

## 291 ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)

### ○ 概要

#### 1. 概要

肛門から連続する無神経節腸管のため生後数日の間に機能性の腸閉塞症状で発見される。その後ヒルシュスプルング病と診断される。無神経節腸管の短い短域型では多くが乳児期に根治術が可能であるが、長域型以上その中でも全結腸型以上の症例は重症であり長域腸管蠕動不全のため人工肛門造設が必要であり、死亡症例も多い。特に全結腸以上の症例数は全体の 10%程度と稀であるために調査も不十分なまま課題として残され、治療法の開発も遅れている。全結腸型以上については症例の蓄積を行い検討する必要がある。

#### 2. 原因

ヒルシュスプルング病の原因遺伝子として既に 10 種類以上が同定されており、遺伝子異常で発症するタイプもあきらかになっている。全結腸以上の症例に関しては家族発生例を認め、遺伝子異常によるものが多いという報告があるが、多くは散発性に発症すると考えられているため、その多くはいまなお原因不明である。

#### 3. 症状

胎便排泄遅延、腹部膨満で発症し、短域型の症例は慢性的な便秘症状で経過する場合もあるが、無神経節腸管の長さが長くなる症例では放置すると腸炎から敗血症へと至り死亡する症例も存在する。

#### 4. 治療法

無神経節腸管の切除と肛門への吻合が根治術となる。結腸を残した吻合の場合は術後に排便回数の増加を認める。全結腸以上にわたる症例では無神経節腸管切除による根治術後も、栄養吸収障害や水分管理目的で埋め込み型の中心静脈カテーテルの留置が必要な場合が多い。小腸型を含む無神経節腸管が広範囲に及ぶ症例には小腸移植あるいは多臓器移植を必要とする症例も存在する。

#### 5. 予後

1998～2002 年の全国統計調査では、全症例 1103 例の死亡率が 3.0%であるのに対し全結腸以上の死亡率は 15.8%、小腸型では 35.5%と高くなっていた。特に無神経節腸管の範囲がトライツ靭帯から 75cm 以内の口側に及ぶ症例に関しては 83.3%であり、現状の外科的治療と栄養管理だけでは救命できない症例がほとんどである。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数  
約 10,000 人(そのうち全結腸型、小腸型は約 1,000 人)
2. 発病の機構  
不明
3. 効果的な治療方法  
一部の患者で寛解状態を得られることはあるが、継続的な治療が必要。
4. 長期の療養  
必要(改善が見込まれないため。)
5. 診断基準  
あり(研究班作成の診断基準あり。)
6. 重症度分類  
経静脈栄養や経管栄養管理を必要とする症例を重症例として対象とする。

○ 情報提供元

「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」  
研究代表者 九州大学大学院医学研究院 小児外科学分野 教授 田口智章

## <診断基準>

Definite(確定診断)とされたもののうち全結腸型又は、小腸型を対象とする。

## 診断のカテゴリー

以下の項目を満たすもの。

臨床症状と病理所見の双方を満たせば Definite(確定診断)とする。

ただし病理所見は1又は2のいずれかを満たせばよい。

## 臨床症状

消化管に器質的閉塞がないにもかかわらず嘔吐、腹部膨満などの腸閉塞症状や排便障害、頑固な便秘、腸炎を呈する。

## 病理所見

1. 直腸粘膜生検のアセチルコリンエステラーゼ染色により神経線維の増生及び神経節細胞の欠如を認める。
2. 手術により得られた消化管の全層標本で肛門から連続して腸管壁内神経節細胞の欠如を認める。

無神経節腸管の長さにより以下の様に分類する。

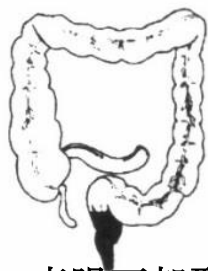
直腸下部型(肛門から直腸下部まで)

S状結腸型(直腸下部からS状結腸まで)

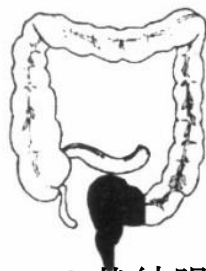
左右結腸型(下行結腸から盲腸まで)

全結腸型(回盲部から口側 30cm の回腸まで)

小腸型(回盲部から口側 30cm の回腸を超える範囲)



1. 直腸下部型



2. S状結腸型



3. 左右結腸型



4. 全結腸型



5. 小腸型

### <重症度分類>

経静脈栄養や経管栄養管理を必要とする症例を重症例として対象とする。

#### ※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。