

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。本疾患群はバリエーション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イ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

前向きレジストリーの構築

- 総排泄腔異常症のレジストリーを直腸肛門奇形研究会の疾患登録との連携にて確立する。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。患者さんが出生後、5歳時、10歳時、15歳時、20歳時など5年毎に追跡調査を行う。
- 小児慢性特定疾病や指定難病の個票の内容、窪田班で行われた全国調査、日本産科婦人科学会女性ヘルスケア委員会調査の内容を参考に草案を作成した。草案について連携する直腸肛門奇形研究会の運営委員会、施設代表者会議においてその内容について承認を得た。
- 今後、患者さん自身にも意見を頂き、研究計画書の策定などを進めていく。

診療科間の情報共有

▶ 学術集会

- 産婦人科における性分化疾患の治療～月経異常と月経随伴症状の観点から～
加藤 聖子
広島県西部地区産婦人科医会
学術講演会
2022年5月19日 広島市
- 特別講演；産婦人科における性分化疾患の治療～月経異常と月経随伴症状の観点から～
加藤 聖子
熊本産婦人科二十日会
2022年6月15日 熊本市
- 「産婦人科における性分化疾患の治療～月経異常と月経随伴症状の観点から～」
加藤 聖子
第5回茨城女性医療セミナー
2022年10月1日 つくば市
- 特別講演；『月経困難症治療：薬剤選択のポイント』
加藤 聖子
第5回滋賀婦人科内分泌セミナー
2022年11月19日 ハイブリッド開催 草津市
- 総排泄腔遺残症での適切な支援構築に向けた患者と医師のニーズに関するアンケート調査。
宮田潤子，小幡聡，桐野浩輔，木下義晶，田尻達郎，田口智章
第59回日本小児外科学会学術集会，令和4年5月19-21日，東京
- 中間位鎖肛手術を極める中間位鎖肛に対するPSARPの術後排便機能と筋筒再建を考慮した新しい取り組み。
福田篤久，永田公二，宮田潤子，小幡聡，武本淳吉，川久保尚徳，吉丸耕一郎，松浦俊治，田尻達郎
第47回日本外科系連合学会学術集会，令和4年6月15日-17日，岩手
- 卵巣機能不全に対するホルモン補充療法中の更年期様症状に漢方治療が奏功した総排泄腔遺残の一人例。
宮田潤子，近藤琢也，小幡聡，日野祐子，貝沼茂三郎，田尻達郎
第26回日本小児外科漢方研究会，

- 令和4年10月28日，岡山
- 造腔術後の経血路確保困難に対して直腸肛門を用いた再造腔術を行った総排泄腔遺残の1例。
小幡聡，宮田潤子，永田公二，矢幡秀昭，加藤聖子，田尻達郎
第78回直腸肛門奇形研究会，令和4年10月28日，岡山
- 総排泄腔遺残症患者に対するピアサポートの促進とその有用性に関する研究。
宮田潤子
第29回ファイザーヘルスリサーチフォーラム，令和4年12月17日-18日，東京
- 直腸肛門を代用腔とした総排泄腔遺残の1例。
小幡聡，宮田潤子，永田公二，近藤琢也，馬庭淳之介，福田篤久，川久保尚徳，柳佑典，松浦俊治，田尻達郎。
第1回総排泄腔異常シンポジウム，令和5年2月26日-27日，岡山
- 根治術後からCICを導入した高位合流型の総排泄腔遺残症の一例
岩佐俊，浅沼宏，野崎祥子，高橋遼平，大家基嗣
第36回日本小児ストーマ・排泄・創傷管理研究会，2022/6/11，大阪大学吹田キャンパス 銀杏会館
- 染色体異常を有するDSDの手術適応と小児泌尿器科的管理
岩佐俊，浅沼宏，石井智弘，安水洋太，田中伸之，武田利和，松本一宏，森田伸也，小坂威雄，水野隆一，長谷川奉延，大家基嗣
第55回日本小児内分泌学会学術集会，2022/11/1～11/3，パシフィコ横浜ノース
- QOL改善を目指した手術療法 - 小児外科医の立場から -
木下義晶
第8回日本産科婦人科遺伝診療学会 シンポジウム3（周産期/生殖）
2022年10月29日-30日 新潟
- 結腸を利用した造腔術が有効であった重複腔合併の総排泄腔遺残の1例
荒井勇樹，木下義晶，小林隆，高

橋良彰, 大山俊之, 横田直樹, 菅井佑, 高野祥一, 星野さや香, 小原健司

第31回日本小児泌尿器科学会, 2022年7月20日-22日 東京

- ・ 総排泄腔外反に対し新生児期に膀胱閉鎖を行った1例と乳児期に解放管理を行った1例
星野さや香, 小原健司, 星井達彦, 荒井勇樹, 高橋良彰, 小林隆, 木下義晶, 富田善彦
第31回日本小児泌尿器科学会, 2022年7月20日-22日 東京
- ・ 結腸を利用した造脜術を行った重複脜合併の総排泄腔遺残の1例。
木下義晶
第1回総排泄腔異常シンポジウム, 令和5年2月26日-27日, 岡山

➤ 刊行物

- ・ 特集/大きく変わった?ステロイドの使い方: 妊婦・授乳期におけるステロイドの使い方
蜂須賀 信孝, 藤田 恭之, 加藤聖子
月刊 臨牀と研究 別冊. 99(10): 76-81, 2022.10
- ・ 【ケアの介入・搬送・報告のタイミングが変わる!新生児の生理・徴候と代表的疾患まるごとガイド】(第3章)新生児の代表的疾患 消化器系の疾患 直腸肛門形成異常
木下 義晶
With NEO.2022 秋季増刊: 204-208, 2022
- ・ 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腸重積症
木下 義晶
日本医事新報5131: 44-45, 2022
- ・ 総排泄腔疾患
木下 義晶
日本小児泌尿器科学会雑誌 31(1): 11-14, 2022
- ・ 画像診断と病理 精巣類表皮嚢胞
富永 理喜, 石川 浩志, 荒井 勇樹, 小林 隆, 木下 義晶, 梅津 哉
画像診断42(5): 346-347, 2022

患者・市民への情報提供手段

- ・ 市民公開講座
2022年3月: オンライン市民公開講座
2023年2月: オンライン市民公開講座開催予定
- ・ 患者交流会(これまでに計5回)
- ・ 「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。
- ・ クロアカnetプロジェクト(医療情報検索システム)
ホームページを立ち上げ、本研究に関して紹介するのみでなく、本疾患に関して対応可能な医療機関の掲載(アンケート調査で当該施設より取得した情報)、ガイドラインの情報などを提供している。

D. 考察

新規レジストリー構築については小児慢性特定疾病や指定難病の個票の内容、窪田班で行われた全国調査、日本産科婦人科学会女性ヘルスケア委員会調査の内容を参考に草案を作成し、直腸肛門奇形研究会の運営委員会、施設代表者会議に提案し、承認を得た。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。今年度の大きな成果としてクロアカnetプロジェクトを立ち上げHPに本研究の紹介、本疾患に関して対応可能な医療機関の記載、ガイドラインの情報などを提供している。

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) Mitochondrial dysfunction-induced high hCG associated with development of fetal growth restriction and pre-eclampsia with fetal growth restriction.
Kiyokoba R, Uchiumi T, Yagi M, Toshima T, Tsukahara S, Fujita Y, Kato K, Kang D

- Sci Rep. 12(1):4056: 01-15. 2022.03
- 2) Association of fetal eye movement density with sleeping and developmental problems in 1.5-year-old infants. Nakahara K, Morokuma S, Maehara K, Okawa H, Funabiki Y, Kato K Sci Rep. 12(1): 01-08. 2022.05
 - 3) Lung to thorax transverse area ratio as a predictor of neurodevelopmental outcomes in fetuses with congenital diaphragmatic hernia. Sawano T, Kondo T, Ebihara G, Nagata K, Inoue H, Fujiyoshi J, Ochiai M, Kido S, Fujita Y, Sakai Y, Kato K, Tajiri T, Ohga S Early Hum Dev. 170: 01-06, 2022.07
 - 4) Immunohistochemistry reveals an increased number of ganglion cells in the normal-size plexus, as a pathological feature of immaturity of ganglia. Yoshimaru K, Miyoshi K, Kinoshita Y, Obata S, Yanagi Y, Takahashi Y, Kajihara K, Irie K, Uchida Y, Toriigahara Y, Kawano Y, Kohashi K, Yoshioka T, Nakazawa A, Matsuura T, Oda Y, Tajiri T, Taguchi T. Comparative Clinical Pathology.doi.org/10.1007/s00580-022-03390-w. 2022
 - 5) Short stature as an initial presenting presentation of unicentric Castleman disease in a child: A case report with long-term follow-up and a literature review. Sonoda K, Kaneko U, Hiura M, Kinoshita Y, Umezu H, Ito S, Saitoh A, Imai C. Mod Rheumatol Case Rep. 2023 7(1):261-266
 - 6) A rare case of eosinophilic gastrointestinal disorders with short bowel syndrome after strangulated bowel obstruction. Arai Y, Kinoshita Y, Kobayashi T, Takahashi Y, Ohyama T, Yokota N, Sugai Y, Takano S, Hamasaki Y, Kaneko U, Kanada S. Surgical Case Reports. 2022 8:168
 - 7) The usefulness of OK-432 for the treatment of postoperative chylothorax in a low-birth-weight infant with trisomy 18. Takahashi Y, Kinoshita Y, Kobayashi T, Arai Y, Ohyama T, Yokota N, Saito K, Sugai Y, Takano S. Clinical Case Reports.doi:10.1002/ccr3.5844, 2022
 - 8) Endometrial Cancer After Pancreas-After-Kidney Transplantation: A Case Report and Review of the Literature. Kobayashi T, Miura K, Ishikawa H, Toge K, Hirose Y, Takizawa K, Sakata J, Wakai T, Ishiguro T, Kudo R, Enomoto T, Saito K, Tasaki M, Ikeda M, Tomita Y, Kinoshita Y. Transplant Proc. 2022 Mar;54(2) : 560-564.
 - 9) Usefulness of Living Donor Liver Transplantation for Patients After Undergoing the Kasai Operation for Biliary Atresia. Kobayashi T, Kinoshita Y, Takahashi Y, Ohyama T, Arai Y, Yokota N, Saito K, Miura K, Ishikawa H, Sakata J, Wakai T. Transplant Proc. 2022 Mar;54(2) : 435-437.
 - 10) Laparoscopic approach for abdominal neuroblastoma in Japan: results from nationwide multicenter survey. Kawano T, Souzaki R, Sumida W, Ishimaru T, Fujishiro J, Hishiki T, Kinoshita Y, Kawashima H, Uchida H, Tajiri T, Yoneda A, Oue T, Kuroda T, Koshinaga T, Hiyama E, Nio M, Inomata Y, Taguchi T, Ieiri S. Surg Endosc. 2022 May;36(5) : 3028-3038.
 - 11) 特集/大きく変わった？ステロイドの使い方：妊婦・授乳期におけるステロイドの使い方 蜂須賀 信孝, 藤田 恭之, 加藤 聖子 月刊 臨牀と研究 別冊. 99(10): 76-81, 2022.10
 - 12) 【ケアの介入・搬送・報告のタイミングが変わる！新生児の生理・徴候と代表的疾患まるごとガイド】(第3章)新生児の代表的疾患 消化器系の疾患 直腸肛門形成異常 木下 義晶 With NEO.2022秋季増刊 : 204-208 , 2022
 - 13) 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 腸重積症 木下 義晶 日本医事新報5131 : 44-45 , 2022
 - 14) 総排泄腔疾患

木下 義晶

日本小児泌尿器科学会雑誌31(1) : 11-14 ,
2022

- 15) 画像診断と病理 精巣類表皮嚢胞
富永 理喜, 石川 浩志, 荒井 勇樹, 小林
隆, 木下 義晶, 梅津 哉
画像診断42(5) : 346-347 , 2022

2. 学会発表

- 1) 産婦人科における性分化疾患の治療～月経異常と月経随伴症状の観点から～
加藤 聖子
広島県西部地区産婦人科医会 学術講演会
2022年5月19日 広島市
- 2) 特別講演; 産婦人科における性分化疾患の治療～月経異常と月経随伴症状の観点から～
加藤 聖子
熊本産婦人科二十日会
2022年6月15日 熊本市
- 3) 「産婦人科における性分化疾患の治療～月経異常と月経随伴症状の観点から～」
加藤 聖子
第5回茨城女性医療セミナー
2022年10月1日 つくば市
- 4) 特別講演; 『月経困難症治療: 薬剤選択のポイント』
加藤 聖子
第5回滋賀産婦人科内分泌セミナー
2022年11月19日 ハイブリッド開催 草津市
- 5) 総排泄腔遺残症での適切な支援構築に向けた患者と医師のニーズに関するアンケート調査.
宮田 潤子, 小幡 聡, 桐野 浩輔, 木下 義晶, 田尻 達郎, 田口 智章
第59回日本小児外科学会学術集会, 令和4年5月19-21日, 東京
- 6) 中間位鎖肛手術を極める中間位鎖肛に対するPSARPの術後排便機能と筋筒再建を考慮した新しい取り組み.
福田 篤久, 永田 公二, 宮田 潤子, 小幡 聡, 武本 淳吉, 川久保 尚徳, 吉丸 耕一郎, 松浦 俊治, 田尻 達郎
第47回日本外科系連合学会学術集会, 令和4年6月15日-17日, 岩手
- 7) 卵巣機能不全に対するホルモン補充療法中の更年期様症状に漢方治療が奏功した総排泄腔遺残の一成人例.
宮田 潤子, 近藤 琢也, 小幡 聡, 日野 祐子, 貝沼 茂三郎, 田尻 達郎

第26回日本小児外科漢方研究会, 令和4年10月28日, 岡山

- 8) 造脘術後の経血路確保困難に対して直腸肛門を用いた再造脘術を行った総排泄腔遺残の1例.
小幡 聡, 宮田 潤子, 永田 公二, 矢幡 秀昭, 加藤 聖子, 田尻 達郎
第78回直腸肛門奇形研究会, 令和4年10月28日, 岡山
- 9) 総排泄腔遺残症患者に対するピアサポートの促進とその有用性に関する研究.
宮田 潤子
第29回ファイザーヘルスリサーチフォーラム, 令和4年12月17日-18日, 東京
- 10) 直腸肛門を代用脘とした総排泄腔遺残の1例.
小幡 聡, 宮田 潤子, 永田 公二, 近藤 琢也, 馬庭 淳之介, 福田 篤久, 川久保 尚徳, 柳 佑典, 松浦 俊治, 田尻 達郎.
第1回総排泄腔異常シンポジウム, 令和5年2月26日-27日, 岡山
- 11) 根治術後からCICを導入した高位合流型の総排泄腔遺残症の一例.
岩佐 俊, 浅沼 宏, 野崎 祥子, 高橋 遼平, 大家 基嗣
第36回日本小児ストーマ・排泄・創傷管理研究会, 2022/6/11, 大阪大学吹田キャンパス 銀杏会館
- 12) 染色体異常を有するDSDの手術適応と小児泌尿器科的管理.
岩佐 俊, 浅沼 宏, 石井智弘, 安水 洋太, 田中 伸之, 武田 利和, 松本 一宏, 森田 伸也, 小坂 威雄, 水野 隆一, 長谷川 奉延, 大家 基嗣
第55回日本小児内分泌学会学術集会, 2022/11/1～11/3, パシフィコ横浜ノース
- 13) QOL改善を目指した手術療法 - 小児外科医の立場から -
木下 義晶
第8回日本産科婦人科遺伝診療学会 シンポジウム3 (周産期/生殖)
2022年10月29日-30日 新潟
- 14) 結腸を利用した造脘術が有効であった重複脘合併の総排泄腔遺残の1例.
荒井 勇樹, 木下 義晶, 小林 隆, 高橋 良彰, 大山 俊之, 横田 直樹, 菅井 佑, 高野 祥一, 星野 さや香, 小原 健司
第31回日本小児泌尿器科学会, 2022年7月20日-22日 東京
- 15) 総排泄腔外反に対し新生児期に膀胱閉鎖を行った1例と乳児期に解放管理を行った1

例.

星野 さや香,小原 健司,星井 達彦,荒井 勇樹,高橋 良彰,小林 隆,木下 義晶,富田 善彦

第31回日本小児泌尿器科学会, 2022年7月20日-22日 東京

16) 結腸を利用した造脘術を行った重複脘合併の総排泄腔遺残の1例.

木下義晶

第1回総排泄腔異常シンポジウム, 令和5年2月26日-27日, 岡山

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