

小児期・移行期を含む包括的対応を要する希少難治性肝胆膵疾患の調査研究

先天性門脈体循環短絡症に対する研究

研究分担者（順不同） 笠原群生 国立成育医療研究センター 臓器移植センター
水田耕一 埼玉県立小児医療センター 移植外科
岡本竜弥 京都大学 小児外科

研究協力者（順不同） 内田 孟 国立成育医療研究センター 臓器移植センター
安藤 亮 東北大学 小児外科

研究要旨

先天性肝外門脈体循環短絡症（過去には先天性門脈欠損症と呼ばれていた）は、消化管からの静脈血が肝臓を経由せず体循環に直接流入する静脈系の異常である。有病率は3万出生に1人と稀な疾患だが、新生児マス・スクリーニングの普及や画像検査技術の向上により近年報告例は増加している。しかしながら、症状が多彩であるため、治療適応、治療法、予後においても依然未知な部分が多く、これらの治療方法・経過管理方法の確立が必要と考える。我々は、以前は主だった治療であった肝移植症例の全国調査を行い、その後、すべての症例に対する調査へと広げ、先天性肝外門脈体循環短絡症を含めた先天性門脈体循環短絡症に対するガイドライン作成を目的としている。

A. 研究目的

先天性門脈体循環短絡に対して、過去・現在の経過情報を集積することで、本邦における本症の診療状況を把握し、問題点を明らかにするとともに診療。治療の指針を示すことが目的である。

B. 研究方法

昨年度からの研究である先天性肝外門脈大循環短絡症に対する肝移植症例の全国調査の論文を発表し、それをもとに先天性門脈体循環短絡の全国調査を行なった。対象施設は日本小児脾臓・門脈研究会の登録施設とした。

C. 研究結果

本邦では、2018年8月までに26症例の先天性肝外門脈大循環短絡症に対して肝移植が施行されており、その結果は英文雑誌に報告できた。

その結果をもとに、調査票を作成し、一次調査として先天性門脈体循環短絡症例の有無を確認したと

ころ、20施設計149例であった。

D. 考察

先天性肝外門脈大循環短絡症に対する移植症例は26症例であったが、疾患概念を増やし、移植症例以外まで拡大すると全国で149症例と比較的多くの症例が存在することが判明した。その中で、治療法等の管理に対する明確な指針が存在しないのも事実である。

今後、ガイドライン作成に向けて、全国調査が急務であることが示唆された。

E. 結論

先天性門脈体循環短絡症は一定の症例数存在し、適切な管理を行なっていくためにも、今後も全国調査を進めていく必要がある。

G. 研究発表

論文: Long-term outcome of liver transplantation for congenital extrahepatic portosystemic

shunt. Liver Transpl. 2021;27:236-247.

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし