

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

分担研究報告書

総排泄腔遺残症・外反症・MRKH症候群

加藤 聖子 九州大学大学院医学研究院 教授

木下 義晶 新潟大学大学院医歯学総合研究科 教授

浅沼 宏 慶應義塾大学医学部泌尿器科学教室 准教授

江頭 活子 九州大学大学病院 助教

【研究要旨】

先行研究により総排泄腔遺残・総排泄腔外反については、全国調査で概要が把握され、小児慢性特定疾患、難病指定を達成することができ、2017年にガイドラインの策定がなされた。本疾患群はバリアンスがあるために多診療科、多職種が長期に関わる包括的オーダーメード型診療が必要である。今後、患者一人一人の状況をさらに細かく把握し、適切な治療を提供するためには前向きのレジストリー構築が必要である。本研究ではレジストリーの構築、診療科間の情報共有、患者・市民への啓発活動を行うことを目的とする。

A . 研究目的

本研究では政策研究班としてレジストリーの構築、診療科間の情報共有、患者・市民への啓発活動などを目的として研究を行う。

B . 研究方法

現存の学会・研究会保有の登録制度を利用したレジストリー構築、あるいは難病プラットフォームなど公的支援制度を活用したレジストリー構築の検討を行う。
診療科間の情報共有の手段として他研究グループとの情報交換、学会間の連携、共同シンポジウムなどを行う。
市民公開講座などの啓発活動を行う。

(倫理面への配慮)

本研究は申請者各の施設の倫理委員会の承認の元に実施する。
情報収集は患者番号で行い患者の特定ができないようにし、患者や家族の個人情報の保護に関して十分な配慮を払う。
また、患者やその家族のプライバシーの保護に對しては十分な配慮を払い、当該医療機関が遵守すべき個人情報保護法および臨床研究に関する倫理指針に従う。

C . 研究結果

前向きのレジストリーの構築

- 現存の学会・研究会保有の登録制度を利用したレジストリー構築などを検討し、直腸肛門奇形研究会運営委員会へ相談した。登録例を同研究会の二次的研究として二次調査をする方法などを検討。
- 一方で情報の収集方法や悉皆性の担保など難しいことなどがあるため、全数登録を目指すよりは必要な情報を集めることも検討することとした。
- 患者さんからの情報収集
交流会などで直接コンタクトをとれる患者さんから例えば月経流出路の障害などについてこれまでどのような手術を、どのような時期にされたのか、どのようなことが困っているか、などの情報を医療者からという視点でなく患者さん自身から得る。

診療科間の情報共有

- 学術集会
 - ✧ 第29回日本小児泌尿器科学会総会・学術集会でショートレクチャー
 - ✧ 2021年第109回日本泌尿器科学会総

- 会/第58回日本小児外科学会でJoint sessionとして予定
 - ❖ 第67回日本小児保健協会学術集会（2020年11月4-6日 久留米）
総排泄腔遺残症患者の体験 - “終わらない病気”をもつ女性として生きる -
林下里見、他 九州大学大学院保健学専攻看護学分野
 - 刊行物
日本女性医学会雑誌
「女性の一生を診る」（加藤聖子）
「総排泄腔遺残症診療における小児外科医の取り組み」（木下義晶）
「総排泄腔遺残症の長期的管理における泌尿器科医の役割」（浅沼宏）
泌尿器科
「先天性難治性稀少泌尿生殖器疾患の診療指針」（木下義晶）
 - 性分化疾患の手術とその予後に関する実態調査
令和元年～2年度日本産科婦人科学会女性ヘルスケア委員会（委員長 加藤聖子）の中に「性分化疾患の治療の実態調査に関する小委員会」を設置した。総排泄腔遺残症も含めて、性分化疾患の手術とその予後に関する実態調査を行う準備を進めている。
 - ❖ 日本小児外科学会へ協力を依頼することとし、協力依頼や質問紙案を作成した。
 - ❖ 小委員長所属施設（岡山大学）で「総排泄腔遺残症、Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) 症候群の診療における小児外科と産婦人科との連携についての研究」として審査中。今後、日産婦の倫理委員会へ審査を依頼する予定。
 - 研究分担者施設からの報告
総排泄腔遺残症術後、28歳の妊娠・出産に関する実例報告。
 - 患者・市民への情報提供手段
➤ 「総排泄腔症交流会」
第1回：2019年5月4日（福岡市）
第2回：2019年10月19日（福岡市）
第3回：2020年6月27日（Zoomを用いたオンライン形式）
- 「市民公開講座」
2021年2月27日（土）予定
第1部 Zoom Webinar 市民公開講座
総排泄腔遺残症の病態・治療について
座長：田口智章（学校法人福岡学園
福岡医療短期大学学長）
演者：木下義晶（新潟大学大学院小
児外科学分野教授）
総排泄腔遺残症の管理における産婦
人科医の役割
座長：大賀正一（九州大学大学院成
長発達医学分野教授）
演者：加藤聖子（九州大学大学院医
学研究院婦人科産科教授）
総排泄腔遺残症患者が必要とする支
援について -セクシュアリティ外来
での取り組みを中心に -
座長：濱田裕子（九州大学大学院保
健学部門看護学分野准教授）
演者：佐保美奈子（大阪府立大学大
学院看護学研究科准教授）
- 第2部 Zoom Webinar
ランチョンセミナー 12:00～12:20
「いつかお子さまと性の話をするた
めに...」
座長：宮田潤子（九州大学大学院医
学研究院保健学部門講師）
演者：川田紀美子（九州大学大学院
医学研究院保健学部門准教
授）
- 第3部 Zoom meeting
オンライン交流会 13:00～15:00
総排泄腔の関連疾患をお持ちの方とそ
のご家族、医療関係者の交流会

D. 考察

新規レジストリー構築については直腸肛門研究会のレジストリーとの連携が可能か会議に出席し検討を行ったが、悉皆性や検討項目の不十分さなどの問題点もあるため、班研究で登録項目などをさらに検討し、同研究会との連携を継続しつつ、一方で全数登録を目指すよりは必要な情報を集めることへの方向転換を検討している。診療科間の情報共有については近年、小児外科系、泌尿器科系、産婦人科系の学会や研究会において特別講演やシンポジウムで取り上げられることが多くなり、有意義な情報共有の場となっている。また現在実態調査も行う準備を進めている。2020年度は患者交流会や、市民公開講座が積極的に行われ、全国的な患者のネットワークが構築されつつある。

トワークや情報の共有網の整備が進んでいる。

E . 結論

新規レジストリー構築、診療科間の情報共有、患者会・市民公開講座などの啓発活動などについて目的とする成果をあげている。

F . 研究発表

1. 論文発表

- 1) 加藤 聖子
会長講演；女性の一生を診る
日本女性医学学会雑誌. 27(4): 529-532, 2020
- 2) 城戸 咲
<シンポジウム 1：総排泄腔遺残症管理への産婦人科の役割>
周産期医療における総排泄腔遺残
日本女性医学学会雑誌. 27(4): 557-561, 2020
- 3) 木下 義晶
総排泄腔遺残症診療における小児外科医の取り組み
日本女性医学学会雑誌 . 27(4):562-567, 2020
- 4) 木下 義晶
先天性難治性稀少泌尿生殖器疾患の診療指針
泌尿器科 . 12(2):212-220, 2020
- 5) 浅沼 宏
総排泄腔遺残症の長期的管理における泌尿器科医の役割
日本女性医学学会雑誌 . 27(4):571-576, 2020
- 6) 浅沼 宏
性分化疾患と環境的要因
泌尿器科 . 12(2):118-124, 2020
- 7) 浅沼 宏
当院における総排泄腔遺残症に対する協同手術
小児外科 . 52(3):271-275, 2020
- 8) 浅沼 宏
泌尿器科医として習得したい手術 急性陰嚢症 どんな場合に手術が必要か?どのような手術をすべきか?
臨床泌尿器科 . 74(7): 472-477, 2020
- 9) 浅沼 宏
泌尿器腫瘍
小児外科 . 52(5):480-485, 2020
- 10) 浅沼 宏
治療法の再整理とアップデートのために
専門家による私の治療 停留精巣・精巣捻

転症

日本医事新報 . 5015:49-51, 2020

2. 学会発表

- 1) 磯邊 明子, 友延 尚子, 蔵本 和孝, 河村 圭子, 濱田 律雄, 宮崎 順秀, 江頭 活子, 加藤 聖子, 水本 真夕, 遠藤 祐子
一般演題（口演）；ARTにより妊娠・分娩に至った総排泄腔遺残症術後患者の1例
第65回日本生殖医学会学術講演会・総会（オンデマンド配信）2020年12月3-23日
- 2) 加藤 聖子
座長；ワークショップ14 ミュラー管発生異常における内視鏡手術
第60回日本産科婦人科内視鏡学会学術講演会（WEB）2020年12月14日-28日
- 3) 江頭 活子
ワークショップ；当科におけるミュラー管発生異常の手術について
第60回日本産科婦人科内視鏡学会学術講演会（WEB）2020年12月14日-28日
- 4) 木下 義晶, 小林 隆, 荒井 勇樹, 大山 俊之, 横田 直樹, 斎藤 浩一
Monti-Malone法にて順行性浣腸路の再造設を行った1例
第34回日本小児ストーマ・排泄創傷管理研究会（誌上開催）2020年6月13日
- 5) 浅沼 宏
- 6) 精巣捻転症の啓発活動：男子高校生の認識調査と学校講義での取り組み
第108回日本泌尿器科学会総会, 2020.12.22
- 7) 浅沼 宏
Bottom-up approachによる単孔式腹膜前腔鏡下尿膜管切除術
第34回日本泌尿器内視鏡学会総会, 2020.11.19
- 8) 浅沼 宏
AYA世代になり外科的介入を要した先天性腎尿路異常（CAKUT）の臨床的検討
第17回泌尿器科再建再生研究会, 2020.9.5
- 9) 浅沼 宏
慶應義塾大学病院 性分化疾患（DSD）センターの発足と取り組み
第63回日本形成外科学会総会・学術集会, 2020.8.26
- 10) 浅沼 宏
Klippel-Trenaunay-Weber症候群に膀胱内リンパ管腫を合併し経尿道的凝固焼灼術を繰り返し施行している1例
- 11) 第632回日本泌尿器科学会東京地方会, 2020.2.21

- 12) 浅沼 宏
先天性副腎皮質過形成に対する女児外陰形
成術
第5回内分泌アゴラ、2020.1.31
- 13) 林下里見、濱田裕子、宮田潤子、藤田紋
佳、森口晴美
総排泄腔遺残症患者の体験 - “終わらない病
気”をもつ女性として生きる -
第67回日本小児保健協会学術集会（2020年
11月4-6日 久留米）
- 14) 林下里見、濱田裕子、宮田潤子
国内外における総排泄腔遺残症患者・家族
の体験、看護支援に関する文献レビュー
日本小児看護学会第29回学術集会（2019年8
月3~4日 札幌）

G . 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし