

## アンケート 2

### 疾患名：直腸肛門奇形（総排泄腔奇形）

#### 1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

直腸肛門奇形有病率：日本小児外科学会新生児アンケート 2013 年直腸肛門奇形登録症例数/人口動態調査による出生数（）=314/1,029,816=1/3280

総排泄腔遺残症年間患者数：窪田班による 1975-2014 年までの 30 年間の症例数 642 ÷ 30 年=21 /年 有病率 1/49038

成人期以降の患者数：総人口×15 歳以上割合×有病率×生存率

直腸肛門奇形：127,080,000×0.873×1/3,280×0.8=27058

総排泄腔遺残：127,080,000×0.873×1/49,038×0.8=1810

#### 2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

排便障害：肛門形成後の症状として中間位、高位病型では便秘や失禁などがみられるが、年齢とともに改善することが多い。総排泄腔外反症で短結腸を合併した場合は、永久ストーマ管理となることもある。

泌尿生殖器系：中間位、高位病型では尿路奇形を合併することが多く、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、女児の子宮腔の形成異常などに対して状況に応じて外科的治療が必要となる。総排泄腔外反症では禁制排尿は困難で、失禁となる。

#### 3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

総排泄腔遺残症全国調査による主な臨床症状・治療と生活上の障害

症状：排便障害（便秘、(下痢)、便失禁）、神経因性膀胱（尿失禁、尿閉）、尿路感染症（発熱、頻尿）、腎不全、性機能障害（射精障害、経血路障害、不妊、性交障害）、抑うつ症状、精神発達遅滞、性同一性障害

治療：排便管理、排泄（尿）管理(CIC)、感染症治療、透析、手術、向精神薬治療（抗不安薬など）

生活上の障害：就労困難、排便障害、排泄（尿）障害、身体機能障害、精神発達障害、ストマケア、心理的ストレス

#### 4. 経過と予後

障害の程度は思春期以降はほぼ固定するため、症例に適した自己管理を設定し継続することで日常生活は可能。生殖器異常に対する診療の時期や方法は症例毎に異なる。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

消化器外科（排便機能の経過観察）

泌尿器科（排尿機能、男性性機能障害）

産科婦人科（女性生殖器障害）

脳神経外科、整形外科（総排泄腔奇形の髄膜瘤合併例など）

精神科

6. 成人期に達した患者の診療の理想

b. 小児診療科と成人診療科（診療科名：外科・泌尿器科・産婦人科・脳神経外科・整形外科）の併診

コメント

小児外科がイニシアティブをとりながらその時点で問題となる症状に対する診療を他科と連携する。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

b. 小児診療科と成人診療科（診療科名：泌尿器科、婦人科）の併診△

c. 小児診療科で診療を続けながら医師・患者の関係を变えてゆく

コメント

定期的な受診は不要なことが多いが、イベントや有症状時に小児診療科に受診し、他科に診療依頼または併診となることが多い。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

a. 成人診療科側の受入れの不備・不十分

b. 小児診療科側が患者を手放さない・手放せない

c. 患者（・家族）が自立しない

コメント

同様の病態を成人診療科で経験することがないため、受入れが難しい。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

成人期特有の病態の解決が困難である。

何歳になっても小児診療科にかかり続けるということ。

10. 解決のためにすべき努力

- a. 成人診療科の医療者を対象に疾患についての教育・啓発  
(診療科名、学会名：外科、泌尿器科、産婦人科・脳神経外科・整形外科)
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
- c. 小児診療科の医師を対象に成人期に入った患者の治療・管理に関する知識・技術の普及
- d. 当該疾患に関する小児診療科と成人診療科の混成チームの結成
- e. 成人病棟の一部を小児科が使えるようなしくみ作り

11. 移行に関するガイドブック等

- b. 編纂作業中（主体：小児外科学会トランジション検討委員会、完成予定時期：2016年3月見込み）