野村元成、曹 英樹、森 大樹、児玉 匡、野口侑記、和田誠司、左合治彦：胎児鏡下気管閉塞術（FETO）を

施行された先天性横隔膜ヘルニア症例の  
治療経験．第52回日本小児外科学会学術  
集会 2015年5月30日；神戸．

- 16) 臼井規朗、野村元成、奈良啓悟、曹 英  
樹、佐々木隆士、田附裕子、窪田昭男、  
奥山宏臣：先天性気道閉塞疾患に対する  
外科治療．第51回日本周産期・新生児医  
学会学術集会 2015年7月10-12日；福  
岡．
- 17) 米田光宏：新生児悪性固形腫瘍．第51回  
日本周産期・新生児医学会学術集会  
2015年7月10-12日；福岡．

G．知的財産権の出願・登録状況

該当事項なし

# 一次スクリーニングにおける文献数の推移

		エビデンス 収集		一次スクリー ニング
CQ1	生命予後に関わるリスク因子はなにか？	290	→	110
CQ2	骨盤外腫瘍病変に対して、帝王切開をした場合は予後が改善するか？	106	→	44
CQ3	外科的治療において腫瘍栄養血管の先行処理は有効か？	180	→	47
CQ4	IVRは補助的治療手段として有用か？	211	→	15
CQ5	治療後の再発のフォローアップのためには、どのような検査が推奨されるか？	304	→	63
CQ6	治療後の長期合併症（後遺症）にはどのようなものがあるか？	287	→	75
レビュー		10	→	0
合計		1,388	→	354

「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」  
第2回仙尾部奇形腫班会議・議事録

日 時：平成27年8月2日(日) 13:00～14:00  
場 所：聖路加国際病院旧館5階研修室A

出席者：田尻達郎，臼井規朗，田村正徳，左合治彦，小野 滋，米田光宏，宗崎良太  
(以上分担研究者)，側島久典，左 勝則，高橋 健，文野誠久(研究協力者)  
欠席者：野坂俊介(分担研究者)，杉浦崇浩，東 真弓，坂井宏平(研究協力者)

## I. 報告事項

### 1) 昨年度までの進捗状況

臼井副班長に SCOPE および CQ 作成を行っていただき，2014 年 12 月に完成した．CQ は以下の 6 題とした．

CQ1：生命予後に関わるリスク因子はなにか？

CQ2：骨盤外腫瘍病変に対して，帝王切開をした場合は予後が改善するか？

CQ3：外科的治療において腫瘍栄養血管の先行処理は有効か？

CQ4：IVR は補助的治療手段として有用か？

CQ5：治療後の再発のフォローアップのためには，どのような検査が推奨されるか？

CQ6：治療後の長期合併症（後遺症）にはどのようなものがあるか？

これをもとに，文献検索を行った．検索数は全部で 1,388 であった．

### 2) 一次スクリーニング

レビューチームで一次スクリーニングを行った．結果文献数は 354 となった．これから 2 次スクリーニングに向けて，フルテキスト収集に当たる．

## II. 審議事項

### 1) 文献収集

まず京都府立医科大学で収集を行い，入手不能分は大阪大学，九州大学にお願いする．それでも難しいものは，京都府立医科大学図書館を通してコピーを入手する．全ての文献を PDF 化する．

### 2) 2 次スクリーニング

班員全員で分担して，CQ 毎に選択基準にあった論文を選択していく．除外したものは除外理由を記載する．1 つの文献を 2 名で判断するので，708 の文献を 15 人で分けるので一人あたり約 50 ほどの予定である．基準として，動物実験は除外，症例報告は含める．同じ論文が異なる CQ に対して重複して出てくる場合は，CQ に沿って判断する(同一論文でも CQ が異なれば採用されたり除外されたりする可能性がある)．

### 3) 今後のスケジュール

・文献収集：8 月中

・2 次スクリーニング：11 月までに

- ・エビデンス総体の評価：3月までに（杉浦先生にマネジメントをお願いする）
- ・推奨作成：2016年3月18-19日に京都で班会議を行い作成する。（作成しやすいCQを優先して作成する。積み残しは、平成28年度に作成する。）
- ・草案作成・外部評価・パブリックコメント：平成28年度中に、先行の他グループと同様に行う。

以上



# 二次スクリーニングにおける文献数の推移

		一次スクリーニング		二次スクリーニング
CQ1	生命予後に関わるリスク因子はなにか？	110	→	50
CQ2	骨盤外腫瘍病変に対して、帝王切開をした場合は予後が改善するか？	44	→	14
CQ3	外科的治療において腫瘍栄養血管の先行処理は有効か？	47	→	14
CQ4	IVRは補助的治療手段として有用か？	15	→	10
CQ5	治療後の再発のフォローアップのためには、どのような検査が推奨されるか？	63	→	21
CQ6	治療後の長期合併症（後遺症）にはどのようなものがあるか？	75	→	32
合計		354	→	119

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

## 腹部リンパ管疾患（リンパ管腫・リンパ管腫症）

研究分担者 藤野 明浩 慶應義塾大学小児外科 講師  
小関 道夫 岐阜大学小児科 助教  
上野 滋 東海大学小児外科 教授  
岩中 督 東京大学小児外科 教授  
森川 康英 慶應義塾大学小児外科 講師  
野坂 俊介 国立成育医療研究センター放射線診断部 部長  
松岡 健太郎 国立成育医療研究センター病理診断部 医長  
木下 義晶 九州大学小児外科 准教授

### 【研究要旨】

[研究目的] 腹部リンパ管疾患分担班の目的は以下の3点である。1、腹部リンパ管疾患の診療ガイドラインの作成。2、腹部リンパ管疾患の重要臨床課題に対する調査研究。3、小児慢性特定疾患指定後の対応と難病指定への対応

[研究進捗状況] 3年計画の2年目としてほぼ予定通りの進行状況である。1、協議の未作成された5つのクリニカル・クエスチョンに対して文献検索がなされ、システマティックレビュー作業が終了した。現在推奨文作成が進行中である。2、「リンパ管腫両例調査2015」の一部としてWeb登録が開始され、約1700例の症例登録がなされた。現在データクリーニング作業中である。3、小児慢性特定疾患の慢性呼吸器疾患として呼吸障害を生ずるリンパ管腫・リンパ管腫症が新たに認定された（2015年1月）。また頸部・顔面巨大リンパ管奇形（リンパ管腫）が難病として認定された。（2015年7月）。当研究の成果を反映した情報公開を行っている。

[結論] 3つ課題について、当初予定通り2016年度の研究完遂へ向けて進捗している。最終的に、臨床上非常に有益な情報提供がなされると同時に国民の疾患への理解の糸口を見いだすことが期待される。

研究協力者

出家亨一（東京大学）

## A．研究目的

- 1 腹部リンパ管疾患の診療ガイドラインの作成
- 2 腹部リンパ管疾患の重要臨床課題に対する調査研究
- 3 小児慢性特定疾患指定後の対応と難病指定への対応

小児期からの希少難治性消化管疾患は、H類縁、H病、非特異性多発性小腸潰瘍症、先天性吸収不全症、仙尾部奇形腫、腹部リンパ管腫など、胎児期・新生児期や小児期に発症し成人に至る慢性的な経過をとるものが多い。これらの疾患は特定疾患の4条件を満たしているが未指定であるため診断基準や重症度分類や治療のガイドラインの確立が急務である。腹部リンパ管腫及び関連疾患には感染により急性腹症を来し、長期間の蛋白漏出や腸閉塞による成長障害をきたす難治性症例が存在する。

当分担研究は、5年来厚生労働科研費難治性疾患克服研究事業で進まれてきたいくつかの難治性疾患研究（平成21-23年度難治性疾患等克服研究事業「日本におけるリンパ管腫患者（特に重症患者の長期経過）の実態調査及び治療指針の作成に関する研究」藤野班、平成24-25年度「小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成」田口班、平成24-25年度「リンパ管腫症の全国症例数把握及び診断・治療法の開発に関する研究班」小関班）を再編したもののひとつに相当し、主に小児において腹部に生じることがある疾患の一つである、リンパ管腫（嚢胞性リンパ管奇形）、リンパ管腫症・ゴーハム病、そして乳び腹水を研究対象とする。これらはいずれも希少疾患であり難治性である。現時点で得られる情報を集積し、診療ガイドラインを作成することは非常に意義があり、これを大目的のひとつとする。

また同時に、国内でこれらの疾患診療において、現時点の情報では解答の得られないどのような問題があるかを検討した上で、実際の診療がどのように行われているかについて後方視的な症例調査を行い、症例の集積により解答を求めるといった調査研究を行うことをもうひとつの目的とする。

また新たに小児慢性特定疾患の呼吸器疾患として呼吸障害のある重症リンパ管腫・リンパ管腫症が指定された（2015年1月）。続いて機会が得られていたが、そのための診断基準作成作業、また必要な提言を行い、行政側と折衝を行い、小児慢性特定疾患指定への準備を行うことも分担研究班の主要な目的となった。

## B．研究方法

1. ガイドラインの作成は基本的にMindsの診療ガイドライン作成の手引き2014に則って行っている。すなわち、分担研究者を中心としてガイドライン作成チームが編成され、SCOPEを作成の上、システムティックレビューを行い、その結果に沿ってガイドライン作成へと進む。3年の研究期間内に完成したガイドラインを関係各学会の承認、パブリックコメントも集めたうえで公開する。

対象の中心となっているリンパ管腫、リンパ管腫症については、他に腹部の難治性疾患研究班（田口班）「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」において腹部の診療ガイドライン作成をおこなっており、頸部・胸部と腹部のガイドライン作成は作業時期を揃えて進められる。また、形成外科医、放射線科医が中心となっている三村班「難治性血管腫・血管奇形・リンパ管腫・リンパ管腫

症および関連疾患についての調査研究」においては軟部・体表における診療ガイドラインを作成しつつあるため、これら3つの整合性につき配慮がなされている。いずれも完成時期は2016年度末が目標であり、まとめたものが完成物となる見込みである。

2. 一方、ガイドライン作成作業において重要臨床課題が検討されるが、そこでは実際に文献を参照しても正解を得られない様々な問題が挙げられることとなる。本研究班ではそれらの課題につき回答をを求めることを目的としてWeb登録システムによる症例調査研究を行う。調査対象は日本小児外科学会会員施設、その他関連する各学会へ依頼を行い、登録医の認証を行った上でログイン可能とするシステムを用い、頸部・胸部のリンパ管腫、リンパ管腫症患者につき連結可能匿名化にて臨床情報に関する調査を行う。web調査には既に稼働している「リンパ管疾患情報ステーション」の研究者向けページを用い、「リンパ管腫症例調査2015」としたリンパ管腫全般に対する調査研究の一部として行われる。

当研究についてはすでに中心となる国立成育医療研究センター（承認番号：596）、慶應義塾大学医学部（承認番号：20120437）にて倫理審査を経ている。

3. 小児慢性特定疾患の診断基準作成においては先行する研究班においてすでに吟味がなされていたが、当研究班においてもまとめの作業を行い、申請した結果、2015年1月に「慢性呼吸器疾患」の一疾患として「リンパ管腫、リンパ管腫症」が認定された。また三村班を中心としておこなった難病への提言において内容の確認

等、協力した。

#### C. 研究結果

1. 本年度ガイドライン作成メンバーは変更なく、他の研究班における同じ疾患の他部位に関する診療ガイドライン作成と作業が重なることよりシステムティックレビュー作業の負担が非常に大きくなることが予想されたため、レビューメンバーには新たに6名を加えて16名（別紙1）にて作業が行われた。

昨年度は重要臨床課題について討議を重ね、列挙された約100の臨床課題より5つのクリニカル・クエスチョンを選定した。

-----  
CQ1：腹部リンパ管腫に硬化療法は有用か？

CQ2：臨床症状の乏しい腹部リンパ管腫は治療すべきか？

CQ3：難治性乳び腹水に対して有効な治療は何か？

CQ4：腹部リンパ管腫における合併症はどのようなものか？  
-----

昨年度中に作成されたSCOPEに基づき、日本図書館協会の協力を得て2014年度末より文献検索が開始され、邦文・英文その他の外国語論文約4,500が列挙された。2015年度は引き続いてシステムティック・レビューチームにより作業が進められた。列挙された論文の一次スクリーニングの結果、約250の論文が残り、それぞれのCQに対してレビューのまとめが作成された（別紙2）。2015年度末現在、ガイドライン作成チームによる推奨文作成作業が行われている。

2016年度内にガイドラインとしてまとめる予定である。

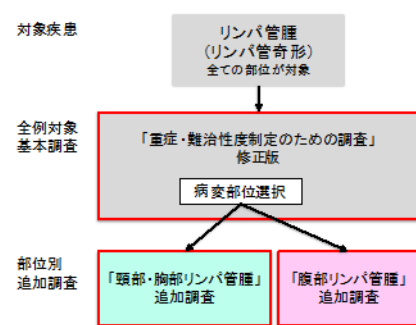
2. 調査研究課題については前研究班「小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成」においてすでにガイドライン用CQ選定作業が開始されており、同時に診療上ヒントになると考えられる調査課題は以下の32項目が選定されていた。

- 
- 1、腹部リンパ管腫の種類と頻度は？ 2、腹部リンパ管腫の難治性度の評価・診断基準は？ 3、腹部リンパ管腫と診断した根拠は？ 4、腹部リンパ管腫の症状・合併症は何か？ 5、臨床症状、臨床所見と難治度は関連するか？ 6、腹部リンパ管腫の画像診断にはMRIを行うべきか？ 7、腹部リンパ管腫のフォローはMRIで行うべきか？ 8、腹部リンパ管腫の診断（病態の把握）に用いられる検査は？ 9、臨床検査所見と難治度は関連するか？ 10、腹部リンパ管腫の治療に手術は有用か？ 11、腹部リンパ管腫の手術に腹腔鏡手術を積極的に導入すべきか？ 12、腹部リンパ管腫の治療にOK432局注は有用か？ 13、腹部リンパ管腫の治療にブレオマイシン局注は有用か？ 14、腹部リンパ管腫の治療にリンパ管静脈吻合は有用か？ 15、腹部リンパ管腫の治療方法にはどのような方法があるか？ 16、腹部リンパ管腫に対する有効な治療法は何か？ 17、腹部リンパ管腫の手術適応はどのような場合か？ 18、広範な腸間膜リンパ管腫は局注療法を第一選択とする？ 19、難治性乳糜腹水、リンパ管腫症に対してミノマイシン注入は有用か？ 20、難治性乳糜腹水、リンパ管腫症に乳糜叢結紮は有用か？ 21、腹部リンパ管腫の感染時には抗生剤投与を第一選択とするか？ 22、小児腹部リンパ管腫のわが国における発生頻度（数）は？ 23、腹部リンパ管腫の成因は？ 24、出生前発見例の頻度（数）は？ 25、腹部リンパ管腫の

- 性差はどうなっているか？ 26、胎児期発見のリンパ管腫はまず待機的に経過観察か？ 27、腹部リンパ管腫は臨床症状がなければ待機的に経過観察でよいか？ 28、腹部リンパ管腫による死亡数はどれくらいか？ 29、腹部リンパ管腫の治療合併症にはどのようなものがあるか？ 30、腹部リンパ管腫のある患児の成長はどうなっているのか？ 31、出生時身長体重は？（体重はあてにならない？） 32、治療時の身長体重は？（体重はあてにならない？）
- 

昨年度までに、それぞれの課題に対する回答を得べく調査項目が選定されていたが、「リンパ管腫症例調査2015」として調査用のWeb調査ページが完成し（別紙3）、テスト入力を経て10月28日より症例登録が開始された。2016年1月20日の締め切りまでに1686症例が登録された。現在データクリーニングを行っている。2016年内にそれぞれの課題について調査結果をまとめ邦文・英文による結果報告を行う予定である。

### リンパ管腫調査2015の調査項目と対応



3. 2015年1月に、小児慢性特定疾病の新規呼吸器疾患として「リンパ管腫・リンパ管腫症」が認定された。診断基準はそれぞれの疾患境界を明確にしないものとして以下の通りとなっている。
-

#### <リンパ管腫・リンパ管腫症診断基準>

リンパ管腫・リンパ管腫症とは、「1～複数のリンパ嚢胞もしくは拡張したリンパ管が病変内に集簇性（しゅうぞくせい）もしくは散在性に存在する腫瘤性病変<sup>註1</sup>」であり、以下の3項目のひとつ以上を満たす。

- A. 嚢胞内にリンパ液を含む<sup>註2</sup>。（生化学的診断）
- B. 嚢胞壁がリンパ管内皮で覆われている。（病理診断）
- C. 他の疾患が除外される。（画像診断）

部位：病変は頭頸部・縦隔・腋窩等に多いが全身どこにでも発生しうる。

（註1）：リンパ管腫症はリンパ管腫様病変が広範に存在し明らかな腫瘤を形成しないこともある。乳糜胸、乳糜心嚢液、乳糜腹水、骨融解（ゴーハム病）などを呈することもある。

（註2）：病変よりリンパ液の漏出を認める場合も含む 病理組織検査を必須とする。ただし、実施が困難な場合、単純エックス線写真、CT、MRIの所見を総合して診断する

-----  
また2015年7月には難病として顔面・頸部巨大リンパ管奇形（リンパ管腫）とリンパ管腫症・ゴーハム病が認定された。提言は三村班によってなされたが、診断基準作成においては当研究班も協力した。研究成果をもとに提言したものは大幅に修正を余儀なくされたが、最終的には他の血管奇形疾患と調整された診断基準・重症度分類が採択された（別紙4）。

また難病センターにおける情報公開用資料を作成した（別紙4）。

#### D．考察

当分担研究班は平成25年度以前のリンパ管腫、リンパ管腫症の実態調査研究を継承して結成された。3つの大きな研究を柱として、小児

で呼吸障害を生じうるリンパ管疾患の情報を集積して総括する作業が順調に進んでいる

#### E．結論

小児の腹部リンパ管疾患（リンパ管腫、リンパ管腫症・ゴーハム病、乳び腹水）について初めて大規模な調査研究が始められた。先行する研究のアドバンテージを生かして、順調に進んでいる。残り1年の研究期間で、ガイドライン作成、調査研究ともに完成する見込みであり、今後が期待される。

#### F．研究発表

##### 1．論文発表

- 1) Ozeki M, Hori T, Kanda K, Kawamoto N, Ibuka T, Miyazaki T, Fukao T. Everolimus for primary intestinal lymphangiectasia with protein-losing enteropathy. Pediatrics (2015) In press
- 2) Matsumoto H, Ozeki M, Hori T, Kanda K, Kawamoto N, Nagano A, Azuma E, Miyazaki T, Fukao T. Successful Everolimus Treatment of Kaposiform Hemangioendothelioma with Kasabach-Merritt Phenomenon: Clinical Efficacy and Adverse Effects of mTOR Inhibitor Therapy. J Pediatr Hemato Oncol (2015) In press
- 3) Nozawa A, Ozeki M, Kuze B, Asano T, Matsuoka K, Fukao T. Gorham-Stout Disease of the Skull Base with Hearing Loss: Dramatic Recovery and Anti-Angiogenic Therapy. Pediatr Blood Cancer (2015) In press
- 4) Ozeki M, Nozawa A, Hori T, Kanda K, Kimura T, Kawamoto N, Fukao T.

Propranolol treatment for infantile hemangioma: Effectiveness and effect on plasma vascular endothelial growth factor. *Pediatric International*. Accepted.

- 5) Ozeki M, Fujino A, Matsuoka K, Nosaka S, Kuroda T, Fukao T. Clinical Features and Prognosis of Generalized Lymphatic Anomaly, Kaposiform Lymphangiomatosis and Gorham-Stout Disease. *Pediatr Blood Cancer*. 2016 Jan 25.
- 6) 藤野明浩、小関道夫、上野 滋、岩中 督、木下義晶、野坂俊介、松岡健太郎、森川康英、黒田達夫. リンパ管腫とリンパ管腫症・ゴーハム病の成人例の実際. *小児外科* (2015) 47(7):775-782
- 7) 藤野明浩. 縦隔腫瘍. *小児内科* (2015) 47(6):907-916
- 8) 小関道夫、藤野明浩、黒田達夫、濱田健一郎、中村直子、高橋正貴、松岡健太郎、野坂俊介、深尾敏幸. Lecture リンパ管腫症・ゴーハム病の診断と治療. *臨床整形外科* (2015) 50(6):531-539
- 8) 小関道夫、藤野明浩、松岡健太郎、野坂俊介、深尾敏幸. リンパ管腫症・ゴーハム病. *日本臨床* (2015) 73(10):1777-1788
- 9) 野坂俊介. 救急画像診断の全て 総論 小児救急疾患. *臨床放射線*. (2015) 60(11 臨時増刊号): 1394-1398

## 2. 学会発表

- 1) Kato M, Fujino F, Ismael A, Morisada T, Takahashi N, Kano M, Fujimura T, Yamada Y, Hoshino K, Kuroda T. A preliminary study of the effect of kampo medicine on the human lymphoma

derived lymphatic endothelial cells. EUPSA 2015(European Pediatric Surgical Association, Annual Meeting), (2015.Jun 17-20. Ljubljana, Slovenia )

- 2) 野坂俊介. 一度見たら忘れない小児の画像診断. 多摩画像医学カンファレンス. (2015.2.7 東京)
- 3) 藤野明浩. リンパ管腫? リンパ管腫症? ゴーハム病? ~小児リンパ管疾患の実態~. 第1回小児リンパ管疾患シンポジウム (2015.2.15 東京)
- 4) 小関道夫. リンパ管腫症・ゴーハム病. 第1回小児リンパ管疾患シンポジウム (2015.2.15 東京)
- 5) 野坂俊介. リンパ管疾患の画像所見について. 第1回小児リンパ管疾患シンポジウム (2015.2.15 東京)
- 6) 松岡健太郎. リンパ管疾患の病理. 第1回小児リンパ管疾患シンポジウム (2015.2.15 東京)
- 7) 小関道夫、神田香織、堀友博、川本典生、深尾敏幸. リンパ管腫症に対するエベロリムス療法. 第118回日本小児科学会学術集会 (2015.4.18 大阪)
- 8) 小関道夫. 小児リンパ管疾患の最近の話題について(講演). 第3回京都岐阜小児外科カンファレンス (2015.4.24 岐阜)
- 9) 上野 滋、藤野明浩、岩中 督、森川康英、木下義晶、小関道夫、野坂俊介、松岡健太郎. 縦隔に限局するリンパ管腫に対する適切な治療について. 小児呼吸器形成異常・低形成疾患に関する実態調査. 第52回日本小児外科学会. (2015.5 神戸)
- 10) 木下義晶、代居良太、川久保尚徳、宗崎良太、竜田恭介、島健太郎、古賀友紀、久田正昭、三好きな、孝橋賢一、橋井佳

- 子、細野亜古、中面哲也、河本 博、原純一、小田義直、田尻達郎、原 寿郎、田口智章. 難治性小児固形悪性腫瘍に対する新規治療法の臨床経験、第52回日本小児外科学会学術集会。(2015.5 神戸)
- 11) 野坂俊介. 教訓例に学ぶ小児救急画像診断とIVR. 第50回北近畿画像診断IVR研究会。(2015.7.11 福知山)
- 12) 藤野明浩. 教育講演10:リンパ管腫(嚢胞性リンパ管奇形):周産期の諸問題. 第51回日本周産期・新生児医学会総会および学術集会(2015.7.12 福岡)
- 13) 野澤明史、小関道夫、西村沙織、神田香織、堀友博、川本典生、久世文也、深尾敏幸. 高度の難聴がV字回復した頭蓋底Gorham-Stout diseaseの1例. 第12回日本血管腫血管奇形学会学術集会(2015.7.17 東京)
- 14) 小関道夫、神田香織、堀友博、川本典生、深尾敏幸. KMPを伴う血管性腫瘍に対するmTOR inhibitor療法の有効性と安全性. 第12回日本血管腫血管奇形学会学術集会(2015.7.17 東京)
- 15) 木野村依子、小関道夫、西村紗織、野澤明史、堀友博、久保田一生、山本崇裕、神田香織、川本典生、川本美奈子、松井永子、深尾敏幸. 喘鳴・呼吸障害により発見されプロプラノロールが著効した乳児声門下喉頭血管腫の一例. 第12回日本血管腫血管奇形学会学術集会(2015.7.17 東京)
- 16) 藤野明浩. 難治性リンパ管疾患の実態(シンポジウム). 第12回日本血管腫血管奇形学会学術集(2015.7.18 東京)
- 17) 小関道夫、西村沙織、野澤明史、神田香織、堀友博、川本典生、加藤善一郎、深尾敏幸、藤野明浩、黒田達夫、松岡健太郎、野坂俊介.Kaposiform Lymphangiomatosisに合併した凝固異常について. 岐阜血友病研究会(2015.9.4 岐阜)
- 18) 小関道夫、神田香織、堀友博、川本典生、深尾敏幸. The efficacy of mTOR inhibitor for Kasabach Merritt Phenomenon. 第77回日本血液学会学術集会(2015.10.16 金沢)
- 19) 小関道夫、野澤明史、神田香織、堀友博、川本典生、深尾敏幸. 頭頸部の複雑型脈管異常に対する新しい薬物療法の選択肢(講演). 第60回日本口腔外科学会総会・学術集会(2015.10.18 名古屋)
- 20) 野坂俊介. 多種多様な画像所見から極めるcommon disease 小児. 第44回日本断層映像研究会。(2015.10.24. 東京)
- 21) 藤野明浩. 指定演題セッション2・リンパ管腫(リンパ管奇形)・リンパ管腫症標準化と新たな試み:リンパ管腫(嚢胞性リンパ管奇形)の治療標準化について. 第31回日本小児外科学会秋季シンポジウム(2015.10.31 熊本)
- 22) 小関道夫、野澤明史、神田香織、堀友博、川本典生、前川貴伸、藤野明浩、深尾敏幸. リンパ管腫(リンパ管奇形)とリンパ管腫症に対する新しい薬物療法. 第31回日本小児外科学会秋季シンポジウム(2015.10.31 熊本)
- 23) 小川雄大、藤野明浩、上野 滋、岩中督、森川康英、黒田達夫. 日本のリンパ管腫患者に対する硬化療法の検討 平成21-23年度厚生労働省難治性疾患克服研究事業結果報告. 第31回日本小児外科学会秋季シンポジウム。(2015.10.31熊本)



- 24) 木下義晶、三好きな、江角元史郎、永田公二、宗崎良太、宮田潤子、松浦俊治、田口智章. 当科における難治性奇形腫群腫瘍の現状と展望. 第31回日本小児外科学会秋季シンポジウム (2015.10.31 熊本)
- 25) 野澤明史、小関道夫、西村沙織、神田香織、堀友博、川本典生、折居建治、加藤善一郎、深尾敏幸. 内科療法によって重度の難聴が回復した頭蓋底Gorham-Stout diseaseの1例. 東海地方会 (2015.11.8 岐阜)
- 26) 吉田馨、前川貴伸、石黒精、高橋正貴、藤野明浩、阿部淳、松岡健太郎、北村正幸、野坂俊介. Sirolimusが有効であった難治性乳び胸水を伴うリンパ管腫症の1例. 第57回日本小児血液・がん学会学術集会 (2015.11.27 甲府)
- 27) Ozeki M, Nozawa A, Hori T, Kanda K, Kawamoto N, Fukao T. Clinical efficacy of mammalian target of rapamycin inhibitor for kaposiform hemangioendothelioma with Kasabach-Merritt phenomenon. 第57回日本小児血液・がん学会学術集会 (2015.11.27 甲府)
- 28) 神田香織、野澤明史、堀友博、小関道夫、川本典生、深尾敏幸. 喘鳴・呼吸障害により発見されプロプラノロールが著効した乳児声門下喉頭血管腫の一例. 第57回日本小児血液・がん学会学術集会 (2015.11.27 甲府)
- 29) 野澤明史、小関道夫、西村沙織、神田香織、堀友博、川本典生、折居建治、加藤善一郎、深尾敏幸. 内科療法によって重度の難聴が回復した頭蓋底Gorham-Stout diseaseの1例. 第57回日本小児血液・が

ん学会学術集会 (2015.11.27 甲府)

### 3. その他

HP : リンパ管疾患情報ステーション

<http://lymphangioma.net>

### G. 知的財産権の出願・登録状況

なし

2015 年度 システマティック・レビュー メンバー  
(2015 年 11 月現在)

リーダー	木下義晶	九州大学/小児外科
	日比将人	オーシャンキッズクリニック/小児科・小児外科
	樋口恒司	京都府立医科大学/小児外科
	風間理郎	東北大学小児外科
	伊崎智子	九州大学/小児外科
	前川貴伸	国立成育医療研究センター/小児科総合診療部
	宮田潤子	九州大学/小児外科
	山田洋平	慶應義塾大学/小児外科
	高間勇一	大阪大学小児外科
	山本裕輝	都立小児総合医療センター/小児外科
	堀 友博	岐阜大学/小児科
	狩野元宏	慶應義塾大学/小児外科
	副リーダー	出家亨一
橋詰直樹		久留米大学/小児外科
加藤基		埼玉県立小児医療センター/形成外科
野澤明史		岐阜大学/小児科

## CQ1. 腹部リンパ管腫に硬化療法は有効か？

### 【文献検索とスクリーニング】

本 CQ に対して(リンパ管腫/TH or リンパ管腫/TA or リンパ管奇形/TA or (リンパ管形成/TH and リンパ系異常/TH) or "lymphatic malformation"/TA) and (腹部/TH or 腹部/TA or 腹部腫瘍/TH or 腹腔/TA or 腹膜/TA) and (硬化療法/TH or 硬化療法/TA or 硬化剤/TH or 硬化剤/AL or Picibanil/TH or Picibanil/TH or ピシバニール/TA or ピシバニル/TA or OK-432/TA or OK432/TA or Bleomycin/TH or ブレオマイシン/TA or Doxycycline/TH or 注入/TA) and DT=1980:2014 and LA=日本語,英語 and PT=会議録除く and CK=ヒト、(lymphangioma[TW] OR "lymphatic malformations"[TIAB] OR "Lymphatic Vessels/abnormalities"[MH]) AND ("Abdomen"[MH] OR abdomen[TIAB] OR intraperitoneal[TIAB] OR abdominal[TW] OR peritoneum[TW] OR peritoneal[TIAB] OR retroperitoneal[TW] OR retroperitoneum[TIAB] OR "Abdominal Neoplasms"[MH]) AND (sclerotherapy[TW] OR "Sclerosing Solutions"[PA] OR sclerosing[TIAB] OR picibanil[TW] OR "OK-432"[TIAB] OR bleomycin[TW] OR injection[TIAB]) AND "humans"[MH] AND (English[LA] OR Japanese[LA]) AND 1980[PDAT] : 2014[PDAT]、("lymphangioma":ti,ab,kw or "lymphatic malformations":ti,ab,kw or "lymphatic abnormalities":ti,ab,kw (Word variations have been searched)) and ("sclerotherapy":ti,ab,kw or "sclerosing":ti,ab,kw or "picibanil":ti,ab,kw or "OK-432":ti,ab,kw or "bleomycin":ti,ab,kw (Word variations have been searched)) and ("abdomen":ti,ab,kw or "intraperitoneal":ti,ab,kw or "abdominal":ti,ab,kw or "retroperitoneal":ti,ab,kw or "retroperitoneum":ti,ab,kw (Word variations have been searched)) and (Publication Year from 1980 to 2014, in Cochrane Reviews (Reviews and Protocols) and Trials (Word variations have been searched))

の検索式により、邦文 19 篇、欧文 38 篇 (PubMed 32 篇、Cochrane 6 篇) の文献が検索され、これらに対して 1 次スクリーニングを行った。2 篇の邦文、9 篇の欧文が本 CQ に対する 2 次スクリーニングの対象文献となり、そのうち本 CQ に対応する記載の認められた文献はいずれも症例集積あるいは症例報告で、RCT などを含まなかったためエビデンスレベルは低いが、推奨文を作成するのに有用と判断された文献から結果、考察を統合しレビューデータとして記載した。

### 【症例集積の評価】

文献スクリーニングにより、腹部リンパ管腫に対する治療効果の有効性に対する評価は、以下のような視点で行われていることが判明した。

#### 治療効果

A) 病変の縮小率

B) 症状

合併症

これらの視点で腹部リンパ管腫に対する硬化療法の有効性に関する記述内容をまとめた。

ただし、上記文献において、硬化療法が切除術の前後や術中に行われていることが多く、単独での治療成績を報告した文献は少なかったほか、無治療経過観察、硬化療法、切除術を直接比較した文献はなかった。

腹部のみに限って分析している論文も少なく、多くは他の領域を含んでいたり、腸間膜や後腹膜、臓器など腹部の異なる部位が合わせて検討されていたりした。また上記のような視点に言及していても、他の領域と合わせて検討されているがために、腹部での検討ができない文献は除外した。

また嚢胞型や海綿状、混合型といったリンパ管奇形の性状の違いやその定義、治療基準（手術の併用、硬化療法の薬剤の種類や使用方法、投与回数など）なども文献によってばらつきがあり、それぞれを区別して検討した文献は少なかった。

硬化療法で用いられた薬剤は、OK-432、ブレオマイシン、エタノール、ドキシサイクリン、STS (Sodium Tetradecyl Sulfate)、酢酸、ステロイド/テトラサイクリン、50%ブドウ糖液と多岐に渡っていた。腹部リンパ管腫の硬化療法において薬剤の種類による有効性の違いや各薬剤の投与方法や投与回数などを検証した論文は今回検索した限りでは認めなかった。

硬化療法の有効性を評価する上ではこのような患者背景や治療の内容の違いがあることは考慮しなければならない。本 CQ を考察するにあたり、特にリンパ管奇形の形状の違い、硬化療法の薬剤の違いについては除外した。

#### 治療効果

A. 病変の縮小率

腹部リンパ管腫の硬化療法による病変の縮小に言及した文献は 5 件<sup>1)2)3)6)7)</sup>であった。Chaudry らの報告<sup>2)</sup>ではドキシサイクリンで治療した腸間膜および後腹膜リンパ管腫症例 10 例中 7 例で 90%以上、1 例で 20%以上の縮小が得られた。2 例は画像による評価がなされなかった。縮小率が小さかった 1 例は嚢胞状と海綿状の混合型リンパ管腫でそれ以外は嚢胞状リンパ管腫であった。Oliveira ら<sup>3)</sup>は OK-432 で治療した嚢胞状リンパ管腫 2 例中 1 例が 70%

縮小したと報告している。Won ら<sup>6)</sup>は酢酸で治療した後腹膜嚢胞状リンパ管腫 1 例が完全消失したと報告した。Shiels ら<sup>1)</sup>は STS とエタノールで治療した嚢胞状リンパ管腫 2 例に奏効したと報告しているが、縮小率の記載はなかった。一方 Alqahtani ら<sup>7)</sup>によるとステロイド・テトラサイクリンまたは 50% ブドウ糖液で治療した 10 例はいずれも効果が認められなかったと報告している。

## B. 症状

腹部リンパ管腫で硬化療法を受けた症例の症状に言及した文献は 3 件<sup>2)3)</sup>であった。

Chaudry ら<sup>2)</sup>は硬化療法を受けた 10 例中 3 例が慢性腹痛、3 例が急性腹痛、1 例が発熱・悪寒、1 例が貧血、2 例が腫瘤触知を認めていたが、治療の結果いずれの症例も症状は軽快、再燃はなかったとしている。

Oliveira ら<sup>3)</sup>は腫瘤触知の 1 例、腫瘤触知と腹部コンパートメント症候群・全身状態不良を認める 1 例に硬化療法を施行したと報告した。腫瘤触知のみの 1 例は 2 回の OK432 による硬化療法で軽快したが、腹部コンパートメント症候群をきたしていた 1 例は嚢胞内出血による腫瘤増大のため手術治療に移行した。

## 合併症

腹部リンパ管腫に対する硬化療法の合併症として、具体的な言及があった文献は 3 件であった。治療による合併症で死亡した報告はなかった。

Oliveira ら<sup>3)</sup>は OK-432 による硬化療法 3 件のうち、治療後サブレウスを来した症例が 1 例、嚢胞内出血から腹部コンパートメント症候群の悪化を来し緊急手術を要した症例が 1 例あったと報告されている。Chaudry ら<sup>2)</sup>はドキシサイクリンによる硬化療法 10 例中 1 例で薬剤が後腹膜腔へ漏出したが、特に問題はおこらず病変も軽快したと報告している。Won ら<sup>6)</sup>は後腹膜嚢胞状リンパ管腫 1 例に対し酢酸による硬化療法を行い疼痛と血尿をきたしたが、血尿は月経と同一期のため関係性不明と結論づけている。

## 【まとめ】

「腹部リンパ管腫に対する硬化療法は有効か？」という CQ を考察するにあたり、硬化療法を行うことによる、治療効果、症状・機能性、合併症という視点から分析を行ったが、エビデンスレベルの高い論文は見つからなかった。硬化療法によって病変の縮小や症状の改善は十分に得られる症例もあるようだが、報告によって奏効率は一定せず、硬化療法の一般論を述べるのには不十分であった。治療の合併症の観点からは硬化療法においても腸閉塞の報告があり、嚢

胞内出血とあわせて注意が必要と考えられる。一方手術では報告のあった乳び漏は硬化療法では報告がなかった。

以上を踏まえると腹部リンパ管腫に対する硬化療法の適応について、現段階では基準を設けて治療適応を決定することは困難であるが、治療適応を強く否定するものはなかった。本 CQ の検討には今後 RCT などエビデンスレベルの高いデザインでの検証が必要と思われた。

## 文献

1	Shiels WE 2nd, Kenney BD, Caniano DA, Besner Chaudry G, Burrows PE,	Definitive percutaneous treatment of lymphatic malformations of the trunk and extremities.	J Pediatr Surg	2008	43(1)	136-140
2	Padua HM, Dillon BJ, Fishman SJ, Alomari	Sclerotherapy of abdominal lymphatic malformations with doxycycline.	J Vasc Interv Radiol	2011	22(1)	1431-1435
3	Oliveira C, Sacher P, Meuli	Management of prenatally diagnosed abdominal lymphatic malformations.	Eur J Pediatr Surg	2010	20(5)	302-306
4	阿曾沼 克弘, 猪股 裕紀洋	小児リンパ管腫に対する最近の治療戦略 第34回九州小児外科学会アンケート調査による217例の検討	日本小児外科学会雑誌	2006	42(2)	215-221
5	比企 さおり, 山高 篤行, 小林 弘幸, 岡田 安弘, 宮野 武	小児リンパ管腫105例の臨床的検討 発生部位・病型別治療評価	順天堂医学	2003	48(4)	476-483
6	Won JH, Kim BM, Kim CH, Park SW, Kim	Percutaneous sclerotherapy of lymphangiomas with acetic acid.	J Vasc Interv Radiol	2004	15(6)	595-600
7	Alqahtani A, Nguyen LT, Flageole H, Shaw K,	25 years' experience with lymphangiomas in children.	J Pediatr Surg	1999	34(7)	1164-1168

Laberge

- 8 内山 昌則, 村  
田 大樹, 大滝  
雅博
- 急性腹症で発症し十二指腸壁に炎症  
性浸潤をきたしていた後腹膜リンパ  
管腫の1例 小児腹部リンパ管腫報  
告例の検討
- 日本小児外 200 43(7 938-9  
科学会雑誌 7 ) 44
- 9 Guvenc BH,  
Ekingen G,  
Tuzlaci A,  
Senel
- Diffuse neonatal abdominal  
lymphangiomatosis: management by  
limited surgical excision and  
sclerotherapy.
- Pediatr 200 21(7 595-5  
Surg Int 5 ) 98

## CQ2. 臨床症状の乏しい腹部リンパ管腫は治療すべきか？

### 【文献検索とスクリーニング】

本 CQ に対して (リンパ管腫/TH or リンパ管腫/TA or リンパ管奇形/TA or (リンパ管形成/TH and リンパ系異常/TH) or "lymphatic malformation"/TA) and (腹部/TH or 腹部/TA or 腹部腫瘍/TH or 腹腔/TA or 腹膜/TA) and (硬化療法/TH or 硬化療法/TA or 硬化剤/TH or 硬化剤/AL or 注入/TA or SH=治療的利用,治療,薬物療法,外科的療法,食事療法,放射線療法) and DT=1980:2014 and LA=日本語,英語 and PT=会議録除く and CK=ヒト、(lymphangioma[TW] OR "lymphatic malformations"[TIAB] OR "Lymphatic Vessels/abnormalities"[MH]) AND ("Abdomen"[MH] OR abdomen[TIAB] OR intraperitoneal[TIAB] OR abdominal[TW] OR peritoneum[TW] OR peritoneal[TIAB] OR retroperitoneal[TW] OR retroperitoneum[TIAB] OR "Abdominal Neoplasms"[MH]) AND ("therapy"[SH] OR sclerotherapy[TW] OR "Sclerosing Solutions"[PA] OR sclerosing[TIAB] OR injection[TIAB] OR "therapeutic use"[SH] OR "Treatment Outcome"[MH]) AND "humans"[MH] AND (English[LA] OR Japanese[LA]) AND 1980[PDAT] : 2014[PDAT]、("lymphangioma":ti,ab,kw or "lymphatic malformations":ti,ab,kw or "lymphatic abnormalities":ti,ab,kw (Word variations have been searched)) and ("diagnosis":ti,ab,kw or "asymptomatic":ti,ab,kw or "silent":ti,ab,kw or "subclinical":ti,ab,kw or "symptomless":ti,ab,kw (Word variations have been searched)) and ("abdomen":ti,ab,kw or "intraperitoneal":ti,ab,kw or "abdominal":ti,ab,kw or "retroperitoneal":ti,ab,kw or "retroperitoneum":ti,ab,kw (Word variations have been searched)) and (Publication Year from 1980 to 2014, in Cochrane Reviews (Reviews and Protocols) and Trials (Word variations have been searched))の検索式により、邦文 206 篇、欧文 237 篇 (PubMed 230 篇、Cochrane 7 篇) の文献が検索された。

臨床症状の乏しい腹部リンパ管腫に関する治療を論ずるうえで、今回のレビューでは望ましい RCT の報告はなく、多くの文献は症例集積、症例報告であった。今回 T2 の CQ に対して 1 次スクリーニング後にレビューされた文献は 15 文献 (邦文 6 篇、欧文 9 篇) であり、そのうち無症状のリンパ管腫について述べられている文献は 1、2、5、6、8、13、14 の 7 文献であった。このうち、実際に症状が乏しかったと考えられる症例数は 15 (無症状。画像検査で偶発的に発見され、大網、腸間膜、後腹膜などに存在)-24 (腹部腫瘤のみを主訴である症例を含む) 例であった。



### 【文献の評価】

文献スクリーニングにより、症状の乏しい腹部リンパ管腫に対する治療介入の選択は、放置した場合にどのような症状を呈する可能性があるのか？どの手段で、どのくらいの頻度で検査をすべきか？逆に治療した場合、その治療法の選択や各治療法に伴う合併症やリスクはどの程度なのか？を総合的に判断した上で推奨文を作成すべきであると考えられた。

対象となった文献より、腹部リンパ管腫の症状は発生部位、サイズ、年齢などの因子に依存すると考えられ、将来的には、これらを層別化してリスク因子を決定することが望まれる(5,8,11-14)。

一方で、治療が施行されているケースにおける合併症 complication に関する記述内容によると再発・再治療を要した例(6)、腸閉塞(2,13,14)、乳び腹水(12,14)、塞栓症(2)、出血(2)、創感染等が記載されている。重篤な合併症としては外科的手術後の下大静脈塞栓(2)と癒着療法後の腹部コンパートメント症状(2)の報告が存在した。特記事項として、腸間膜リンパ管腫に対する外科的切除を選択した場合、腸管合併切除を余儀なくされることも多い(12)。

### 【考察】

「**臨床症状の乏しい腹部リンパ管腫は治療すべきか？**」というCQを考察するにあたり、経過観察とした場合にどのような症状を呈する可能性があるのか？逆に治療した場合の合併症やリスクはどの程度なのか？という情報を中心に文献からの拾い上げを行った。

臨床症状の乏しい腹部リンパ管腫は、経過観察で退縮したとされる報告(5,8)もある一方で、後に症状をきたす腹部リンパ管腫も少なからず存在する(他の多くの症例報告より)ことから経過観察中に増大あるいは症状を新たに引き起こした場合には治療介入すべきであるという意見が多くみられた。ただし、無症状の多くが報告されていない可能性が有るという事実には留意すべきである。

また発見の時点で、無症状でも治療を施されているケースもあり、無症状の腹部リンパ管腫を年齢別に、どの部位で、どのような状況になったら治療介入すべきかどうかの明確な基準に対してエビデンスの高いスタディは存在しないのが現状である。今後は前向きなRCTなどのデザインでの検証が必要と考え

られた。

(まとめ)

以上を踏まえると臨床症状の乏しい腹部リンパ管腫は治療すべきか？というCQについては、現段階では部位、サイズ、年齢に応じて治療 vs 経過観察の検討を、治療しなかった場合のリスクと治療をした場合のリスクや合併症とのバランスから決定すべきであると考えられる。また、経過観察を選択した場合に、定期的に画像診断を行い、経過観察中に増大傾向あるいはいは何らかの症状が出現した際には治療介入を考慮すべきという意見がみられた。

## 文献

1	Chaudry G, Burrows PE, Padua HM, Dillon BJ, Fishman SJ, Alomari	Sclerotherapy of abdominal lymphatic malformations with doxycycline.	J Vasc Interv Radiol	2011	22(10)	1431-5
2	Oliveira C, Sacher P, Meuli	Management of prenatally diagnosed abdominal lymphatic malformations.	Eur J Pediatr Surg	2010	20(5)	302-6

3	阿曾沼 克弘, 猪股 裕紀洋	小児リンパ管腫に対する最近の治療戦略 第34回九州小児外科研究会アンケート調査による217例の検討	日本小児外科学会雑誌	2006	42(2)	215-221
4	比企 さおり, 山高 篤行, 小林 弘幸, 岡田 安弘, 宮野 武	小児リンパ管腫 105 例の臨床的検討 発生部位・病型別治療評価	順天堂医学	2003	48(4)	476-483
5	Chiappinelli A, Forgues D, Galifer	Congenital abdominal cystic lymphangiomas: what is the correct management?	J Matern Fetal Neonatal Med	2012	25(7)	915-9
6	村岡 曉憲, 鈴木 夏生, 丹羽 由紀子, 小松 義直, 田上 續一郎	検診にて指摘された無症状巨大後腹膜リンパ管腫の 1 例	日本臨床外科学会雑誌	2009	70(3)	899-905
7	川口 清, 浦山 雅弘, 藤本 博人	腹腔鏡下に完全切除し得た成人後腹膜リンパ管腫の 1 例	日本内視鏡外科学会雑誌	2008	13(4)	435-440

8	大矢知 昇, 岩下 公江, 久保 雅子	腸間膜リンパ管腫の診断と治療 胎児診断例と年長児診断例の検討	日本小児外科学会雑誌	2008	44(1)	33-37
9	田島 正晃, 上村 哲郎, 菅寺ヶ盛 学, 猪股 雅史, 白石 憲男, 北野 正剛	大網原発巨大リンパ管腫の1成人例	日本臨床外科学会雑誌	2005	66(11)	2828-2831
10	鈴木 英之, 古川 清憲, 高崎 秀明, 野村 務, 進士 誠一, 田尻 孝	腹腔鏡下に切除した腸間膜嚢胞性リンパ管腫の1例	日本内視鏡外科学会雑誌	2005	10(2)	225-228
11	Losanoff JE, Kjossev	Mesenteric cystic lymphangioma: unusual cause of intra-abdominal catastrophe in an adult.	Int J Clin Pract	2005	59(8)	986-7

12	内山 昌則, 村田 大樹, 大滝 雅博	急性腹症で発症し十二指腸壁に炎症性浸潤をきたしていた後腹膜リンパ管腫の1例 小児腹部リンパ管腫報告例の検討	日本小児外科学会雑誌	2007	43(7)	938-944
13	Mendez-Gallart R, Bautista A, Estevez E, Rodriguez-Barc a	Abdominal cystic lymphangiomas in pediatrics: surgical approach and outcomes.	Acta Chir Belg	2011	111(6)	374-7
14	池田 太郎, 浅井 陽, 南郷 容子, 星野 真由美, 大橋 研介, 井上 幹也, 杉藤 公信, 萩原 紀嗣, 越永 従道, 草深 竹志	小児腹部リンパ管腫の検討	日本小児外科学会雑誌	2008	44(7)	959-964
15	Heether J, Whalen T, Doolin	Follow-up of complex unresectable lymphangiomas.	Am Surg	1994	60(11)	840-1

### CQ3. 難治性乳び腹水に対して有効な治療は何か？

本 CQ に対して((乳び腹水/TH or 乳び腹/TA or 乳糜腹/TA) and (治療/TH or SH=治療的利用,治療,薬物療法,外科的療法,食事療法,放射線療法) and DT=1980:2014 and LA=日本語,英語 and PT=会議録除く and CK=ヒト) OR ((骨溶解-本態性/TH or ゴーハム/TA or Gorham/TA or リンパ管腫/TH or リンパ管腫/TA or リンパ管奇形/TA or (リンパ管形成/TH and リンパ系異常/TH) or リンパ管症/AL or "lymphatic malformation"/TA) and (乳び腹/AL or 乳糜腹/TA or 腹水/AL) and (治療/TH or SH=治療的利用,治療,薬物療法,外科的療法,食事療法,放射線療法) and DT=1980:2014 and LA=日本語,英語 and PT=会議録除く and CK=ヒト)、 ("chylous ascites"[TW] OR chyloperitoneum[TIAB] OR "chylous peritonitis"[TIAB] OR "chyliform ascites"[TIAB]) AND ("therapy"[SH] OR "therapeutic use"[SH] OR "Treatment Outcome"[MH]) AND "Humans"[MH] AND "1980"[PDAT] : "2014"[PDAT] AND (English[LA] OR Japanese[LA])) OR ((lymphangioma[TW] OR "lymphatic malformations"[TIAB] OR "Lymphatic Vessels/abnormalities"[MH] OR "Osteolysis, Essential"[MH] OR gorham[TIAB]) AND ("chylous ascites"[TW] OR chyloperitoneum[TIAB] OR "chylous peritonitis"[TIAB] OR "chyliform ascites"[TIAB] OR "ascitic fluid"[TW]) AND "Humans"[MH] AND "1980"[PDAT] : "2014"[PDAT] AND (English[LA] OR Japanese[LA]))、 ( "ascitic fluid":ti,ab,kw or "chylous ascites":ti,ab,kw or "chyloperitoneum":ti,ab,kw or "chylous peritonitis":ti,ab,kw (Word variations have been searched) )and ("lymphangioma":ti,ab,kw or "lymphatic malformations":ti,ab,kw or "osteolysis":ti,ab,kw or "gorham":ti,ab,kw or "lymphatic vessel" (Word variations have been searched)) and (Publication Year from 1980 to 2014, in Cochrane Reviews (Reviews and Protocols) and Trials (Word variations have been searched))の検索式により,邦文 161 篇,欧文 728 篇(Pubmed 564 篇、Cochrane 164 篇)の文献が検索され,これらに対して1次スクリーニングを行い,邦文 15 篇,欧文 12 篇が本 CQ に対する2次スクリーニングの対象文献となった.その内訳は,多くの論文は症例報告であり,多施設での症例集積が 1 篇,単施設での症例集積が 2 篇認めしたが,Randomized control study は認めなかった.したがって,本 CQ に対する推奨文の検討においては,これら文献の結果,考察を統合した.エビデンスには乏しいが,推奨文を作成するのに有用と判断された文献 27 篇をレビューデータとして記載した.

まず，難治性乳び腹水の定義を，病悩期間や治療反応性などを基に定めている文献は存在しなかった．

乳び腹水の原因としては，

先天性<sup>1-16)</sup>

特発性<sup>2)</sup>

開腹術後<sup>17-20)</sup>

蛋白漏出性腸症<sup>19)</sup>

リンパ管奇形<sup>21, 22)</sup>

リンパ管拡張症<sup>23, 24)</sup>

リンパ管腫症<sup>25, 26)</sup>

Lymphatic dysplasia<sup>27)</sup>

が報告されていた．

原因別に治療法を検討している論文は認めなかった．

以下では，原因には関係なく行われている治療法別に方法や効果を述べる．

今回の文献検索の範囲での治療は，

保存的治療（絶食，高カロリー輸液，MCT）

内科的治療

硬化療法

外科的治療

が行われていた．

以下では，治療法別に述べる．

- 保存的治療に関して

絶食で腹水量が変化するかどうかも確認されているため，第一に行う治療と考える．

高カロリー輸液は絶食と共に用いられていることが多く，高カロリー輸液の影響で腹水が増量したとの報告は今回の文献検索の範囲では認めなかったため，絶食時の栄養サポートとして併用することが望まれる．Bellini C による多施設の症例集積では，高カロリー輸液・完全静脈栄養を 15 例に施行しており副作用は認めなかったと報告している<sup>1)</sup>．

MCT に関しては，治療前・治療中・治療後いずれの時期でも使用されている<sup>1, 2, 4-9, 11, 13-15, 17, 19, 20, 22-26)</sup>．Bellini C による多施設の症例集積では，MCT を 14 例に施行しており副作用は認めなかったと報告している<sup>1)</sup>．

これらより，絶食，高カロリー輸液，MCT の各々の奏効をみた論文はなく，効果に関するエビデンスレベルは低いが，副作用が少ないという点から，絶食，

高カロリー輸液，MCT は，乳び腹水にまず行う治療と考える．

- 内科的治療に関して

乳び腹水に対する薬物療法としては Octreotide（持続性ソマトスタチンアナログ製剤）が主に用いられており，他の薬物療法の有効性を述べた論文は今回の文献検索の範囲では認めなかった．

Bellini C による多施設の症例集積では，Octreotide を 8 日～38 日の間，乳び腹水症例 16 例の内 6 例に使用し，全例に乳び腹水の減少を認めたと報告している<sup>1)</sup>．Huang Q による単施設の症例集積では，高カロリー輸液と Octreotide で治療した乳び腹水 4 例中 2 例が 10 日以内に腹水の減少を認めたと報告している<sup>18)</sup>．一方，3 週間投与するが効果を認めなかった報告もある<sup>4)</sup>．Octreotide の投与用量については， $1 \sim 10 \mu\text{g}/\text{kg}/\text{h}$ <sup>1)</sup>， $3 \mu\text{g}/\text{kg}/\text{h}$ <sup>6)</sup>， $0.5 \mu\text{g}/\text{kg}/\text{h}$  で開始し  $1 \mu\text{g}/\text{kg}/\text{h}$  ずつ  $10 \mu\text{g}/\text{kg}/\text{h}$  まで増量<sup>3)</sup>， $0.5 \sim 2.0 \mu\text{g}/\text{kg}/\text{hr}$  持続静脈注射<sup>7)</sup>， $2.5 \mu\text{g}/\text{kg}$  皮下注を 2 回/日で開始し 2 日毎に  $8 \mu\text{g}/\text{kg}$  皮下注を 2 回/日まで増量<sup>4)</sup>という方法が報告されていた．開始時期については，保存的治療 2 週間で乳び腹水が改善しないため投与開始<sup>4, 8)</sup>，保存的治療で乳び腹水が軽快後に再増悪したため投与開始<sup>7)</sup>との報告を認めた．Octreotide 投与による副作用は，今回の文献検索の範囲では認めなかった．

これらより，Octreotide による乳び腹水の奏効を診た control study は，今回の文献検索の範囲では認めず，効果に関するエビデンスレベルは低いが，乳び腹水が減少したという症例集積や多くの症例報告が存在する事から，保存的治療が奏功しない乳び腹水は Octreotide による内科的治療を検討しても良いと考える．

- 硬化療法

今回の文献検索で，硬化療法は 5 件の症例報告で 6 人に行われていた<sup>13, 21, 23, 25, 26)</sup>．硬化剤は，6 例中 5 例は OK-432 で，1 例<sup>23)</sup>のみ Beta-Isadona-solution であった．OK-432 を病変に局注したものが 4 例<sup>21, 25, 26)</sup>，腹腔内投与が 1 例<sup>26)</sup>，ドレン経由での投与が 2 例<sup>21, 26)</sup>あった．

硬化療法に関しては，今回の文献検索の範囲では症例報告数も少ないため，その有用性を示すには今後の症例集積が必要と考える．

- 腹腔ドレナージ，腹腔穿刺，外科的治療に関して

腹腔ドレナージや腹腔穿刺は，腹部膨満での臓器圧迫症状（コンパートメント症候群や呼吸不全）を来しているときや来す可能性があるとき，あるいは術後でドレンが挿入されている時に行われているが，それ自体で乳び腹水が改善す



ることはなく，ドレナージで喪失した腹水を補充するための輸液・血液製剤・輸血等が必要である (1, 4-7, 11-14, 17, 19-21, 23, 25, 26)。

外科的治療は，保存的治療や内科的治療の後に施行されている報告が多い。Zeidan S による単施設の症例集積では，平均 25.3 日の保存的加療で改善を認めず外科的治療を施行したと報告している<sup>17)</sup>。他には 1~3 ヶ月の保存的加療後<sup>2, 3)</sup>，先天性乳び腹水症例で生後 1 ヶ月から 4 ヶ月後<sup>4, 8, 24)</sup>に外科的治療が施行されていた。乳び腹水の漏出部位を同定できない事もあるため<sup>4)</sup>，乳び腹水漏出部位の同定のために親油性染料 (Sudan black, Sudan III) を術前経口投与し漏出部位を同定する試みが行われている<sup>2, 3, 10, 17)</sup>。漏出部位を同定できたものは結紮，縫合，クリップ，焼灼を行っている<sup>2, 8, 10, 17, 24)</sup>。乳び腹水漏出部位や周囲の後腹膜に，フィブリン糊を塗布・散布<sup>3, 5, 17, 24)</sup>する，あるいは酸化セルロース・可吸収性局所止血剤を貼付<sup>5, 17)</sup>する事で漏出を止める手技の有用性が報告されている。他，腹腔 静脈シャント<sup>23, 27)</sup>や，胎児症例での腹腔 羊水腔シャント<sup>12)</sup>の報告もある。

これらより，control study は今回の文献検索の範囲では認めなかったため，エビデンスレベルは低い，症例集積や症例報告から外科的治療は約 1 ヶ月程度以上の保存的治療・内科的治療に非奏効の乳び腹水に施行されているため，保存的治療・内科的治療に非奏効の乳び腹水には外科的治療を考慮してよいと考える。親油性染料を用いた漏出部位の同定，フィブリン糊や酸化セルロース・可吸収性局所止血剤の使用といった手技により外科的治療の奏効率を高めるための工夫が行われているが，症例集積と症例報告のみで，その有用性を検討した報告は今回の文献検索の範囲では認めなかった。

## 文献

1)	Bellini C Ergaz Z, Radicioni M, Forner-Corde ro I, Witte M, Perotti G, Figar T, Tubaldi L, Camerini P, Bar-Oz B, Yatsiv I, Arad I, Traverso F,	Congenital fetal and neonatal visceral chylous effusions: neonatal chylothorax and chylous ascites revisited. A multicenter retrospective study.	Lymphology	201 2	45 (3)	91-10 2
----	---	--	------------	----------	-----------	------------

	Bellini T, Boccardo F, Campisi C, Dalmonte P, Vercellino N, Manikanti S, Bonioli					
2)	松尾 吉庸 , 岡田 正	【乳糜胸・腹水及び関連疾患の病態と治療の工夫】 乳糜胸・腹水における Sudan Black の有用性	小児外科	200 1	33 ( 2 )	186-9 0
3)	Spagnol L Conforti A, Valfre L, Morini F, Bagolan	Preoperative administration of Sudan III and successful treatment of persistent chylous ascites in a neonate.	J Pediatr Surg	201 1	46 ( 5 )	994-7
4)	城 一也 , 監物久夫 , 毛利 健 , 五藤 周 , 大川治夫	【乳糜胸・腹水及び関連疾患の病態と治療の工夫】 特発性乳糜腹水	小児外科	200 1	33 ( 2 )	134-4 0
5)	Moreira Dde A Santos MM, Tannuri AC, Tannuri	Congenital chylous ascites: a report of a case treated with hemostatic cellulose and fibrin glue.	J Pediatr Surg	201 3	48 ( 2 )	e17-9
6)	Olivieri C. , Nanni L. , Masini L. , Pintus C.	Successful management of congenital chylous ascites	BMJ Case Rep	201 2		

		with early octreotide and total parenteral nutrition in a newborn				
7)	Huang Y. , Zhuang S. , Li Y. , Liu M. , Chen H. , Du M.	Successful management of congenital chylous ascites in a premature infant using somatostatin analogue	Indian journal of pediatrics	2011	78 ( 3 )	345-7
8)	Melo-Filho A. A. , Souza I. J. , Leite C. A. , Leite R. D. , Colares J. H. , Correia J. M.	Refractory congenital chylous ascites	Indian journal of pediatrics	2010	77 ( 11 )	1335-7
9)	Karagol B. S. ,Zenciroglu A. , Gokce S. , Kundak A. A. , Ipek M. S.	Therapeutic management of neonatal chylous ascites: report of a case and review of the literature	Acta Paediatr	2010	99 ( 9 )	1307-10
10 )	Kuroiwa M. , Toki F. , Suzuki M. , Suzuki N.	Successful laparoscopic ligation of the lymphatic trunk for refractory chylous ascites	J Pediatr Surg	2007	42 ( 5 )	E15-8
11 )	Antao B. , Croaker D. , Squire R.	Successful management of congenital	J Pediatr Surg	2003	38 ( 11 )	E7-8

		chyloperitoneum with fibrin glue				
12 )	中川 潤子, 中 林 稔, 菊地 真 紀子, 佐藤 千 歳, 木戸 道子, 笠井 靖代, 宮 内 彰人, 安藤 一道, 石井 康 夫, 照内 忠晴, 杉本 充弘	胎内治療により 改善をみた胎児 乳び腹水症の1例	日本産科婦人 科学会東京地 方部会会誌	200 2	51 (4)	399-4 03
13 )	脇坂 宗親, 北 川 博昭, 佐藤 百合子, 中田 幸之介	【乳糜胸・腹水及 び関連疾患の病 態と治療の工夫】 開腹術・OK-432 注入で治癒した 先天性乳糜腹水	小児外科	200 1	33 (2)	196-2 00
14 )	佐藤 英章, 岡 松 孝男, 八塚 正四, 五味 明, 鈴木 淳一, 鈴 木 孝明, 大橋 祐介, 前田 龍 明, 田中 大介, 竹内 敏雄, 飯 倉 洋治	【乳糜胸・腹水及 び関連疾患の病 態と治療の工夫】 単開腹により治 癒した乳糜腹水	小児外科	200 1	33 (2)	191-5
15 )	高橋 篤, 鈴木 則夫, 桑野 博 行	【乳糜胸・腹水及 び関連疾患の病 態と治療の工夫】 新生児乳糜腹水	小児外科	200 1	33 (2)	144-7
16 )	小室 広昭	【あなたならど うする、こんな時 プロに訊く術中 の機転】 乳糜 胸・乳糜腹水に対 する内視鏡手術	小児外科	201 0	42 (8)	805-8

		漏出部位がわからなかったらどうする				
17)	Zeidan S. , Delarue A. , Rome A. , Roquelaure B.	Fibrin glue application in the management of refractory chylous ascites in children	J Pediatr Gastroenterol Nutr	2008	46 (4)	478-81
18)	Huang Q. , Jiang Z. W. , Jiang J. , Li N. , Li J. S.	Chylous ascites: treated with total parenteral nutrition and somatostatin	World journal of gastroenterology : WJG	2004	10 (17)	2588-91
19)	根本 貴史, 土屋 博之, 長島 金二	【乳糜胸・腹水及び関連疾患の病態と治療の工夫】 乳糜胸・腹水の臨床的ならびに実験的検討	小児外科	2001	33 (2)	119-22
20)	大津 一弘, 上田 祐華, 栗原 将, 河島 茉澄	【こんなときどうすればよいの(その2)】 難治性乳び腹水	小児外科	2011	43 (7)	747-50
21)	Ono S. , Iwai N. , Chiba F. , Furukawa T. , Fumino S.	OK-432 therapy for chylous pleural effusion or ascites associated with lymphatic malformations	J Pediatr Surg	2010	45 (9)	e7-10
22)	田中 水緒, 横森 欣司, 上井 義之	【乳糜胸・腹水及び関連疾患の病態と治療の工夫】 後腹膜リンパ管腫にみられた乳	小児外科	2001	33 (2)	163-7

		糜腹水				
23 )	Siebert S. , Helbling C. , Wolff M. , Franz A. , Muller A. , Kau N. , Bartmann P. , Heep A.	Peritoneovenous shunting as palliative treatment in an infant with chylous ascites due to generalised congenital lymphangiectasi a	Klin Padiatr	201 0	222 ( 5 )	317-8
24 )	Densupsoontorn N. , Jirapinyo P. , Aanpreung P. , Laohapensang M. , Parichatikanond P.	Congenital chylous ascites: the roles of fibrin glue and CD31	Acta Paediatr	200 9	98 ( 11 )	1847- 9
25 )	Guvenc B. , H. , Ekingen G. , Tuzlaci A. , Senel U.	Diffuse neonatal abdominal lymphangiomas: management by limited surgical excision and sclerotherapy	Pediatr Surg Int	200 5	21 ( 7 )	595-8
26 )	小寺 厚志, 鎌 形 正一郎, 広 部 誠一, 下野 隆一, 淵本 康 史, 佐久間 恒, 羽藤 晋 林 隼	【乳糜胸・腹水及 び関連疾患の病 態と治療の工夫】 乳糜胸・腹水を伴 った Diffuse lymphangiomas の 1 例	小児外科	200 1	33 ( 2 )	128-3 3

27 )	堀澤 稔, 西本 和生, 小倉 行 雄, 田井中 貴 久 松永 和哉, 新実 紀二	【乳糜胸・腹水及 び関連疾患の病 態と治療の工夫】 乳糜胸・腹水及び 陰嚢乳糜漏を呈 した Generalized lymphatic dysplasia の 1 例	小児外科	200 1	33 (2)	180-5
---------	---	--	------	----------	-----------	-------

#### CQ4. 腹部リンパ管腫における合併症はどのようなものか？

##### 【文献検索とスクリーニング】

本 CQ に対して((リンパ管腫/TH or リンパ管腫/TA or リンパ管奇形/TA or (リンパ管形成/TH and リンパ系異常/TH) or "lymphatic malformation"/TA) and (腹部/TH or 腹部/TA or 腹部腫瘍/TH or 腹腔/TA or 腹膜/TA) and (合併症/TH or 合併/TH or 併発/TA or SH=合併症 or 徴候と症状/TH or 術後合併症/TH) and DT=1980:2014 and LA=日本語,英語 and PT=会議録除く and CK=ヒト) OR ((リンパ管腫/TH or リンパ管腫/TA or リンパ管奇形/TA or (リンパ管形成/TH and リンパ系異常/TH) or "lymphatic malformation"/TA) and (腹部/TH or 腹部/TA or 腹部腫瘍/TH or 腹腔/TA or 腹膜/TA) and (硬化療法/TH or 硬化療法/TA or 硬化剤/TH or 硬化剤/AL or 注入/TA or SH=治療的利用,治療,薬物療法,外科的療法,食事療法,放射線療法) and DT=1980:2014 and LA=日本語,英語 and PT=会議録除く and CK=ヒト)、((lymphangioma[TW] OR "lymphatic malformations"[TIAB] OR "Lymphatic Vessels/abnormalities"[MH]) AND ("Abdomen"[MH] OR abdomen[TIAB] OR intraperitoneal[TIAB] OR abdominal[TW] OR peritoneum[TW] OR peritoneal[TIAB] OR retroperitoneal[TW] OR retroperitoneum[TIAB] OR "Abdominal Neoplasms"[MH]) AND ("therapy"[SH] OR sclerotherapy[TW] OR "Sclerosing Solutions"[PA] OR sclerosing[TIAB] OR injection[TIAB] OR "therapeutic use"[SH] OR "Treatment Outcome"[MH]) AND "humans"[MH] AND (English[LA] OR Japanese[LA]) AND 1980[PDAT] : 2014[PDAT]) OR ((lymphangioma[TW] OR "lymphatic malformations"[TIAB] OR "Lymphatic Vessels/abnormalities"[MH]) AND ("Abdomen"[MH] OR abdomen[TIAB] OR intraperitoneal[TIAB] OR abdominal[TW] OR peritoneum[TW] OR peritoneal[TIAB] OR retroperitoneal[TW] OR retroperitoneum[TIAB] OR "Abdominal Neoplasms"[MH]) AND ("therapy"[SH] OR sclerotherapy[TW] OR "Sclerosing Solutions"[PA] OR sclerosing[TIAB] OR injection[TIAB] OR "therapeutic use"[SH] OR "Treatment Outcome"[MH]) AND "humans"[MH] AND (English[LA] OR Japanese[LA]) AND 1980[PDAT] : 2014[PDAT]))、("lymphangioma":ti,ab,kw or "lymphatic malformations":ti,ab,kw or "lymphatic abnormalities":ti,ab,kw (Word variations have been searched) and ("complications":ti,ab,kw or "complication":ti,ab,kw or "complicated":ti,ab,kw (Word variations have been searched)) and ("abdomen":ti,ab,kw or "intraperitoneal":ti,ab,kw or "abdominal":ti,ab,kw or "retroperitoneal":ti,ab,kw or "retroperitoneum":ti,ab,kw (Word variations



have been searched)) and (Publication Year from 1980 to 2014, in Cochrane Reviews (Reviews and Protocols) and Trials (Word variations have been searched))の検索式により、邦文 203 篇、欧文 602 篇( PubMed 593 篇、Cochrane 9 篇 ) の文献が検索され、これらに対して 1 次スクリーニングを行い、23 篇の邦文、27 篇の欧文が本 CQ に対する 2 次スクリーニングの対象文献となった。その内訳は RCT、システマティックレビュー、メタアナリシスは認められず、全ての論文が症例集積あるいは症例報告であった。したがって、本 CQ に対する推奨文の検討においては症例集積、症例報告における結果、考察を統合した。また本 CQ における合併症とは、腹部リンパ管腫の治療により発生した合併症を指すものとした。エビデンスには乏しいが、推奨文を作成するのに有用と判断された文献をレビューデータとして記載した。

#### 【症例集積の評価】

文献スクリーニングにより、腹部リンパ管腫における治療後の合併症は硬化療法、外科療法での報告が認められている。

##### 1.硬化療法における合併症

硬化療法の報告は OK-432 を用いた硬化療法では、腸間膜リンパ管腫において、腸閉塞や出血が認められ<sup>1)</sup>、後腹膜リンパ管腫では乳び漏出の報告が認められた<sup>2)</sup>。Acetate acid を用いた硬化療法では、後腹膜リンパ管腫の例で治療後の疼痛や血尿が認められた<sup>3)</sup>。

##### 2.手術療法における合併症

手術療法での報告は、開腹手術による完全切除術の場合、腸間膜、後腹膜ともに術創部感染<sup>4)5)</sup>、腸閉塞<sup>5)-7)</sup>といった一般的な合併症と報告されていた。重篤な合併症では下大静脈閉塞<sup>1)</sup>や、腸管壁へのリンパ管腫組織の迷入から大量腸管切除を余儀なくされた重症例も報告されていた<sup>8)</sup>。腹腔鏡を用いた完全切除術合併症の報告では Tran らは腹部リンパ管腫における腹腔鏡下切除術を 47 例に施行した報告を行っていたが、開腹移行例は 3 例(6.4%)であり、2 例は強固な癒着のためであったが、残る 1 例は術中出血による開腹移行であった<sup>9)</sup>。

開腹手術による部分切除の場合には乳び漏出が長期におよびその治療に苦慮した報告が認められた<sup>7)</sup>。

また、各合併症においてその発生率を示す文献は認められなかった。

#### 【まとめ】

「腹部リンパ管腫における合併症はどのようなものか？」という CQ を考察す

るにあたり、エビデンスの高い論文は見つからなかった。硬化療法の合併症として腸閉塞、出血、疼痛、血尿、乳び漏出が認められた。外科療法の合併症として創部感染、腸閉塞、出血、乳び漏出など一般的な合併症の他、下大静脈閉塞、大量腸切除など重篤な合併症も認められた。

## 文献

1	Oliveira C, Sacher P, Meuli	Management of prenatally diagnosed abdominal lymphatic malformations.	Eur J Pediatr Surg	2010	20(5)	302-306
2	内山 昌則, 村田 大樹, 大滝 雅博	急性腹症で発症し十二指腸壁に炎症性浸潤をきたしていた後腹膜リンパ管腫の1例 小児腹部リンパ管腫報告例の検討	日本小児外科学会雑誌	2007	43(7)	938-944
3	Won JH, Kim BM, Kim CH, Park SW, Kim	Percutaneous sclerotherapy of lymphangiomas with acetic acid.	J Vasc Interv Radiol	2004	15(6)	595-600
4	池田 太郎, 浅井 陽, 南郷 容子, 星野 真由美, 大橋 研介, 井上 幹也, 杉藤 公信, 萩原 紀嗣, 越永 従道, 草深 竹志	小児腹部リンパ管腫の検討	日本小児外科学会雑誌	2008	44(7)	959-964
5	Katz MS, Finck CM, Schwartz MZ, Moront ML, Prasad R, Timmapuri SJ, Arthur	Vacuum-assisted closure in the treatment of extensive lymphangiomas in children.	J Pediatr Surg	2012	47(2)	367-370

6	Mendez-Gallart R, Bautista A, Estevez E, Rodriguez-Barc a	Abdominal cystic lymphangiomas in pediatrics: surgical approach and outcomes.	Acta Chir Belg	2011	111(6)	374-377
7	杉藤 公信, 池田 太郎, 萩原 紀嗣, 後藤 博志, 遠藤 和伸, 田中 正純, 越永 従道, 福澤 正洋	炎症を伴った巨大腸間膜嚢腫の1例	小児外科	2001	33(9)	1017-1020
8	Chang TS, Ricketts R, Abramowsky CR, Cotter BD, Steelman CK, Husain A, Shehata	Mesenteric cystic masses: a series of 21 pediatric cases and review of the literature.	Fetal Pediatr Pathol	2011	30(1)	44-47
9	Tran NS, Nguyen	Laparoscopic management of abdominal lymphatic cyst in children.	J Laparoendosc Adv Surg Tech A	2012	22(5)	505-507

Home

一般・患者向け

医療関係者向け

◆ 会員メニュー

前回調査結果 (準備中)

研究

会員・研究協力者  
登録はこちらから

## 症例入力 その1

## 症例管理情報

症例管理番号


患者ID番号

## 症例基本情報

性別

女 ▼




生年月

1995 (平成07年) ▼ 年 02 ▼ 月  不明初診月 2015 (平成27年) ▼ 年 11 ▼ 月  不明最終受診月 2015 (平成27年) ▼ 年 11 ▼ 月  不明

前医の有無

前医あるが治療無し ▼

## 診断

病変の発見時期 20 歳時 ▼ 診断名 

嚢胞性リンパ管腫 ▼

補足コメント等

腸間膜

戻る

次へ

メニューへ戻る

Home

一般・患者向け

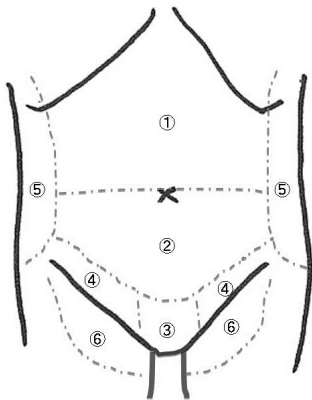
医療関係者向け

会員メニュー

前回調査結果 (準備中)

研究

会員・研究協力者登録はこちら



- ① 腹部 (臍上部)
- ② 腹部 (臍下部) 前額部
- ③ 恥骨部
- ④ 鼠径部
- ⑤ 側腹部
- ⑥ 大腿 (鼠径部)

- 気切適応調査 追加
- 気切適応調査 追加
- 縦隔病変調査 追加
- 腹部調査 追加

症例入力 その2

症例管理情報

症例管理番号

患者ID番号

診断 (病変部位)

<input type="checkbox"/> 頭頸部 表在 R L <input type="checkbox"/> 頭部 <input type="checkbox"/> 前額部 <input type="checkbox"/> 肩部・上下眼瞼部 <input type="checkbox"/> 鼻部 <input type="checkbox"/> 眼窩下部 <input type="checkbox"/> 頬骨部 <input type="checkbox"/> 頬部 <input type="checkbox"/> 耳下腺(咬筋)部 <input type="checkbox"/> 口唇部(上・下・口角含む) <input type="checkbox"/> オトガイ部 <input type="checkbox"/> 耳介部(耳介自体の病変のみ) <input type="checkbox"/> 下顎後窩 <input type="checkbox"/> 顎下部(前顎三角上部) <input type="checkbox"/> 前額部(前顎三角下部) <input type="checkbox"/> 側頭部(後顎三角上部) <input type="checkbox"/> 側頭部(後顎三角下部) <input type="checkbox"/> 後頭部(頂部) <input type="checkbox"/> 頭頸部 深部 R L <input type="checkbox"/> 頭蓋内 <input type="checkbox"/> 眼窩内 <input type="checkbox"/> 口腔内頬粘膜・粘膜下 <input type="checkbox"/> 舌内 <input type="checkbox"/> 喉頭蓋・披裂部・声帯 <input type="checkbox"/> 咽頭後壁 <input type="checkbox"/> 気管内(頸部)	<input type="checkbox"/> 鎖骨上窩 <input type="checkbox"/> 前胸部 <input type="checkbox"/> 腋窩 <input type="checkbox"/> 側胸部 <input type="checkbox"/> 背部(胸部) <input type="checkbox"/> 腰部 <input type="checkbox"/> 脊柱部 <input type="checkbox"/> 仙骨部 <input type="checkbox"/> 臀部 <input type="checkbox"/> 胸部体幹 深部 R L <input type="checkbox"/> 胸腔内(壁側胸膜下) <input type="checkbox"/> 上縦隔 <input type="checkbox"/> 前縦隔 <input type="checkbox"/> 中縦隔 <input type="checkbox"/> 後縦隔 <input type="checkbox"/> 気管内(胸部) <input type="checkbox"/> 胸腺 <input type="checkbox"/> 肺 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 傍脊椎 <input type="checkbox"/> 食道	<input type="checkbox"/> 腹部体幹 体表 R L <input type="checkbox"/> 腹部(臍上部) <input type="checkbox"/> 腹部(臍下部) <input type="checkbox"/> 恥骨部 <input type="checkbox"/> 鼠径部(腹部側) <input type="checkbox"/> 側腹部 <input type="checkbox"/> 陰部(陰囊・陰唇) <input type="checkbox"/> 肛門部 <input type="checkbox"/> 腹部 深部 R L <input type="checkbox"/> 後腹膜(骨盤内) <input type="checkbox"/> 後腹膜(腎動脈以下) <input type="checkbox"/> 後腹膜(腎動脈以上) <input type="checkbox"/> 傍脊椎 <input type="checkbox"/> 大網 <input type="checkbox"/> 腸間膜 <input type="checkbox"/> 小網(肝十二指腸間膜) <input type="checkbox"/> 胃・腸(壁外・壁内・内腔) <input type="checkbox"/> 実質臓器 脾 <input type="checkbox"/> 肝 <input type="checkbox"/> 膵 <input type="checkbox"/> 腎 <input type="checkbox"/> 副腎 <input type="checkbox"/> 尿管 <input type="checkbox"/> 膀胱 <input type="checkbox"/> 尿管 <input type="checkbox"/> 陰茎 <input type="checkbox"/> 生殖器 性腺 <input type="checkbox"/> 子宮 <input type="checkbox"/> 卵管	<input type="checkbox"/> 上肢 R L <input type="checkbox"/> 腋窩 <input type="checkbox"/> 肩 <input type="checkbox"/> 上腕 <input type="checkbox"/> 前腕 <input type="checkbox"/> 肘部 <input type="checkbox"/> 肘窩 <input type="checkbox"/> 手関節部 <input type="checkbox"/> 手背 <input type="checkbox"/> 手掌 <input type="checkbox"/> 手指 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/> 下肢 R L <input type="checkbox"/> 臀部 <input type="checkbox"/> 大腿(鼠径部) <input type="checkbox"/> 大腿(鼠径部より下) <input type="checkbox"/> 膝部 <input type="checkbox"/> 膝窩 <input type="checkbox"/> 下腿 <input type="checkbox"/> 踵部 <input type="checkbox"/> 足背 <input type="checkbox"/> 足底 <input type="checkbox"/> 足趾 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
--	---	--	--

\* 部位について補足のある方はこちらに入力してください。

最大径  5cm以上~10cm未満 ▾

およその体積  500cm<sup>3</sup>以上~1000cm<sup>3</sup>未満 ▾

骨病変の有無  なし ▾

初診時の重症度  中等症 ▾

補足コメント等

Home

一般・患者向け

医療関係者向け

◆ 会員メニュー

前回調査結果 (準備中)

研究

会員・研究協力者  
登録はこちらから


## 症例入力 その3

## 症例管理情報

症例管理番号

患者ID番号

## 治療の入力

治療回数 

0回

治療回数に、前医治療を含んでいる

補足コメント等

戻る

次へ

メニューへ戻る

Home

一般・患者向け

医療関係者向け

◆会員メニュー

前回調査結果（準備中）

研究

会員・研究協力者  
登録はこちらから

## 症例入力 その4

## 症例管理情報

症例管理番号

患者ID番号

## 症状 最終時点（原病と関係があると考えられるもののみ） !

外観の程度（整容性） !

わからない ▾

限局性リンパ管腫病変の有無 !

[例示画像]

なし ▾

気道狭窄 !

なし ▾

経口摂取困難

なし ▾

神経麻痺 !

なし ▾

運動障害 !

なし ▾

臓器等の機能障害 !

なし ▾

リンパ漏 !

不明 ▾

出血 !

不明 ▾

内出血 !

不明 ▾

疼痛 !

ときどきあり ▾

痒み !

なし ▾

感染 !

ときどきあり ▾

補足コメント等

戻る

次へ

メニューへ戻る

Home

一般・患者向け

医療関係者向け

◆ 会員メニュー

前回調査結果（準備中）

研究

会員・研究協力者  
登録はこちらから

## 症例入力 その5

## 症例管理情報

症例管理番号

患者ID番号

## 病状に対する主治医の評価

臨床経過の結果 !

不変 ▼

原病変に対する現在の治療状況 !

治療前 ▼

残存病変の外科的切除の可能性 !

追加切除の余地あり(合併症あまりなく) ▼

最終受診時の重症度 !

中等症 ▼

最終受診時の難治性について !

難治性である ▼

これまでの診療において公的助成はあるべきだったか? !

不要 ▼

今後の診療において公的助成は必要か? !

必要 ▼

今後の治療の必要性 !

必要 ▼

補足コメント等

戻る

次へ

メニューへ戻る



Home

一般・患者向け

医療関係者向け

会員メニュー

前回調査結果 (準備中)

研究

会員・研究協力者  
登録はこちら

症例入力 腹部調査

症例管理情報

症例管理番号

患者ID番号

A. 発見契機

発見時期

20

歳時

症状

腹部膨満

腫瘍 (触知するもの)

圧痛

発熱

腹痛

嘔気

嘔吐

食欲不振

血便

血尿

低タンパク

貧血

下痢

不明

その他

症状なし (他目的の検査にて偶然発見)

B. 診断月

2015 (平成27年)

年

10

月

C. 診断あるいは精査目的で行った検査

01. 超音波

なし

02. CT

あり

造影の有無

あり

検査は診断に有用でしたか? (診断根拠となる所見が得られましたか?)

有用だった

検査は治療に有用でしたか? (治療に有益な所見が得られましたか?)

どちらともいえない

03. MRI

あり

造影の有無

あり

検査は診断に有用でしたか? (診断根拠となる所見が得られましたか?)

有用だった

検査は治療に有用でしたか? (治療に有益な所見が得られましたか?)

どちらともいえない

04. リンパ管シンチ

なし

05. リンパ管造影

なし

06. リンパ嚢胞液

穿刺細胞診

なし

07. 生検

あり

検査は診断に有用でしたか? (診断根拠となる所見が得られましたか?)

有用だった

検査は治療に有用でしたか？（治療に有益な所見が得られましたか？）

どちらともいえない ▾

08.その他の検査

審査腹腔鏡

検査は診断に有用でしたか？（診断根拠となる所見が得られましたか？）

有用だった ▾

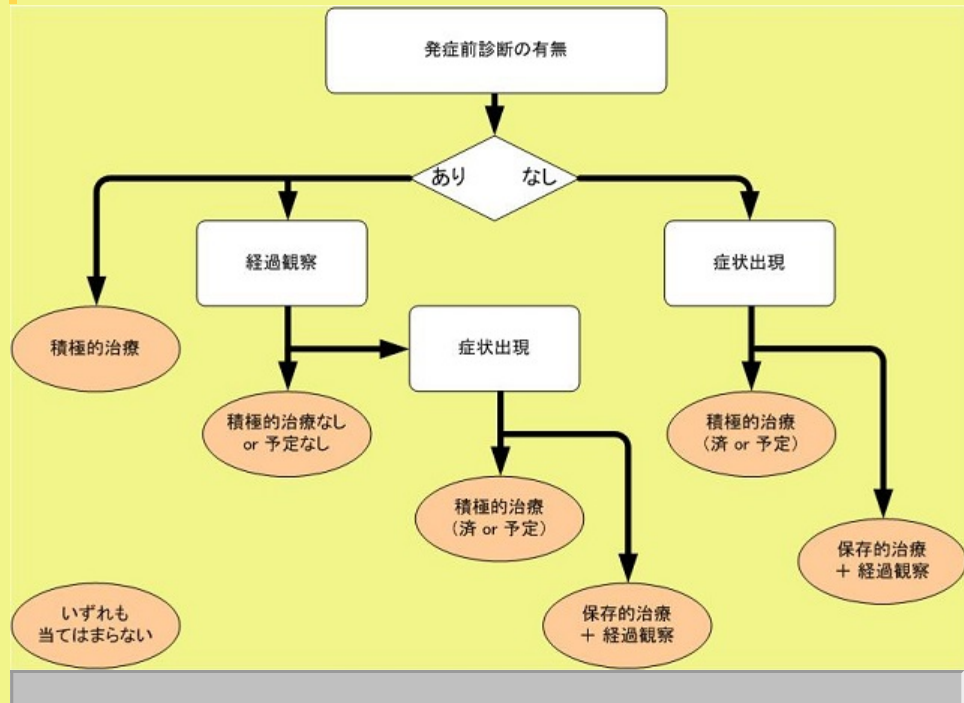
検査は治療に有用でしたか？（治療に有益な所見が得られましたか？）

有用だった ▾

09.検査なし

診断の根拠を書いて下さい。

#### D.診療経過（現在までにどのような経過をたどったか）



\*上の図の楕円部分をクリックすることで選択が出来ます。

☆「経過 観察」：介入的な治療を行わないこと。

☆「症状 出現」：発熱、腹痛など生活に支障をきたすため病変に対する何らかの治療を要する症状が生じること。

☆「積極的治療」：原病に対する治療。（外科的切除、硬化療法、開窓術など）

☆「保存的治療」：原病により生じた症状に対する保存的治療。（抗菌薬、穿刺、ドレナージなど）

#### E.局所感染の有無

細菌感染

診療経過中に病変部の細菌感染はありましたか？

感染疑いあり ▾ 2回 ▾

発症日

2015 (平成27年) ▾ 年 5 ▾ 月 1 ▾ 日

#### F.治療 全経過中に行った一連の行った治療につきお答え下さい。

(抗菌薬を変更すれば別の治療1回)

01回目

抗菌薬 ▾

抗菌薬名

開始日 2015 (平成27年) ▾ 年 05 ▾ 月 1 ▾ 日

終了日 2015 (平成27年) ▾ 年 05 ▾ 月 1 ▾ 日

効果 著効 ▾

合併症 特に無し ▾

02回目

抗菌薬 ▾

抗菌薬名

開始日 2015 (平成27年) ▾ 年 01 ▾ 月 1 ▾ 日

終了日 2015 (平成27年) 年 01 月 1 日

効果 著効

合併症 特に無し

03回目 なし

04回目 なし

05回目 なし

06回目 なし

07回目 なし

08回目 なし

09回目 なし

10回目 なし

### G. 観察中・術後フォローアップ画像検査

- 超音波  単純CT  
 造影CT  MRI  
 造影MRI  
 その他

### H. 成長障害はあるか？

なし

\* 下のリンクから、成長曲線を参照できます。

出展：平成12年乳幼児身体発育調査報告書（厚生労働省雇用均等・児童家庭局）

[男子 体重] [女子 体重] [男子 身長] [女子 身長]

補足コメント等 治療は前医、詳細不明

戻る

次へ

お知らせ

国の難病対策

病気の解説

患者会情報

指定難病一覧

[HOME](#) >> 平成27年7月1日から 難病法の施行の指定難病 >> 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）

# 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）

きょだいらんぱかんきけい（けいぶがんめんびょうへん）

## 【概要】

### 1. 概要

巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）は顔面・口腔・咽喉頭・頸部に先天性に発症する巨大腫瘍性のリンパ管形成異常であり、ゴーハム病（リンパ管腫症）とは異なる。リンパ管奇形（リンパ管腫）は大小のリンパ嚢胞を中心に構成される腫瘍性病変で、多くの場合病変の範囲拡大や離れた部位の新たな出現はない。血管病変を同時に有することもあり、診断・治療に注意を要する。生物学的には良性であるが、特に病変が大きく広範囲に広がるものは難治性で、機能面のみならず整容面からも患者のQOLは著しく制限される。全身どこにでも発生しうるが、特に頭頸部や縦隔、腋窩、腹腔・後腹膜内、四肢に好発する。

なかでも頸部顔面巨大病変は、気道圧迫、摂食・嚥下困難など生命に影響を及ぼし、さらに神経や他の主要な脈管と絡み合っ

て治療が困難となることから、他部位の病変とは別の疾患概念を有する。病変内のリンパ嚢胞の大きさや発生部位により主に外科的切除と硬化療法が選択されるが、完治はほぼ不可能で、出生直後から生涯にわたる長期療養を必要とする。

### 2. 原因

胎生期のリンパ管形成異常により生じた病変と考えられている。発生原因は明らかでない。

### 3. 症状

ほとんどの場合症状は出生時から出現する。頸部・舌・口腔病変で中下咽頭部での上気道狭窄、縦隔病変で気管の狭窄による呼吸困難の症状を呈し、多くにおいて気管切開を要する。舌・口腔・鼻腔・顔面病変では摂食・嚥下困難、上下顎骨肥大、骨格性閉口不全、閉塞性睡眠時無呼吸、構音機能障害をきたす。眼窩・眼瞼病変では開瞼・閉瞼不全、眼球突出・眼位異常、視力低下を呈し、眼窩内出血・感染などにより失明に至ることもある。耳部病変では外耳道閉塞、中耳炎、内耳形成不全などにより聴力障害・平衡感覚障害などをきたす。皮膚や粘膜にリンパ管病変が及ぶ場合は集簇性丘疹がカエルの卵状を呈し（いわゆる限局性リンパ管腫）、リンパ瘻・出血・感染を繰り返す。顔面巨大病変では腫瘍形成・変色・変形により高度の醜状を呈し、社会生活への適応を生涯にわたり制限される。どの部位の病変においても、経過中に内部に感染や出血を起こし、急性の腫脹・炎症を繰り返す。

### 4. 治療法

呼吸困難、摂食障害、感染などの各症状に対しては状態に応じて対症的に治療する。リンパ管奇形(リンパ管腫)自体の治療の柱は外科的切除と硬化療法であり、多くの場合この組み合わせで行われる。硬化療法にはOK-432、ブレオマイシン、アルコール、高濃度糖水、フィブリン糊等が用いられる。一般的にリンパ嚢胞の小さいものは硬化療法が効きにくい。抗癌剤、インターフェロン療法、ステロイド療法などの報告があり、プロプラノロール、mTOR阻害剤、サリドマイド等が国外を中心として治療薬として検討されているが効果は証明されていない。巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）は、現時点でいずれの治療法を用いても完治は困難である。

### 5. 予後

頸部顔面の巨大病変で広範囲かつ浸潤性の分布を示す場合、原疾患のみで死に至ることは稀であるが、治療に抵抗性で持続的機能的障害（呼吸障害、摂食・嚥下障害、視力障害、聴覚障害、など）のみならず整容面（高度醜状）からも大きな障害

を生じ、出生直後から生涯にわたり療養を要する。

## 【要件の判定に必要な事項】

- 患者数  
約600人
- 発病の機構  
不明（遺伝性はなく、リンパ管の発生異常と考えられている。）
- 効果的な治療方法  
未確立
- 長期の療養  
必要（療養は多くの場合出生直後から長期に渡る。）
- 診断基準  
あり（研究班作成、学会承認の診断基準あり）
- 重症度分類  
①～④のいずれかを満たすものを対象とする。  
①modified Rankin Scale（mRS）、食事・栄養、呼吸の評価スケールを用いて、いずれかが3以上。  
②聴覚障害：高度難聴以上。  
③視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が3未満。  
④以下の出血、感染に関するそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上。

## 【情報提供元】

平成26年度「難治性血管腫・血管奇形・リンパ管腫・リンパ管腫症および関連疾患についての調査研究」  
研究代表者 聖マリアンナ医科大学放射線医学講座 病院教授 三村秀文  
平成21-23年度「日本におけるリンパ管腫患者（特に重症患者の長期経過）の実態調査及び治療指針の作成に関する研究」  
研究代表者、平成24-25年度「小児期からの消化器系希少難治性疾患群の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成」、平成26年度「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究班」、平成26年度「小児呼吸器形成異常・低形成疾患に関する実態調査および診療ガイドライン作成に関する研究班」研究分担者  
慶應義塾大学 小児外科 講師 藤野明浩

## ＜診断基準＞

巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）の診断は、（I）脈管奇形診断基準に加えて、後述する（II）細分類診断基準にて巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）と診断されたものを対象とする。鑑別疾患は除外する。

### （I）脈管奇形（血管奇形およびリンパ管奇形）診断基準

軟部・体表などの血管あるいはリンパ管の異常な拡張・吻合・集簇など、構造の異常から成る病変で、理学的所見、画像診断あるいは病理組織にてこれを認めるもの。

本疾患には静脈奇形（海綿状血管腫）、動静脈奇形、リンパ管奇形（リンパ管腫）、リンパ管腫症・ゴーハム病、毛細血管奇形（単純性血管腫・ポートワイン母斑）および混合型脈管奇形（混合型血管奇形）が含まれる。

### 鑑別診断

1. 血管あるいはリンパ管を構成する細胞等に腫瘍性の増殖がある疾患

例) 乳児血管腫（イチゴ状血管腫）、血管肉腫など

2. 明らかな後天性病変

例) 一次性静脈瘤、二次性リンパ浮腫、外傷性・医原性動静脈瘻、動脈瘤など

### （II）細分類

①巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変） 診断基準

生下時から存在し、以下の1、2、3、4のすべての所見を認める。ただし、5の（a）または（b）または（c）の補助所見を認めることがある。巨大の定義は患者の手掌大以上の大きさとする。手掌大とは、患者本人の指先から手関節までの手掌の面積をさす。

1. 理学的所見  
頸部顔面に圧迫により変形するが縮小しない腫瘍性病変を認める。
2. 画像所見  
超音波検査、CT、MRI等で、病変内に大小様々な1つ以上の嚢胞様成分が集簇性もしくは散在性に存在する腫瘍性病変として認められる。嚢胞内部の血流は認めず、頸部顔面の病変が患者の手掌大以上である。
3. 嚢胞内容液所見  
リンパ（液）として矛盾がない。
4. 除外事項  
奇形腫、静脈奇形（海綿状血管腫）、被角血管腫、他の水疱性・嚢胞性疾患（ガマ腫、正中頸嚢胞）等が否定されること。  
単房性巨大嚢胞のみからなるものは対象から除外。
5. 補助所見
  - (a) 理学的所見
    - ・深部にあり外観上明らかでないことがある。
    - ・皮膚や粘膜では丘疹・結節となり、集簇しカエルの卵状を呈することがあり、ダーモスコピーにより嚢胞性病変を認める。
    - ・経過中病変の膨らみや硬度は増減することがある。
    - ・感染や内出血により急激な腫脹や疼痛をきたすことがある。
    - ・病変内に毛細血管や静脈の異常拡張を認めることがある。
  - (b) 病理学的所見  
肉眼的には、水様ないし乳汁様内容液を有し、多嚢胞状または海綿状断面を呈する病変。組織学的には、リンパ管内皮によって裏打ちされた大小さまざまな嚢胞状もしくは不規則に拡張したリンパ管組織よりなる。腫瘍性の増殖を示す細胞を認めない。
  - (c) 嚢胞内容液所見  
嚢胞内に血液を混じることがある。

#### 特記事項

上記のリンパ管病変が明らかに多発もしくは浸潤拡大傾向を示す場合には、リンパ管腫症・ゴーハム病と診断する。

### <重症度分類>

①～④のいずれかを満たすものを対象とする。

①modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

#### 日本版modified Rankin Scale (mRS) 判定基準書

modified Rankin Scale		参考にすべき点
0_	まったく症候がない	自覚症状および他覚徴候がともにない状態である
1_	症候はあっても明らかな障害はない： 日常の勤めや活動は行える	自覚症状および他覚徴候はあるが、発症以前から行っていた仕事や活動に制限はない状態である
2_	軽度の障害： 発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える	発症以前から行っていた仕事や活動に制限はあるが、日常生活は自立している状態である
3_	中等度の障害： 何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える	買い物や公共交通機関を利用した外出などには介助を必要とするが、通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要としない状態である
4_	中等度から重度の障害： 歩行や身体的要求には介助が必要である	通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要とするが、持続的な介護は必要としない状態である

5_	重度の障害： 寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする	常に誰かの介助を必要とする状態である
6_	死亡	

### 食事・栄養 (N)

0. 症候なし。
1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない。
2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする。
3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する。
4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする。
5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している。

### 呼吸 (R)

0. 症候なし。
1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない。
2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある。
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる。
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要。
5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要。

### ②聴覚障害：以下の3 高度難聴以上

- 0 25 dBHL 未満（正常）
- 1 25 dBHL以上40 dBHL未満（軽度難聴）
- 2 40 dBHL以上70 dBHL未満（中等度難聴）
- 3 70 dBHL以上90 dBHL未満（高度難聴）
- 4 90 dBHL以上（重度難聴）

※500、1000、2000Hzの平均値で、聞こえが良い耳（良聴耳）の値で判断。

### ③視覚障害： 良好な方の眼の矯正視力が0.3未満。

### ④下の出血、感染に関するそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

#### 出血

1. ときおり出血するが日常の務めや活動は行える。
2. しばしば出血するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える。
3. 出血の治療ため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって出血予防・止血が得られるもの。
4. 致命的な出血のリスクをもつもの、または、慢性出血性貧血のため月一回程度の輸血を定期的に必要とするもの。
5. 致命的な出血のリスクが非常に高いもの。

#### 感染

1. ときおり感染を併発するが日常の務めや活動は行える。
2. しばしば感染を併発するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える。
3. 感染・蜂窩織炎の治療ため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって感染症状の進行を抑制できるもの。
4. 敗血症などの致命的な感染を合併するリスクをもつもの。
5. 敗血症などの致命的な感染を合併するリスクが非常に高いもの。

## ※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。

2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。



お知らせ

国の難病対策

病気の解説

患者会情報

指定難病一覧

[HOME](#) >> 平成27年7月1日から 難病法の施行の指定難病 >> リンパ管腫症/ゴーハム病

# リンパ管腫症/ゴーハム病

りんぱかんしゅしょう/ごーはむびょう

## 【概要】

### 1. 概要

中枢神経系を除く、骨や胸部（肺、縦隔、心臓）、腹部（腹腔内、脾臓）、皮膚、皮下組織など全身臓器にびまん性に異常に拡張したリンパ管組織が浸潤する原因不明の希少性難治性疾患である。小児、若年者に多く発症するが先天性と考えられている。症状や予後は様々であるが、胸部に病変を認める場合は予後不良である。骨溶解を起こすゴーハム病も、骨病変だけでなく同様の内臓病変を持つ場合があるため、類縁疾患と考えられ、現時点では1つの疾患としてとらえられている。病理学的には不規則に拡張したリンパ管が同定されるが、内皮細胞のMIB-1は陰性で腫瘍性の増殖は無い。また鑑別上問題となるリンパ管奇形（リンパ管腫）は多くの場合病変の範囲拡大や離れた部位の新たな出現はなく、一方でリンパ管腫症は多発性・びまん性（多臓器に及ぶ、リンパ液貯留や周囲の組織に浸潤傾向があるなど）である。なおリンパ管腫症/ゴーハム病は、びまん性リンパ管腫症、ゴーハム・スタウト症候群、大量骨溶解症と呼ばれることもある。

### 2. 原因

原因は不明である。遺伝性は認められていない。

### 3. 症状

症状は病変の浸潤部位による。

- 胸水（胸腔内に液体が貯留）、乳び胸、心嚢水、縦隔浸潤、肺浸潤により、息切れ、咳、喘鳴、呼吸苦、慢性呼吸不全、心タンポナーデ、心不全を起こす。胸部単純エックス線写真、CTで（両側肺に）びまん性に広がる肥厚した間質陰影や縦隔影拡大、胸水貯留、胸膜肥厚、心嚢水を認める。多くは致命的で、特に小児例は予後不良である。
- 骨溶解、骨欠損による疼痛や病的骨折、四肢短縮、病変周囲の浮腫、脊椎神経の障害などを起こす。頭蓋骨が溶解し、髄液漏や髄膜炎、脳神経麻痺などを起こす場合もある。単純X線写真にて骨皮質の菲薄化や欠損、骨内の多発性骨溶解病変などを認める。
- 腹水（腹腔内に液体が貯留）や脾臓内および他の腹腔内臓器に多発性の嚢胞性リンパ管腫（リンパ管奇形）病変を認める。また皮膚、軟部組織のリンパ浮腫、リンパ漏や、血小板減少、血液凝固異常（フィブリノーゲン低下、FDP、D-dimer上昇）なども起こす。

### 4. 治療法

局所病変のコントロール目的に外科的切除が行われるが、全身性、びまん性であるため、根治は困難である。胸部病変に対して胸腔穿刺、胸膜癒着術、胸管結紮術、腹部病変に対しては腹腔穿刺、脾臓摘出などの外科的治療を行う。病変部位によっては放射線治療を行うこともあるが、小児例が多く推奨されない。手術困難な病変に対しては、ステロイド、インターフェロン $\alpha$ 、プロプラノロール、化学療法（ビンクリスチン）などが試されるが治療効果は限られる。

### 5. 予後

乳び胸などの胸部病変を持つと生命予後は不良である。また病変が多臓器に渡り、様々な症状を引き起こし、慢性呼吸不全や運動機能障害などの永続的な障害を残す場合が多い。多くの症例が長期間に渡って診療が必要であり、治癒率は極めて低い。

## 【要件の判定に必要な事項】

- 患者数  
約100人（研究班全国調査より推定）
- 発病の機構  
不明（リンパ管の発生異常と考えられている。）
- 効果的な治療方法  
未確立（根本的治療はなく、対症療法が主である。）
- 長期の療養  
必要（治癒しないため、永続的な診療が必要である。）
- 診断基準  
あり（学会で承認された診断基準あり。）
- 重症度分類  
modified Rankin Scale（mRS）、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

## 【情報提供元】

「難治性血管腫・血管奇形・リンパ管腫・リンパ管腫症および関連疾患についての調査研究班」

研究代表者 聖マリアンナ医科大学放射線医学講座 病院教授 三村秀文

「リンパ管腫症の全国症例数把握及び診断・治療法の開発に関する研究班」

研究代表者 岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学 助教 小関道夫

## ＜リンパ管腫症・ゴーハム病診断基準＞

リンパ管腫症・ゴーハム病の診断は、(I) 脈管奇形診断基準に加えて、後述する(II)細分類診断基準を追加して行なう。鑑別疾患は除外する。

### (I) 脈管奇形（血管奇形およびリンパ管奇形）診断基準

軟部・体表などの血管あるいはリンパ管の異常な拡張・吻合・集簇など、構造の異常から成る病変で、理学的所見、画像診断あるいは病理組織にてこれを認めるもの。

本疾患には静脈奇形（海綿状血管腫）、動静脈奇形、リンパ管奇形（リンパ管腫）、リンパ管腫症・ゴーハム病、毛細血管奇形（単純性血管腫・ポートワイン母斑）および混合型脈管奇形（混合型血管奇形）が含まれる。

### 鑑別診断

1. 血管あるいはリンパ管を構成する細胞等に腫瘍性の増殖がある疾患

例) 乳児血管腫（イチゴ状血管腫）、血管肉腫など

2. 明らかな後天性病変

例) 静脈瘤、リンパ浮腫、外傷性・医原性動静脈瘻、動脈瘤など

### (II) 細分類 リンパ管腫症/ゴーハム病診断基準

下記 (1) のa)~c)のうち一つ以上の主要所見を満たし、(2) の病理所見を認めた場合に診断とする。病理検査が困難な症例は、a)~c)のうち一つ以上の主要所見を満たし、臨床的に除外疾患を全て否定できる場合に限り、診断可能とする。

#### (1) 主要所見

a) 骨皮質もしくは髄質が局在性もしくは散在性に溶解（全身骨に起こりうる）。

b) 肺、縦隔、心臓など胸腔内臓器にびまん性にリンパ管腫様病変、またはリンパ液貯留。

c) 肝臓、脾臓など腹腔内臓器にびまん性にリンパ管腫様病変、または腹腔内にリンパ液貯留。

## (2) 病理学的所見

組織学的には、リンパ管内皮によって裏打ちされた不規則に拡張したリンパ管組織よりなり、一部に紡錘形細胞の集簇を認めることがある。腫瘍性の増殖は認めない。

### 特記事項

- ・除外疾患：リンパ脈管筋腫症などの他のリンパ管疾患や悪性新生物による溶骨性疾患、遺伝性先端骨溶解症、特発性多中心性溶骨性腎症、遺伝性溶骨症候群などの先天性骨溶解疾患（皮膚、皮下軟部組織、脾臓単独のリンパ管腫症は、医療費助成の対象としない。）。
- ・リンパ管奇形（リンパ管腫）が明らかに多発もしくは浸潤拡大傾向を示す場合には、リンパ管腫症と診断する。

## <重症度分類>

### リンパ管腫症・ゴーハム病の重症度分類

modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

#### 日本版modified Rankin Scale (mRS) 判定基準書

modified Rankin Scale		参考にすべき点
0_	まったく症候がない	自覚症状および他覚徴候がともにない状態である
1_	症候はあっても明らかな障害はない： 日常の勤めや活動は行える	自覚症状および他覚徴候はあるが、発症以前から行っていた仕事や活動に制限はない状態である
2_	軽度の障害： 発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える	発症以前から行っていた仕事や活動に制限はあるが、日常生活は自立している状態である
3_	中等度の障害： 何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える	買い物や公共交通機関を利用した外出などには介助を必要とするが、通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要としない状態である
4_	中等度から重度の障害： 歩行や身体的要求には介助が必要である	通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要とするが、持続的な介護は必要としない状態である
5_	重度の障害： 寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする	常に誰かの介助を必要とする状態である
6_	死亡	

日本脳卒中学会版

### 食事・栄養 (N)

0. 症候なし。

1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない。
2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする。
3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する。
4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする。
5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している。

### 呼吸 (R)

0. 症候なし。

1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない。
2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある。
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる。
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要。
5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要。

## ※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。

## ヒルシュスプルング病類縁疾患に対する病理学的検討

研究分担者 中澤 温子 東海大学医学部基盤診療学系 病理診断学 准教授  
小田 義直 九州大学大学院医学研究院形態機能病理学 教授

### 【研究要旨】

H類縁で最も多い疾患であるcongenital isolated hypoganglionosis(以下CIH)についてHuC/D抗体を用い、簡便で再現性のある組織学的診断方法を検討してきた。今回、CIHについて、HuC/D、Sox10、CD56などの抗体を使用した免疫組織学的手法を用い、神経節細胞の数、神経叢の数・面積などを測定し、正常群と統計学的に比較検討した。筋間神経叢におけるSox10/HuC/D陽性細胞比はCIH群で有意に低く、神経細胞とグリア細胞の数のアンバランスがCIHの組織学的特徴と推察された。

### 研究協力者

義岡 孝子（国立成育医療研究センター）  
三好 きな（九州大学）

### A．研究目的

HD類縁は、新生児期に発症し成人に至るまで長期の経過をたどる疾患であるが、稀少疾患であるがゆえにまとまった報告が少なく、病態も不明な点が多いため、国際的に統一された定義や分類はないのが現状である。

CIHはHirschsprung 病類縁疾患で最も多い疾患であるが、病理組織学的診断基準は未だ定められていない。免疫組織学的手法を用いて、神経節細胞の数、神経叢の数・面積などを測定し、正常群と統計学的に比較検討することにより、CIHにおける腸管神経系の組織学的異常所見を明らかにし、診断基準の確立を目指す。

### B．研究方法

#### 1.CIHの免疫組織学的評価

対象：対照となる正常腸管として、手術検体22

例（日齢1日～5.3歳）、CIH 18例（日齢1日～4.0歳；空腸10例、回腸8例）の全層生検ホルマリン固定パラフィン切片。

方法：抗HuC/D抗体（16A11, Life technologies）、抗Sox10 goat poly clonal抗体（Santa cruz Biotech -nology）、抗CD56抗体（1B6, Leica Biosystems）を用いた免疫染色標本を作成し、切除腸管1cmあたりの筋層間神経叢および粘膜下神経叢におけるHuC/D陽性細胞、Sox10陽性細胞、CD56陽性の神経叢の数と面積を計数する。陽性細胞の計数方法は、Maya Swaminathanらの論文（Human Pathology, 41, 1097-1108, 2010年）に記載されている基準を用いた。各群の平均値比較は統計ソフトIBM SPSS Statistics ver. 21を用い、t検定を行った。

#### （倫理面への配慮）

本研究における病理診断は、関連法規を遵守し、倫理委員会の承認を経た上で、検体提供者への人権擁護、個人情報保護に細心の注意を

払って実施した。

### C . 研究結果

- 1 . HuC/D (神経細胞に陽性) およびSox10 (腸管グリア細胞に陽性) の免疫染色を行った。標本上1cm あたりの陽性細胞を計数した。
  - 1 ) CIH群ではHuC/D陽性細胞数 $14.0 \pm 11.4$  (コントロール群 $69.4 \pm 59.4$ ,  $p < 0.01$ )、Sox10陽性細胞の数  $33.8 \pm 24.1$  (コントロール群 $224.4 \pm 110.9$ ,  $p < 0.01$ ) が有意に減少していた。
  - 2 ) HuC/D陽性細胞はCIH群では 20個/1cm 以下であった。
  - 3 ) グリア細胞と考えられるSox10陽性細胞はCIH群では100個/1cm 以下であった。
  - 4 ) Sox10/HuC/D陽性細胞数比はCIH群において有意に減少していた。
- 2 . CD56 (神経叢に陽性) の免疫染色を行い、標本上1cm当りの神経叢の数と面積を計測した。
  - 1 ) HG群で神経叢の数は $33.8 \pm 24.1$  (コントロール群 $224.4 \pm 110.9$ ,  $p < 0.01$ )、面積は $913.6 \pm 1041.8 \mu\text{m}^2$  (コントロール群 $3157.2 \pm 2678.1 \mu\text{m}^2$   $p < 0.01$ ) と有意に減少していた。
  - 2 ) 神経叢1個あたりのHuC/D陽性細胞、Sox10陽性細胞はCIH群で有意に減少していた。
  - 3 ) 神経叢単位面積当たりのSox10陽性細胞の数に両群で有意差はなかった
  - 4 ) 神経叢単位面積当たりのHuC/D陽性細胞の数は、CIH群で有意に増加していた。これはCIH群の1cmあたりの神経叢面積が非常に小さいためと考えている。
3. 粘膜下神経叢におけるHuC/D 陽性細胞数とSox10陽性細胞を計測した。

- 1 ) HuC/D陽性細胞およびSox10陽性細胞はCIH群で有意に減少していた。
- 2 ) 粘膜下神経叢ではSox10/HuC/D陽性細胞数比は両群で有意差を認めなかった。

### D . 考察

腸管壁内神経細胞が存在するにもかかわらず腸管蠕動不全を来たすHD類縁疾患の診断や分類に関して、いまだ一定のコンセンサスが得られていない。これはHD類縁疾患の希少性だけでなく、HD類縁疾患の病理学的診断はH.E染色やAchE染色による形態学的検討が主であり、診断の精度や再現性に問題があることが理由としてあげられる。近年、新たなアプローチとして免疫組織化学染色によるHD類縁疾患の病理学的診断・分類の試みが報告されるようになったが、HD類縁疾患の定義に利用されるまでには至っていない。

これまでの研究から、HuC/D染色にて、HuC/D陽性細胞が概ね、20個/1cm 以上あれば、CIHの可能性は低いと考えられた。今回、CIH群およびコントロール群の対象を乳幼児期に切除された小腸に限定し、組織学的に検索した。

Sox10/HuC/D 陽性細胞数比を検討した結果、筋間神経叢ではCIH群が有意に減少していたが、粘膜下神経叢では有意差は見られなかったことから、筋間神経叢での神経細胞とグリア細胞の数のアンバランスはCIHの組織学的特徴と考えられた。

多施設の条件の異なる検体で検討したにも関わらず、2群間で有意差を持ったデータを得ることができた。

今後は統一した検索方法でデータを集積し、CIHの診断基準を策定できると考えられる。

### E . 結論

HuC/D およびSox10を用いた免疫組織学的検討では、CIH症例の筋層間神経節細胞は全例で20個/1cm以下、グリア細胞は100個/1cm 以下であった。また、筋間神経叢におけるSox10/HuC/D 陽性細胞数比はCIH群で有意に低く、CIHの組織学的特徴と推察した。

## F．研究発表

### 1．論文発表

なし

### 2．学会発表

- 1) 義岡孝子, 下島直樹, 三好きな, 孝橋 賢一, 小田義直, 田口智章, 中澤温子: Hirschsprung病およびその類縁疾患における腸管神経系の異常. 第104回 日本病理学会総会 シンポジウム6 神経提症 - 発生生物学から考える発症機構 - (愛知県名古屋, 2015.5.1)

## G．知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む)

### 1．特許取得

無し

### 2．実用新案登録

無し

### 3．その他

無し

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

## 小腸移植の適応や体制づくり

分担研究者 福澤 正洋 大阪府立母子保健総合医療センター 総長  
上野 豪久 大阪大学大学院 医学系研究科 小児成育外科 助教  
和田 基 東北大学大学院医学系研究科小児外科学分野・小児外科学 准教授  
古川 博之 旭川医科大学医学部・外科学講座消化器病態外科学分野 教授  
上本 伸二 京都大学大学院医学研究科外科学講座肝胆膵・移植外科学分野・  
肝臓外科 / 肝臓移植・小腸移植 / 小児外科 教授  
星野 健 慶應義塾大学医学部・小児外科 准教授  
阪本 靖介 熊本大学大学院生命科学研究部 小児外科・移植外科 准教授

### 【研究要旨】

〔研究目的〕本研究の目的は、小児期からの希少難治性消化肝疾患の究極の治療である小腸移植を推進していくための適応基準を明らかにし、小腸移植実施に向けての体制を作ることにある。

〔研究方法〕欧米における小腸移植の適応基準について調査を行ない、すでに実施している小腸登録事業、腸管不全登録事業のデータを利用し、国内での小腸移植の実態に合わせて、適応基準についての検討を行った。

〔研究結果〕適応疾患としては1. 短腸症 下記疾患およびその治療の結果生じた栄養吸収障害のため電解質、主要栄養素、微量元素などの維持を中心静脈栄養に依存する状態。2. 機能的難治性腸管不全 改善が期待できない小腸蠕動運動または消化吸收能の異常のために健常な小腸機能が保たれていない状態とした。除外基準としては 移植希望者としては基礎疾患が良性であること。再発の徴候がなく完治していると判断される場合は禁忌としない。年齢基準としては 原則として65歳以下が望ましいとした。

適応基準として次のものを策定した。1. 中心静脈栄養の合併症として、a. 中心静脈栄養による肝障害 b. 中心静脈の閉塞 c. 頻回のカテーテル敗血症入院が必要なカテーテル敗血症が年2回以上 d. 輸液管理によっても頻回の重篤な脱水症または腎障害 2. 先天性粘膜異常や超短腸症などの高リスク症例 3. 頻回に入院を繰り返す 高い罹病率

〔結論〕本邦における小腸移植は、海外より優れた成績を示しているものの症例数は極めて限られている。小腸移植の適応基準を策定することにより小腸移植を必要とする患者を抽出分類し、今後ガイドラインの作成に関与することが期待できる。



## A . 研究目的

小児期からの希少難治性消化肝疾患のうち重症腸管不全については、小腸移植によって救命することができる。しかし、診断治療に難渋しているのが現状である。現在のところ実施数は25例程度である。小腸移植は保険適用となっており、海外に比してその件数は大きく後れを取っている。

しかし、小腸移植の成績向上と保険適応に向けての基礎的資料を得るため、小腸移植の適応基準を策定する必要がある。

本研究においては小腸移植の適応を明らかにし、今後の実施の体制を整えることを目的とする。

## B . 研究方法

欧米における小腸移植の適応基準について調査を行った。すでに実施している小腸登録事業、腸管不全登録事業のデータを利用し、国内での小腸移植の実態に合わせて、適応基準についての検討を行った。腸管不全登録、小腸移植登録のデータ収集については以下の通り行われた。

### 1 ) 基本デザイン

小腸移植実施症例に対しての観察研究とする。日本小腸移植研究会に実施報告された症例を対象とし、症例の登録ならびに試料の登録を行う。データセンターより1症例あたり1部の症例登録票、1試料あたり1部の登録を依頼する。各実施施設は連結可能匿名化を行った上でWeb上でデータセンターのサーバーに症例を登録する。

### 2 ) 対 象

小腸移植実施症例：

小腸移植を実施された全症例を対象とする。(目標症例数：20例以上)

### 3 ) 評価方法

プライマリアウトカム：1年生存、中心静脈栄養離脱、最終生存確認日

観察項目：腸管機能の所見、中枢静脈ルートする所見、臓器合併症の所見、成長に関する所見、手術に関する所見、投与された薬剤、予後に関する所見などについて観察研究をおこなう。また、実施された小腸生検試料についても病理所見、病理写真、使用している免疫抑制剤等の共有化を行う。本研究は観察研究であるため、研究対象者から同意を受けることを要しないが、研究者代表者はホームページによって必要な事項を情報公開することとする。

## C . 研究結果

2001年のPediatric Transplantation誌によると、米国の移植学会においては小児肝移植の適応が以下のように定められている。

Table 1. Risk factors for pediatric intestinal transplantation

Initial post-resection small intestinal length less than 30 cm – no ileocecal valve
Enterocolonic discontinuity
Refractory fluid and electrolyte disorders
Neonatal hyperbilirubinemia (>3-6 mg/dL) persisting in early infancy despite enteral nutrition
Recurring life-threatening sepsis
Threatening exhaustion of central venous access

Table 2. Disorders in children that are potentially treatable with intestinal transplantation (in descending order of frequency)

Short bowel syndrome
Congenital malformation
Necrotizing enterocolitis
Trauma
Tumors, including massive intestinal polyposis syndromes
Defective intestinal motility
Intestinal pseudo-obstruction, with or without concurrent urinary tract pseudo-obstruction
Intestinal aganglionosis
Impaired enterocyte absorptive capacity
Microvillus inclusion disease
Autoimmune or idiopathic enteropathy

### 1. Failure of HPN

1a. Impending (total bilirubin 3-6 mg/dL, progressive thrombocytopenia, and progressive splenomegaly) or overt liver failure (portal hypertension, hepatosplenomegaly, hepatic fibrosis, or cirrhosis) because of

parenteral nutrition-liver injury

1b. Central venous catheter (CVC)-related thrombosis of 2 central veins

1c. Frequent central line sepsis: 2 episodes/year of systemic sepsis secondary to line infections requiring hospitalization; a single episode of line-related fungemia; septic shock or acute respiratory distress syndrome

1d. Frequent episodes of severe dehydration despite intravenous fluid in addition to HPN

2. High risk of death attributable to the underlying disease

2a. Desmoid tumors associated with familial adenomatous polyposis

2b. Congenital mucosal disorders (eg, microvillus atrophy, intestinal epithelial dysplasia)

2c. Ultra short bowel syndrome (gastrostomy, duodenostomy, residual small bowel 10 cm in infants and 20 cm in adults)

3. Intestinal failure with high morbidity or low acceptance of HPN

3a. Intestinal failure with high morbidity (frequent hospitalization, narcotic dependency) or inability to function (eg, pseudo-obstruction, high outputstoma)

3b. Patient's unwillingness to accept long-term HPN (eg, young patients)

A. Absolute

a1. Nonresectable malignancy (local or

metastatic)

a2. Severe congenital or acquired immunologic deficiencies

a3. Advanced cardiopulmonary disease

a4. Advanced neurologic dysfunction

a5. Sepsis with multisystem organ failure

a6. Major psychiatric illness

a7. Demonstrated patient noncompliance with medical recommendations

a8. Insufficient vascular patency for central venous access for 6 months after ITx

b. Relative

b1. Age older than 65 years (depending on associated vascular, cardiac, and respiratory disease)

b2. History of cancer in the past 5 years (depending on the judgment of the oncologist)

b3. Physical debilitation (risk of poor survival after ITx)

b4. Lack of family support (risk of low compliance after ITx)

これらの基準を本邦の実情に合わせ設定すると以下のように策定できる。

まずは、適応疾患としては以下の通りとなる。

1) 短腸症

下記疾患およびその治療の結果生じた栄養吸収障害のため電解質、主要栄養素、微量元素などの維持を中心静脈栄養に依存する状態

中腸軸捻転

小腸閉鎖症

壊死性腸炎

腹壁破裂・臍帯ヘルニア

上腸間膜動静脈血栓症

クローン病

外傷

デスマイド腫瘍

腸癒着症

## 2) 機能的難治性腸管不全

改善が期待できない小腸蠕動運動または消化吸収能の異常のために健常な小腸機能が保たれていない状態

慢性特発性偽小腸閉塞症

広汎腸無神経節症

巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症

腸管神経節細胞僅少症

micro villus inclusion 病

その他

除外基準としては以下の基準が設定できる。

## 2. 移植希望者 (レシピエント)

基礎疾患が良性であること。ただし、悪性腫瘍の治療終了後の観察期間において再発の徴候がなく完治していると判断される場合は禁忌としない。伝染性の活動性の感染症を有する者 (HIVを含む) は除外する。

## 3. 年齢

原則として65歳以下が望ましい。

適応基準としては以下の基準が設定できる。

### 1. 中心静脈栄養の合併症

中心静脈栄養による肝障害

血清ビリルビン値が2.0 mg/dl以上を持続、または門脈圧亢進症、肝線維化、肝硬変など肝障

害がある状態

中心静脈の閉塞

2か所以上の中心静脈\*の閉塞

(\*中心静脈: 左右の内頸静脈、鎖骨下静脈、大腿静脈の計6本)

頻回のカテーテル敗血症

入院が必要なカテーテル敗血症が年2回以上真菌血症でseptic shock またはARDS (acute respiratory distress syndrome) のエピソード

輸液管理によっても頻回の重篤な脱水症または腎障害

## 2. 高リスク症例

先天性粘膜異常 (micro villus inclusion 病, intestinal epithelial dysplasia)

超短腸症 (残存小腸: 小児10cm未満、成人20cm未満)

## 3. 高い罹病率 (High morbidity)

頻回に入院を繰り返す

優先順位としては以下の順位設定とする。

医学的緊急度: Status 1を最優先とし、次にStatus2、Status3の順に優先する。

Status 1: 中心静脈栄養法の維持が不可能になった状態。

鎖骨下・内頸・大腿静脈などの一般的静脈より中心静脈へのアクセスが不可能になった患者。特殊な静脈を介する栄養法を用いざるを得なくなった患者を含む。

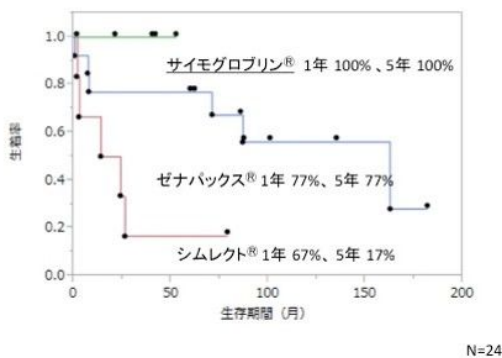
Status 2: 血清ビリルビン値の高値持続と、肝臓障害が進行しつつある状態。

肝生検組織にて胆汁うっ滞・線維化・肝細胞障害などを伴っており、血清総ビリルビン値が2.0 mg/dl以上を継続しているが、小腸移植によりこれらの改善が期待しうる患者。

Status 3: 中心静脈栄養法の維持が不可能になりつつある状態。

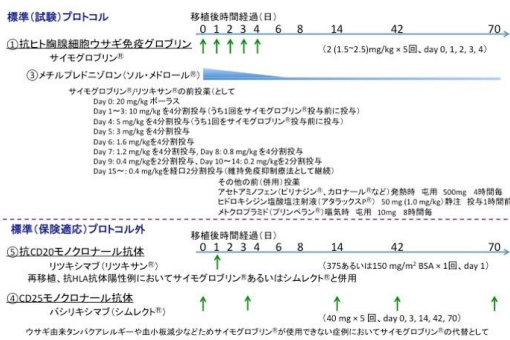
免疫抑制剤の標準プロトコルとしては国内における免疫抑制剤別の成績を参考に検討した。

導入療法別グラフト生存率 2014.12.31

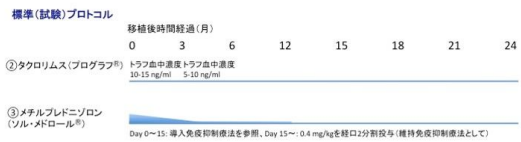


現在のところ、サイモグロブリンの成績が良いことと、市場に流通していることからサイモグロブリンを標準免疫抑制剤として次の標準プロトコルを検討している。

導入免疫抑制プロトコル(投与スケジュール)の概要



維持免疫抑制プロトコル



また、術後の標準的フォローとしては以下の項目を検討している。

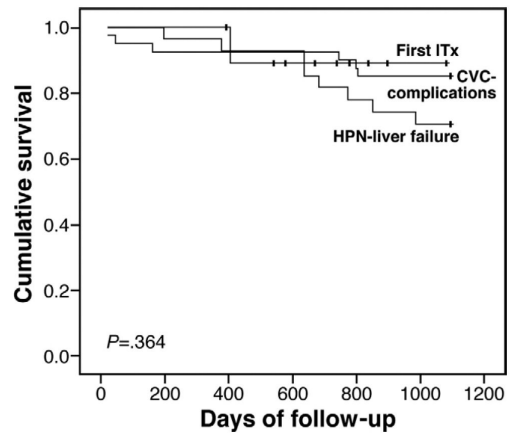
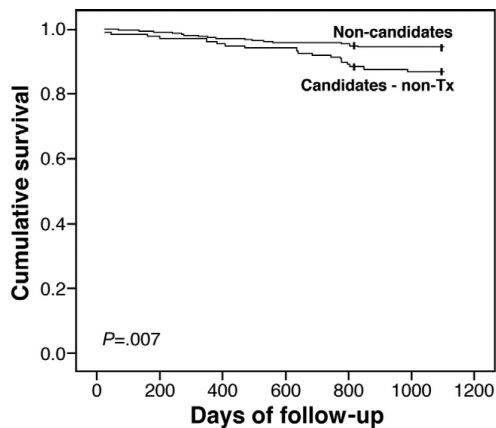
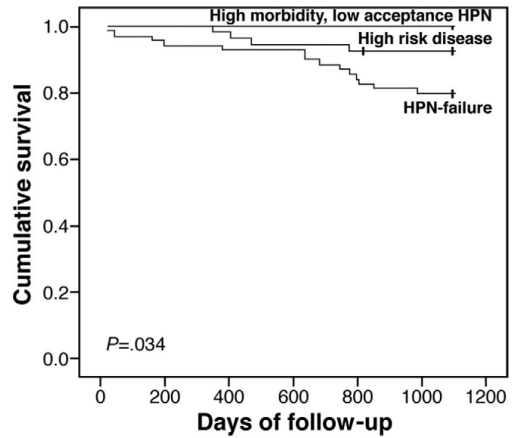
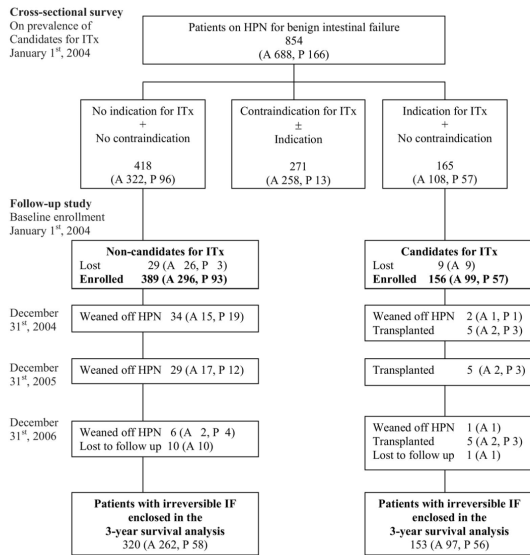
1. 術後の全身管理 (in-out 8時間毎、安静度等の指示内容)
2. 検査 (連日のCBC、電解質、肝機能、腎機能、免疫抑制剤濃度等)
3. 点滴 (ベース、免疫抑制剤、抗生剤、抗ウイルス薬等)
4. 内服薬
5. 拒絶反応の管理
6. 感染症の管理
7. 外来診察等の長期管理

D. 考察

小腸移植の登録事業は現在まで小腸移植研究会によって続けられ、2014年に第6回目の登録集計の公表が行われている。現在、登録事業の参加施設は、東北大学、慶應義塾大学、京都大学、大阪大学、九州大学と5施設にわたり、国内で行われた小腸移植の全症例が登録され追跡調査が行われている。

腸管不全登録においても100例を超える症例が追跡調査されていて国内随一の腸管不全の追跡調査である。

2008年に欧米で行われた腸管不全患者の追跡調査においては次の結果となっている。



今後、腸管不全患者の登録、追跡調査を行い小腸移植が必要とされている患者が適切に移植施設に紹介されることと考える。また、今回の適応基準に照らし合わせて患者を選別しより本邦の実情に合った適応基準とガイドラインの策定を行うことが重要だと考える。

## E . 結論

本邦における小腸移植は、海外より優れた成績を示しているものの症例数は極めて限られている。小腸移植の適応基準を策定することにより小腸移植を必要とする患者を抽出分類し、今後ガイドラインの作成に関与することが期待できる。

<参考文献>

- 1) 上野豪久, 田口智章, 福澤正洋 本邦小腸移植登録 移植 2013;48(6)390-394
- 2) Guidelines for referral and management of patients eligible for solid organ transplantation. Transplantation 2001;71:1189-1204.
- 3) Survival of Patients Identified as Candidates for Intestinal Transplantation: A 3-Year Prospective Follow-Up GASTROENTEROLOGY 2008;135:61-71
- 4) Ueno T, Wada M, Hoshino K, Uemoto S, Taguchi T, Furukawa H, Fukuzawa M. Impact of intestinal transplantation for intestinal failure in Japan. Transplant Proc. 2014; 46(6) 2122-4
- 5) 上野豪久 移植療法の現況と今後の展望 小腸移植 診断と治療 2014;102 (10) 1515
- 6) 上野豪久、 福澤正洋 全国調査に基づく我が国におけるIntestinal failureの現状 治療指針策定に向けて 日本消化器吸収学会誌 2014
- 7) 上野豪久 "わが国の小児移植医療 現状と今後 小腸移植 小児科 2014; 55(9) 1275-83
- 8) Ueno T, Wada M, Hoshino K, Uemoto S, Taguchi T, Furukawa H, Fukuzawa M. Impact of pediatric intestinal transplantation on intestinal failure in Japan: findings based on the Japanese intestinal transplant registry. Pediatr Surg Int. 2013;29(10)1065-70.
- 9) Ueno T, Wada M, Hoshino K, Sakamoto S, Furukawa H, Fukuzawa M. A national survey of patients with intestinal motility disorders who are potential candidates for intestinal transplantation in Japan. Transplant Proc. 2013;45(5) 2029-31
- 10) Ueno T, Takama Y, Masahata K, Uehara S, Ibuka S, Kondou H, Hasegawa Y, Fukuzawa M. Conversion to prolonged-release tacrolimus for pediatric living related donor liver transplant recipients. Transplant Proc. 2013;45(5) 1975-84
- 11) 上野豪久、福澤正洋 腸管不全患者における小腸移植の適応 小児外科 2013; 45(7) 703-706
- 12) 上野豪久、正嶋和典、井深泰司、銭谷昌弘、中嶋賢吾、奈良啓悟、上原秀一郎、大植孝治、臼井規朗 小腸移植術(レシピエント手術) 小児外科 2013;45(8)851-858
- 13) 上野豪久 他 小腸、多臓器移植 系統小児外科学 改訂第3版 2013
- 14) 上野豪久、田口智章、福澤正洋 本邦小腸移植登録 移植 2013;48(6)390-394
- 15) 井深泰司、上野豪久 小腸移植における急性拒絶反応の抗ヒト胸腺細胞ウサギ免疫

グロブリン (サイモグロブリン®) 治療小  
児外科 2013 : 45(7)734-737

- 16) 萩原邦子、上野豪久 小腸移植の意思決定  
と看護支援 小児外科 2013 : 45(7)761-  
764

## 2. 学会発表

- 1) 上野豪久. 小腸移植の国際的潮流とトピッ  
クス 第27回 日本小腸移植研究会 2015
- 2) 上野豪久、和田基、星野健、位田忍、藤  
山佳秀、馬場 重樹、貞森裕、福澤正洋  
腸管不全の予後と小腸移植の適応に関す  
る検討 第52回 日本小児外科学会定期学  
術集会 2015
- 3) 上野豪久、和田基、星野健、位田忍、藤  
山佳秀、馬場 重樹、貞森裕、福澤正洋  
ヒルシユスプルング類縁疾患の小腸移植  
第51回 日本小児外科学会学術集会 2014
- 4) 上野豪久 小児肝・小腸移植 第51回  
日本小児外科学会学術集会 2014
- 5) 上野 豪久、福澤 正洋" 「腸管不  
全に対する小腸移植技術の確立に関する  
研究」 の活動報告 小腸移植研究会  
2014
- 6) 上野豪久、松浦玲、出口幸一、奈良啓  
吾、大割貢、上原秀一郎、大植孝治、奥  
山宏臣" 短腸症の小腸移植待機中に  
急速に肝不全の進行した1例 第44回 日  
本小児外科代謝研究会 2014
- 7) 上野豪久、山道拓、梅田聡、奈良啓悟、  
中畠賢吾、銭谷昌弘、井深泰司、正畠和  
典、大割貢、上原秀一郎、大植孝治、近  
藤宏樹、臼井規朗 小腸移植後13年目に下  
痢により発症した重症急性拒絶に サイモ  
グロブリンを投与した1例 第49回日本移  
植学会総会京都 2013.9.6
- 8) 上野豪久、和田基、星野健、阪本靖介、

古川博之、福澤正洋. ヒルシユスプルング  
病類縁疾患の重症度分類と小腸移植適応  
についての検討. 第113回日本外科学会総  
会 福岡 2013.4.12

## 3. 単行本

- 1) 上野豪久、他. 小腸移植、臓器移植とそ  
のコーディネーション 2015、477-480
- 2) 上野豪久. 小腸移植 移植ファクトブック  
2014
- 3) Ueno T. et.al. Marginal Donor. ECD for  
small Intestinal Transplant 2014 p  
259-268

## G. 知的財産権の出願・登録状況

なし

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

## 移行期ならびに成人期の対応

研究分担者 尾花 和子 社会福祉法人恩賜財団母子愛育会 愛育病院 小児外科 医長  
中島 淳 横浜市立大学 肝胆膵消化器病学 教授  
春間 賢 川崎医科大学 総合内科学2 教授  
福土 審 東北大学大学院医学系研究科 行動医学分野 教授  
位田 忍 大阪府立母子保健総合医療センター 消化器・内分泌科 診療局長  
八木 実 久留米大学医学部外科学講座小児外科部門 主任教授  
北川 博昭 聖マリアンナ医科大学・外科学 小児外科 教授  
前田 貢作 神戸大学大学院医学研究科・小児外科学 客員教授  
奥山 宏臣 大阪大学大学院医学系研究科・小児成育外科 教授

### 【研究要旨】

小児期発症疾患を有する患者の成人期への移行について、欧米のみならず、国内各学会、分科会でも注目されてきているが、一定の指針は示されていない。本研究班は小児期から成人期まで治療を要する疾患や、成人ではあるが小児科が主治医として診療している症例が小児特有の疾患を発症した場合の問題点について調査し、移行期ならびに成人期の対応を確立することを目的とする。

今年度は小児期発症疾患を有する疾患のうち成人期への移行に関連しやすい疾患をとりあげ、病態、治療概略、合併症・後遺症、社会支援、移行期の問題点などを記載したガイドブック作成を行い、移行期・成人期の問題点を抽出した。今後これを移行期医療における情報共有のツールの一つとするとともに、患者毎の診療情報の要約伝達につなげていく予定である。

### A．研究目的

小児期発症疾患を有する患者の成人期にむかっただの診療について、個々の患者に相応しい成人医療への移行変わり、すなわち移行期医療（transition：トランジション、移行）という概念が重症視されている。小児期から成人期まで治療を要する疾患のなかで、移行期に関連しやすい疾患をあげ、移行期医療の問題点を抽出し、成人期の対応を検討する。

### B．研究方法

日本小児外科学会トランジション検

討委員会を中心に、移行期に関連しやすい病態の中で成人期まで診療継続を要する5病態をあげ、1.疾患名および病態、2.一般的な治療概略、3.合併症、後遺障害とその対応、4.社会支援、5.移行期、成人期の問題点についてガイドブックを作成した。

### （倫理面への配慮）

本研究において情報収集を行う場合は、患者の特定ができないようにし、患者や家族の個人情報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。

本研究は介入的臨床試験には該当しない。

### C. 研究結果

1. 移行期にかかわる対象病態として鎖肛（中間位・高位鎖肛、総排泄腔遺残症、総排泄腔外反症）、腸管不全（短腸症候群、Hirschsprung病類縁疾患）、二分脊椎症、胆道閉鎖症、先天性胆道拡張症をあげた。
2. 上記病態毎に、1. 疾患名および病態、2. 一般的な治療概略、3. 合併症、後遺障害とその対応、4. 社会支援、5. 移行期、成人期の問題点の項目を設けてガイドブックを作成し、成人期に診療を担当する診療科への情報共有ツールとした。その内容から、二分脊椎症、先天性胆道拡張症は成人診療科への転科が可能であることが多いが、鎖肛、腸管不全、胆道閉鎖症は小児診療科での継続治療も必要なことが多いと考えられた。

### D. 考察

移行期にかかわる病態として、鎖肛については、成人にはみられない病態であり、小児診療科が継続して移行期、成人期の手術治療に対応せざるをえない状況であった。腸管不全は、栄養管理手技などは確立されているが、病態の個体差が大きく、緊急対応を必要とする場合があるため施設の変更や転科は容易ではないと考えられた。胆道閉鎖症については、成人発症の肝硬変症とは病態が異なることが、成人診療科のみでの診療を困難としている。

二分脊椎症の排泄管理については、小児・成人共通の泌尿器科や排泄専門看護師が関わっていること、先天性胆道拡張症も成人診療科でも同疾患の診療がなされていることから転科は可能であるが、患者、医療者ともに段階を経て準備をする必要がある。

今後はガイドブックの対象疾患を拡大するとともに、診療概略をまとめた患者サマリー作成を検討し、移行期医療における情報共有のツールの一つとするとともに、患者毎の診療情報の要約伝達につなげていく予定である。

### E. 研究発表

#### 1. 論文発表

- 1) 尾花和子、八木 實：成人期に達した小児外科疾患患者の治療とフォロー体制．チャイルドヘルス18(3)：217-220、2015
- 2) 尾花和子、八木 實、田口智章、他：トランジションの問題点と学会の取り組み．小児外科47(7)：681-683、2015

#### 2. 学会発表

- 1) 尾花和子、八木 實、深堀 優、他：小児外科におけるトランジション患者の支援と課題．第26回日本小児外科QOL研究会、甲州市、2015.10.17

### F. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む)

1. 特許取得  
無し
2. 実用新案登録  
無し
3. その他  
無し

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

## 疾患登録やフォローアップ体制の構築について

分担研究者 北岡 有喜 京都医療センター医療情報部長/  
臨床研究センター臨床研究企画運営部情報化推進研究室長  
岩中 督 東京大学大学院医学系研究科小児外科教授  
澤口 聡子 国立保健医療科学院生涯保健システム研究分野 統括研究官  
岡本 悦司 国立保健医療科学院国際保健支援研究分野 統括研究官

### 【研究要旨】

小児期からの希少難治性消化管疾患は、ヒルシュスプルング病類縁疾患、ヒルシュスプルング病、非特異性多発性小腸潰瘍症、先天性吸収不全症、仙尾部奇形腫、腹部リンパ管腫など、胎児期・新生児期や小児期に発症し成人に至る長期的な経過をとるものが多い。これらの疾患は特定疾患の4条件をいずれも満たすものが多く含まれているが、特定疾患に指定されていない。したがってこれらの疾患に適切な医療政策を施行していただくために、関連する7つの学会・研究会およびNCDと連携し、Mindsに指導を仰ぎながら、全国調査による病態把握と適切な疾患分類に基づく診断基準や重症度分類の作成、移行期、成人期までを包含する診断治療のガイドラインを作成することが本研究事業の目的である。

本目的を達成するためには、全国調査による病態把握と適切な疾患分類に基づく診断基準や重症度分類の作成、移行期、成人期までを包含する診療情報データベース基盤を構築し、情報収集し、分析することが必要である。

分担研究者が考案・開発した「ポケットカルテ」は、本邦で実稼働中のクラウド型個人向け健康・医療・福祉・介護情報管理（Personal Health Records: PHR）サービスである。2008年のサービス開始以降、2015年末時点でフルサービス利用者数は49,500人を越え、電子版透視手帳など緊急事態対応のための限定利用者数を加えると80,000人を越える。この「ポケットカルテ」に「電子版母子手帳」および「NICU退院手帳」機能を追加予定としていたが、本研究事業研究代表者名の田口智章氏より、このNICU退院手帳機能に、ヒルシュスプルング病類縁疾患、ヒルシュスプルング病、非特異性多発性小腸潰瘍症、先天性吸収不全症、仙尾部奇形腫、腹部リンパ管腫など、胎児期・新生児期や小児期に発症し成人に至る長期的な経過をとる希少難治性消化管疾患のフォローアップ機能の追加実装と、その利用による全国に居住する対象者の全数登録による病態把握と適切な疾患分類に基づく診断基準や重症度分類の作成、移行期、成人期までを包含する診療情報データベース収集基盤構築のため、「ポケットカルテ」上に同機能を実装するための要求仕様作成とテスト実装および運用テストを行った。

## A．研究目的

分担研究者が考案・開発した「ポケットカルテ」クラウドに実装中のNICU退院手帳機能に、ヒルシユスプルング病類縁疾患、ヒルシユスプルング病、非特異性多発性小腸潰瘍症、先天性吸収不全症、仙尾部奇形腫、腹部リンパ管腫など、胎児期・新生児期や小児期に発症し成人に至る長期的な経過をとる希少難治性消化管疾患のフォローアップ機能の追加実装と、その利用による全国に居住する対象者の全数登録による病態把握と適切な疾患分類に基づく診断基準や重症度分類の作成、移行期、成人期までを包含する診療情報データベース収集基盤を構築する。

## B．研究方法

本邦で実稼働中のクラウド型個人向け健康・医療・福祉・介護情報管理（PHR）サービス「ポケットカルテ」に実装中のNICU退院手帳機能を基板システムとして、ヒルシユスプルング病類縁疾患、ヒルシユスプルング病、非特異性多発性小腸潰瘍症、先天性吸収不全症、仙尾部奇形腫、腹部リンパ管腫など、胎児期・新生児期や小児期に発症し成人に至る長期的な経過をとる希少難治性消化管疾患のフォローアップ機能の追加実装と、その利用による全国に居住する対象者の全数登録による病態把握と適切な疾患分類に基づく診断基準や重症度分類の作成、移行期、成人期までを包含する診療情報データベース収集基盤を構築するために、情報収集項目や表示様式などの要求仕様作成とテスト実装を行った。

（倫理面への配慮）

本分担研究では対象研究無し

## C．研究結果

1. 基盤となる「ポケットカルテ」の

「NICU退院手帳」を平成26年12月に構築した。（別紙1）

2. 「NICU退院手帳」の運用開始のための患児保護者向けパンフレットを平成26年12月に作成した。（別紙2）
3. 「NICU退院手帳」を平成27年4月に本番運用を開始した。
4. 「NICU退院手帳」へサンプル疾患の登録と長期フォローアップ体制（現時点ではサンプル疾患としてヒルシユスプルング病類縁疾患を想定）を平成27年4月に実装した。
5. 「NICU退院手帳」へ実装したサンプル疾患の登録と長期フォローアップ体制のテスト運用を平成27年10月に開始した。
6. 平成28年4月以降、サンプル疾患以外の希少難治性消化管疾患症例の登録と長期フォローアップ体制を順次展開予定である。

## D．考察

本邦で実稼働中のクラウド型個人向け健康・医療・福祉・介護情報管理（PHR）サービス「ポケットカルテ」に実装中のNICU退院手帳機能を基板システムとして利用することにより、新たなシステムを一から構築する場合に比べて、極めて短時間にかつ極めて低コストで希少難治性消化管疾患症例の登録と長期フォローアップ体制を構築・運用出来る可能性を証明できた。

## E．結論：今後の論点について

クラウド型個人向け健康・医療・福祉・介護情報管理（PHR）サービス「ポケットカルテ」に実装中のNICU退院手帳機能基板に、ヒルシユスプルング病類縁疾患、ヒルシユスプ

Lung病、非特異性多発性小腸潰瘍症、先天性吸収不全症、仙尾部奇形腫、腹部リンパ管腫など、胎児期・新生児期や小児期に発症し成人に至る長期的な経過をとる希少難治性消化管疾患のフォローアップ機能の追加実装と、その利用による全国に居住する対象者の全数

登録による病態把握と適切な疾患分類に基づく診断基準や重症度分類の作成、移行期、成人期までを包含する診療情報データベース収集基盤を構築するための要求仕様作成とテスト実装を行った。

平成27年10月以降、サンプル疾患以外の希少難治性消化管疾患症例について、小児期から成人期への移行期を包含するガイドラインが確立され次第、「ポケットカルテ」に実装し、当該症例の登録と長期フォローアップ体制を順次構築・展開する予定である。

## F . 研究発表

### 1 . 論文発表

- 1) 北岡有喜.(「地域情報化大賞」総務大臣賞受賞)「ポケットカルテ」及び地域共通診察券「すこやか安心カード」.特集 4 地方創生に資する「地域情報化大賞」受賞優良事例. 全国地域情報化推進協会 Future 18 : 80-88.2015
- 2) 北岡有喜.総務省 地方創生に資する「地域情報化大賞」大賞/総務大臣賞受賞「ポケットカルテ」及び地域共通診察券「すこやか安心カード」. PICK-UP.地方自治情報誌 月刊J-LIS,H27-06号 : 40-47.2015
- 3) 北岡有喜.«ポケットカルテ」及び地域共通診察券「すこやか安心カード」~総務省 地方創生に資する「地域情報化大賞」大賞/総務大臣賞受賞~.Key-Eyeあ

るトピックス(No.1) .九州テレコム振興センター(KIAI) 会員向けWebマガジン KeyEye, 2015年5月号 : 1-8 . 2015

- 4) 北岡有喜. 個人向け健康・医療・福祉履歴管理サービス「ポケットカルテ」,日本 ITU協会 ITUジャーナル New Breeze,45(12)7-10,2015
- 5) Gotoh M, Miyata H, Hashimoto H, Wakabayashi G, Konno H, Miyakawa S, Sugihara K, Mori M, Satomi S, Kokudo N, Iwanaka T.: National Clinical Database feedback implementation for quality improvement of cancer treatment in Japan: from good to great through transparency.Surg Today. 2015 Mar 24. [Epub ahead of print]
- 6) Takazawa S, Ishimaru T, Fujii M, Harada K, Deie K, Fujishiro J, Sugita N, Mitsuishi M, Iwanaka T. A multi-degree-of-freedom needle driver with a short tip and small shaft for pediatric laparoscopic surgery: in vivo assessment of multi-directional suturing on the vertical plane of the liver in rabbits. Surg Endosc. 2015 Oct 28. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 26511118.
- 7) Komura M, Komura H, Otani Y, Suzuki K, Satake R, Kodaka T, Terawaki K, Yonekawa H, Ikebukuro K, Hoshi K, Takato T, Tabata Y, Komuro H, Iwanaka T: Tracheplasty with cartilage-engineered esophagus environments. J Pediatr Surg 50; 1093-1098, 2015
- 8) Ishimaru T, Komura M, Sugiyama M, Komura H, Arai M, Fujishiro J, Uotani

- C, Miyakawa K, Kakihara T, Hoshi K, Takato T, Tabata Y, Komuro H, Iwanaka T.: Slow release of basic fibroblast growth factor (b-FGF) enhances mechanical properties of rat trachea. *J Pediatr Surg*. 50:255-9, 2015
- 9) 藤野明浩、小関道夫、上野 滋、岩中 督、木下義晶、野坂俊介、松岡健太郎、森川康英、黒田達夫：リンパ管腫とリンパ管腫症・ゴーハム病の成人例の実際 *小児外科* 47: 775-782, 2015
- 10) Miyata H, Gotoh M, Hashimoto H, Motomura N, Murakami A, Tomotaki A, Hirahara N, Ono M, Ko C, Iwanaka T.: Challenges and prospects of a clinical database linked to the board certification system. *Surg Today*. 44: 1991-9, 2014
- 11) Taguchi T, Kobayashi H, Kanamori Y, Segawa O, Yamataka A, Sugiyama M, Iwanaka T, Shimojima N, Kuroda T, Nakazawa A, Oda Y, Miyoshi K, Ieiri S: Isolated intestinal neuronal dysplasia Type B (IND-B) in Japan: Results from a nationwide survey. *Pediatr Surg Int* 30: 815-822, 2014.
- 12) Komura M, Komura H, Konishi K, Ishimaru T, Hoshi K, Takato T, Tabata Y, Iwanaka T.: Promotion of tracheal cartilage growth by intra-tracheal injection of basic fibroblast growth factor (b-FGF). *J Pediatr Surg*. 49:296-300, 2014
- 13) 藤野明浩、上野 滋、岩中 督、木下義晶、小関道夫、森川康英、黒田達夫。【ビジュアル小児外科疾患のフォローアップ・プログラム-手術直後から遠隔期の問題点まで】 リンパ管腫(解説/特集) *小児外科* 46: 1181-1186 2014
- 14) 竹添豊志子、金森 豊、森川鉄平、石丸 哲也、小西健一郎、魚谷千都絵、鈴木 完、藤代 準、杉山正彦、小室広昭、岩中 督。【エンジョイ!症例報告:まれな病態・疾患(I)】 後腹膜から下肢にかけての広範囲先天性リンパ管腫の経過観察中に同病変内に発症した血管肉腫 *小児外科* 46: 1302-1305, 2014
- 15) Komura M, Komura H, Otani Y, Kanamori Y, Iwanaka T, Hoshi K, Takato T, Tabata Y: The junction between hyaline cartilage and engineered cartilage in rabbits. *Laryngoscope* 123: 1547-1551, 2013.
- 16) Ishimaru T, Komura M, Komura H, Otani Y, Komuro H, Sugiyama M, Terawaki K, Suzuki K, Tabata Y, Iwanaka T: Slow release of basic fibroblast growth factor (b-FGF) promotes growth of tracheal cartilage. *J Pediatr Surg* 48: 288-292, 2013.
- 17) Ishimaru T, Takazawa S, Uchida H, Kawashima H, Fujii M, Harada K, Sugita N, Mitsuishi M, Iwanaka T: Development of a needle driver with multiple degrees of freedom for neonatal laparoscopic surgery. *J Laparoendosc Adv Surg Tech* 23: 644-648, 2013
- 18) 岩中 督：一般外科医が取り扱う小児疾患 *臨床外科* 68: 500-503, 2013.
- 19) 岩中 督：低出生体重児の手術成績 窪田昭男編 低出生体重児の外科 p234-239, 永井書店 2013

## G. 知的財産権の出願・登録状況

### 1. 特許取得

本分担研究では無し

### 2. 実用新案登録

本分担研究では無し

### 3. その他

総務省 地方創生に資する「地域情報化大賞」において、「ポケットカルテ」及び地域共通診察券「すこやか安心カード」が大賞/総務大臣賞受賞（別紙3）

厚生労働省「第4回健康寿命をのばそう！アワード」において、「ポケットカルテ」及び地域共通診察券「すこやか安心カード」が生活習慣病予防分野 団体部門で健康局長優良賞受賞（別紙4）

(別紙1)

【実装内容】胎児治療児における長期フォローアップについての研究において、必要な項目を、児の両親が管理可能な手帳構成項目表示機能をポケットカルテに追加した。既にポケットカルテに登録されている項目については、ポケットカルテのデータベースから呼び出し、新規の項目については入力画面を設けた。また、スマートフォン・タブレット端末・パソコンなどの複数の端末からの利用を考慮し、ウィンドウサイズによってボタンの配置などが自動で変わるように実装している。

- 【実装項目】 基本情報（両親氏名や児の氏名など）  
連絡先（フォローアップの際の連絡先情報）  
関連施設（出生施設名や連絡先など）  
出生児記録（出生児の身長、体重など）  
疾病分野別フォロー予定区分（疾患名、治療の情報）  
発達検査（乳幼児や小学生での検査の結果）  
腎機能その他（腎機能の検査結果など）

【画面イメージ】



https://ml01.sccj.jp/#/demo/contact

### 連絡先

[編集](#)

児	郵便番号	6120875
	住所	京都府京都市伏見区深草枯木町33-1ハイツ辻井303
	自宅電話番号	012-098-8617
	携帯電話番号	
	メールアドレス	pocketkarte_support@dokokaru.net
母	携帯電話番号	012-098-8617
	メールアドレス	pocketkarte_support@dokokaru.net
父	携帯電話番号	012-098-8617
	メールアドレス	pocketkarte_support@dokokaru.net

2014/07/11 09:56 更新

https://ml01.sccj.jp/#/demo/institution

基本情報 連絡先 **関連施設** 出生児記録

疾患分野別フォロー予定区分 発達検査 腎機能検査結果

### 関連施設

[編集](#)

主な治療施設名	京都大学医学部附属病院
出生施設名	独立行政法人国立病院機構京都医療センター
フォロー施設名	独立行政法人国立病院機構京都医療センター
最寄りの保健所	伏見保健センター深草支所
最寄りの保健所 (TEL)	075-642-3876
担当保健師	京都 花子
担当保健師 (TEL)	075-642-3876

2014/07/11 10:01 更新

Copyright (C) NPO法人SCCJ どこカル. ネット All rights reserved.

https://ml01.sccj.jp/#/demo/birth\_info

### 出生時記録

[編集](#)

アプガー点数 1分	8
アプガー点数 5分	9
アプガー点数 10分	10
出生体重	1164 g
出生体重(SD)	-1.076
出生身長	40.5 cm
出生身長(SD)	0.578
出生時頭囲	28.6 cm
出生時頭囲(SD)	0.69
SGA(出生体重<-1.5SD)	なし
出生体重 1500g以下NRN登録	*****

2014/07/11 10:05 更新

Copyright (C) NPO法人SCCJ どこカル. ネット All rights reserved.

https://ml01.sccj.jp/#/demo/follow\_category

### Pocketkarte

Home

基本情報 連絡先 関連施設 出生児記録

疾患分野別フォロー予定区分 **発達検査** 腎機能検査結果

### 疾患分野別フォロー予定区分

[編集](#)

胎児治療	胎児不整脈 先天性横隔膜ヘルニア
小児外科疾患	先天性横隔膜ヘルニア 食道閉鎖 (瘻孔なし) 総排泄腔遺残/外反 ヒルシュシュブルング病類縁疾患
先天性感染	

2014/07/14 01:38 更新

Copyright (C) NPO法人SCCJ どこカル. ネット All rights reserved.

https://ml01.sccj.jp/#/demo/institution



https://ml01.sccj.jp/#/demo/development\_test

基本情報 連絡先 関連施設 出生児記録

疾患分野別フォロー予定区分 発達検査 腎機能 検査結果

+新規追加

2014年7月1日 新版K式

編集 削除

検査名	新版K式
検査施設名	独立行政法人国立病院機構京都医療センター
検査施設名(TEL)	075-641-9161
検査年月日	2014年7月1日
運動(修正)	102
認識(修正)	104
言語(修正)	106
発達指数(修正)	108

2014/07/11 10:27 更新

2014年1月6日 新版K式

https://ml01.sccj.jp/#/demo/kidney\_test

疾患分野別フォロー予定区分 発達検査 腎機能 検査結果

+新規追加

2014年7月1日

編集 削除

検査施設名	独立行政法人国立病院機構京都医療センター
検査施設名(TEL)	075-641-9161
検査年月日	2014年7月1日
学校検尿(定性)	-
尿タンパク	0
尿クレアチニン	N/A mg/dl
血清クレアチニン	0.23 mg/dl
血清シスタチンC	0.91 mg/l
eGFR	10.12 ml/minute/1.73
収縮期血圧	100 mmHg
拡張期血圧	70 mmHg

2014/07/11 03:23 更新

(別紙2)

「NICU退院手帳」の運用開始のための患児保護者向けパンフレット作成：達成済み(26年12月)

「電子版NICU退院手帳」サービス開始のお知らせ

PocketKarte

低出生体重のお子さま、NICUを退院されたお子さま、胎児治療を受けられたお子さまの保護者の皆様へ

**電子版NICU退院手帳がはじまります**

スマートフォン・パソコンで受診履歴・健診履歴を管理

簡単 便利 無料

お子さまが成人されるまでの長期フォローアップ!  
 ・出生児記録 ・胎児治療歴 ・産科検診結果  
 ・発達検査結果 ・腎機能検査結果

健診・発達検査結果を管理して  
 今後見られる病気を予防な  
 長期フォローアップし、  
 病院例もずつと見守ります。

簡単に退院できたけど、  
 これから大丈夫かしら...

✓ お子さまの受診履歴、健診履歴、検査結果を、簡単に検索・閲覧いただけます!  
 ✓ かかりつけ病院が変わっても、受診、健診、検査結果を閲覧いただけます。  
 ✓ 発症リスクの高い病気も、しっかり管理することで予防することもあります。

病院の受診履歴や健診履歴など、カルテをデータ化してまとめて管理できる個人向け医療情報管理サービス「ポケットカルテ」では、NICUを退院されたお子さまの健診や検査結果を管理して長期フォローアップするための「電子版NICU退院手帳」がはじまります。「電子版NICU退院手帳」は、ご本人や家族の方の携帯電話・スマートフォン・パソコンから、無料で簡単に登録・閲覧が可能ですので、ご利用ください。

「ポケットカルテ」電子版NICU退院手帳のご利用方法

STEP1 まずはアクセス

QRコードから  
<http://pocketkartenet/>

管理URLから

STEP2 ポケットカルテにログイン

ログイン

STEP3 会員登録・パスワード変更

マイカルテ

登録完了!

ログイン後、左メニューの「電子版NICU退院手帳」をクリックすると、受診履歴、健診結果が閲覧できます。

受診履歴や健診結果を手動で入力する場合は、「編集」ボタンを押すと、各数値を入力することができます。

携帯電話・スマートフォン・パソコンからいつでも、受診履歴、健診結果を登録・閲覧できます。

【ご利用にあたり】  
 ・個人情報を適切に管理し、第三者に開示しないこと。  
 ・本サービスは、NICU退院されたお子さまの保護者のみならず、NICUを退院されたお子さまの保護者以外の方にもご利用いただけます。  
 ・本サービスは、NICU退院されたお子さまの保護者のみならず、NICUを退院されたお子さまの保護者以外の方にもご利用いただけます。

ポケットカルテとは?  
 PocketKarte

北國有喜博士が専攻し、特に非障がい児の発達支援に力を入れている「スティナブル・コミュニティ・センター」が運営する個人向け医療情報管理サービスです。自分自身の受診履歴や検査結果を簡単に閲覧・管理することができます。

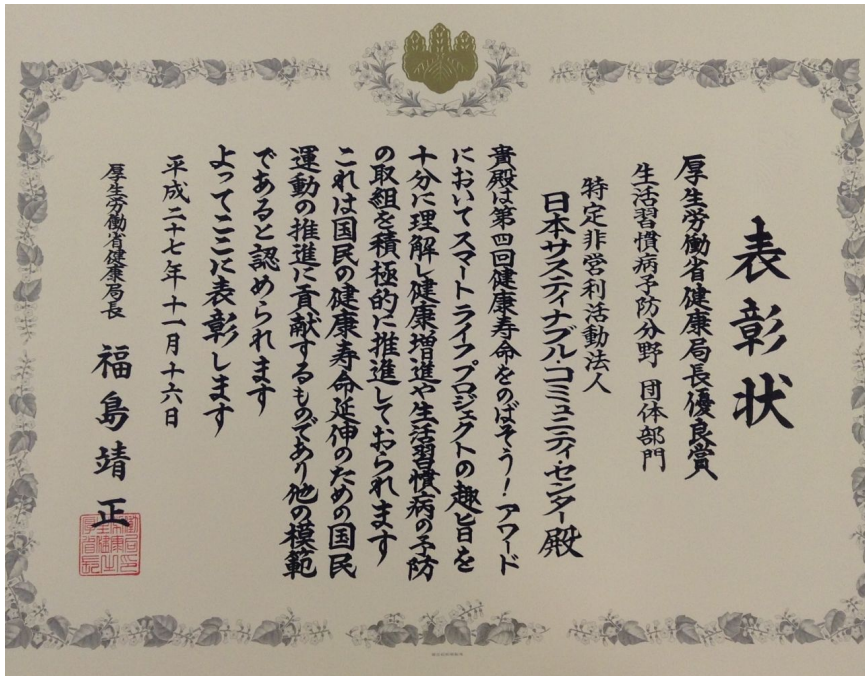
特定非営利活動法人日本スティナブル・コミュニティ・センターと提携。ネットとは

このサービスは、近年、少しずつ普及している医療情報管理の電子カルテをインターネット上で安心・安全に閲覧・管理するための仕組みをつくることで、いつでも、どこでも、自分の受診履歴や検査結果を簡単に閲覧・管理することができます。また、自分の受診履歴や検査結果を簡単に閲覧・管理することができます。また、自分の受診履歴や検査結果を簡単に閲覧・管理することができます。

SCCJ  
 Sustainable Community Center Japan

お問い合わせ Tel: 0120-968-617 (平日9:00~17:00) Mail: pocketkarte\_support@skokusan.net





## 小児期の難病及び小児慢性特定疾患等データに関する 法的視点からの検討

分担研究者 澤口 聡子 国立保健医療科学院生涯保健システム研究分野  
岡本 悦司 国立保健医療科学院国際保健支援研究分野

### 【研究要旨】

難病の小児期及び小児慢性特定疾患等データ管理に関して、複数の法の視点から考察した。これまで、岡本により、ナショナルデータベースへの法的整備への提言が、行政機関個人情報保護法と統計法の視点からなされてきた。今回、平成28年2月の時点で、小児期の難病と小児慢性特定疾患のデータの管理やデータベースの状況と関連法令を検討し、更に民間企業における日本版SOX法に関連する法的効力の反映可能性について検討した。

キーワード 生涯保健 難病 小児特定慢性疾患 NDB KDB J-SOX法

### 研究協力者

佐藤 啓造（昭和大学）

### A．研究目的

ナショナルデータベース(NDB)の研究利用が認められるようになったが、統計法でなく、行政機関個人情報保護法に基づく個人情報ファイルであることによる法的制約が研究利用の妨げとなっていることが指摘されてきた（岡本悦司：ヘルスサイエンス・ヘルスケア14(2):37-46.2014）。

国の保健医療データベースとしては、NDBの他に、国保データベースシステム(KDB)があり、データヘルスの推進の中でその他のデータベースも活用されている。

これらのデータベースに関連する法的規制を確認し、個々のデータベースの特徴を確認するとともに、難病対策の法制化の経緯を確認し、難病患者と小児慢性特定疾患の患者のデータ管理の現状とその法的規制の現状につ

いて、検討する。

特にここでは、民間企業における日本版SOX法に関連する法的効力の将来的な反映可能性について、平行して検討する。

### B．研究方法

B-1) 現行の状況として、NDB、KDB、データヘルスの対象データベースとその関連法制について確認する。

B-2) 現行の状況として、難病及び小児慢性特定疾患のデータ管理の状況と関連法制、法的規制について確認する。

B-3) これまでの難病対策の法制化の経緯を確認する。

B-4) 将来の方向性として、民間企業における日本版SOX法に関連する法的効力の、国のデータベースへの反映可能性について検討する。

### C．研究結果

C-1)NDBは、高齢者の医療の確保に関する法律によって収集され、統計法に基づく統計でなく、行政機関個人情報保護法に基づく行政記録情報である。KDBは国保連合会が各種業務を通じて管理する給付情報（健診・医療・介護）等から統計情報を作成するもので、医療・介護関連情報の「見える化」を推進し、それぞれの地域の特性にあった地域包括ケアシステムの構築に活用が可能となるものである。KDB被保険者台帳は、特定健診等履歴データ、医療履歴データ、個人別履歴データ、介護基本履歴データ、疾病管理履歴データ、疾病管理対象者履歴データ、介護サービス履歴データから構成される。NDBでは、レセプトが有るものしか分母にできず、全人口を分母にすると目視判別不可となる。KDBでは、全国においても、一地方都市においても、レセプトが有るもののみでなく被保健者数を分母としても、目視判別可能である。KDBは、レセプトと健診との突合率、被保険者台帳による正確な分母の把握、個人情報を含むことによるカルテとしての利用可能性はNDBよりすぐれている。NDBもKDBも統計法は適用されず、研究利用上の制約がある。市町村がKDBを使いこなすことが、データヘルス、地域包括ケアの推進に不可欠である。（岡本）

C-2)難病患者に対する医療等に関する法律（難病法）は、障害者総合支援法・持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律と関連しており、難病医療費助成制度、特定医療費助成制度は本邦による制度である。一方、小児慢性特定疾患治療研究事業は、児童福祉法に基づき、小児がんなどの特定疾患について医療費助成を行っている（児童福祉

法の一部を改正する法律：小児慢性疾患特定疾患医療費助成制度）。

レセプトの上から、難病患者を把握することが可能である。レセプトは、傷病名・日数・点数欄・点数・適要欄から構成され、電子レセプトは紙レセプトと一対一対応である。電子レセプトの構造は、辞書（マスター）で解読し、難病患者は特定疾患治療研究事業の公費(K0)コードで把握できる。公費負担者番号の最初の2ケタは法別番号であり、12は生活保護、16は障害者自立支援法に基づく育成医療であることを示す。最後の2ケタは、都道府県であり、東京都であることがわかる。

（岡本）

平成26年度には、小児慢性特定疾患対策関係予算において、小児慢性特定疾患登録管理システム開発及びデータ運用事業の実施の項目が新規に設けられた。ここで、小児慢性特定疾患治療研究事業が、各疾患の登録・管理・解析・情報提供・比較照合について展開されている。現行では、一疾患について、小児慢性特定疾患データベースと各疾患研究会全国登録データベースの双方が存在する場合がある。

C-3)難病対策の法制化については、厚生労働委員会調査室の藤田雄大による2014年4月の著作がある（立法と調査 2014.4.351）。難病対策の法制化は、昭和47年の「難病対策要綱」の策定（スモンに対する医療保険制度の抜本的改正について）ではじまり、平成10年までは特定疾患対策研究事業、平成14年までは特定疾患対策研究事業として難治性疾患克服研究事業を展開し、平成8年特定疾患調査研究班再編検討委員会が再編成計画書を取りまとめた。昭和46年から、特定8疾患について、全額公費負担となった。その後、厚生科

学審議会疾病対策部会難病対策委員会における検討を経て、社会保障・税一体改革において検討された。その後、難病の患者に対する医療等に関する法律は、基本方針の策定、指定難病の拡大、医療費の自己負担と公費負担の新たな取り決め、指定医と難病疾患データの把握、就労支援、療養生活環境整備事業、指定難病審査会等が整備された。更に対象疾患について、昨年度拡張された。

#### C-4) J-SOX法の反映可能性

会計上の不祥事やコンプライアンスの欠如などの防止のため、米国のサーベンス・オクスリー法（SOX法）にならって整備された日本の法規制をJ-SOX法という。この法率は、上場企業と子会社に、会計検査制度の充実と、企業の内部強制強化を求めている。内部強制の枠組みは、米国のCOSOフレームワークをベースにして、この5つの要素にIT統制を加えた形となっている。

このIT統制ガイダンスは、IT統制を3つに分類し、理論編・導入編・リスクコントロールマトリクス(RCM)となっている。これはエンドユーザーコンピューティングの危険を指摘できる内容となっている。

これは民間企業の内部統制に関する法規であるが、同様のリスクコントロールマトリクスを国のデータベース管理に反映できないか検討可能である。

犯罪者情報のデータベースは、検察庁と警察庁で共通しているが、このような場合、エンドユーザーコンピューティングの危険を指摘できる内容は重要と思われる。

このように、国の保健医療情報データベースにおいても、セキュリティーと統制という観点からの法の存在があってもよいように思わ

れる。

#### D．考察

KDBIは、カルテとしての利用可能性はNDBよりすぐれており、NDBもKDBも統計法は適用されず、研究利用上の制約がある。市町村がKDBを使いこなすことが、データヘルス、地域包括ケアの推進に不可欠である。

難病患者に対する医療等に関する法律（難病法）は、障害者総合支援法・持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する法律と関連しており、難病医療費助成制度、特定医療費助成制度は本邦による制度である。

一方、小児慢性特定疾患治療研究事業は、児童福祉法に基づき、小児がんなどの特定疾患について医療費助成を行っている

レセプトの上から、難病患者を把握することが可能であり、難病患者は特定疾患治療研究事業の公費(K0)コードで把握できる。

平成26年度には、小児慢性特定疾病対策関係予算において、小児慢性特定疾病登録管理システム開発及びデータ運用事業の実施の項目が新規に設けられ各疾患の登録・管理・解析・情報提供・比較照合が行われ、現行では、一疾患について、小児慢性特定疾患データベースと各疾患研究会全国登録データベースの双方が存在する場合がある。

#### E．結論：今後の論点について

研究利用のデータベース利用にセキュリティー統制の視点が法的に反映されることで、制約が軽減する可能性がある。



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

## 難病の小児期及び小児慢性特定疾患等データ管理における 生体認証の有効性と関連論点の検討

分担研究者 澤口 聡子 国立保健医療科学院生涯保健システム研究分野 統括研究官  
岡本 悦司 国立保健医療科学院国際保健支援研究分野 統括研究官

### 【研究要旨】

マイナンバー制度の発足にあたり、その前提として、個人情報是一元管理せず、分散管理を原則とすることになっている。一方、保健医療をとらえる視点として、年齢層を横断する従来の視点から、患者一人一人のデータを縦断的にとらえる生涯保健という概念が提唱されている。分散型医療保健データベースへのアクセスに生体認証を用いて、難病の小児期・小児慢性特定疾患等において、一人の医療データを個人管理できるようにする際の関連項目について考察を試行した。医療情報システムの安全管理に関するガイドライン第4.2版（厚生労働省）に適合する形の留意点が示唆された。

キーワード 生涯保健 生体認証 縦断型データ 分散管理

### 研究協力者

加茂 登志子（東京女子医科大学）  
坂本 慎一（東京大学）  
李 孝珍（東京大学）  
中島 章雄（東京大学）  
滝口 清昭（東京大学）  
河野 賢司（東京大学）  
谷村 雅子（関東学院大学）  
齋尾 栗（国立放射線医学総合研究所）  
原 千絵子（国立放射線医学総合研究所）  
平澤 恭子（東京女子医科大学）  
加藤 則子（十文字学園女子大学）  
京相 雅樹（東京都市大学）  
米山 万理枝（東京医療保健大学）  
佐藤 啓造（昭和大学）

### A．研究目的

小児難病等データ管理における生体認証の

有効性と関連論点を検討することを目的とする。

かつて、保健医療は、母子保健・成人保健・高齢者保健という様に、年代層別に展開することが一般的であった。しかし、いくつかの理由により、生涯保健という視点から、保健医療を把握することが必要であると把握されるようになった。

生涯保健という視点が、この問題に必要な理由としては、以下があげられる。

- 1) 年代層別の医療政策の狭間に、保健医療対応に手薄い部分が発生すること
- 2) 小児期から学童期・思春期・成人期の移行期に、経時的に適切な医療がおこなわれる様、トランジションのための処置が必要とされること
- 3) 発達障害・難病の小児期・小児慢性特定疾患等、各小児個人の病態により、小児の発



達・発育の程度にかなりの振れ幅があり、  
画一的に横断的に把握するのではなく、個々  
人についてライフステージに応じて、保健  
医療データを把握する必要があること

この生涯保健の視点から、難病の小児期と  
小児慢性特定疾患に関する保健医療データをど  
のように把握するかについて、特にデータへの  
アクセスに関して、現行の状況を踏まえて検討  
した。生涯保健の基盤には、個々人の年齢を出  
生からの物理的な時間によって算出するのな  
く、その発達と発育の程度により、各個人に  
応じて判断することもできるという思想が存在  
する。つまり、同年同月同日同時に生まれた子  
でも、その子の発達と発育の違いにより、2歳  
だったり、3歳だったり擦ることはあり得て、  
あるいはある側面と別の側面が違う年齢である  
ということもあり得て、そのような多様性を受  
け入れる概念として、生涯保健というものがあ  
り得るとみなすことも可能である。

現行法では、こどもあるいは児童の年齢に  
対して法的な規定はなく、ただ成人について法  
的規定があるだけである。児童とこどもの年齢  
については、かく関連法において異なっており、  
また民法では権利によってその権利の発生  
する年齢が異なっている。ヒトは動物よりも精  
神的な成熟にさきがけて性的な成熟がおこる傾  
向が強いとされるが、このような流れの中で、  
成人の年齢についての見直しも検討される可  
能性がある。このような事項も、広く生涯保健の  
概念の中に含まれる。

## B．研究方法

現行の状況として、マイナンバー制度、医  
療情報システムの安全管理の二者をとりあげ、  
生涯保健の視点が反映可能な形で、生体認証に  
よるアクセシビリティのあり方を検討する。本  
報告では、既存の報告書・資料に記載されない

側面を指摘することに留意する。

(倫理面への配慮)

本分担研究では対象研究無し

## C．研究結果

1) 生涯保健の視点をどう反映させることが可  
能か

個人情報管理として、一元管理するか、  
分散管理するか、二つのあり方がある。

生涯保健の行政展開は多様であるが、最終  
的には一人の医療データを患者個人が管理し、  
保健(疾患予防)については患者個人が自らの  
健康の自己決定できるようにすることを、最終  
目標とする形での展開も、その一つの在り方と  
みなしえる。その為には、何等かの形で、患者  
本人が生涯にわたり、本人の保健医療データ  
に、アクセスできることが必要となる。

データベースやデータ管理、データ分析の  
上でのアクセスポイントは多く存在し、アクセ  
スポイント自体も階層化されるため、それら  
どこで生体認証を用いるのがセキュリティー上  
最も優れているかは今後論議することのできる  
論点である。もっとも簡単で簡便で効果の高い  
ポイントの設定について、シミュレーションシ  
アセスメントすることも可能であろう。

例えば、SAS社のシステムを分析してみると、  
下記の各箇所には、生体認証あるいはそれ  
以外の認証のアクセスポイントを複数設定する  
ことが容易にできそうに思われる。

\* 統合プロセスのデザイン時

\* 対話プロセスの入り口

\* リアルタイム接続時

\* メタデータ管理時

\* データのレンジングとエンリッチメント  
の直前

- \*ELT(抽出・変換・ロード)時
  - \*移行と同期時
  - \*データ連携
  - \*マスターデータ管理のサポート
  - \*データガバナンスのモニタリング時
  - \*メッセージ・キューイング時
  - \*ソース・システムへのアクセス
  - \*メタデータ・ツリー・ビューの視覚化
  - \*開発・操作課程における、ログへのアクセス
  - \*ジョブやデータテーブルの変更時の監査履歴へのアクセス時
  - \*サード・パーティーとの統合と統合へのアクセス
  - \*SAS コード・インポート
  - \*複数ジョブ展開開始時(コマンドラインオプション展開時)
  - \*IF THENロジックなど、ジョブの条件分岐実行点 あるいはジョブの並列実行点
  - \*パラメータ入力時
  - \*シェル・スクリプトの呼び出し時
  - \*バッチジョブの自動展開時
  - \*ジョブのプロモート・マイグレーション時
  - \*SAS decision manager稼働時
- これらの設定が、将来防罪予防のセキュリティー構築に有効と思料される

## 2) マイナンバー制度の現行状況をどう反映することが可能か

既に本年度開始されたマイナンバー制度においては、個人情報是一元管理せず、分散管理することとなっている。即ち、番号制度が導入されることで、各行政機関等が保有している個人情報を特定の機関に集約し、その集約した個人情報を各行政機関が閲覧することができる「一元管理」の方法をとるものではない。番号

制度が導入されても、従来どおり個人情報は各行政機関等が保有し、他の機関の個人情報が必要となった場合には、番号法別表第二で定められるものに限り、情報提供ネットワークシステムを使用して、情報の照会・提供を行うことができる「分散管理」の方法をとるものである。(番号法別表第二はAppendixとして添付)分散管理においては、個人情報は従来どおり各機関(市町村・都道府県・健康保険組合・日本年金機構・ハローワーク・独立行政法人)において、分散して管理を行う。

分散管理システムにおいては、各機関に患者本人が、自分自身のデータについて、患者本人の意思でアクセスできるなら、個人が自分自身の保健医療に関する知識を得て、保健に関する意思決定をすることは可能となる。そこで、どのような手段によるアクセスが可能になるかが検討されることになる。そのアクセスの手法の一つとして、生体認証があげられる。

当面は税と社会保障のみを目的とするように、レセプト等にも記載できるようになれば現在のNDBの突合率の問題も解決できると期待している(岡本)。

## 3) 生体認証に関する事項

生体認証の種類としては、身体的な静的情報として、指紋・掌の形・口唇紋・耳介形状・顔・網膜の毛細血管パターン・虹彩の濃淡値のヒストグラム・静脈パターン(近赤外光を手指に透過)・多型(DNA・蛋白・血液型)等がある。一方、行動的特徴(動的特徴)として、筆跡(軌跡・速度・筆圧の変化)・キーストローク・口唇の動き・瞬き(まばたきによる黒目領域の変化)・歩行の動的特性(足音)・匂い(質量分析:電子の鼻)・味覚・声紋等がある。生体が入れ子構造になっているように、これらの生体認証も、入れ子構造に構成すること

ができ、中側から外側へ、DNA多型・血液型・蛋白多型・指紋・静脈形状・行動特性（歩行等）・思考特性・話法等の入れ子構造をみることができる。

この分散型システムにおける生体認証によるアクセスは従来、一世代を想定してきたものである。

一方、世代因子を超える同定の例として、2代・3代における親子鑑定と、家系分析（継代と共に失われる形質・継代において維持される形質）がある。世代因子を超える同定の必要性として、例えば生活習慣病・癌・精神疾患・発達障害等、発症における遺伝的多型の寄与や後2者における共通遺伝子の存在と生活習慣等後生的因子の寄与について、家系によるある程度の共通性や緩やかな斉一性が想定される場合があり、家系の継代数により発現量が変化する遺伝子も存在する。このように考えると、多因子疾患に対しては世代を超える同定が必要な場合があるが、テーラーメイド医療のために複数世代の縦断的ビッグデータの構築については未だ言及はない。また、行動的特性の世代を超える連鎖として最もよく知られるのは虐待の連鎖であり、虐待については、世代を超えた行動連鎖特性の同定が必須である。虐待への予防も含み、周産期をはさみ妊娠から幼児期の育児までを、親密にケアする北欧のネウボラシステムは存在するが、このような同定という視点からの世代を超えた試行は未だみない。

最近の文科省科研費（no23659266とno26670351：研究代表者澤口聡子）において、高周波心電図で一卵性双生児が97%の確率で識別可能という結果が得られている。

この高周波心電図は生体に非侵襲的であり、complex waveの識別として、妊娠中の母と胎児の同時識別に有効である可能性がある。また、一卵性双生児におけるDNA鑑定も、領域を選

べば可能となっている。

生体認証の多くは、DNA fingerprintに限らずとも、数値化後の処理でバーコード化し得るものであり、スペクトルデータ等はこの一例である。バーコード処理したデータについては、DNAバーコードと近似した形での確率処理ができる可能性が高い。このような意味で前述のnested structureの外郭にある生体認証（声紋や話法、行動特性等）を、人類遺伝の確率計算に持ち込むことが不可能ではないと思料される。

日本では、死産の規定はあるが、生死について法的な定義がない。胎仔の死後の心筋芽細胞から細胞シートを作成し培養すると、複数の細胞シートはそれぞれ別々の周期で可動することはこの分野の再生医療の初心者には誰でも知る事実である。つまり、心拍動という現象は、個体の生死を超えて普遍である。そして、これらの心筋細胞シート1枚1枚の心電図をとることは可能である。一般的な予想では、心筋細胞1枚1枚の動きは異なることから、これらの心筋細胞シートの（高周波）心電図と生体の（高周波）心電図との間の相同性は減少することが想定される。しかし、培養時間が長くなると、異なる動きを示した心筋細胞シートは同調する。一般的に、母子間の同調（エントレイメント）は、非血縁者間の同調より容易であるとされるが、これが細胞シートレベルでも同様に指摘できるかどうかは、同調までの培養時間により容易に測定可能である。

分散型データベースへのアクセスにどの生体認証が最も有効であるかには、一長一端があるが、例えば、音声によっても、あるいは心拍によっても、技術的には可能な時機となっている。

ニューヨークのビンガムトン大学の研究者らは、ユーザーが脳スキャナーを付けて席につ

き、単語を聞かせたときの脳波により、コンピュータが個人識別できることを確認した。脳波をパスワードのかわりにすることが、しかも非接触でかわりにすることもあながちおとぎ話ではないという。

また、現在使われているプログラム言語の base は英語にあるが、日本語のみのプログラムを開発し、個々の日本人の音声でアクセスすることも想定されよう。

ここでアクセスという言葉を用いているが、実際には非接触型静脈可視化装置等が既に開発されている。スペクトルデータ（音・心電図・脳波等）は本来非接触なアクセスを想定しており、信号をどのように拾うか集めるかに、様々な技術の応用性があると思われる。

#### D . 考察

バイオメトリクスを利用してデータアクセスを行う場合の留意点（医療情報システムの安全管理に関するガイドライン 第4.2版 平成25年10月 厚生労働省）

識別・認証に指紋や虹彩・声紋等のバイオメトリクスを用いる場合は、以下に留意すべきである。

\*測定精度：1対N照合でなく1対1照合を用いる

\*単独で用いず、ユーザーID等の他の個人識別物と組み合わせて用いる（2要素認証）

\*生体情報特有の問題点

認証部位の損失

成長等経時的変化

一卵性双生児における近似（識別可能）

偽造（なりすまし）

E . 結論：今後の論点について

今後、医療保健データベースは、完全な分

散型と限らず、例えば数年間、ある疾患に限って縦断型で各個人が持ち歩き可能なもの（ポケットカルテ・電子手帳等）との混合型で、構築される可能性がある。

一例として、胎児の電子手帳と登録の問題が示唆される。

法的な側面も含めて、胎児については、幾つかの特徴的な事項を指摘可能である。

多くの先端生命医科学と同様、胎児治療の初期段階では、児にも母親にも利益が得られない stage が存在し、それらへの保険制度をつくることも難しい。胎児治療に際して、胎児についての診療録も作成できず、ランダムイズドスタデーにも困難がある。

胎児外科と新生児外科の移行期に、母親と胎児の医療保健情報を、一体型として扱うか、独立型として扱うか、新生児期から生前の情報に逆行できる形で胎児の電子手帳を構築することには医学的なメリットが存在するのか、胎児を登録することが胎児疫学の構築につながるのか、胎児における生体認証と生後の生体認証相互の相同性は生後の生体認証相互の相同性との相互比較において如何か、胎児期のように autoplaticity の高い時期の生体認証の斉一性はいかに確保されているのか、等の多くの興味深い論点が見いだされる。

また、広く医療と保健のデータを公衆衛生の視点から把握するとき、どのようにそのインフラを設計し、それをどのように、どんな手段で分析して、意思決定してゆくかという根本的な問題が存在する。

日本における健康日本21及び健やか親子21という二つの国民健康運動において、データベース設計が考慮されており、それらは各自自治体による自治体の把握に有効であることを念頭におくものである。

例えば、公衆衛生と国際保健という視点にたつとき、Universal Health Coverage (UHC) に用いられるUniversal 普遍性という言葉が国際機関では一つのターゲットとされ、Universal Epidemiology(UE)・Universal Public Health(UPH)という造語をイメージすることは可能である。普遍性は、今日の国際保健において、統合性と共に、目指す理想を示すことばとされるが、現実には諸外国特にアジアでの経営展開等において、困難が発生することが指摘されている。普遍と統合をイメージする際に、それらが達成されない状況に現実に直面せざるを得ないことを予測して、介入や対応あるいはPDCAサイクルを回していかなければならない現実が発生する。一方では、supervision(or supla) health intervention (SHI)という概念も存在し、これについてはWHOの国際分類としてInternational Classification of Health Interventionがもっている。

公衆衛生と国際保健の将来の為のleading imageとして、これらのUE・UPH・SHIは有効な概念であり、UEとUPHの概念の中で、SHIは実行概念として活用すべきであるという。これらの抽象的な論議は、行政実務の現場と遊離しているように見えるが、実はこれらが機能する時と場を見出すことは全く不可能という訳ではないと思われる。

同時に、公衆衛生や疫学における複数の手法修正を必要とする量的手法では、必ずしも再現性を保証することはできず、モデルとその成立をもってよしとみなされることもある。量的研究法は必ずしも実証主義的とは限らず、質的研究法は必ずしも構成主義的とは限らず、二つが両立しない異なるパラダイムとは限らない(Bryman,2008)という視点が提示された。量

的研究法は内的妥当性が高く、質的研究法は外的妥当性が高く、政策・対策・施策形成にあたり、質的研究法による成果を先行させるべきだとする考え方がとられてきた。Green等は、Triangulation、Complimentarity、Development、Initiation、Expansionが双方の方法を組み合わせで行う目的としている。その過程において、変換・相関関係・集約・比較・統合の任意なステップがあるという(Onwuegbuzie & Teddie,2003)。質的研究法と量的研究法のどちらを先行し、あるいは同時に施行し、どちらを優位とみなし、どちらを信頼性が高いとするかは、一概には言えず、双方の結果が矛盾することさえある(Illing J,2015)。しかし、立法分野においても、量的研究成果を第一義にする事例も生じている。

医療と保健に関わるデータベースの設計と、そこに自己認証でアクセスするあるいは自己の生涯のデータを自己で管理するという方向性は、量的視点が優位な方向性であることが示唆され、それを外的妥当性の高い形にいかにつなぐかが、今後の難病の小児期や小児慢性特定疾患の施策のpolitical axisとなりえると思料できる。

施策形成の一段階として、ガイドラインの作成のような標準化や最適化が必須であるが、一端作られたそれらのversion upは常に必要になり、標準化や最適化がすでに行政上の標語ではなくなっているという指摘がなされている。

もう一つのアプローチとして、データ構築の上で相同モデル化(Phase Assimilation)というプロセスが既に取り入れられている。保健医療のデータの世界では、所謂「衣食住」「日常生活」が相同モデルとされるべきと考えられており、data-wearing(衣: spss system)、

data-cuisine(食)、data-building(住)、data-sheet(日常生活 spss system)というように、いわゆる構造化を図る流れである。ここで、例えばdata-wearingが衣服のデータを示し、data-cuisineが食のデータとしていわゆるSUN projectにつながるというように、則物的に対応させる必要はないと考えられている。

これは、例えば立法等においては、国際機関におけるlegal framework等として既に現実化しているが、非構造化・反構造化の方向として「解体(Dismantling)」という方向性が必要になることが示唆されている。立法の現実において、過去の法を大きく否定することなく継ぎ足すことで、小さく法を立案する現状があり、法医学に関連する最近の立法や、日本の安全保障に関する最近の法の動き、更に、日本の水資源や不動産資源をアラブ・中国等の富裕層が買い求める国際私法上の問題等が指摘されており、これらの基盤と背景に日本における複雑で交錯した法基盤の存在があげられる。一端、複雑化したものを単純化するには、建築における概念が有効と考えられており、例えば音を吸収して建材で消音する機序等が、simplificationに使えるのではないかと思われる。

このような相同モデル化(Phase Assimilation)というプロセスは、BMI(Bio-Machine Interface)の開発においては双方向に取り入れられており、日本において最もすぐれた先端技術基盤として、再生医療と共に、今後日本から国際的に発信できるものとみなされている。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) 澤口聡子：こころの時間学(1)こころへの音と脳波によるアプローチ、学習院女子

大学紀要(18)2016 in print.

- 2) 澤口聡子：こころの時間学(2)Evidence based Philosophy(EbPH)によるアプローチ、学習院女子大学紀要(18)2016 in print.
- 3) T.Sawaguchi:How should we identify the development of human mind?,Bulletin of Gakushuin Women's College,(18) 2016 in print.
- 4) 澤口聡子、賀茂登志子、坂本慎一、李孝珍、中島章博、滝口清昭、河野賢司、米山万里枝、谷村雅子、栗原千枝子、平澤恭子、京相雅樹、加藤則子：生体センサーによるペルソナの識別可能性に関する研究、東京医療保健大学紀要 2016 in print.

### 2. 学会発表

- 1) 澤口聡子：世代を超える同定と認証の在り方．第13回日本胎児治療学会学術集会抄録集 指定講演 (Short Lecture) p.16,2015
- 2) 滝口清昭、河野賢司、近田恭之：人体通信における歩行の影響、電子情報通信学会技術研究報告=IECE technical report, Vol.113, No.168, pp.37-40,2013-8.
- 3) 滝口清昭、須田義大、河野賢司、水野翔大、山邊茂之、正木信男、林達郎：準静電界技術による自動車タイヤセンシングに関する試み、自動車技術会 学術講演会前刷集 no.82-14, pp.5-8,2014-2015
- 4) 須田義大、水野翔大、滝口清昭、河野賢司、山邊茂之、正木信男、林達郎：準静電界技術による自動車タイヤの接触状態の計測、自動車技術会 学術講演会前刷集 no.58-14, pp.1-4,2014-2015

G . 知的財産権の出願・登録状況  
なし





研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
葦澤融司 (分担執筆)	肛門周囲膿瘍、便秘、亀頭包皮炎、恥垢、包茎、停留精巣、陰嚢水腫、外陰腺炎、陰唇癒合	五十風隆監修	よくみる小児疾患100	総合医学社	東京	2015	196-207
葦澤融司 (分担執筆)	III おもな救急疾患 境界・事故関連の傷病；誤飲・誤嚥	市川光太郎編集	小児救急治療ガイドライン 改訂第3版	診断と治療社	東京	2015	381 - 383
家入里志	ヒルシュスプルング病 (Hirschsprung) 及び類縁疾患： ヒルシュスプルング病 (Hirschsprung) 病	国立研究開発法人 国立成育医療センター 小児慢性特定疾病情報センター	小児慢性特定疾病 診断の手引き	診断と治療社	東京	2015	898-900
秋山卓士	第13章 消化器・腹部疾患：新生児消化管閉鎖・閉塞	水口雅、市橋光、崎山弘	今日の小児治療指針	医学書院	東京	2015	446-447
田尻達郎、文野誠久	第2章小児がん D 小児がんにおける治療法〔外科治療〕 3 内臓固形腫瘍。	日本小児血液・がん学会	小児血液・腫瘍学	診断と治療社	東京	2015	158-161
米田光宏	第4章支持療法 1 がん救急 a 心、胸郭。	日本小児血液・がん学会	小児血液・腫瘍学	診断と治療社	東京	2015	209-211
米田光宏	第4章支持療法 1 がん救急 b 消化器。	日本小児血液・がん学会	小児血液・腫瘍学	診断と治療社	東京	2015	211-213
上野豪久、他	小腸移植	浅野武秀	臓器移植とそのコーディネーション	丸善	東京	2015	477-480

Sawaguchi T	Social background of child abuse and counter-measure in Japan. counter-measure in Japan.	Viano E	Best Papers from Montevideo.	Springer	New York	2016	in print
Sawaguchi T	An Investigation as Criminal Regulatory Science-An approach from the prospect of "law and economics" -	Viano E	Best Papers from Montevideo.	Springer	New York	2016	in print
Sawaguchi T	Chapter Japan	Ferrara D.	In Personal Injury and Damage Ascertainment. International State of the Art and Guidelines	Springer	Milan	2015	in print
澤口聡子	母子保健の水準	鈴木庄亮, 久道茂, 監. 小山洋, 辻一郎	シンプル衛生公衆衛生学	南江堂	東京	2016	227-231
澤口聡子	母子保健活動と行政	鈴木庄亮, 久道茂, 監. 小山洋, 辻一郎	シンプル衛生公衆衛生学	南江堂	東京	2016	236-240
百島祐貴	画像診断マニュアル	百島祐貴 澤口聡子編集協力	画像診断マニュアル	医学教育出版社	東京	2015	1-256
澤口聡子	小児の骨・関節疾患		人体のしくみとはたらき	朝倉書店	東京	2015	132-135
澤口聡子	先天性心疾患.		人体のしくみとはたらき	朝倉書店	東京	2015	138-141
澤口聡子	胎生循環と成人循環		人体のしくみとはたらき	朝倉書店	東京	2015	136-137
澤口聡子	性的虐待（医学的視点から）- 性的虐待から守るために	女性犯罪研究会	性犯罪・被害性犯罪規定の見直しに向けて	尚学社	東京	2015	77-88
澤口聡子	小児医療（生命倫理）	加藤良夫	実務医事法講義	民事法研究会	東京	2015	277-288

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Watanabe Y, Sumida W, Takasu H, Oshima K, Kanamori Y, Uchida K, Taguchi T	Early jejunostomy creation in cases of isolated hypoganglionosis: verification of our own experience based on a national survey	Surg Today	45(12)	1509-1512	2015
Taguchi T, Ieiri S, Miyoshi K, Kohashi K, Oda Y, Kubota A, Watanabe Y, Matsufuji H, Fukuzawa M, Tomomasa T	The incidence and outcome of allied disorders of Hirschsprung's disease in Japan: Results from a nationwide survey	Asian J Surg	Epub ahead of print		2015
Ieiri S, Miyoshi K, Nagata K, Miyata J, Kohashi K, Oda Y, Taguchi T	Current clinical features in diagnosis and treatment for immaturity of ganglia in Japan: analysis from 10-year nationwide survey	Pediatr Surg Int	31(10)	949-954	2015
Sakaguchi T, Hamada Y, Masumoto K, Taguchi T; Japanese Study Group of Allied Disorders of Hirschsprung's Disease	Segmental dilatation of the intestine: results of a nationwide survey in Japan	Pediatr Surg Int	31(11)	1073-1076	2015
Soh H, Fukuzawa M, Kubota A, Kawahara H, Ueno T, Taguchi T	Megacystis microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome: A report of a nationwide survey in Japan	J Pediatr Surg	50(12)	2048-2050	2015
八木 実、尾花和子、田口智章、仁尾正記	特集 慢性疾患をもつ子どもの成人へのtransition 【長期予後と成人後の医学的問題】小児外科疾患	日本医師会雑誌	143(10)	2148-2151	2015
小林弘幸、山高篤行、田口智章	Intestinal neuronal dysplasia (IND) INDの診断基準について	小児外科	47(4)	405-407	2015

田口智章、渡邊芳夫、松藤 凡	ヒルシュスプルング病類縁疾患の診断と治療の現状	チャイルドヘルス	18(3)	31-35	2015
田口智章、渡邊芳夫、松藤 凡、藤澤正洋	Hirschsprung病類縁疾患の分類	小児外科	47(4)	372-376	2015
坂口達馬、濱田吉則、高橋良彰、中村有佑、濱田 洋、權 雅憲、増本幸二、田口智章	Segmental dilatation of the intestine	小児外科	47(4)	400-404	2015
田口智章、宗崎良太、黒田達夫	新生児編 疾患：いかに的確に対応するか 血管腫 特集 周産期救急の初期対応：そのポイントとピットフォール 胎児・新生児編	周産期医学	45(7)	984-989	2015
宗崎良太、木下義晶、永田公二、橋爪 誠、田口智章	新生児編 疾患：いかに的確に対応するか 出生前診断された仙尾部奇形腫に対する治療戦略 特集 周産期救急の初期対応：そのポイントとピットフォール 胎児・新生児編	周産期医学	45(7)	950-953	2015
永田公二、小幡 聡、吉丸耕一朗、神保教広、宮田潤子、家人里志、田口智章	Hirschsprung病類縁疾患成人例の実際	小児外科	47(7)	693-699	2015
吉丸耕一朗、岩中剛、小幡 聡、柳 佑典、神保教弘、江角元史郎、宮田潤子、松浦俊治、田口智章	小児消化管疾患の遺伝子異常(とくにヒルシュスプルング病とその類縁疾患に関して)	分子消化器病	12(3)	234-239	2015
田口智章	事例PICK UP 顕微鏡的大腸炎	SRL宝函	36(3)	36-40	2015
渡邊佳子、葦澤融司	胃食道逆流症 診断と治療のポイント	小児科臨床	68(4)	681-685	2015

渡邊佳子, 葦澤融司, 浮山越史, 鮫島由友, 佐藤順一郎, 廣部誠一, 小森広嗣, 下島直樹	当院で経験したボタン電池誤飲症例の検討	日腹部救急医学会誌	35(5)	537-542	2015
鮫島由友, 葦澤融司, 浮山越史, 渡邊佳子, 望月智弘, 佐藤順一郎	早期にVater乳頭部癌を生じた家族性大腸腺腫症の1例	日小外会誌	51(5)	932-936	2015
佐藤順一郎, 葦澤融司, 浮山越史, 渡邊佳子, 鮫島由友	右頬粘膜部の先天性骨外性歯牙腫の1例	日小外会誌	51(7)	1177-1180	2015
渡邊佳子, 葦澤融司, 浮山越史, 鮫島由友, 佐藤順一郎	小児精巣類表皮嚢胞の1例	日小外会誌	51(7)	1225-1229	2015
Nio M, Wada M, Sasaki H, Tanaka H, Watanabe T.	Long-term outcomes of biliary atresia with splenic malformation.	J Pediatr Surg.	50(12)	2124-7	2015
Sato T, Kazama T, Fukuzawa T, Wada M, Sasaki H, Kudo H, Tanaka H, Nakamura M, Nio M.	Mediastinal tumor resection via open or video-assisted surgery in 31 pediatric cases: Experiences at a single institution.	J Pediatr Surg.	Epub ahead of print		2015
Nio M, Wada M, Sasaki H, Tanaka H.	Does hepatic hilum morphology influence long-term prognosis in type I/I cyst biliary atresia?	Pediatr Surg Int.	31(10)	931-6	2015
Nio M, Wada M, Sasaki H, Tanaka H.	Effects of age at Kasai portoenterostomy on the surgical outcome: a review of the literature.	Surg Today	45(7)	813-8	2015
Kawahara H, Tazuke Y, Soh H, Usui N, Fukuzawa M.	Causal relationship between delayed gastric emptying and gastroesophageal reflux in patients with neurological impairment.	Pediatr Surg Int.	31(10)	917-23	2015
Matsumoto M, Urushihara N, Fukumoto K, Yamoto M, Miyake H, Nakajima H.	Laparoscopic management for prenatally diagnosed choledochal cysts.	Surg Today.	Epub ahead of print		2016

Miyano G, Nagano C, Morita K, Yamoto M, Kaneshiro M, Miyake H, Nouse H, Kitayama H, Wada N, Fukumoto K, Koyama M, Urushihara N.	A Case of Juxtaglomerular Cell Tumor, or Reninoma, of the Kidney Treated by Retroperitoneoscopy-Assisted Nephron-Sparing Partial Nephrectomy Through a Small Pararectal Incision.	J Laparoendosc Adv Surg Tech A.	Epub ahead of print			2016
Miyano G, Miyake H, Koyama M, Morita K, Kaneshiro M, Nouse H, Yamoto M, Fukumoto K, Urushihara N.	Laparoscopic Heller Myotomy for Non-Dilated Esophageal Achalasia in Children with Intraoperative Stepped Dilatation Under Image Guidance: Attempting Complete Myotomy.	J Laparoendosc Adv Surg Tech A.	Epub ahead of print			2016
Miyano G, Nouse H, Morita K, Nakajima H, Koyama M, Kaneshiro M, Miyake H, Yamoto M, Fukumoto K, Urushihara N.	Laparoscopic suture repair of idiopathic gastric perforation in Duchenne muscular dystrophy.	Afr J Paediatr Surg.	12(3)	197-9		2015
Fukuzawa H, Aoba T, Yoshida M, Iwafuchi H, Koike J, Kitagawa H, Urushihara N, Yokoi A, Maeda K.	Pathological Features of the Unilateral Favorable Histology Nephroblastoma with Relapse.	Fetal Pediatr Pathol.	34(6)	383-90		2015
Yamoto M, Tanaka Y, Fukumoto K, Miyake H, Nakajima H, Koyama M, Mitsushita N, Nii M, Kawahara H, Urushihara N.	Cardiac fetal ultrasonographic parameters for predicting outcomes of isolated left-sided congenital diaphragmatic hernia.	J Pediatr Surg.	50(12)	2019-24		2015
Fukumoto K, Miyano G, Yamoto M, Nouse H, Miyake H, Kaneshiro M, Nakajima H, Koyama M, Mochizuki K, Shinkai M, Urushihara N.	Endoscopic repair of laryngotracheoesophageal clefts.	J Pediatr Surg.	50(10)	1801-4		2015

Okuyama H, Ohfuji S, Hayakawa M, Urushihara N, Yokoi A, Take H, Shiraishi J, Fujinaga H, Ohashi K, Minagawa K, Misaki M, Nose S, Taguchi T.	Risk factors for surgical intestinal disorders in VLBW infants: Case-control study.	Pediatr Int.	58(1)	34-9	2016
Miyano G, Morita K, Kaneshiro M, Miyake H, Nouse H, Yamoto M, Koyama M, Nakano R, Tanaka Y, Fukumoto K, Urushihara N.	Laparoscopic Toupet Fundoplication using an Air Seal Intelligent Flow System and Anchor Port in a 1.8-kg infant: A Technical Report.	Asian J Endosc Surg.	8(3)	357-60	2015
Miyano G, Yamoto M, Morita K, Kaneshiro M, Miyake H, Nouse H, Koyama M, Nakajima H, Fukumoto K, Urushihara N.	Laparoscopic Toupet fundoplication for gastroesophageal reflux: a series of 131 neurologically impaired pediatric cases at a single children's hospital.	Pediatr Surg Int.	31(10)	925-9	2015
Terui K, Nagata K, Ito M, Yamoto M, Shiraishi M, Taguchi T, Hayakawa M, Okuyama H, Yoshida H, Masumoto K, Kanamori Y, Goishi K, Urushihara N, Kawataki M, Inamura N, Kimura O, Okazaki T, Toyoshima K, Usui N.	Surgical approaches for neonatal congenital diaphragmatic hernia: a systematic review and meta-analysis.	Pediatr Surg Int.	31(10)	891-7	2015
Urushihara N, Fukumoto K, Nouse H, Yamoto M, Miyake H, Kaneshiro M, Koyama M, Nakajima H.	Hepatic ductoplasty and hepaticojejunostomy to treat narrow common hepatic duct during laparoscopic surgery for choledochal cyst.	Pediatr Surg Int.	31(10)	983-6	2015
Miyake H, Fukumoto K, Yamoto M, Nouse H, Kaneshiro M, Nakajima H, Koyama M, Urushihara N.	Comparison of percutaneous extraperitoneal closure (LPEC) and open repair for pediatric inguinal hernia: experience of a single institution with over 1000 cases.	Surg Endosc.	Epub ahead of print		2015

Miyano G, Yamoto M, Kaneshiro M, Miyake H, Morita K, Nouse H, Koyama M, Okawada M, Doi T, Koga H, Fukumoto K, Lane GJ, Yamataka A, Urushihara N.	Diaphragmatic eventration in children: laparoscopy versus thoracoscopic plication.	J Laparoendosc Adv Surg Tech A.	25(4)	331-4	2015
Yamato M, Urushihara N, Fukumoto K, Miyano G, Nouse H, Morita K, Miyake H, Kaneshiro M, Koyama M.	Usefulness of laparoscopic cholecystostomy in children with complicated choledochal cyst.	Asian J Endosc Surg.	8(2)	153-7	2015
Miyano G, Morita K, Kaneshiro M, Miyake H, Koyama M, Nouse H, Yamoto M, Nakano R, Tanaka Y, Nishiguchi T, Kawamura T, Fukumoto K, Urushihara N.	Unilateral pulmonary agenesis associated with oesophageal atresia and tracheoesophageal fistula: A case report with prenatal diagnosis.	Afr J Paediatr Surg.	12(1)	86-8	2015
Miyano G, Fukuzawa H, Morita K, Kaneshiro M, Miyake H, Nouse H, Yamoto M, Fukumoto K, Urushihara N.	Laparoscopic repair of malrotation: what are the indications in neonates and children?	J Laparoendosc Adv Surg Tech A.	25(2)	155-8.	2015
Hayakawa M, Taguchi T, Urushihara N, Yokoi A, Take H, Shiraishi J, Fujinaga H, Ohashi K, Oshiro M, Kato Y, Ohfuji S, Okuyama H.	Outcome in VLBW infants with surgical intestinal disorder at 18 months of corrected age.	Pediatr Int.	57(4)	633-8	2015
Okuyama H, Koga H, Ishimaru T, Kawashima H, Yamataka A, Urushihara N, Segawa O, Uchida H, Iwanaka T.	Current Practice and Outcomes of Thoracoscopic Esophageal Atresia and Tracheoesophageal Fistula Repair: A Multi-institutional Analysis in Japan.	J Laparoendosc Adv Surg Tech A.	25(5)	441-4	2015



leiri S, Jimbo T, Koreeda Y, Obata S, Uemura M, Souzaki R, Kobayashi Y, Fujie MG, Hashizume M, Taguchi T	The effect of forceps manipulation for expert pediatric surgeons using an endoscopic pseudo-viewpoint alternating system: the phenomenon of economical slow and fast performance in endoscopic surgery	Pediatric Surgery International	31(10)	971-6	2015
Budianto IR, Obata S, Kinoshita Y, Yoshimaru K, Yanagi Y, Miyata J, Nagata K, leiri S, Taguchi T	Reevaluation of acetylcholinesterase staining for the diagnosis of Hirschsprung disease and allied disorders.	Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition	60(5)	606-12	2015
Souzaki R, Kinoshita Y, leiri S, Hayashida M, Koga Y, Shirabe K, Hara T, Maehara Y, Hashizume M, Taguchi T	Three-dimensional liver model based on preoperative CT images as a tool to assist in surgical planning for hepatoblastoma in a child.	Pediatric Surgery International	31(6)	593-596	2015
leiri S, ObataS, Jimbo T, Souzaki R, Uemura M, HashizumeM, Taguchi T	Laparoscopic intra-gastric surgery for gastric tumor to preserve cardia function under augmented reality navigation system -the first application for child case- Journal of Laparoendoscopic & Advanced Surgical Techniques & Part B	Videoscopy	in press		2015
Obata S, leiri S, Uemura M, Jimbo T, Souzaki R, Matsuoka N, Katayama T, Hashizume M, Taguchi T	An Endoscopic Surgical Skill Validation System for Pediatric Surgeons Using a Model of Congenital Diaphragmatic Hernia Repair	Journal of Laparoendoscopic & Advanced Surgical Techniques	25(9)	775-81	2015

Jimbo T, Ieiri S, Obata S, Uemura M, Souzaki R, Matsuoka N, Katayama T, Masumoto K, Hashizume M, Taguchi T	Effectiveness of short-term endoscopic surgical skill training for young pediatric surgeons: a validation study using the laparoscopic fundoplication simulator	Pediatric Surgery International	31(10)	963-9	2015
Tomikawa M, Uemura M, Kenmotsu H, Konishi K, Ohuchida K, Okazaki K, Ieiri S, Tanoue K, Hashizume M	Evaluation of the 10-Year History of a 2-Day Standardized Laparoscopic Surgical Skills Training Program at Kyushu University	Surgery Today	Epub ahead of print		2015
Souzaki R, Kinoshita Y, Ieiri S, Kawakubo N, Kogata Y, Hara T, Hashizume M, Taguchi T	Preoperative surgical simulation of laparoscopic adrenalectomy for neuroblastoma using a three-dimensional printed model based on preoperative CT images	Journal of Pediatric Surgery	50(12)	2112-5	2015
家入里志、三好きな、永田公二、小幡 聡、神保教広、宮田潤子、小田義直、田口智章	特集：腸をもっと知る Immaturity of ganglia 全国アンケート調査からみた臨床像と今後の診断方法の展望	小児外科	47(4)	377-382	2015
家入里志、小幡 聡、吉丸耕一朗、神保教広、宮田潤子、山田耕嗣、川野孝文、中目和彦、向井 基、加治 建、田口智章	特集：素朴な疑問：私ならこう考える：粘膜生検いつから可能か？	小児外科	47(10)	1034-36	2015
家入里志、小幡 聡、神保教広、植村宗則、宗崎良太、橋爪 誠、田口智章	特集：知っておきたい脾臓の話題 手術ナビゲーションシステム 腹腔鏡下脾臓摘出術に対する augmented reality(拡張現実)技術を用いたナビゲーション手術	小児外科	47(3)	309-314	2015

家入里志、小幡 聡、 神保教広、宗崎良太、 橋爪 誠、田口智章	ロボット手術リレー連 載(第5回) 小児外科 領域	日本コン ピュータ 外科学会 雑誌	17(1)	5-9	2015
家入里志、小幡 聡、 神保教広、宗崎良太、 橋爪 誠	ロボット手術リレー連 載(第6回) ロボット 手術のトレーニング	日本コン ピュータ 外科学会 雑誌	17(2)	67-71	2015
山田和歌、矢野圭輔、 大西 峻、山田耕嗣、 川野孝文、中目和彦、 向井 基、加治 建、 家入里志	特集:素朴な疑問:私な らこう考える:9.症状 の無い腸回転異常症、 手術は必要か	小児外科	47(10)	1031-33	2015
佐伯 勇、大平知世、 向井 亘、今治玲助、 秋山卓士	巨大臍ヘルニアに対す る乳児期早期の根治術 腹腔鏡下鼠径ヘルニ ア根治術と同時に施行 した4例	日小児会 誌	51(2)	255-258	2015
秋山卓士、向井 亘、 佐伯 勇、今治玲助	小児外科医から小児科 医へのメッセージ	小児内科	47(2)	60-63	2015
向井 亘、佐伯 勇、 今治玲助、秋山卓士	Ball valve syndromeを 発症した小児Peutz-Jeg hers syndromeの1例	日小児会 誌	51(5)	901-904	2015
今治玲助、向井 亘、 佐伯 勇、秋山卓士	当科における精巣固定 術施行症例の手術時期 遅延理由および精巣萎 縮についての検討	日小児会 誌	51	864-867	2015
今治玲助、向井 亘、 佐伯 勇、秋山卓士	Sugita法を施行した小 児埋没陰茎の1例	小児科臨 床	68(8)	1589-1592	2015
今治玲助、向井 亘、 佐伯 勇、秋山卓士	喉頭気管分離術への新 しいアプローチ:低侵襲 かつ気管腕頭動脈瘻を 防ぐ	小児外科	47(10)	1097-1102	2015
内田恵一、牛島高介、 中島淳ら	非特異性多発性小腸潰 瘍	小児外科	47	408-412	2015
Fumino S, Kimura K, Iehara T, Nishimur a M, Nakamura S, So uzaki R, Nishie A, Taguchi T, Hosoi H, Tajiri T	Validity of image-def ined risk factors in localized neuroblasto ma: A report from two centers in Western J apan.	J Pediatr Surg	50(12)	2102-2106	2015

Furukawa T, Kimura O, Sakai K, Higashi M, Fumino S, Aoi S, Tajiri T	Surgical intervention strategies for pediatric congenital cystic lesions of the lungs: A 20-year single-institution experience.	J Pediatr Surg	50(12)	2025-2027	2015
Furukawa T, Aoi S, Sakai K, Higashi M, Fumino S, Tajiri T	Successful laparoscopic extirpation of a large omental lipoblastoma in a child.	Asian J Endosc Surg	8(4)	473-476	2015
Inamura N, Usui N, Okuyama H, Nagata K, Kanamori Y, Fujino Y, Takahashi S, Hayakawa M, Taguchi T	Extracorporeal membrane oxygenation for congenital diaphragmatic hernia in Japan.	Pediatr Int	57(4)	682-686	2015
Oue T, Miyoshi Y, Hashii Y, Uehara S, Ueno T, Nara K, Usui N, Ozono K	Problems during the Long-Term Follow-Up after Surgery for Pediatric Solid Malignancies.	Eur J Pediatr Surg	25(1)	123-127	2015
Uehara S, Oue T, Nakahata K, Nara K, Ueno T, Owari M, Usui N, Miyamura T, Hashii Y	Perioperative Management after High-Dose Chemotherapy with Autologous or Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Pediatric Solid Tumors.	Eur J Pediatr Surg	25(1)	118-122	2015
Nagata K, Usui N, Terui K, Takayasu H, Goishi K, Hayakawa M, Tazuke Y, Yokoi A, Okuyama H, Taguchi T	Risk Factors for the Recurrence of the Congenital Diaphragmatic Hernia-Report from the Long-Term Follow-Up Study of Japanese CDH Study Group.	Eur J Pediatr Surg	25(1)	9-14	2015
Yamamichi T, Oue T, Yonekura T, Owari M, Nakahata K, Umeda S, Nara K, Ueno T, Uehara S, Usui N	Clinical application of indocyanine green (ICG) fluorescent imaging of hepatoblastoma.	J Pediatr Surg	50(5)	833-836	2015
Owada K, Miyazaki O, Matsuoka K, Sago H, Nosaka S	Unusual signal intensity of congenital pulmonary airway malformation on fetal magnetic resonance imaging.	Pediatr Radiol	45(5)	763-766	2015

田尻達郎	日本における小児悪性 固形腫瘍の治療とグル ープスタディの現状 .	チャイル ドヘルス	18	21-25	2015
宗崎良太, 永田公二, 木下義晶, 田口智章	出生前診断された胎児 仙尾部奇形腫に対する 治療戦略 .	周産期医 学	45	950-953	2015
Yoneda A, Nishikawa M, Uehara S, Oue T, Usui N, Inoue M, Fukuzawa M, Okuyam a H	Can Image-Defined Ris k Factors Predict Sur gical Complications i n Localized Neuroblas toma?	Eur J Ped iatr Surg	26(1)	117-122	2016
Takama Y, Yoneda A, Nakamura T, Nakaok a T, Higashio A, Sa nto K, Kuki I, Kawa waki H, Tomiwa K, H ara J	Early Detection and T reatment of Neuroblas tic Tumor with Opsocl onus-Myoclonus Syndro me Improve Neurologic al Outcome: A Review of Five Cases at a Si ngle Institution in J apan.	Eur J Ped iatr Surg	26(1)	54-59	2016
Inoue S, Odaka A, M uta Y, Beck Y, Soba jima H, Tamura M	Coexistence of congen ital diaphragmatic he rnia and abdominal wa ll closure defect with chromosomal abnormal ity: two case report s.	Journal o f Medical Case Rep orts BioM ed Centra l	10(1)	19	2016
Perlman JM, Wyllie J, Kattwinkel J, Wy ckoff MH, Aziz K, G uinsburg R, Kim HS, Liley HG, Mildenha ll L, Simon WM, Szy ld E, Tamura M, Vel aphi S; Neonatal Res uscitation Chapter Collaborators.	Part 7: Neonatal Resu scitation: 2015 Inter national Consensus on Cardiopulmonary Resu scitation and Emergen cy Cardiovascular Car e Science With Treatm ent Recommendations (Reprint)	Pediatric s	136(2)	S120-S166	2015
Wyllie J, Perlman J M, Kattwinkel J, Wy ckoff MH, Aziz K, G uinsburg R, Kim HS, Liley HG, Mildenha ll L, Simon WM, Szy ld E, Tamura M, Vel aphi S; Neonatal Res uscitation Chapter Collaborators.	Part 7: Neonatal resu scitation: 2015 Inter national Consensus on Cardiopulmonary Resu scitation and Emergen cy Cardiovascular Car e Science with Treatm ent Recommendations.	Resuscita tion	95	e169-e201	2015

Jeffrey M. Perlman, Co-Chair*; Jonathan Wyllie, Co-Chair*; John Kattwinkel; Myra H. Wyckoff; Khalid Aziz; Ruth Ginsburg; Han-Suk Kim; Helen G. Liley; Lindsay Mildenhall; Wendy M. Simon; Edgardo Szyld; Masanori Tamura; Sithembiso Velaphi; on behalf of the Neonatal Resuscitation Chapter Collaborators	2015 International Consensus on Cardiopulmonary Resuscitation and Emergency Cardiovascular Care Science With Treatment Recommendations.	Circulation	132	S204-S241	2015
Sakazaki S1, Masutani S, Sugimoto M, Tamura M, Kuwata S, Kurishima C, Saiki H, Iwamoto Y, Ishidoro H, Senzaki H.	Oxygen Supply to the Fetal Cerebral Circulation in Hypoplastic Left Heart Syndrome: A Simulation Study Based on the Theoretical Models of Fetal Circulation.	Pediatr Cardiol.	36(3)	677-684	2015
Sakurai Y, Tamura M	PhD Efficacy of the Airway Scope (Pentax-AWS) for Training.	in Pediatric Intubation	57(2)	217-221	2015
Ozeki M, Hori T, Kanda K, Kawamoto N, Ibuka T, Miyazaki T, Fukao T.	Everolimus for primary intestinal lymphangiectasia with protein-losing enteropathy.	Pediatrics	137(3)	1-5	2016
Matsumoto H, Ozeki M, Hori T, Kanda K, Kawamoto N, Nagano A, Azuma E, Miyazaki T, Fukao T.	Successful Everolimus Treatment of Kaposiform Hemangioendothelioma with Kasabach-Merritt Phenomenon: Clinical Efficacy and Adverse Effects of mTOR Inhibitor Therapy.	J Pediatr Hematol Oncol	Epub ahead of print		2015
Nozawa A, Ozeki M, Kuze B, Asano T, Matsuoka K, Fukao T.	Gorham-Stout Disease of the Skull Base with Hearing Loss: Dramatic Recovery and Anti-Angiogenic Therapy.	Pediatr Blood Cancer	Epub ahead of print		2015
Ozeki M, Fujino A, Matsuoka K, Nosaka S, Kuroda T, Fukao T.	Clinical Features and Prognosis of Generalized Lymphatic Anomaly, Kaposiform Lymphangiomatosis and Gorham-Stout Disease.	Pediatr Blood Cancer	Epub ahead of print		2016

藤野明浩, 小関道夫, 上野 滋, 岩中 督, 木下義晶, 野坂俊介, 松岡健太郎, 森川康英, 黒田達夫.	リンパ管腫とリンパ管腫症・ゴーハム病の成人例の実際	小児外科	47(7)	775-782	2015
藤野明浩	縦隔腫瘍	小児内科	47(6)	907-916	2015
小関道夫, 藤野明浩, 黒田達夫, 濱田健一郎, 中村直子, 高橋正貴, 松岡健太郎, 野坂俊介, 深尾敏幸.	Lecture リンパ管腫症・ゴーハム病の診断と治療	臨床整形外科	50(6)	531-539	2015
小関道夫, 藤野明浩, 松岡健太郎, 野坂俊介, 深尾敏幸.	リンパ管腫症・ゴーハム病	日本臨床	73(10)	1777-1788	2015
上野豪久, 田口智章, 福澤正洋	本邦小腸移植登録	移植	50(6)	191-5	2015
上野豪久	小腸移植における拒絶反応の治療とATG	今日の移植	28(4)	492 -6	2015
尾花和子, 八木 實	成人期に達した小児外科疾患患者の治療とフォロー体制.	チャイルドヘルス	18(3)	217-220	2015
尾花和子, 八木 實, 田口智章	トランジションの問題点と学会の取り組み.	小児外科	47(7)	681-683	2015
小淵律子, 李曉鵬, 石田博雄, 熊澤武志, 池田賢一郎, 藤城雅也, 藤田健一, 佐藤淳一, 澤口聡子, 高橋春男, 佐藤啓造	HILIC-MS/MS法によるヒト涙液中tegafur 及び 5-fluorouracil の高感度分析法	昭和学術会 雑誌	76(2)	in print	2016
加藤礼, 李曉鵬, 熊澤武志, 藤城雅也, 佐藤淳一, 澤口聡子, 上島実佳子, 青木武士, 村上雅彦, 佐々木陽平, 古谷卓郎, 佐藤啓造	HILIC-MS/MSを用いたヒト血漿中カルバペネム系抗菌薬の高感度分析法	昭和学術会 雑誌	76(2)	in print	2016
米山裕子, 佐藤啓造, 加藤晶人, 栗原竜也, 藤城雅也, 水野駿, 金成彌, 佐藤淳一, 根本紀子, 李曉鵬, 福地麗, 澤口聡子	感染症突然死防止に向けての法医学的検討 感染症突然死剖検例と心臓突然死剖検例との比較をもとに	昭和学術会 雑誌	76(2)	in print	2016
大宮信哉, 熊澤武志, 李曉鵬, 庄司幸子, 佐藤淳一, 澤口聡子, 吉村吾志夫, 佐藤啓造	HILIC-MS-MSによる血漿中アミノグリコシド系抗菌薬の簡易迅速分析法	昭和学術会 雑誌	76(2)	in print	2016

Sawaguchi T	How should we identify the development of human mind?	Bulletin of Gakushuin Women's College	in press			2016
澤口聡子	犯罪学教育の展望 法医学・司法精神医学と刑事司法 諸外国との比較を交えて一	犯罪誌	81(6)	158-164		2015
澤口聡子	日本とアジアにおける犯罪学の教育	犯罪誌	81(3)	70		2015
澤口聡子	立法・行政・司法における複数の視点の取り扱いについて	早稲田大学社会安全政策研究所紀要	7	53-70		2014(2015年8月7日発行)
澤口聡子	医療系大学の基礎医療英語における説得納得ゲーム応用の可能性	学習院女子大学紀要	17	57-70		2015
澤口聡子, 築山望未, 北林愛, 星郁実	新「健やか親子21」に向けて	学習院女子大学紀要				
澤口聡子, 京相雅樹, 加茂登志子, 坂本慎一, 李孝珍, 中島章博, 滝口清昭, 河野賢司, 米山万里	個人同意に関わる四つの今日的試み	学習院女子大学紀要	17	71-78		2016
澤口聡子	こころの時間学 こころへの音と脳波によるアプローチ	学習院女子大学紀要	18	In print		2016
澤口聡子	こころの時間学 Evidence based Philosophy (EBPH)によるアプローチ	学習院女子大学紀要	18	In print		2016
澤口聡子, 澤口彰子	Criminal Regulatory Scienceの試み-「法と経済学」からのアプローチ.	学習院女子大学紀要	17	57-70		2015



平成 27 年 7 月吉日

平成 27 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（難治性疾患政策研究事業）  
「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」

## 全体班会議のご案内

各 位

拝啓 盛夏の候、先生方におかれましてはますますご健勝の事とお喜び申し上げます。平素よりご高配を賜り厚くお礼を申し上げます。

田口班全体会議が下記の日程で開催となりますのでご案内申し上げます。ご多忙の折、大変恐縮ではございますが、ご出席の程宜しくお願い申し上げます。

敬 具

記

平成 27 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（難治性疾患政策研究事業）  
「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」  
（研究代表者 田口 智章）全体班会議

日時 : 平成27年8月2日（日） 11時00分～15時00分  
場所 : 聖路加国際病院 旧館（チャペルのある建物）5階 研修室A  
東京都中央区明石町 9 1 聖路加国際病院  
<http://hospital.luke.ac.jp/index.html>  
電話 : 03-3541-5151（代表）  
アクセス：別添 案内図参照

[議題]

11:00-12:30

1. 国立保健医療科学院からご挨拶と発表（各10分）

個人医療情報の一元化と多元化

国立保健医療科学院 統括研究官 澤口 聡子 先生

レセプトからどのように難病が把握できるか

国立保健医療科学院 統括研究官 岡本 悦治 先生

2.各グループの進捗状況（2～7：各5分程度）

ヒルシユスプルング病類縁疾患（松藤）

ヒルシュスプルング病 (家入)  
腹部リンパ管腫・リンパ管腫症 (藤野)  
仙尾部奇形腫 (田尻)  
非特異的小腸潰瘍 (牛島)  
先天性吸収不全症 (位田)

3. 難病指定がスタートして (成人疾患担当の立場から) (5分程度) (中島)
4. Hirschsprung病類縁疾患に対する病理学的検討 (田口)
5. 小腸移植の適応や体制づくり (福澤)
6. 疾患登録やフォローアップ体制の構築について (小森)
7. ガイドラインにおける成人へのトランジションについて (尾花)
8. 今後の予定について (田口)
9. 事務局連絡 (山崎)

12:30-13:00 昼食

13:00-15:00 各グループ会議

以上

九州大学大学院医学研究院  
小児外科 田口 智章

【お問い合わせ先】

〒812-8582 福岡市東区馬出 3-1-1

九州大学大学院医学研究院 小児外科

事務担当：山崎 智子

TEL: 092-642-5573, Fax: 092-642-5580

E-mail : [ped-surg@pedsurg.med.kyushu-u.ac.jp](mailto:ped-surg@pedsurg.med.kyushu-u.ac.jp)

平成 27 年 11 月吉日

平成 27 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（難治性疾患政策研究事業）

「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」

## コアメンバー会議のご案内

各 位

拝啓 晩秋の候、先生方におかれましてはますますご健勝の事とお喜び申し上げます。平素よりご高配を賜り厚くお礼を申し上げます。

田口班全体会議が下記の日程で開催となりますのでご案内申し上げます。ご多忙の折、大変恐縮ではございますが、ご出席の程宜しくお願い申し上げます。

敬 具

記

平成 27 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（難治性疾患政策研究事業）

「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」

（研究代表者 田口 智章）第 1 回コアメンバー会議

日時 : 平成27年11月23日（月・祝） 11時00分～15時00分

場所 : 東京八重洲ホール 701(7F)

東京都中央区日本橋 3-4-13 新第一ビル

<http://yaesuhall.co.jp/>

電話 : 03-3201-3631

アクセス : 別添 案内図参照

[ 議題 ]

1. 挨拶・今後の予定について(田口)

2. 事務局連絡 (山崎)

3. 各グループの進捗状況 (各10分)

ヒルシユスプルング病類縁疾患 (松藤)

ヒルシユスプルング病 (家入)

腹部リンパ管腫・リンパ管腫症 (藤野)

仙尾部奇形腫 (文野)

非特異的小腸潰瘍 (内田)

先天性吸収不全症 (位田)

4. 横断的グループ報告 (各5分)

成人疾患担当の立場から(中島)

病理学的検討(義岡)

小腸移植の適応や体制づくり(上野<sup>豪</sup>)

疾患登録やフォローアップ体制の構築について(北岡)

5. 進捗状況関連報告(澤口)

九州大学大学院医学研究院

小児外科 田口 智章

【お問い合わせ先】

〒812-8582 福岡市東区馬出 3-1-1

九州大学大学院医学研究院 小児外科

事務担当：山崎 智子

TEL: 092-642-5573, Fax: 092-642-5580

E-mail : [ped-surg@pedsurg.med.kyushu-u.ac.jp](mailto:ped-surg@pedsurg.med.kyushu-u.ac.jp)

## 田口班 H 病類縁疾患班 第 2 回システマティックレビュー (SR) チーム会議

2015 年 7 月 19 日 (日) 11:00 ~ 16:00

聖路加国際病院 本館 2 階

【参加者】工藤孝広・神保圭佑 (順天堂大学小児科)、小幡聡 (九州大学小児外科)、住田亙 (あいち小児保健医療総合センター小児外科)、藤井喜充 (関西医大付属枚方病院小児科)、荒木夕宇子・松藤凡 (聖路加国際病院小児外科)

【欠席者】渡邊稔彦 (国立成育医療センター外科)、深堀優 (久留米大学小児外科)、山田佳之 (群馬県立小児医療センターアレルギー・感染免疫・呼吸器科)、河合富士美 (聖路加国際大学学術情報センター図書館)

### 【会議内容】

■H 病類縁疾患の定義 解説 (松藤)

■「SR の進め方」解説 (荒木)

□ 1 次スクリーニングの結果

- ・ PubMed・医中誌にて検索した文献 (計 721 件) を 3 名 (松藤、渡邊、荒木) が確認
- ・ 確認後データ統合 (河合) 計 360 件の文献を 2 次スクリーニングの対象とした。

□ 2 次スクリーニングの具体的な進め方

- ・ 360 件の文献を 8 名 で分担する (各 45 件)  
( 工藤、神保、小幡、住田、藤井、渡邊、深堀、山田 )
- ・ 各々エビデンステーブルを作成 (〆切: 9 月 5 日)
- ・ CQ・アウトカムごとにデータを統合する (荒木)
- ・ CQ・アウトカムごとにエビデンスの強さ・推奨の強さを検討 (8 名で分担) し、推奨文を作成  
SR チームのメーリングリストで検討結果と推奨文を共有
- ・ 10 月 16 日 (金) (( 第 42 回日本小児栄養消化器肝臓学会会期中 )  
第 3 回 SR チーム会議を開催、推奨文を確定  
推奨文の最終案をガイドライン作成チームに報告

演習 (エビデンステーブル作成)

2 次スクリーニングの対象となる文献のリストから選定された 3 件の文献を用いて、実際にエビデンステーブルを作成・討議

文責: 荒木夕宇子 (2015 年 7 月 19 日)

平成 27 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（難治性疾患政策研究事業）

「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」（田口班）課題番号 H26-難治等（難）-一般-045

分担研究者および研究協力者の皆様

2015 年 8 月 2 日

日時：平成 27 年 8 月 2 日（日） 11 時 00 分～15 時 00 分

場所：聖路加国際病院 旧館（チャペルのある建物）5 階 研修室 A

東京都中央区明石町 9 1 聖路加国際病院

ヒルシュスプリング病類縁疾患グループ会議

シスツェミックレビューチームよりのエビデンスの収集・統合の進捗状況が報告された。  
今後の日程が確認された。

10 月末をめぐりにシスツェミックレビューを終了し、ガイドラインチームへ報告する。

12 月を末にガイドラインチームによる推奨（案）の作成を行う。

以上

文責 松藤 凡

## H病類縁疾患班 第3回SRチーム会議

2015年10月16日(金) 15:00~16:00

広島国際会議場 地下1階 会場運営事務室(6)

【参加者】渡邊稔彦(国立成育医療研究センター外科)、深堀優(久留米大学小児外科)、住田互(あいち小児保健医療総合センター小児外科)、工藤孝広・神保圭佑(順天堂大学小児科)、藤井喜充(関西医大付属枚方病院小児科)、山田佳之(群馬県立小児医療センター アレルギー感染免疫・呼吸器科)、小幡聡(九州大学小児外科)、福岡智哉・大沼真輔(大阪府立母子保健総合医療センター消化器・内分泌科)、荒木夕宇子・松藤凡(聖路加国際病院小児外科)

【欠席者】河合富士美(聖路加国際大学学術情報センター図書館)

### 【議題】

「システミックレビュー結果のまとめ」について

### 【会議内容】

1. 前回会議以降の作業の総括
  - (1) 2次スクリーニング(10名で分担し、各々エビデンステーブル作成)
  - (2) 上記結果を1つのファイルに統合した後、CQごとに分類(荒木担当)
  
2. これからおこなう作業について
  - (1) SRレポートのまとめ作成(CQ毎に10名で分担);簡易演習にて作業内容を確認した。  
切: 2015/10/31(土) 12:00(送付先: 荒木)
  - (2) 上記まとめの最終確認(2015/11/10(火) 予定)  
(担当: 松藤、河合、渡邊、荒木)
  
3. 以後の流れ
  - (1) ガイドライン作成委員に最終確認を経たSRレポートを送付、推奨文作成依頼
  - (2) 2015/11/23(月・祝) 予定のH病コアメンバー会議で推奨文を確認する

文責: 荒木夕宇子(2015年10月17日)

平成 27 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（難治性疾患政策研究事業）

「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」（田口班）課題番号 H26-難治等（難）-一般-045

第 4 回 H 病類縁疾患 SR チーム会議 議事録

倉敷アイビースクエア 酒津羽島

岡山県倉敷市本町 7-2

出席者：松藤 凡、窪田 昭男、住田 互、金森 豊、下島 直樹、濱田 吉則、増本 幸二、渡邊 稔彦、河合 富士美、小幡 聡、眞部 紀明、曹 英樹、深堀 優、福岡智哉、大沼真輔、伊崎 智子、山崎 智子

CQ に対する推奨文、推奨の強さ、エビデンスの強さに関して討議を行った。

システミックレビューチームからの報告では、CQ の対象である 3 疾患は難病であることから、質の高いエビデンスはほとんどなく、多くは症例集積または症例報告である。このため、以下の基準で推奨の強さを決めることとした・

- ・推奨の強さに関して、専門施設で広く行われており、もし行わなければ重大な害を及ぼすことが明白な場合は（強い）推奨とする。
- ・他は、（弱い）推奨 = 提案する。
- ・エビデンスが弱く、推奨できることできる選択枝がない場合は、推奨はしない。推奨欄は空白とする。

CQ7 については、3 疾患ごとの解説文のみを記載する。

CQ	推奨の強さ 1,強い、2 弱い	実施 ( する・しない )	( 推奨・提案 ) する	エビデンス ( A,B,C,D )
CQ1-1	1	する	推奨	C
CQ1-2	1	する	推奨	C
CQ1-3	1	する	推奨	C
CQ2-1	無し			D
CQ2-2	無し			D
CQ2-3	無し			D
CQ3-1	2	する	提案	C
CQ3-2	無し			D
CQ3-3	2	する	提案	D



CQ4-1	1	する	推奨	D
CQ4-2	1	する	推奨	D
CQ4-3	1	する	推奨	D
CQ5-1	2	する	提案	C
CQ5-2	2	しない	提案	D
CQ5-3	2	しない	提案	D
CQ6-1	2	する	提案	D
CQ6-2	2	する	提案	D
CQ6-3	2	する	提案	D
CQ7	無し			

これをもって CQ 担当者は、2 月中に校正を行う。  
 今後のコンセンサスは、メールによる投票で決定する。  
 2015 年度の報告書はガイドライン（案）を掲載する。

以上

文責 松藤 凡

平成 27 年度 第 1 回  
田口班・臼井班・三村班合同「リンパ管疾患」サブグループ会議

議事録

日 時：平成 27 年 10 月 30 日（金） 16 時 ~ 18 時

場 所：くまもと県民交流館パレア 9F 会議室 2

〒860-8554 熊本市中央区手取本町 8 番 9 号テトリアくまもとビル

TEL: 096-355-4300

出席者：田口班、臼井班、三村班リンパ管疾患サブグループメンバー

三村秀文、上野滋、木下義晶、松岡健太郎、小関道夫、橋詰直樹、  
渡邊彰二、高橋正貴、出家享一、高間勇一、風間理郎、山本裕輝、  
前川貴伸、藤野明浩

議事録：

1) 研究概要説明

藤野がスライド（添付資料）を用いて研究概要、研究班 3 班の関係などを説明した。

2) メンバー紹介

出席者自己紹介及び欠席者を藤野が紹介（添付資料内）

3) ガイドラインについて

ガイドライン作成の目的、状況などスライドに従い藤野が説明、確認した。  
（添付資料内）

4) 調査研究について

「リンパ管腫症例調査 2015」登録サイトが完成し、10 月 29 日に小児外科学会会員宛に登録依頼の E メールが送付され、登録開始となった。

特に 4 つの課題について回答を得ることを目的とした調査であることなどが確認された。

後に日本血管腫・血管奇形学会にも登録依頼する予定であることが示された。

## 5) 今後の予定

現在臼井・田口・三村 3 班のクリニカルクエスチョンに対するシステムティック・レビュー作業中。

11/8 を文献読み込み・PICO 表記入の締めきりとする。

三村班 CQ については 11 月中にレビューまとめ・解説文を作成し、12/5 の三村班会議にて推奨文を提示。

臼井・田口班 CQ については年内にまとめ・解説文を作成。年明けから推奨文作成作業を開始する予定。

最終的には臼井・田口・三村 3 班で作成したガイドラインを三村班の脈管奇形ガイドラインに掲載する予定。

## 6) ガイドラインチーム、SR チームに分かれて話し合い

### (ガイドラインチーム)

- ・三村班 CQ については SR まとめを作成後秋田先生に確認してもらう。

推奨文決定の手法については Delphi 法が提案された。

推奨文たたき台は藤野が作成することとなった。

その後ガイドラインチームで回覧して推奨文の検討を行う。推奨文案は 12/5 の三村班会議にて提示する。

- ・臼井・田口班 CQ については少し遅れて同様の手法にて推奨文を作成する。

### (SR チーム)

- ・PICO 表作成の手法について確認。

- ・SR まとめ作成の担当を CQ ごとに決定。

- ・11/8 PICO 表提出の締めきり。

以上

2015/11/1

文責 藤野明浩

**厚生労働省班会議「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの  
確立に関する研究」  
第5回 先天性吸収不全症グループ会議**

日時：平成27年4月18日（土） 18:30～20:00

場所：中之島センター

**議 事**

1．症例の集計

1) 一次調査の追加報告の確認と集計

2) 一次調査回収率

2．二次調査票のための診断の手引き

症候と診断：

疾患別に小児慢性特定疾患（小慢 web） または難病情報センターHP などより入手可能な「診断基準」または「手引き」を利用した様式を用意し、それぞれに添付する。

3．二次調査票の共通項目と様式について

・患者プロフィール項目追加：

発症時年齢、初発症状、確診・疑診

・治療：

疾患別に主な治療薬、治療法を列挙し、チェックボックスを利用して回答してもらいやすい様式を用意する

・補助栄養療法（PN, EN）：

経腸栄養（EN）の種類として、「経口、経管（経鼻、胃瘻、小腸瘻）」を選択するよう項目を追加する

・転帰：

入院、在宅、就学（普通学級、特別支援学級、特別支援学校）、就労、および思春期の発来などについての記載欄を作成する。

4．今後の予定

1) 二次調査票の発送、回収について

2) システマティックレビューに向けて  
MINDS 講習（6月14日）

3) 次回（第6回）グループ会議

\*\*\*\*\*

【2014 年度報告書作成時点でのデータ】

1) 回収率

小児科関連 610 施設、小児外科関連 98 施設から  
それぞれ 407 施設 (66.7%)、61 施設 (62.2%) の回答を得た。

2) 症例数

乳児難治性下痢症 56 例  
ミトコンドリア呼吸鎖異常症\* 34 例  
Shwachman-Diamond 症候群\* 26 例  
先天性クロール下痢症 20 例  
原発性腸リンパ管拡張症\* 15 例  
多発性内分泌腺腫症\* 14 例  
IPEX 症候群・自己免疫性腸症\* 7 例

果糖吸収不全症 5 例  
先天性ナトリウム下痢症 4 例  
先天性乳糖不耐症\* 3 例  
無 リポ蛋白血症\*\* 2 例  
VIP 産生腫瘍\* 2 例  
グルコース・ガラクトース吸収不全症\* 2 例  
微絨毛封入体病\* 2 例  
ショ糖・イソ麦芽糖分解酵素欠損症\* 1 例  
セリアック病 1 例  
リパーゼ欠損症\* 1 例  
エンテロキナーゼ欠損症\* 0 例  
Tufting enteropathy 0 例

\*\*\*\*\*

\*小児慢性特定疾患疾病情報センター、または難病情報センターにあるもの

\*\*無 リポ蛋白血症に関して 2015 年 2 月 18 日 厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会

・・・再検討となったのは脂質代謝異常の、レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症、シトステロール血症、タンジール病、家族性 型高脂血症、原発性高カイロミクロン血症、脳髄黄色腫症、無 リポタンパク血症 の計 7 疾病。遺伝性で、根本的な治療法がない場合が多いが、食事療法が治療の中心で、脂質レベルの異常と発症が結びつかないこともあり、委員からは「難病に指定されるために、患者が治療を受けなくなってしまうことも考えられる」と指摘された。千葉委員長は「希少ということで検討対象に入ってくるが、生活に支障を来しているかという点で他の疾病と違う」として、厚労省側に新たな重症度分類などの再整理などを求めた。

【システマティックレビュー対象疾患】

乳児難治性下痢症 位田、新井  
Shwachman-Diamond 症候群 工藤孝  
ミトコンドリア呼吸鎖異常症 虫明、工藤豊、(村山圭)  
原発性リンパ管拡張症 土岐、永田  
先天性クロール下痢症 牛島、柳  
多発性内分泌腺腫症 米倉、石井  
IPEX 症候群・自己免疫性腸症 新井、(窪田満)

# 厚生労働省班会議「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」

## 第6回 先天性吸収不全症グループ会議 議事録

日時：平成27年8月2日（土）10:00～11:00（全体会議事前打ち合わせ）  
13:30～15:00（グループ会議）

場所：聖路加国際病院

出席者：幾瀬 圭、石井智浩、位田忍、牛島高介、工藤孝広、工藤豊一郎、土岐彰、友政剛、永田公二、藤井善充、虫明聡太郎、米倉竹夫、河合富士美

### 【議事】

#### 1. 一次調査の追加報告の確認と集計について

位田先生より前回（4月18日）以降に追加収集された一次調査結果について報告があった。小児内科系の回収率は431/518施設（83%）、外科系は71/98施設（72%）であった。なお、外科系からの未回答施設に比較的規模の大きい医療機関が含まれているため、今後それらの施設担当者に対して、症例の有無を再度問い合わせ確認することとした。

#### 2. 二次調査票

二次調査票のうち、共通様式と、二次調査対象7疾患について診断の手引きと二次調査票案のチェックを行った。

これらについては、疾患別調査表のうち疾患特異的項目（主に治療に関する）を共通様式へ移管してこれを統合し、それぞれ疾患個別の様式を作成することとした。

なお、2週間で疾患特異的項目をリストアップして虫明まで提出していただくこととした。

#### 3. 診療ガイドライン作成，システマティックレビュープロセスについて

午後のグループ会議より、河合先生、藤井先生に加わっていただいたの討議を行い、下記の方針をもって今後の作業に進むこととした。

- 1)【吸収不全 malabsorption or 下痢 diarrhea】を第一義的検索用語とし、それに各疾患名を掛け合わせる形式で文献検索をそれぞれの疾患について行ってみる。
- 2) CQとアウトカムを疾患ごとに作成する（SCOPEに合わせて構成をそれぞれ考案する）
- 3) 集まったCQを可能な限り統合する（メール会議、または次回グループ会議で討議）
- 4) CQが決定してから正式な検索に入る（聖路加国際大学 河合先生に依頼）

#### 4. 今後の予定

- ・二次調査票発送は9月初旬に（母子センターより）
- ・11月下旬 コアメンバー会議
- ・12月中旬 研究班中間報告（これまでに二次調査の回収結果を報告できるようにする）
- ・次回（第7回）グループ会議について  
平成27年10月16日（金）～18日（日）に行われる日本小児栄養消化器肝臓学会（広島）の会期中に設定する。

議事録作成：近畿大学医学部奈良病院小児科 虫明聡太郎

厚生労働省班会議「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」  
第7回 先天性吸収不全症グループ会議 議事録

日時：平成27年10月18日（土） 20:00～

場所：広島国際会議場 地下2階会議室

出席者：新井勝大、幾瀬 圭、位田忍、牛島高介、工藤孝広、永田公二、藤井善充、虫明聡太郎、村山 圭、柳 忠宏

【議事】

1. 進捗状況

10月10日二次調査票発送

2. PICO, CQについて

・CQは「治療」を対象としたものに統一する。（いずれも希少疾患であり、各論的項目に個別にCQを立てても実質的にSR対象とならないと考えられるため、個々の治療薬や診断法に関しては対象としない。また、“予後”の因子はoutcomeに反映される。）

従って、7疾患全てで基本的に下記の形式のCQを立てることとする。

- ・「        の予後改善に内科的治療は有効か」
- ・「        の予後改善に外科的治療は有効か」（外科手術対象となるもの）
- ・Patient, Problem, Population
  - ・“その他”で、腸リンパ管拡張症では「続発性-」を除外する、SDSでは「血液疾患の合併を除外する」など、必要な場合は“P”の項で検索対象の指定を加える。
- ・Intervention / Comparison, Controls
  - ・内科（外科）的治療あり / 内科（外科）的治療なし
- ・Outcomeは下記の項目を基本パターンとする
  - ・「生」（益）
  - ・「死」（害）
  - ・「下痢の改善」（消化器症状の改善）（益）
  - ・「下痢の遷延」（消化器症状の遷延）（害）
  - ・「静脈栄養の離脱」（または「-に依存しない」）（益）
  - ・「静脈栄養への依存」（害）
  - ・「成長障害」（害）
  - ・「発達障害」（害）
- ・その他、SDSでは“P その他”で「血液疾患の合併を除外する」など、必要な場合は“P”の項で検索対象の指定を加える。
- ・PICOは日本語で作成して良い

- ・作成した PICO/CQ に基づいて、聖路加国際大 河合先生に検索を依頼する。
- ・恐らく、どの疾患でも RCT などエビデンスレベルの高い文献はほとんど上がらず、数も限られていると予想される。この場合もそれぞれに対象文献の内容の確認と評価を行って、ガイドライン作成のためのバックボーンとする。
- ・さらに今後回収する二次調査の結果を踏まえて、正式な SR 対象とならないものもいわゆる “ expert opinion ” の形式でガイドラインを作成、提案する。

#### 4 . メーリングリスト

永田先生に、田口班 ML の傘下に「先天性吸収不全症 ML」を作っただき、今後はこれを利用する。

#### 5 . 今後の予定

- ・ 11 月 23 日 ( 日 ) 田口班コアメンバー会議
- ・ 12 月 6 日 ( 日 ) 第 8 回当グループ会議 ( 仁尾班会議終了後 )
- ・ 12 月中 ( 日時未定 ) 田口班中間報告会議

#### 【システマティックレビュー対象疾患】

乳児難治性下痢症	位田、新井
Shwachman-Diamond 症候群	工藤孝
ミトコンドリア呼吸鎖異常症	虫明、工藤豊、( 村山圭 )
原発性リンパ管拡張症	土岐、永田
先天性クロール下痢症	牛島、柳
多発性内分泌腺腫症	米倉、石井
IPEX 症候群・自己免疫性腸症	新井、( 窪田満 )



厚生労働省班会議「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」  
第8回 先天性吸収不全症グループ会議 議事録

日時：平成27年12月6日（日） 15:00～17:00

場所：コンベンションルーム AP品川10階 Fルーム

出席者：新井勝大、幾瀬 圭、位田忍、河合富士美、工藤孝広、工藤豊一郎、田口智章、土岐 彰、永田公二、藤井善充、虫明聡太郎

\*\*\*\*\*

1) 進捗状況の報告（位田、虫明）

二次調査票の回収状況を含め、11月23日に開催された田口班コアメンバー会議での報告スライドを改訂したものを呈示して報告した（メール添付）。

なお、中間報告書作のコンテンツはこれに二次調査票の様式を加えたものとする。

2) 各疾患におけるPICO, CQについての各論的検討

MRCD 腸症（虫明）、SDS（工藤孝、幾瀬）、IPEX（新井）、腸リンパ管拡張症（永田、土岐）、乳児難治性下痢症（位田）各々でSRスクリーニング対象として考えられる検索語と予測される文献数について検討し、河合先生の助言を受けた。

【PICO, CQ作成の要点】

- ・「 の予後改善に内科的治療は有効か」
- ・「 の予後改善に外科的治療は有効か」（外科手術対象となるもの）

上記形式を基本とする。ただし、内科的治療については必要に応じて個別の薬剤や治療法を" Intervention / Comparison, Controls"に組み入れて検索の項目とする。

文献検索は項目を細かく設定すると文献数が寡少となるため、適当数（200～400ぐらい？）となる条件設定で上がってくる文献をタイトルとアブストラクトレベルで一次スクリーニングし、上記PICO, CQに沿うものを対象に読み込むこととする。

例：Shwachman-Diamond 症候群の場合

PubMedで"Shwachman-Diamond"のみで384件、"+ diarrhea"で16件、"+ malabsorption"で23件、"+ pancreas"で57件。"+ treatment"を加えるとその半分程度となる。この場合は384件の文献のtitleとabstractをoverviewし、それらのうち「治療や吸収不良」に関連していると考えられる文献をピックアップする。二次スクリーニングでは、必要に応じて"human", "pediatric", "infant", "childhood", "congenital"などの要件を付与して行う。

聖路加国際大 河合先生への文献検索依頼に際しては、PICO, CQとともにSCOPEの作成も必要。（SCOPEの作成例を永田先生にお送りいただく）

#### 4) 今後の予定

##### 【目標】

- 1) 来年9月の日本小児栄養消化器肝臓学会(つくば)においてシンポジウムを開催し、当グループのパブリックコメント発表の場とする。
- 2) 先天性吸収不全症グループでの総括を班研究結果として報告する。
- 3) 各疾患において、二次調査結果と文献検索をまとめてそれぞれ論文化する(投稿雑誌としては Pediatric International を想定)

##### 【作業予定】

- ・12月中旬までに7疾患各々のSCOPE, PICO, CQを作成し、河合先生に提出する。
- ・12月内に検索結果を各疾患担当者に報告(一次スクリーニングの開始)  
一次スクリーニングに続いて二次スクリーニングを進める。
- ・3月13日(日) 午後 第9回グループ会議(コンベンションルーム AP 品川)  
ここまでに各々二次スクリーニングを終えておくようにし、この会議においてSRレポート、解説・推奨文、草案の作成に向けたディスカッションを行う。
- ・4~6月: SRレポート、解説文、推奨文、草案作成
- ・9月16~18日の第43回日本小児栄養消化器肝臓学会(つくば)にて「先天性吸収不全症」に関するシンポジウムを開催する(要会長承認)。この発表と抄録をもって当研究班のパブリックコメントとし、それに対して学会の承認を得る。(演題登録締め切りまでにシンポジウムのコンテンツをある程度まとめておく必要あり。)

#### 5) その他

乳児難治性下痢症は今回の調査対象症例も71例と多く、調査とSRから診断・治療の指針を作成することの他に、成因不明の病態の解明の糸口が見つかるかもしれない。これについて、工藤豊一郎先生より、日本医療研究開発機構(AMED)のIRUD(Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: 未診断疾患イニシアチブ)について紹介があり、乳児難治性下痢症や腸リンパ管拡張症など病因・病態がmiscellaneousで未解明な疾患の網羅的な原因遺伝子の解明や治療法開発に向けての活動を進める場となりうるとの情報提供があった。

以上 (文責 虫明聡太郎)

厚生労働省班会議「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」  
第9回 先天性吸収不全症グループ会議

議事予定

日時：平成28年3月13日（日）

場所：コンベンションルーム AP 品川

- 1) 先天性吸収不全症全国二次調査の回収状況報告
- 2) 疾患別二次調査票（FileMaker Pro ファイル）の確認
- 3) 二次調査対象各疾患におけるシステマティック・レビューの進捗状況報告
  - ・先天性クロール下痢症
  - ・原発性腸リンパ管拡張症
  - ・Shwachman-Diamond 症候群
  - ・IPEX 症候群・自己免疫腸症
  - ・多発性内分泌腺腫症（MEN）
  - ・ミトコンドリア呼吸鎖異常症（MRCD）腸症
  - ・乳児難治性下痢症
- 4) 第4次指定難病の追加要望疾患について（日本小児科学会小慢委員会）
- 5) 今後の作業予定について

小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含する  
ガイドラインの確立に関する研究班

区分	氏名	所属等	職名
研究代表者	田口 智章	九州大学医学研究院・小児外科	教授
研究分担者	松藤 凡	聖路加国際大学・聖路加国際病院・小児外科	副院長
	位田 忍	地方独立法人大阪府立病院機構大阪府立母子保健総合医療センター・消化器・内分泌科	診療局長 (内科)
	牛島 高介	久留米大学医療センター・小児科	准教授
	川原 央好	浜松医科大学・小児外科	特任准教授
	中島 淳	横浜市立大学医学研究科・肝胆膵消化器病学教室	教授
	春間 賢	川崎医科大学・消化管内科	特任教授
	福土 審	東北大学大学院医学系研究科行動医学分野・東北大学病院心療内科	教授
	福澤 正洋	大阪府立母子保健総合医療センター・小児外科	総長
	窪田 昭男	和歌山県立医科大学外科学第2講座	学長特命教授
	漆原 直人	静岡県立こども病院・小児外科	外科系 診療部長
	住田 互	あいち小児保健医療総合センター・小児外科	小児外科 診療科医長
	金森 豊	国立研究開発法人国立成育医療研究センター・臓器・運動器病態外科部・外科(小児外科学、消化管免疫学)	医長
	内田 恵一	三重大学医学部附属病院 医療福祉支援センター・小児外科	部長
	下島 直樹	慶應義塾大学医学部・小児外科	講師
	八木 実	久留米大学医学部外科学講座小児外科学部門	主任教授
	上野 滋	東海大学医学部・外科学系小児外科学	教授
	濱田 吉則	関西医科大学外科学講座小児外科	教授
	増本 幸二	筑波大学医学医療系・小児外科	教授
	山高 篤行	順天堂大学・小児外科	主任教授
	家入 里志	鹿児島大学・学術研究院医歯学域医学系・小児外科	教授
仁尾 正記	東北大学大学院医学系研究科・小児外科学分野	教授	
萑澤 融司	杏林大学医学部・小児外科学	教授	
窪田 正幸	新潟大学・医歯学系小児外科学	教授	
秋山 卓士	地方独立行政法人広島市立病院機構 広島市立広島市民病院・小児外科	小児外科主 任部長	
河野 美幸	金沢医科大学・小児外科	教授	
本多 昌平	北海道大学病院 消化器外科 ・小児外科学	助教	
虫明 聡太郎	近畿大学医学部奈良病院・小児科	教授	
工藤 孝広	順天堂大学・小児科	准教授	
松井 陽	聖路加国際大学 看護学部・小児科学、小児肝臓学	特任教授	

新井 勝大	国立研究開発法人国立成育医療研究センター・器官病態系内科部・消化器科	医 長
工藤 豊一郎	国立研究開発法人国立成育医療研究センター・器官病態系内科部・病態検査学	医 長
米倉 竹夫	近畿大学医学部奈良病院・小児外科	教 授
土岐 彰	昭和大学医学部 外科学講座小児外科学部門・小児外科学	教 授
永田 公二	九州大学大学病院 総合周産期母子医療センター(新生児外科部門)・小児外科学	助 教
田尻 達郎	京都府立医科大学小児外科	教 授
臼井 規朗	大阪府立母子保健総合医療センター・小児外科	主任部長
田村 正徳	埼玉医科大学総合医療センター小児科・新生児学	教 授
左合 治彦	国立研究開発法人国立成育医療研究センター・周産期・母性診療センター・胎児医学・周産期医学・臨床遺伝学	センター長
小野 滋	自治医科大学・小児外科	教 授
米田 光宏	地方独立行政法人 大阪市民病院機構 大阪市立総合医療センター・小児外科	小児外科部長
野坂 俊介	国立研究開発法人国立成育医療研究センター・放射線診療部・放射線診断科	部 長
宗崎 良太	九州大学大学病院 先端医工学診療部・小児外科学	助 教
藤野 明浩	慶應義塾大学医学部・小児外科	専任講師
岩中 督	埼玉県立小児医療センター・小児外科	病院長
森川 康英	慶應義塾大学医学部・小児外科	講 師
小関 道夫	岐阜大学医学部附属病院小児科・小児科学(血液腫瘍学)	併任講師
松岡 健太郎	国立研究開発法人国立成育医療研究センター・病理診断部病理診断科・小児周産期病理学(小児腫瘍、胎盤、腎臓)	医 長
木下 義晶	九州大学大学病院・総合周産期母子医療センター(小児外科)	准教授
尾花 和子	社会福祉法人恩賜財団母子愛育会 愛育病院(小児外科)	医 長
北川 博昭	聖マリアンナ医科大学・外科学 小児外科	教 授
前田 貢作	神戸大学大学院医学研究科・小児外科学	客員教授
奥山 宏臣	大阪大学大学院医学系研究科・小児成育外科	教 授
和田 基	東北大学大学院医学系研究科小児外科学分野・小児外科学	准教授
上野 豪久	大阪大学大学院医学系研究科・小児成育外科	助 教
古川 博之	旭川医科大学医学部外科学講座消化器病態外科学分野・消化器外科学	教 授
上本 伸二	京都大学大学院医学研究科外科学講座肝胆膵・移植外科学分野・肝臓外科/肝臓移植・小腸移植/小児外科	教 授
星野 健	慶應義塾大学医学部・小児外科	准教授
阪本 靖介	熊本大学大学院・生命科学部 小児外科・移植外科	講 師
中澤 温子	国立研究開発法人国立成育医療研究センター・病理診断部・小児病理学	非常勤

	小田 義直	九州大学大学院医学研究院・腫瘍病理学	教 授
	村永 文学	鹿児島大学医学部・歯学部附属病院 医療情報部・医療情報学	講 師
	北岡 有喜	独立行政法人国立病院機構 京都医療センター臨床研究センター・医療情報学・情報システム学・データベース工学・総合政策科学	部長 / 研究室長
	玉井 浩	大阪医科大学・小児科学	教 授
	黒田 達夫	慶應義塾大学医学部・小児外科	教 授
	藤井 喜充	名張市立病院・小児科	医 員
	山田 佳之	群馬県立小児医療センター、小児科学、アレルギー・感染免疫学、臨床検査医学（群馬県立小児医療センター）	部 長
	澤口 聡子	国立保健医療科学院	統括研究官
	岡本 悦治	国立保健医療科学院	統括研究官
研究協力者	友政 剛	パルこどもクリニック	院 長
	渡邊 稔彦	国立成育医療研究センター臓器・運動器病態外科部・外科	医 師
	荒木 タ宇子	NEC 玉川健康管理センター	副センター長
	河合 富士美	聖路加国際大学学術情報センター	マネージャー・主任司書
	小林 弘幸	順天堂大学総合診療科・病院管理学研究室・漢方医学先端臨床センター	教 授
	寺脇 幹	埼玉医科大学小児外科	
	中目 和彦	鹿児島大学・学術研究院医歯学域医学系・小児外科	
	神保 教広	九州大学大学病院・小児外科	医 員
	小幡 聡	九州大学大学病院・小児外科	医 員
	深堀 優	久留米大学医学部外科学講座小児外科学部門	
	福岡 智哉	地方独立法人大阪府立病院機構大阪府立母子保健総合医療センター・消化器・内分泌科	
	大沼 真輔	地方独立法人大阪府立病院機構大阪府立母子保健総合医療センター・消化器・内分泌科	
	伊崎 智子	九州大学医学研究院・小児外科	助 教
	出家 亨一	東京大学・小児外科	助 教
	山田 洋平	慶應義塾大学医学部・外科学（小児）	助 教
	狩野 元宏	慶應義塾大学医学部・外科学（小児）	助 教
	高橋 信博	慶應義塾大学医学部・外科学（小児）	助 教
	高橋 健	国立研究開発法人国立成育医療研究センター・周産期・母性診療センター・胎児医学・周産期医学・臨床遺伝学	フ ェ ロ ー
	側島 久典	埼玉医科大学総合医療センター新生児部門	教 授
	文野 誠久	京都府立医科大学小児外科	学 内 講 師
	東 真弓	京都府立医科大学小児外科	助 教
	加藤 稲子	埼玉医科大学総合医療センター小児科	教 授
	難波 文彦	埼玉医科大学総合医療センター小児科・新生児学	

	左 勝則	国立研究開発法人国立成育医療研究センター・周産期・母性診療センター・胎児医学・周産期医学・臨床遺伝学	フェロ-
	杉浦 崇浩	静岡済生会総合病院 新生児科	
	江角 元史郎	九州大学大学病院・小児外科	助 教
	柳 忠宏	久留米大学・小児科	助 教
	神保 圭佑	順天堂大学・小児科	
	幾瀬 圭	順天堂大学・小児科	
	村山 圭	千葉県こども病院・代謝科	部 長
	石井 智浩	近畿大学医学部奈良病院・小児外科	
	曹 英樹	大阪府立母子保健総合医療センター・小児外科	
	岡島 英明	京都大学 肝胆膵・移植外科・小児外科	准 教 授
	小森 由宗	独立行政法人国立病院機構 京都医療センター臨床研究センター・医療情報学・情報システム学・データベース工学・総合政策科学	代 理 出 席
	眞部 紀明	川崎医科大学 検査診断学（内視鏡・超音波）	医 長（講 師）
	義岡 孝子	国立研究開発法人国立成育医療研究センター・病理診断部・小児病理学	部 長
	三好 きな	九州大学大学病院・小児外科	助 教
	清水 隆弘	大阪府立母子保健総合医療センター小児外科	副 部 長
	松浦 俊治	九州大学医学研究院・小児外科学分野	講 師
	宮田 潤子	九州大学医学研究院・小児外科学分野	助 教
事 務 局		九州大学医学系学部等事務部学術協力課研究戦略係 〒812-8582 福岡県福岡市東区馬出3-1-1 TEL 092-642-6780 FAX 092-642-6776 e-mail ijksenryaku@jimu.kyushu-u.ac.jp	
経理事務担当者	豊福 宗良	九州大学医学系学部等事務部財務課経理第一係 TEL 092-642-6006 FAX 092-642-6022 e-mail ijzkeiri1@jimu.kyushu-u.ac.jp	