

100 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症

○ 概要

1. 概要

本症は、新生児期から巨大膀胱、Microcolon を呈し、重篤なイレウス症状を来す疾患群(巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症(Megacystis Microcolon Intestinal Hypoperistalsis Syndrome:MMIHS))であり、予後不良の先天性消化管疾患として知られている。多くは、生命維持のために中心静脈栄養が長期にわたり必要であり、小腸移植の適応にもなり得る。

2. 原因

多くは散発性に発症すると考えられており、今なお原因不明である。病変部位は胃から肛門までの消化管全体にわたって認められる症例が多く、記載のあった16例中全例で回腸からS状結腸に病変を認めた。その他、空腸、14例、直腸15例、その他胃・十二指腸7例、肛門4例に病変を認めた。全層標本による病理学的検索は2001～2010年の全国調査では全例に行われていたが、17例で筋層、神経に異常なしとされている。

3. 症状

新生児期から発症し、腹部膨満と巨大膀胱を全例に認める。2001～2010年の全国調査の19症例の解析でも初発時の臨床症状としては腹部膨満19例、巨大膀胱19例、胎便排泄遅延7例、嘔吐7例、その他に蠕動障害や水腎症を認めた。本疾患では、症候の有無が診断に直結することより、少なくともMMIHSの診断が疑われ、症候がそろっている段階でほぼ全例が診断可能となる。長期的に腸管蠕動不全の状態が持続する。経腸栄養が困難で完全静脈栄養になる症例がほとんどである。

4. 治療法

診療方針については、中心静脈栄養、経腸栄養による栄養管理を行いながら、うっ滞性腸炎に対する減圧手術を付加することが必要となる。減圧のための腸瘻の造設部位と時期について症例により検討を要する。腸管切除の是非についてはその効果は不明である。2001～2010年の全国調査の分析では、16例で減圧のための腸瘻が造設されており半数以上にわたる11例が最終的に高位の空腸瘻となっていた。まだ臓器移植により救命できる可能性もあり、小腸移植や多臓器移植の対象疾患となるかどうかは今後の検討課題である。

5. 予後

この疾患の多くが重症の経過をたどり、死亡率も高い。2001～2010年の全国調査19例では10例が生存、9例が死亡しており、5年生存率62.8%、10年生存率56.5%であった。生存中の9例中、7例で中心静脈栄養を施行されており、軽度から中等度の肝障害を認めていた。原因として静脈栄養とうっ滞性腸炎に起因する肝障害があげられており、この静脈栄養への依存度とその成否、消化管減圧の成否が予後を左右すると考えられる。また常時静脈路を必要とするため静脈路が枯渇するという問題点もある。長期的な栄養障害のため身体発育障害や経口摂取不能のため精神障害を来す場合もある。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数(MMIHS)
100人未満(研究班による)
2. 発病の機構
不明
3. 効果的な治療方法
未確立(根本的治療法なし。腸管減圧、切除、静脈栄養などの対症療法のみ。)
4. 長期の療養
必要(長期にわたる静脈栄養が必要。突然敗血症により死亡する症例もあり)
5. 診断基準
あり(学会関与の診断基準等あり。)
6. 重症度分類
研究班による重症度分類を用いて、重症例を対象とする。

○ 情報提供元

「小児期からの消化器系希少難治性疾患の包括的調査研究とシームレスなガイドライン作成研究班」
研究代表者 九州大学医学研究院小児外科 教授 田口智章

<診断基準>

以下の5項目を全て満たすもの

1. 出生直後から腹部膨満、嘔吐、腹痛等の腸閉塞症状を呈する
2. 巨大膀胱を呈する
3. 新生児期の注腸造影で小結腸(Microcolon)を認める
4. 消化管を閉塞する器質的な病変を認めない
5. 全層生検において病理組織学的に神経叢に形態学的異常を認めない

<重症度分類>

重症例を対象とする。

腹痛、腹部膨満、嘔吐などの腸閉塞症状により、日常生活が著しく障害されており、かつ以下の3項目のうち、少なくとも1項目以上を満たすものを、重症例とする。

1. 経静脈栄養を必要とする
2. 経管栄養を必要とする
3. 継続的な消化管減圧を必要とする^{注1}

注1)消化管減圧とは、腸瘻、胃瘻、経鼻胃管、イレウス管、経肛門管などによる腸内容のドレナージをさす

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る。）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態であって、直近6か月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要なものについては、医療費助成の対象とする。