

## 非特異性多発性小腸潰瘍症の移行期支援ガイド

(難治性小児消化器疾患の医療水準向上および移行期・成人期の QOL 向上に関する研究班)

2021 年 12 月 22 日作成

### 1. 疾患名および病態

#### 【非特異性多発性小腸潰瘍症】

浅い潰瘍が主に小腸に多発する稀な疾患であり、近年プロスタグランジン輸送体をコードする *SLCO2A1* 遺伝子の病的バリエントを原因とする遺伝性疾患であることが明らかとなった。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。

### 2. 一般的な治療概略

#### 【症状】

長期にわたる鉄欠乏性貧血や低蛋白血症、そして、消化管狭窄症状として腹痛がある。

#### 【診断時期】

乳幼児期から成人期

#### 【検査】

内視鏡検査：十二指腸から回腸に、輪状または帯状の浅い潰瘍が多発する。

*SLCO2A1* 遺伝学的検査：病的バリエントを認める。

除外診断：腸結核、クローン病、腸管ベーチェット病／単純性潰瘍、薬剤性腸炎、好酸球性胃腸炎、放射線性腸炎、虚血性小腸炎、地中海熱関連腸炎、リンパ増殖性疾患などの小腸腫瘍、感染性腸炎、など

#### 【内科治療、外科治療】

内科的治療：根治療法はなく、鉄剤、輸血、経腸栄養療法、経静脈栄養療法が行われる。

外科的治療：十二指腸狭窄や小腸狭窄に対して手術が必要になることがある。

### 3. 合併症、後遺障害とその対応

#### 【消化吸収障害】

持続性栄養障害による、ビタミン・微量元素欠乏、骨粗しょう症、脂肪肝をきたすことがある。

#### 【合併疾患】

ばち指、皮膚肥厚、骨膜炎を呈する肥厚性皮膚骨膜炎（指定難病 165）に関しては、皮膚科でのフォローが必要である。

### 4. 社会支援

#### 【小児慢性特定疾患事業】

対象疾患となっている。

#### 【特定疾患治療研究事業】

指定難病として対象疾患となっている。

**【身体障害者手帳】**

小腸機能障害の障害程度が該当する場合、対象となる。

**【特別児童扶養手当】**

精神又は身体に障害を有する児童について、生活に影響する支障の程度により都道府県単位で認定される。所得制限がある。

**【生活用具支給補助】**

本疾患に関して特別なものはありません。

**【自立支援医療（育成医療）】**

中心静脈栄養法を行っている場合に対象となります。

5. 移行期、成人期の問題点

生涯にわたって経過観察が必要であるため、可能ならば、主診療科を小児診療科（小児科、小児外科）から、成人診療科（消化器内科、消化器外科）に適切な時期に、移行すべきである。

**【ヘルスリテラシー・自己管理能力の獲得】**

移行期、成人期では、自分の疾患を理解し、自分の体調や内服薬剤を自己管理できることは重要である。

**【就学、就労】**

病状が不安定で就学、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

**【妊娠、出産】**

妊娠・出産を希望する場合には、本疾患の主治医や、産科、消化器内科などの医療者間の連携を要する。

**【継続すべき治療】**

定期的に血液検査や内視鏡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。

**【小児診療科から成人診療科へ】**

移行に要する期間は様々であり、移行期（トランジション）医療の成功の可否は、医療者間の密な連携と詳細な情報提供が重要である。

**【専門医師とのネットワーク作り】**

稀少疾患であるため、診療科医師は、厚生労働省難治性疾患等政策研究事業研究で本疾患を担当する研究班や、炎症性腸疾患などを担当する難治性炎症性腸管障害に関する研究班に所属する医師との連携を整えることが望まれる。

**【参考資料】各学会ホームページからダウンロード可能**

日本小児外科学会 「外科疾患を有する児の成人期以降についてのガイドブック」

日本小児栄養消化器肝臓学会 「成人移行期小児炎症性腸疾患患者の自立支援のための手引書」、「小児炎症性腸疾患患者の消化器内科・外科への移行支援」