

## 高位・中間位鎖肛

瀧本 康史 国際医療福祉大学 主任教授

廣瀬 龍一郎 福岡大学医学部 呼吸器・乳腺内分泌・小児外科 准教授

### 【研究要旨】

高位・中間位鎖肛は小児期から移行期・成人期に至る希少難治性消化管疾患であり、失禁、難治性便秘など長期的な経過をとる。高位・中間位鎖肛では指定難病の4条件を満たしているが難病や小慢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、研究班を中心とした小児期から成人期を含む実態調査と疾患概要・診断基準・重症度分類・診療ガイドラインの整備が急務である。

### A．研究目的

中間位・高位鎖肛は小児慢性特定性疾患、ならびに指定難病にも指定されていない。全国調査による現状の把握と診療のてびき等を作成し、難病・小慢指定をめざし、疾患の啓発と情報提供を目的とする。

### B．研究方法

1975年より40年間、4000例以上の病型診断を行ってきた直腸肛門奇形研究会の年次登録から年齢は2020年1月1日において6歳、12歳、18歳の患児を抽出し、各施設に調査依頼をする形で行った。調査内容は具体的には客観的評価法であるMRIによる貫通経路のずれの有無、注腸検造影による直腸肛門角、内圧検査による直腸肛門反射の有無で、行われた。更にQOLの重み付けを付与した評価試案である直腸肛門奇形長期予後追跡調査Japanese Study Group of Anorectal Anomalies Follow-up Project(JASGAP)を用いて、それぞれのスコアに1．排便管理状況、2．失禁スコア、3．汚染スコア、4．便秘スコアをアンケート調査にて評価した。年齢は2020年1月1日において6歳、12歳、18歳の患者を年次登録リストより抽出して、各施設への調査を依頼して行った。

### （倫理面への配慮）

本研究は後方視的な観察研究で国際医療福祉大学倫理審査会にて（平成30年10月25日 承認番

号13 - B - 318）、ならびに多施設共同研究として（令和元年 承認番号13 - B - 32）の承諾を受けて行った。

### C．研究結果

39施設中24施設から回答があり、そのうちの有効回答症例数は183例であった。そのうち中間位71例、高位112例（CLOACA-F 20例を含む）であった。貫通経路のずれ：なし/ありは31/9、直腸肛門角 良/不良は69/45であった。JASGAPアンケート調査は121例/183例で得られ、年齢とともにスコアは増加傾向（排便機能改善）にあったが、成人になってもスコアの低い例も少なくなかった。また染色体異常、脊髄髄膜瘤、術式による有意差は判然としなかった。

### D．考察

高位・中間位鎖肛は小児期から移行期・成人期に至る希少難治性消化管疾患であり、年齢とともに排便状況が改善するものの、QOLを大きく左右する便失禁、下着汚染などが思春期以降も継続する例が少なからず存在した。

これらの結果を受けて、低位鎖肛を入れた鎖肛全般で、国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室室長盛一 享徳先生の支援を受けて小児慢性特定疾患申請書を作成、R4年には追加申請がなかったことから来年度以降に関連学会の承認を得たうえで可及的早期に申請を行う。更に厚生労働省健康局難病対策課から診断

基準及び重症度分類について関係学会の承認を得た診断基準案があれば指定難病へ新規追加を検討していただける可能性があるとの連絡をいただいた。

#### E．結論

上記の結果を受けて、中間位・高位鎖肛は小児慢性特定性疾患、ならびに指定難病に指定を受けるように努力を続けていく予定である。

#### F．研究発表

##### 1. 論文発表

- 1) 齋藤 傑, 瀧本 康史, 廣瀬 龍一郎, 中田 光政, 藤村 匠, 藤野 明浩, 上野 滋, 黒田 達夫, 田口 智章. 中間位・高位鎖肛における長期術後排便機能評価. 小児外科(0385-6313)54巻7号 Page709-714(2022.07)

##### 2. 学会発表

- 1) 第78回直腸肛門奇形研究会、齋藤 傑、瀧本 康史、廣瀬 龍一郎、中田 光政、藤村 匠、藤野 明浩、上野 滋、黒田 達夫、田口 智章、日本直腸肛門奇形研究会. 中間位・高位鎖肛の術後長期排便機能評価：直腸肛門奇形研究会アンケート調査結果から

#### G．知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）

1. 特許取得
2. 実用新案登録
3. その他