

290 非特異性多発性小腸潰瘍症

○ 概要

1. 概要

非特異性多発性小腸潰瘍症は、若年時に発症する原因不明の小腸潰瘍症である。本症では、非特異的な組織像を呈する浅い潰瘍が終末回腸以外の回腸に多発する。小腸病変の肉眼所見は極めて特徴的であり、輪走ないし斜走する帯状の潰瘍が枝分かれ、あるいは融合しながら多発する。臨床像としては、慢性の鉄欠乏性貧血と低蛋白血症を主徴とし、炎症所見はないか軽微にとどまる。これらの症状は中心静脈栄養法以外のあらゆる治療法に抵抗性に経過する。常染色体劣性遺伝の形式で発症する症例が存在することから、遺伝性疾患である可能性が示唆される。

2. 原因

原因は不明であったが、血族結婚例と家族性発症例があり遺伝子疾患が疑われていた。近年の Whole exome analysis によって、プロスタグランジン輸送タンパクのひとつである *SLCO2A1* 遺伝子の変異による機能喪失による常染色体劣性遺伝病であることが示唆されている。

3. 症状

若年から鉄欠乏性貧血、低蛋白血症を呈し、十二指腸・小腸の難治性潰瘍を形成する。

4. 治療法

治療法は、鉄剤投与などの対処療法と栄養状態改善のための経腸栄養療法のみである。腸管狭窄による症状がある場合は、外科手術も行われる。根治療法はない。

5. 予後

慢性に続く貧血・低蛋白血症のため著しい QOL の低下、低栄養に伴う易感染性のリスクがある。また、腸管切除例では小腸機能不全症に至るリスクがある。生命予後に関するデータはない。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数
約 200 人
2. 発病の機構
不明(*SLCO2A* 遺伝子の関連が示唆されている。)
3. 効果的な治療方法
未確立(対処療法のみである。)
4. 長期の療養
必要(慢性持続性に経過する。)
5. 診断基準
あり(研究班作成の診断基準。)
6. 重症度分類
重症例を対象とする。
 - ・ヘモグロビン 10.0g/dL 以下の貧血、あるいはアルブミン値 3.0g/dL 以下の低アルブミン血症を重症とする。
 - ・合併症として、腸管狭窄による腸閉塞症状を呈する場合を重症とする。

○ 情報提供元

「腸管希少難病群の疫学、病態、診断、治療の相同性と相違性から見た包括的研究班」
研究代表者 北里大学北里研究所病院炎症性腸疾患先進治療センター 教授 日比紀文

<診断基準>

Definite を対象とする。

非特異性多発性小腸潰瘍症の診断基準

主要所見

A. 臨床的事項

- 1) 複数回の便潜血陽性
- 2) 長期にわたる小球性低色素性貧血と低蛋白血症

B. X線・内視鏡所見

- 1) 近接、多発する非対称性狭窄、変形(X線所見)
- 2) 近接多発し、境界鮮鋭で浅く斜走、横走する地図状、テープ状潰瘍(内視鏡所見)

C. 切除標本上の特徴的所見

- 1) 回腸に近接多発する境界鮮鋭で平坦な潰瘍又はその瘢痕。
- 2) 潰瘍は地図状ないしテープ状で、横走、斜走する。
- 3) 全て UL-IIまでにとどまる非特異性潰瘍。

鑑別疾患

- 1) 腸結核(疑診例を含む)
 - 2) クローン病
 - 3) 腸管ベーチェット病／単純性潰瘍
 - 4) 薬剤性腸炎
-

<診断のカテゴリー>

Definite:

1. 主要所見のA2項目に加え、Bの1)あるいは2)又はCが認められるもの。
2. 十分に検索された標本上Cの1)～3)全てを満足するもの。

Possible: 主要所見Aが認められるが、B又はCの所見が明確でないもの。

注) Definite、Possible いずれも鑑別疾患の除外が必須である。

<重症度分類>

重症例を対象とする。

- ・ヘモグロビン 10.0g/dL 以下の貧血、あるいはアルブミン値 3.0g/dL 以下の低アルブミン血症を重症とする。
- ・合併症として、腸管狭窄による腸閉塞症状を呈する場合を重症とする。

※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。