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　　慶応義塾大学医学部泌尿器科　准教授
宮田 潤子　九州大学大学院保健学部門　講師

【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

① 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。
② 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。
③ 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。

C．研究結果

① 前向きのレジストリーの構築

- 直腸肛門奇形研究会の疾患登録との連携を考えている。2021年10月15日の同研究会の世話人会にて草案について提案し、承認を得た。
- 直腸肛門奇形研究会登録を1次登録として利用し、前向きに2次登録として新たなレジストリーを確立する。その調査内容は小児慢性特定疾病や指定難病の個票の内容を参考にする。患者さんが出生後、5歳時、10歳時、15歳時、20歳時など5年毎位に追跡調査を行う。
- 患者さんがレジストリーの存在を認識して、こういう内容で登録してほしいとか、自分の登録内容を見ることができるようにしてほしいとかいうような要望など、患者さん自身がかかわることができるような登録システムも考えている。

② 診療科間の情報共有

- 学術集会
  - 第121回日本外科学会定期学術集会 パネルディスカッション「中間位・高位鎖肛術後の生殖機能の実際」
    産婦人科における総排泄腔遺残症の管理 （加藤聖子）
    中間位・高位鎖肛、総排泄腔遺残術後の生殖機能障害とその治療・管理（浅沼宏）
  - 思春期医療研究会 特別講演2021年4月17日
    総排泄腔遺残症の管理における産婦人科医の役割 （加藤聖子）
  - 第57回日本周産期・新生児学会学術集会 倫理委員会シンポジウム「重症新生児の長期予後と出生前診断」
    Cloacal malformationの出生前診断と生後管理（城戸咲、加藤聖子）
  - 第71回愛媛県産婦人科医会学術集談会および第37回愛媛県産婦人科医会臨床集談会 特別講演
    産婦人科における性分化疾患の治療 （加藤聖子）
  - 2020年→2021年 第29回日本小児泌尿器科学会総会・学術集会ショートレクチャー
    総排泄腔異常症の治療戦略」（木下義晶）
  - 2021年 第30回日本小児泌尿器科学会総会・学術集会教育セミナー「総排泄腔異常症」（木下義晶）
  - 第36回新潟産科婦人科手術・内視鏡下手術研究会 特別講演
    総排泄腔異常症に対する治療戦略（木下義晶）
  - 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学術集会 Joint Session（2021年12月）
    「総排泄腔遺残症：生涯的な機能予後を考える 」（木下義晶）
  - 第30回日本小児泌尿器科学会総会・学術集会 シンポジウム2 小児泌尿器科疾患の発生と成長・発達
    染色体異常を有する小児泌尿器科疾患の管理：手術療法の適否を含めて（浅沼宏）
  - 乳幼児健診を中心とする小児科医のための研修会 Part Ⅴ第2回泌尿器科領域
    停留精巣・陰嚢水腫・陰唇癒合（浅沼宏）
  - 第58回日本小児外科学会学術集会 共通管長4.5cmの症例に対する腹腔鏡補助下PUM （田中裕次郎、浅沼宏）
  - 第68回日本小児保健協会学術集会 総排泄腔遺残症の子どもを持つ母親の体験
    （三原 優希，濱田 裕子，宮田潤子，藤田 紋佳，森口 晴美，田口 智章，伊崎 智子）
  - 第58回日本小児外科学会学術集会 パネル・ディスカッション１
    「医療の狭間を作らない；トランジション医療や医療児ケアの在り方」患者の語りからみえた総排泄腔遺残症のトランジション医療問題と包括的支援策.
    （宮田 潤子，小幡 聡，桐野 浩輔，入江 敬子，大森 淳子，伊崎 智子，木下 義晶，松浦 俊治，田口 智章）
  - 第31回日本小児外科QOL研究会 Web 会議システムの利用による総排泄腔遺残症/外反症におけるピアサポートの新たな可能性
    （宮田潤子，濵田裕子，藤田紋佳，森口晴美，川田紀美子，小幡聡，桐野浩輔，林下里見 ，三原優希,植木慎悟，木下義晶，加藤聖子，田尻達郎，田口智章）

- 刊行物
  - 【小児外科疾患における公費負担医療の種類と申請方法】
    総排泄腔遺残症
    木下 義晶 小児外科53(3)：319-322，2021
  - 【早期発見!搬送・紹介のタイミングもわかる 新生児の外科疾患10】
    鎖肛・総排泄腔異常症(総排泄腔遺残・総排泄腔外反)
    木下 義晶 with NEO 34(2)：270-273，2021
  - 発生学から考えてみよう!小児の

先天疾患　水腎症、総排泄腔外反
浅沼　宏，高橋遼平，大家基嗣
小児科診療84(8)：1097-1104，2021

- 外来で役立つ知識:外陰部・会陰部・肛門部周辺の疾患　陰核肥大
浅沼　宏，高橋遼平，大家 基嗣
小児外科53(6)：611-615，2021
- ARTにより妊娠成立後、帝王切開術で生児を獲得し得た総排泄腔遺残症術後患者の1例
磯邉 明子，蔵本 和孝，友延 尚子，河村 圭子，濱田 律雄，宮﨑 順秀，江頭 活子，城戸 咲，加藤 聖子　日本女性医学学会雑誌 28(4): 577-580，2021
- 総排泄腔遺残症患者の体験 ―継続的・包括的支援体制の構築に向けて―
Experience of patients with persistent cloaca ―To construct a continuous and comprehensive support system―
林下 里美，濱田 裕子，宮田 潤子，藤田 紋佳，森口 晴美，伊崎 智子、加藤 聖子，田口 智章　看護研究集録 28：84-111，2021

③ 患者・市民への情報提供手段

- 市民公開講座
2021年2月：第1回オンライン市民公開講座（資料1）
2022年3月：第2回オンライン市民公開講座開催予定
一部動画で限定公開している。
- 患者交流会（資料2、3）
- 「総排泄腔疾患の会」のFacebook、Instagram、Twitterアカウントを作成し、SNS発信を行っている。（資料4、5）
- 医療情報検索システム
都道府県、施設名、対応可能な診療科、特殊外来などを示した情報検索システムについて難病支援センターのホームページに紐づけるなどの手段や管理、更新について検討し、準備を進めている。

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について、同研究会での世話人会で草案について提案し、承認を得た。今後具体的に内容についての検討を行う。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、刊行物などの成果物も増えている。また患者交流会や、市民公開講座が積極的に行われ、SNSなどを通じての情報共有の手段の整備も進められている。さらに医療情報検索システムの構築などについて準備を進めている。次期研究課題として2017年に窪田班にて策定されたガイドライン改訂に向けての準備も始めることとする。

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) 【小児外科疾患における公費負担医療の種類と申請方法】
総排泄腔遺残症
木下 義晶　小児外科53(3)：319-322，2021
2) 【早期発見!搬送・紹介のタイミングもわかる　新生児の外科疾患10】
鎖肛・総排泄腔異常症(総排泄腔遺残・総排泄腔外反)
木下　義晶　with NEO 34(2)：270-273，2021
3) 発生学から考えてみよう!小児の先天疾患 水腎症、総排泄腔外反
浅沼　宏，高橋遼平，大家基嗣　小児科診療84(8)：1097-1104，2021
4) 外来で役立つ知識:外陰部・会陰部・肛門部周辺の疾患　陰核肥大
浅沼　宏，高橋遼平，大家 基嗣　小児外科53(6)：611-615，2021
5) ARTにより妊娠成立後、帝王切開術で生児を獲得し得た総排泄腔遺残症術後患者の1例
磯邉 明子，蔵本 和孝，友延 尚子，河村 圭子，濱田 律雄，宮﨑 順秀，江頭 活子，城戸 咲，加藤 聖子
日本女性医学学会雑誌28(4): 577-580，2021
6) 総排泄腔遺残症患者の体験 ―継続的・包括的支援体制の構築に向けて―
Experience of patients with persistent cloaca ―To construct a continuous and comprehensive support system―

林下 里美，濱田 裕子，宮田 潤子，藤田 紋佳，森口 晴美，伊崎 智子、加藤 聖子，田口 智章　看護研究集録　　28：84-111，2021

2．学会発表

1) 第121回日本外科学会定期学術集会 パネルディスカッション「中間位・高位鎖肛術後の生殖機能の実際」
産婦人科における総排泄腔遺残症の管理（加藤聖子）
中間位・高位鎖肛、総排泄腔遺残術後の生殖機能障害とその治療・管理（浅沼宏）
2) 思春期医療研究会　特別講演2021年4月17日
総排泄腔遺残症の管理における産婦人科医の役割　（加藤聖子）
3) 第57回日本周産期・新生児学会学術集会倫理委員会シンポジウム「重症新生児の長期予後と出生前診断」
Cloacal malformationの出生前診断と生後管理（城戸咲、加藤聖子）
4) 第71回愛媛県産婦人科医会学術集談会および第37回愛媛県産婦人科医会臨床集談会特別講演
産婦人科における性分化疾患の治療　（加藤聖子）
5) 2020年→2021年　第29回日本小児泌尿器科学会総会・学術集会　ショートレクチャー
総排泄腔異常症の治療戦略」（木下義晶）
6) 2021年　第30回日本小児泌尿器科学会総会・学術集会教育セミナー
「総排泄腔異常症」（木下義晶）
7) 第36回新潟産科婦人科手術・内視鏡下手術研究会　特別講演
総排泄腔異常症に対する治療戦略　（木下義晶）
8) 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学術集会 Joint Session（2021年12月）
「総排泄腔遺残症：生涯的な機能予後を考える 」（木下義晶）
9) 第30回日本小児泌尿器科学会総会・学術集会　シンポジウム2　小児泌尿器科疾患の発生と成長・発達
染色体異常を有する小児泌尿器科疾患の管理：手術療法の適否を含めて（浅沼宏）
10) 乳幼児健診を中心とする小児科医のための研修会　Part V第2回　泌尿器科領域
停留精巣・陰嚢水腫・陰唇癒合（浅沼宏）
11) 第58回日本小児外科学会学術集会
共通管長4.5cmの症例に対する腹腔鏡補助下PUM　（田中裕次郎、浅沼宏）
12) 第68回日本小児保健協会学術集会
総排泄腔遺残症の子どもを持つ母親の体験
（三原 優希，濱田 裕子，宮田 潤子，藤田 紋佳，森口 晴美，田口 智章，伊崎 智子）
13) 第58回日本小児外科学会学術集会　パネル・ディスカッション１
「医療の狭間を作らない；トランジション医療や医療児ケアの在り方」患者の語りからみえた総排泄腔遺残症のトランジション医療問題と包括的支援策.
（宮田 潤子，小幡 聡，桐野 浩輔，入江 敬子，大森 淳子，伊崎 智子，木下 義晶，松浦 俊治，田口 智章）
14) 第31回日本小児外科QOL研究会
Web 会議システムの利用による総排泄腔遺残症/外反症におけるピアサポートの新たな可能性
（宮田潤子，濵田裕子，藤田紋佳，森口晴美，川田紀美子，小幡 聡，桐野浩輔，林下里見，三原優希,植木慎悟，木下義晶，加藤聖子，田尻達郎，田口智章）

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