



# 外科疾患を有する児の 成人期移行についてのガイドブック

日本小児外科学会トランジション検討委員会

## はじめに

近年の小児医療の進歩に伴い、小児外科疾患の治療成績も向上し、手術により病気が治癒し通常の日常生活をおくりながら成人期に達することも多くなってきました。しかし、一部には、原疾患や合併症に対する診療が継続したり、思春期や成人期以降に特有の病態や問題が生じたりするため、医療と密接に関わり続けなければならない場合もみられます。以前は対象年齢を越えても小児外科中心の診療が行われることが多かったのですが、疾患や病態によっては、成人診療科での診療の方が望ましかったり、進学、就職、転居など患者自身の環境の変化から、従来の主治医にかかり続けられない事情などもでてきており、移行期医療:トランジションという概念が重要視されるようになりました。

日本小児外科学会では、成人期まで治療の継続を要する外科疾患や、小児科が主治医として診療している成人症例が外科疾患を発症した場合の問題点などを検討し、移行期の課題に取り組む目的で、トランジション検討委員会を立ち上げました。その活動の中で、小児外科特有の疾患を有する患者の移行に関する情報ツールとして、疾患・病態別の移行支援ガイドブック作成を行いました。

対象は、該当患者を診療する医師(内科、外科、泌尿器科、産婦人科、総合診療科、自施設以外の小児科、小児外科)を想定し、どの科の医師が担当医、あるいは併診医になった場合でも、疾患の概略について簡便に理解が得られることを目標とした。他科の医師でもわかりやすいような語句、文章の選択を心がけました。

今回は疾患・病態として、①直腸肛門奇形(中間位・高位、総排泄腔遺残症、総排泄腔外反症) ②二分脊椎症 ③胆道閉鎖症(非移植例) ④腸管不全(Hirschsprung 病類縁疾患、短腸症候群) ⑤胆道拡張症をあげ、記載内容としては、1.疾患名および病態 2. 一般的な治療概略 3.合併症、後遺障害とその対応 4.社会支援 5.移行期、成人期の問題点としました。

本ガイドブックは、各々の患者が他施設、他科での診療を考えたときに本人の病歴に沿って持参するツールとして考えており、小児外科医以外が移行期医療として診療をする際に参考としていただくもので、エビデンス中心のガイドラインではないことを申し添えます。診療の一翼を担うものとして活用していただきますことを期待いたします。

2016年10月

日本小児外科学会トランジション検討委員会  
委員長 尾花 和子  
担当理事 八木 實

日本小児外科学会トランジション検討委員会  
担当理事 八木 實(久留米大学小児外科)  
委員長 尾花 和子(愛育病院小児外科)  
委員 木下 義晶(九州大学小児外科)  
佐々木 英之(東北大学小児外科)  
杉山 正彦(東京大学小児外科)  
曹 英樹(大阪府立母子保健総合医療センター小児外科)  
高見澤 滋(長野県立こども病院外科)  
深堀 優(久留米大学小児外科)  
星野真由美(東京都立大塚病院小児外科)  
渡辺 稔彦(国立成育医療研究センター外科)

## 目 次

1. 中間位鎖肛・高位鎖肛 .....	1
2. 総排泄腔遺残症 .....	4
3. 総排泄腔外反症 .....	7
4. 腸管不全 ①短腸症候群 .....	10
5. 腸管不全 ②ヒルシュスプルング病類縁疾患 .....	13
6. 胆道閉鎖症 .....	16
7. 先天性胆道拡張症 .....	19
8. 二分脊椎症 .....	21



## 移行期支援ガイドブック(中間位鎖肛・高位鎖肛)

### 1. 疾患名および病態

#### 【中間位鎖肛・高位鎖肛】

正常な位置に肛門が開かず、直腸が盲端または膀胱、尿道、膣あるいは会陰部皮膚と瘻孔で交通している病態である。排便機能に重要とされる恥骨直腸筋係蹄より直腸下端の位置が高いものを高位鎖肛、恥骨直腸筋係蹄に包まれてこれを貫通していないものを中間位鎖肛として区別する。

### 2. 一般的な治療概略

#### 【症状】

肛門欠損、排便困難、排便不能。

#### 【診断時期】

新生児期に肛門開口部のないことで発見される。

#### 【検査】

出生後 12 時間以降に行うエックス線倒立位撮影や、根治術前に行う直腸・尿道造影などで診断される。

#### 【外科治療、内科治療】

中間位あるいは高位鎖肛と診断されたら、新生児期に人工肛門が造設される。多くは乳児期に詳細な病型診断がなされたのち、病型に応じた鎖肛根治術(直腸肛門形成術)が行われ、そののちに人工肛門を閉鎖すると、形成された肛門から排便できるようになる。根治術後は、浣腸や座薬、緩下剤などを用いた排便管理をとともに、形成された肛門の狭窄、粘膜脱の予防や治療を行う。

### 3. 合併症、後遺障害とその対応

#### 【排便機能】

便失禁や便秘を生じるリスクがある。

失禁は、年齢とともに改善傾向がみられるが、症状が持続する場合は洗腸、浣腸、座薬などを使用して直腸内を空虚にすることで失禁を予防する。

重篤な便秘がみられることがあり、浣腸・座薬や緩下剤による排便管理が必要となる。

失禁や便秘が重篤で、肛門からの排便管理が困難な場合には、永久人工肛門や虫垂皮膚瘻を用いた順行性浣腸や洗腸により管理されることもある。また直腸肛門窩貫通経路を再検討し、所見によっては再度直腸肛門形成術が行われる。

#### 【泌尿生殖器系】

中間位・高位鎖肛には泌尿生殖器疾患の合併が多くみられる。水腎症、水腫症、膀胱尿管逆流などの他、男児の停留精巣、尿道下裂、女児の子宮膣の形成異常などに対して状況に応じた外科的治療が必要となる。

#### 【神経学的問題】

脊髄係留症候群が認められることがあり、係留の解除術がおこなわれる。神経因性膀胱を伴うときには間歇的導尿が必要となる。

**【性機能異常】**

中間位・高位鎖肛の男児では、勃起、射精機能に異常があるという報告がある。女児では、経血路障害や性交障害の原因となる可能性がある。また思春期を迎えた患者には、性の問題を打ち明けやすい環境を医療者側が整備しておく必要がある。

**4. 社会支援**

**【小児慢性特定疾患事業】**

対象疾患となっていない。

**【特定疾患研究事業】**

対象疾患となっていない。

**【身体障害者手帳】**

肛門形成術後、6か月以降も高度の排便機能障害がある場合は対象となる可能性がある。鎖肛に対する肛門形成術または小腸肛門吻合術に起因する障害発生後6か月を経過した日以降をもって認定し、その後は状態に応じて適宜再認定を行う。特に鎖肛に対する肛門形成術後の場合は、12歳時と20歳時にそれぞれ再認定を要する。

**【特別児童扶養手当】**

鎖肛単独での認定は困難な可能性があり、また所得制限もある。

**【生活用具支給補助】**

障害者認定がされれば、障害者自立支援法に基づき、自立支援給付、補装具費・日常生活具が支給される。  
自費購入の補装具は医療費控除の対象となる。

**【自立支援医療(育成医療)】**

対象疾患である。

**5. 移行期、成人期の問題点**

**【進学、就労】**

単施設のアンケート調査による就業状況はおおむね良好という報告はあるが、全国的な報告はない。就学に関してはほぼ問題ないと思わすが、学校での排便管理には教員の理解も得て、支援していく必要がある。

**【医療費、保険制度】**

上記社会支援参照

身体障害者手帳交付者には、助成がある。

**【妊娠、出産】**

子宮腔の形成異常などを除いては妊娠・出産は可能であるが、妊娠中に便失禁・便秘や膀胱尿管逆流の増悪がみられることがあり、注意が必要である。

**【継続すべき治療】**

多くの患者では、加齢とともに社会活動に支障がない程度に排便機能は改善するが、成人期以降も失禁、便秘をきたす例がある。そのような患者では、問題を共有しながら、社会活動が可能な排便管理法の検討・支援を要する。緩下剤や便秘薬、洗腸や浣腸・座薬による管理だけでは活動が困難な場合には、順行性浣腸や人工肛門の造設も患者のニーズに合わせて検討する必要がある。

## 移行期支援ガイドブック(総排泄腔遺残症)

### 1. 疾患名および病態

#### 【総排泄腔遺残症】

泌尿生殖器と直腸の原基である総排泄腔の分離過程における異常のため、女兒において肛門部に正常肛門を認めず、外陰部に尿道、膣、直腸が合流した共通管が開口した状態で出生する疾患。

### 2. 一般的な治療概略

#### 【症状】

肛門欠損、排便困難、排便不能、排尿障害。

#### 【診断時期】

女兒において新生児期に肛門開口部のないことで発見される。

#### 【検査】

腹部超音波検査で膀胱拡大の有無や膣・子宮瘤水腫(膣・子宮への尿の貯留)、水腎症の有無を調べる。会陰部に開口する共通管からの造影検査や内視鏡検査により、尿道・膣・直腸の形態、膀胱尿管逆流の有無などを把握する。

#### 【外科治療、内科治療】

総排泄腔遺残症と診断されたら、新生児期に人工肛門が造設される。膣・子宮瘤水腫がある場合には尿ドレナージ手術が必要で、新生児期の泌尿器科的管理が非常に重要となる。詳細な尿道・膣・直腸の形態を把握したのち、乳児期以降に肛門形成術と膣形成術を行う。肛門形成術と膣形成術を同時に行う場合と、肛門形成術を行った後に時期において膣形成術を行う場合がある。

人工肛門を閉鎖すると、形成された肛門から排便できるようになる。根治術後は、浣腸や座薬、緩下剤などを用いた排便管理を行うとともに、形成された肛門の狭窄、粘膜脱の予防や治療を行う。排尿障害のある場合には間欠導尿などが必要となる。

膣形成術については、共通管が短い場合には、代用臓器による膣形成は不要であるが、共通管が長い場合には、腸管などを用いた膣作成が行われ、継続的な膣ブジーが必要となる。

### 3. 合併症、後遺障害とその対応

総排泄腔遺残症は、中枢神経、心臓大血管、腎泌尿器などの先天性疾患を合併することも多く、それぞれの疾患に対する治療が行われるが、排便、排尿、生殖機能は、すべての患者に共通する問題である。一般に、共通管が長いほど合併症や後遺障害が生じるリスクが高くなるといわれている。

#### 【排便機能】

共通管が長い場合は便失禁や便秘を生じるリスクが高く、中間位・高位鎖肛と同様の排便管理が必要になる。すなわち、失禁に対しては、洗腸、浣腸、座薬などを使用して直腸内を空虚にすることで失禁を予防し、便秘に対しては、浣腸・座薬や緩下剤による排便管理が必要となる。



#### 【排尿機能、腎機能】

尿禁制が保てない場合は、間欠的導尿などによる排泄管理により、腎機能を温存することが重要である。また、合併する先天性腎尿路疾患による腎不全の発症に関しても長期的なフォローが必要である。

#### 【生殖機能】

双角子宮、重複腔などの内性器異常を高頻度に合併し、共通管が長い場合は腔狭窄、月経血流出路障害を呈することがある。初経発来時期には超音波検査で子宮・腔留血腫が存在しないか確認する。性交渉に関しては、腔狭窄に関連した障害が起こり得る。妊娠出産については、報告はあるが、患者ごとに生殖器の状態は大きく異なるため、一概に可能とはいえない。

### 4. 社会支援

#### 【小児慢性特定疾患事業】

本疾患に対して、排泄、生殖器に関する手術治療および管理の必要性があれば、20歳まで一定額以上の医療費に対して補助がある（2015年1月1日より）。

#### 【特定疾患研究事業】

2015年7月1日より指定難病として認定された。

#### 【身体障害者手帳】

障害の有無と程度に応じて、肢体不自由、腎臓機能障害、ぼうこう又は直腸機能障害などの身体障害者手帳が交付される。定期的に更新が必要。

#### 【特別児童扶養手当】

障害の有無と程度により、肢体の障害、腎疾患、その他の障害での申請が可能で、都道府県単位で認定される。定期的に更新が必要。

#### 【生活用具支給補助】

障害者自立支援法に基づき、自立支援給付、補装具費・日常生活具が支給される。自費購入の補装具は医療費控除の対象となる。

#### 【自立支援医療(育成医療)】

対象疾患である。

### 5. 移行期、成人期の問題点

#### 【進学、就労】

就学については、排便、排尿障害による問題が生じ得るが、学校での管理には教員の理解も得て、支援していく必要がある。就労に関しては、人工肛門での管理や自己導尿などに対する社会支援が必要である。

#### 【医療費、保険制度】

上記社会支援参照

小児慢性特定疾患・指定難病認定者、身体障害者手帳交付者には、助成がある。

**【妊娠、出産】**

狭窄がなければ、性交渉は可能。妊娠出産については、報告はあるが、患者ごとに生殖器の状態は大きく異なるため、一概に可能とはいえない。成人に至るまで複数回手術が行われているために、泌尿器科、産婦人科などの診療各科、また多職種と連携しながらの支援が必要で、妊娠・分娩に際しては厳重な管理が必要である

**【継続すべき治療】**

新生児期から思春期までのケアを充分に行うためには、生下時の治療を担当する小児外科医、小児泌尿器科医と思春期の婦人科的な対応のための婦人科医とのスムーズな連携が必要である。

## 移行期支援ガイドブック(総排泄腔外反症)

### 1. 疾患名および病態

#### 【総排泄腔外反症】

先天性下腹壁形成異常で臍帯ヘルニアの下方中心に外反した回盲部が存在し、その両側に二分した膀胱が外反して存在する。鎖肛を合併し、大腸は低形成で短く、内・外性器異常、恥骨離解を有し多くは、腎奇形、仙骨奇形、下肢奇形、染色体異常、脊髄髄膜瘤なども合併する。

### 2. 一般的な治療概略

#### 【症状】

外反した回盲部、外反した膀胱、肛門欠損、内・外性器異常、恥骨離解。  
腎奇形、仙骨奇形、下肢奇形、染色体異常、脊髄髄膜瘤による歩行障害など。

#### 【診断時期】

出生時の特徴的身体所見で発見される。胎児診断されることもある。

#### 【検査】

原疾患に対する特異的検査はない。合併する疾患に対する評価。

#### 【外科治療、内科治療】

新生児期は外反回盲部閉鎖、大腸人工肛門造設、外反膀胱閉鎖、恥骨閉鎖。  
生後3ヶ月～1歳半:外陰形成、肛門形成、膀胱形成。  
幼児期～学童期:尿禁制手術、腔形成。

### 3. 合併症、後遺障害とその対応

総排泄腔遺残症は、中枢神経、心臓大血管、腎泌尿器などの先天性疾患を合併することも多く、それぞれの疾患に対する治療が行われるが、排便、排尿、生殖機能は、すべての患者に共通する問題である。一般に、共通管が長いほど合併症や後遺障害が生じるリスクが高くなるといわれている。

#### 【排便機能】

大腸が短く仙骨神経機能不全を合併している症例が多く、肛門形成が不可能で永久人工肛門となる。肛門形成がなされた場合でも排便困難を呈することが多い。

#### 【排尿機能】

尿禁制獲得のための手術が必要であり、また排尿のためのカテーテル管理が必要である。腎機能障害の発症に関しても長期的なフォローが必要である。

#### 【神経学的問題】

髄膜瘤による歩行障害

外科的介入として、脳神経外科との連携が必要である。

#### 【生殖器・婦人科的問題】

男性では外性器の形成が必要であるが困難な場合が多い。女性の内性器が双角に分離している場合、子宮腔形成が必要である。形成後も腔狭窄、月経血流出路狭窄を呈することがある。性交渉に関しては、腔狭窄に関連して障害が起こり得る。

#### 【ジェンダーの問題】

染色体性別と社会的性別との不一致の問題に関しては今後も継続的な議論と社会支援が必要である。

### 4. 社会支援

#### 【小児慢性特定疾患事業】

本疾患に対して、排泄、生殖器に関する手術治療および管理の必要性があれば、20歳まで一定額以上の医療費に対して補助がある（2015年1月1日より）。

#### 【特定疾患研究事業】

2015年7月1日より指定難病として認定された。

#### 【身体障害者手帳】

障害の有無と程度に応じて、肢体不自由、腎臓機能障害、ぼうこう又は直腸機能障害などの身体障害者手帳が交付される。定期的に更新が必要。

#### 【特別児童扶養手当】

障害の有無と程度により、肢体の障害、腎疾患、その他の障害での申請が可能で、都道府県単位で認定される。定期的に更新が必要。

#### 【生活用具支給補助】

障害者自立支援法に基づき、自立支援給付、補装具費・日常生活具が支給される。自費購入の補装具は医療費控除の対象となる。

#### 【自立支援医療（育成医療）】

対象疾患である。

### 5. 移行期、成人期の問題点

#### 【進学、就労】

就学については、排便、排尿障害、歩行障害がある場合などの問題が生じ得るが、学校での管理には教員の理解も得て、支援していく必要がある。就労に関しては、人工肛門での管理や自己導尿などに対する社会支援が必要である。

#### 【医療費、保険制度】

上記社会支援参照

小児慢性特定疾患・指定難病認定者、身体障害者手帳交付者には、助成がある。

#### 【妊娠、出産】

妊娠・出産の報告は極めて希少であり、妊娠・出産は可能ではあるものの非常に困難であると言わざるをえない。また、妊娠中・分娩後には消化管や尿路の合併症が生じるので、より慎重な妊娠・分娩管理を要する。

**【継続すべき治療】**

新生児期から思春期、さらに成人期にかけて膀胱・直腸障害や生殖器障害に対する継続した治療が必要で、女性では妊娠や出産に対するサポート、男性では外性器形成不全による性機能障害や妊孕性低下へのサポートなど、内科的・外科的治療だけでなく、カウンセリングを含めた精神的サポートも重要で、総合的医療チームによる多面的治療が不可欠である。特に女性の場合、思春期に発生する可能性がある月経血流出路障害に対応するための早期の産婦人科医との医療連携が必要である。

1. 疾患名および病態

【短腸症候群】

腸の大量切除により、消化吸収障害をきたす症候群である。小児では壊死性腸炎、中腸軸捻転、小腸閉鎖症、広範囲型ヒルシュスプルング病が原因疾患としてあげられる。

2. 一般的な治療概略

【症状】

消化吸収障害により難治性の下痢を来す。初期は静脈栄養(PN)が必須であるが、腸管機能は徐々に回復・順応し経口摂取が可能になる。腸管の長さによっては数ヶ月から数年間はPNが必要である。PNからの離脱困難な重症例もある。

【診断時期】

小腸大量切除手術時の手術所見とその後の臨床経過で診断される。

【検査】

定性的に吸収能を評価する検査として便ズダン III 染色などが知られている。定量的な検査としてはD-キシロース吸収試験がある。

【外科治療、内科治療】

栄養管理が治療の中心となる。PN 離脱が困難な症例に対し、外科治療として腸管延長術(STEP: Serial Transverse Enteroplasty)が行われている。内科的治療としてロペラミド、コレスチラミンが下痢のコントロールに有効である。PPI もしくは H2 ブロッカーの投与が必須である。PN から離脱の見込みがなく、血管の閉塞、肝機能障害などによりPN 継続困難となれば小腸移植の適応となる。

3. 合併症、後遺障害とその対応

短腸症候群では、合併症として尿管結石、ビタミン B12 欠乏性貧血、D 乳酸アシドーシス(大量食事摂取後の神経症状)に注意が必要である。

その他、中心静脈カテーテルに伴う合併症として、カテーテル関連血流感染症、カテーテルの破損、閉塞、留置血管の閉塞などがある。

【消化吸収障害】

栄養障害、ビタミン欠乏、必須脂肪酸欠乏、銅、亜鉛、セレンなどの微量元素の欠乏を来すことがあり、定期的なモニタリングと補充が必要である。

【成長障害】

成長、発達を考慮したきめ細かい栄養管理が長期にわたって必要である。成長ホルモンを必要とすることも多い。思春期には特に注意が必要であり、成長ホルモンを必要とする場合もある。

【肝機能障害、胆石症】

定期的な肝機能評価および画像評価が必要である。腸管不全に関連した肝障害 (IFALD: Intestinal Failure Associated Liver Disease) は難治性であり、その治療に $\omega$ 3系の脂肪乳剤投与が有効であるとされているが、本邦では承認されていない。

#### 4. 社会支援

##### 【小児慢性特定疾患事業】

短腸症候群で経静脈栄養、経腸栄養療法の必要性があれば、20歳まで一定額以上の医療費に対して補助がある。

##### 【特定疾患治療研究事業】

対象疾患となっていない。

##### 【身体障害者手帳】

残存小腸の長さ、中心静脈栄養の依存度により、「小腸機能障害」の1級、3、4級の障害認定を受けることができる。

##### 【特別児童扶養手当】

小腸切除後の短腸症候群の場合、生活に与える支障の程度により都道府県単位で認定される。

##### 【生活用具支給補助】

本疾患に関しては特別なものはない。

##### 【自立支援医療(育成医療)】

在宅静脈栄養を行っている場合に対象となる。

#### 5. 移行期、成人期の問題点

##### 【就学、就労】

夜間の在宅静脈栄養(HPN)を導入することにより、就学・就労は可能となる。静脈栄養の依存度によっては極度に身体に負荷のかかる労働や、夏期の長時間の屋外での作業、拘束時間が長時間に渡る作業は難しい場合がある。水分、電解質、栄養素の補充、頻回の排泄が比較的自由にできるような状況や適切な室温での就業が望ましい。

##### 【医療費、保険制度】

上記社会支援参照。

HPNを行っている場合には、自立支援医療(更生医療)が該当する。PNの依存度により、「小腸機能障害」の1級、3、4級の身体障害者手帳の交付を受けることができる。

##### 【妊娠、出産】

コントロールが良好な症例では在宅静脈栄養を行ないながら、妊娠・出産は可能である。開腹手術の術後の帝王切開の際には腹腔内の癒着に注意が必要である。

##### 【継続すべき治療】

重症度に応じて、経腸栄養、PNを半永久的に行う必要があり、カテーテル感染の早期対処と静脈ルートの温存に務める。本人の自立に向けて、思春期前より病気の説明をはじ

め、上記医療手技の教育と指導も行うプログラムの確立や、成人診療科との連携を勧めていくことが今後の課題である。特に学齢期は心身発達が著しいために、後遺障害から派生する問題も医学上・生活上の多岐にわたる。



## 1. 疾患名および病態

### 【ヒルシュスプルング病類縁疾患】

腸管神経節細胞僅少症(Hypoganglionosis)

巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症(MMIHS)

慢性特発性偽性腸閉塞症候群(CIIP)

器質的閉塞がないにもかかわらず、腸管の運動機能障害によるイレウス症状を来す疾患群である。上記3疾患が重篤な経過を取る。

## 2. 一般的な治療概略

### 【症状】

腹部膨満、嘔吐、繰り返す腸炎が症状の中心となる。病状は進行することが多い。特にHypoganglionosis、MMIHSの生命予後は不良で、腸炎に伴う敗血症、肝機能障害により死亡する症例も存在する。

### 【診断時期】

Hypoganglionosis、MMIHSは新生児期より腹部膨満、嘔吐、胎便排泄遅延により発症する。CIIPは新生児期から乳児期、幼児期以降、いずれの年齢層でも発症する。成人発症もみられる。

### 【検査】

Hypoganglionosisは消化管全層生検で消化管壁内神経節細胞の減少が認められる。MMIHS、CIIPでは神経叢の異常は認められない。MMIHSは巨大膀胱とmicrocolonが新生児期に認められる。腸管運動障害の診断に消化管内圧検査やMRIシネが行われる。

### 【外科治療、内科治療】

有効な根治療法はない。消化管の減圧および中心静脈栄養が必須である。

Hypoganglionosis、MMIHSおよび重症のCIIPでは、中心静脈栄養、経腸栄養による栄養管理を行いながら、消化管減圧(腸瘻、チューブ腸瘻)が必要となる。消化管運動賦活薬や漢方薬、synbioticsが症状の緩和に有効であったとの報告もあるが、エビデンスは不十分である。重症例は臓器移植により救命できる可能性があり、小腸移植や多臓器移植の対象疾患としての検討が今後の課題となる。

## 3. 合併症、後遺障害とその対応

ヒルシュスプルング病類縁疾患では、腸瘻からの減圧が必要であり、水分、電解質異常に注意を要する。腸炎や穿孔、捻転にも注意が必要である。

その他、中心静脈カテーテルに伴う合併症として、カテーテル関連血流感染症、カテーテルの破損、閉塞、留置血管の閉塞などがある。

### 【消化吸收障害】

栄養障害、ビタミン欠乏、必須脂肪酸欠乏、銅、亜鉛、セレンなどの微量元素の欠乏を来すことがあり、定期的なモニタリングと補充が必要である。

**【成長障害】**

成長、発達を考慮したきめ細かい栄養管理が長期にわたって必要である。成長ホルモンを必要とすることも多い。思春期には特に注意が必要であり、成長ホルモンを必要とする場合もある。

**【肝機能障害、胆石症】**

定期的な肝機能評価および画像評価が必要である。腸管不全に関連した肝障害 (IFALD: Intestinal Failure Associated Liver Disease) は難治性であり、その治療に $\omega$ 3系の脂肪乳剤投与が有効であるとされているが、本邦では承認されていない。

**4. 社会支援**

**【小児慢性特定疾患事業】**

ヒルシュスプルング病類縁疾患 (Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP) で経静脈栄養、経腸栄養療法の必要性があれば、20歳まで一定額以上の医療費に対して補助がある。

**【特定疾患治療研究事業】**

腸管神経節細胞僅少症 (Hypoganglionosis) は2015年7月1日より指定難病として認定された。

**【身体障害者手帳】**

残存小腸の長さ、中心静脈栄養の依存度により、「小腸機能障害」の1級、3、4級の障害認定を受けることができる。

**【特別児童扶養手当】**

生活に与える支障の程度により都道府県単位で認定される。

**【生活用具支給補助】**

本疾患に関しては特別なものはない。

**【自立支援医療(育成医療)】**

在宅静脈栄養を行っている場合に対象となる。

**5. 移行期、成人期の問題点**

**【就学、就労】**

夜間の在宅静脈栄養 (HPN) を導入することにより、就学・就労は可能となる。本疾患では減圧コントロールが良好であることも就学・就労の必須条件となる。静脈栄養の依存度によっては極度に身体に負荷のかかる労働や、夏期の長時間の屋外での作業、拘束時間が長時間に渡る作業は難しい場合がある。水分、電解質、栄養素の補充、頻回の排泄が比較的自由にできるような状況や適切な室温での就業が望ましい。

**【医療費、保険制度】**

上記社会支援参照。

HPN を行っている場合には、自立支援医療 (更生医療) が該当する。PN の依存度により、「小腸機能障害」の1級、3、4級の身体障害者手帳の交付を受けることができる。

**【妊娠、出産】**

コントロールが良好な症例では在宅静脈栄養を行ないながら、妊娠・出産は可能であるが、本疾患の場合は妊娠・出産による症状増悪の可能性があり慎重に判断すべきである。開腹手術の術後の帝王切開の際には腹腔内の癒着に注意が必要である。

**【継続すべき治療】**

重症度に応じて、腸管減圧、経腸栄養、PNを半永久的に行う必要があり、カテーテル感染の早期対処と静脈ルートの手入れに務める。本人の自立に向けて、思春期前より病気の説明をはじめ、上記医療手技の教育と指導も行うプログラムの確立や、成人診療科との連携を勧めていくことが今後の課題である。特に学齢期は心身発達が著しいために、後遺障害から派生する問題も医学上・生活上の多岐にわたる。

## 移行期支援ガイドブック(胆道閉鎖症・非移植例)

### 1. 疾患名および病態

#### 【胆道閉鎖症】

新生児～乳児期に発症する難治性肝内胆汁うっ滞性疾患

### 2. 一般的な治療概略

#### 【症状】

黄疸、母子健康手帳に添付の便色カードで1番から3番に相当する便色異常(灰白色からレモン色)、黄～褐色尿、肝腫大、出血症状など。まれに頭蓋内出血を契機に発見されることもある(約4.6%)。

#### 【診断時期】

新生児～乳児期に上記症状で受診、または乳児健診で異常を指摘され受診。最近では胎児超音波検査で疑われることもある。

#### 【検査】

血液検査では直接ビリルビン高値、肝胆道系酵素高値を認める。腹部超音波検査や十二指腸液検査、肝胆道シンチグラフィなどで本症を疑う。

#### 【外科治療、内科治療】

胆道閉鎖症が否定できない場合には直接胆道造影で診断を確定し、直ちに葛西手術を施行する。

術後は利胆剤、抗菌薬、ビタミン補充などの内服治療を行う。

定期的な血液、画像検査等で肝硬変症の進行や門脈圧亢進症状に注意しつつフォローを行う。

### 3. 合併症、後遺障害とその対応

胆道閉鎖症全国登録 2013 年報告では葛西手術後6ヶ月における黄疸消失率は 58.5%とされている。

葛西手術で減黄が得られなければ早期に肝移植の適応となる。

20 年間の肝移植を含む全生存率は 86.3%(自己肝生存率 48.2%)である。

#### 【胆管炎、黄疸再発、肝線維化進行】

胆管炎に対しては抗菌薬治療が第一選択となるが、反復する例、肝内結石や胆管拡張例では治療抵抗性となり、肝移植が必要となることもある。

黄疸再発例に対しては利胆剤、再手術、ステロイド投与などが行われるが、改善が得られない場合は肝移植の適応となる。肝線維化が徐々に進行する場合があります、通常の血液検査や画像検査に加え、機能的画像検査(肝アジアロシンチグラフィや肝胆道シンチグラフィなど)で、肝予備能や肝内胆汁うっ滞状況を定期的に評価することが有用である。

#### 【門脈圧亢進症(門亢症)】

門亢症は肝線維化の進行に伴って発症する。主な臨床症状として、食道・胃静脈瘤と脾機能亢進症がある。食道・胃静脈瘤に対しては、定期的に上部消化管内視鏡検査で評価し、必要に応じて内視鏡的硬化療法や結紮術が行われる。脾機能亢進症に対しては、血液検査による血小板値のチェックや腹部超音波検査などによる画像評価を定期的に行い、重症例に対しては部分的脾動脈塞栓術(PSE)や脾摘が行われる。

続発性肺血流異常は注意を要する門亢症の病態で、肺内動静脈シャントを形成する肝肺症候群(HPS)と肺高血圧症を発症する門脈肺高血圧症(PPH)がある。HPSの診断は、経皮酸素飽和度測定が簡便かつ有用で、異常が疑われた場合には、コントラスト心エコーや<sup>99m</sup>Tc-MAA肺血流シンチグラフィーで確定診断が得られる。PPHはドップラー心エコーによる推定肺動脈圧による定期的フォローを行い、疑診例には右心カテーテル検査で診断を確定させる。HPSは肝移植により低酸素血症の改善が期待されるが、PPHは予後不良であり、呼吸苦や胸痛などの臨床症状が発現したときに既に重症化して肝移植適応から外れる場合もあり、もっとも警戒を要する病態である。

#### 4. 社会支援

##### 【小児慢性特定疾患事業】

胆道閉鎖症の診断で、術後に肝機能障害や日常生活に支障を来すような続発症の発症があり、治療継続の必要性があれば、20歳まで一定額以上の医療費に対して補助がある。

##### 【特定疾患治療研究事業】

2015年7月1日より指定難病として認定された。

##### 【身体障害者手帳】

肝硬変症が進行して非代償性肝硬変 Child-Pugh 分類 C に至った場合は、その程度に応じて身体障害者手帳が交付される。肝移植後に免疫抑制療法を行っている場合は、1級として申請できる。

##### 【特別児童扶養手当】

医療ケアの有無により都道府県単位で認定される。

##### 【生活用具支給補助】

本疾患に関しては特別なものはない。

##### 【自立支援医療(育成医療)】

対象疾患である。

#### 5. 移行期、成人期の問題点

##### 【就学、就労】

病状が不安定で就学あるいは就労が困難な場合や、心理的ストレスを抱える場合がある。

##### 【医療費、保険制度】

上記社会支援参照

小児慢性疾患の適応である 20 歳を越えて、Child-Pugh 分類 C まで満たないものの治療継続が必要な症例は、指定難病の重症度認定を受けられる病状悪化状態があれば、難病対策の枠組みでの助成が受けられる。

#### 【妊娠、出産】

本症が女兒に多いことから、妊娠・出産を希望する場合には、産科や小児外科、消化器内科などの医療者間の連携を要する。胎児による物理的圧迫や母胎のホルモン環境変化による食道・胃静脈瘤の増悪や、出血、胆管炎などがみられるため、綿密な病態把握が必要である。

#### 【継続すべき治療】

肝機能の保全、良好な胆汁排泄の維持、肝線維化の進行抑制、門亢症症状のコントロールなどを目的として、内服治療と正確な病態評価(血液検査や腹部超音波検査、内視鏡検査など)の継続が必要である。成人期の治療にあたっては、病態把握や評価のために、小児外科との連携が不可欠である。また、状態が悪化した場合には、速やかに肝移植を考慮することも重要である。

## 移行期支援ガイドブック(先天性胆道拡張症)

### 1. 疾患名および病態

#### 【先天性胆道拡張症】

総胆管を含む肝外胆管が限局性に拡張する先天性の形成異常で、膵・胆管合流異常を合併するものをいう。ただし、肝内胆管の拡張を伴う例もある。

### 2. 一般的な治療概略

#### 【症状】

小児では、腹痛(81.8%)、嘔気・嘔吐(65.5%)、黄疸(43.6%)、発熱(29.0%)。小児(約28~32%)は成人(約9%)に比べ急性膵炎の合併が多いと報告されている。稀に胆道穿孔による胆汁性腹膜炎を引き起こす。

#### 【診断時期】

出生前診断も含めた新生児・乳児期から幼児期・学童期までに多く診断されるが(およそ60%が10歳以下)、成人期になってから診断されることもある。

#### 【検査】

血液検査では有症状時に血清アミラーゼ、ビリルビン、胆道系酵素などの異常がみられる。腹部超音波検査では肝外および肝内胆管の拡張が確認できる。

MRIによる胆道描出法(MRCP)や内視鏡的逆行性膵管胆道造影(ERCP)により膵・胆管合流異常が同定される。

#### 【外科治療、内科治療】

診断がつき次第可及的早期に、症状の有無に関わらず手術治療が必要で、胆管切除+肝管空腸吻合術(いわゆる”分流手術”)の適応となる。

術前の急性膵炎に対して保存的治療を行う。

術後は続発症に留意しつつ、定期的な経過観察を要する。

### 3. 合併症、後遺障害とその対応

本疾患の予後は元来良好とされていたが、近年は長期経過例における晩期合併症として胆管炎や肝内結石、遺残胆管癌、膵石、膵炎などが認められることが明らかとなってきた。

#### 【胆管炎・肝内結石】

分流手術の後に繰り返す胆管炎や肝内結石を形成する例は2.7~10.7%と報告されている。これらは吻合部狭窄、肝内胆管狭窄、肝内胆管拡張の遺残による胆汁うっ滞が原因であることが多い。

#### 【膵石・膵炎】

分流手術後の急性あるいは慢性膵炎は膵内遺残胆管、拡張した共通管、複雑な膵管形態、膵管癒合不全などが原因とされている。

#### 【遺残胆管癌】

遺残胆管癌は近年、その報告が散見されており、経過観察において注意を要する病態である。先天性胆道拡張症の分流手術後の胆管癌発生頻度は0.7-5.4%と報告されている。

#### 4. 社会支援

##### 【小児慢性特定疾患事業】

肝脾腫や肝機能障害などで治療継続の必要性があれば、20歳まで一定額以上の医療費に対して補助がある。

##### 【特定疾患研究事業】

対象疾患となっていない。

##### 【身体障害者手帳】

肝硬変症が進行して非代償性肝硬変 Child-Pugh 分類 C に至った場合は、その程度に応じて身体障害者手帳が交付される。

##### 【特別児童扶養手当】

対象疾患となっていない。

##### 【生活用具支給補助】

本疾患に関しては特別なものはない。

##### 【自立支援医療(育成医療)】

対象疾患である。

#### 5. 移行期、成人期の問題点

##### 【進学、就労】

多くの症例では通常通りであるが、上記続発症の発生により病状が不安定で就学あるいは就労が困難な場合や、心理的ストレスを抱えるケースがある。

##### 【医療費、保険制度】

通常は保険医療であるが、病状によっては上記の制度を利用できる。

##### 【妊娠、出産】

女性は男性の約3倍、特に20代までの若年女性に多く、開腹手術が実施されていることに対する配慮が必要である。上記続発症を合併している場合には、それらへの配慮が必要である。

##### 【継続すべき治療】

生涯にわたって定期的に血液検査や腹部超音波検査での経過観察が必要である。合併症発症時には病態に応じた治療が必要である。また少数例ではあるが、肝移植の適応が考慮される症例も存在しているので、そのような状況も考慮する必要がある。



1. 疾患名および病態

【脊髄髄膜瘤・髄膜瘤・潜在性二分脊椎】

神経管の発生障害に寄る脊髄障害

病変部(腰椎・腰仙椎:70% 胸椎・胸腰椎:20% 仙椎:10%)

2. 一般的な治療概略

【症状】

病変部以下の脊髄症状。

二分脊椎には、開放性と潜在性があり、開放性には脊髄披裂、脊髄髄膜瘤が含まれ、潜在性は病巣が皮膚に覆われている。しかし、皮膚陥凹・母斑、皮下脂肪腫などの皮膚徴候を認めるものが多い。

開放性二分脊椎は生下時から下肢運動機能障害、知覚障害、膀胱直腸機能障害などを認める。それに対し、潜在性二分脊椎では、生下時には異常を認めないものの、成長とともに係留された脊髄が障害を受け神経障害を発症する脊髄係留症候群を来たす症例がある。

【診断時期】

開放性は胎児期・新生児期の特徴的身体所見で診断され、潜在性は胎児期から青年期に超音波検査やMRI検査で診断される。

【検査】

羊水検査、神経学的評価、超音波検査、MRI検査などがある。

【外科治療、内科治療】

脊髄髄膜瘤の閉鎖術とシャント手術、脊髄係留症候群に対する係留解除などが必要とされる外科治療で、その他、下肢機能障害、膀胱直腸機能障害は保存的に経過観察しながら、症例にあった治療を行っていくことが必要となる(次項で述べる)。

3. 合併症、後遺障害とその対応

【脳神経外科領域】

合併するキアリⅡ奇形、中脳水道狭窄、静脈環流異常、脊髄髄膜瘤、その他中枢神経系の合併などすべてが水頭症の発現に関与している。水頭症の治療が必要である場合、脊髄髄膜瘤閉鎖術とシャント術を行う。水頭症による精神運動発達障害を生じる可能性がある。また、キアリ奇形では、脳幹機能障害のために呼吸障害を伴うことがあり注意が必要である。

シャント術を行った症例では、経過中に頭痛、嘔吐、痙攣、高熱などを認めた場合はシャントトラブル(閉塞、感染など)を疑い精査、加療が必要となる。

【整形外科領域】

下肢機能障害(足の変形・歩行障害・麻痺レベルによる。)

全身状態や将来的な歩行能力を考慮しながら決定する必要がある。高位麻痺例では股関節・膝関節脱臼や内反足を合併することが多い。股関節脱臼に対して積極的な治療を

選択することにより、運動発達を遅らせる可能性がある。内反足の治療では知覚障害のために矯正ギブス内で褥瘡を生じやすく、また、下肢の血流が不良なことが多く、過度の矯正は避ける必要がある。また、脊椎後彎変形により姿勢維持が困難である。安定座位獲得のために手術矯正が必要になる。独歩可能な場合には足部変形治療を行う。感覚障害による褥瘡・低温熱傷を発症することもあり、皮膚科、形成外科などと協力して治療が必要となる。

#### 【小児外科・泌尿器科領域】

神経因性膀胱に対して、腎機能保護、尿禁制の獲得のために間欠的自己導尿(CIC)、抗コリン薬、抗菌薬の投与を行う。自己導尿は、幼少時は家族に、成長とともに本人に指導する。これらで、尿路感染がコントロールできない膀胱尿管逆流を認める低コンプライアンス膀胱などの場合では外科治療が必要になることがある：消化管を利用した膀胱拡大術、膀胱尿管逆流根治術(膀胱尿管新吻合術)、尿失禁に対して膀胱頸部手術などが行われる。

慢性的便秘に対しては、大腸の走行に沿ってマッサージを行う腹部マッサージ、本人、もしくは家族が肛門から指を挿入して用手的に便を取り除く摘便、下剤や浣腸、座薬などで排便をコントロールすることが一般的である。また、一時的に便失禁を防止するため Anal plug を用いることがある。浣腸などで排便コントロールが困難な場合は、逆行性洗腸(微温湯による高圧浣腸を連続して行う)を指導する。また、順行性洗腸(ACE)のために洗腸路造設手術(MACE 手術)が行われることがある。

## 4. 社会支援

#### 【小児慢性特定疾患事業】

脊髄髄膜瘤、脊髄脂肪髄膜瘤による行動・知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見などのうち一つ以上の症状が続く場合、20歳まで一定額以上の医療費に対して補助がある。

#### 【特定疾患治療研究事業】

対象疾患となっていない。

#### 【身体障害者手帳】

障害の有無により、肢体不自由、ぼうこう又は直腸機能障害の程度に応じて身体障害者手帳が交付される。

#### 【特別児童扶養手当】

医療ケアの有無により都道府県単位で認定される。

#### 【生活用具支給補助】

障害者自立支援法に基づき、自立支援給付、補装具費・日常生活具が支給される。

#### 【自立支援医療(育成医療)】

対象疾患である。

## 5. 移行期、成人期の問題点

#### 【就学、就労】

脳神経外科領域に関する精神発達遅滞や、整形外科領域に関する下肢運動障害の程度により、就学・就労の制限が生じる。排泄管理によっては、拘束時間が不規則であったり、長時間に渡る作業は難しい場合がある。

**【医療費、保険制度】**

上記社会支援参照

**【妊娠、出産】**

性機能に関わる神経の障害・射精障害。

性行為の可否・妊娠の可否など産婦人科医、泌尿器科医との連携が必要。

**【継続すべき治療】**

各個人により症状が異なるために、各々の内容に合わせて治療が必要である。

特に学齢期は心身発達が著しいために、後遺障害から派生する問題も医学上・生活上の多岐にわたる。大きな変化がなくても、就学、就労などのイベントや、年齢毎に主たる診療科のみでなく、関係各科とのコンタクトを絶やさないことも重要である。

運動障害などから肥満傾向を認めることがあり、成人期では糖尿病などにも注意が必要となる。