

先天性気管狭窄症

1. 疾患名ならびに病態

先天性気管狭窄症・気管支狭窄症（小児慢性疾患）

先天性気管狭窄症（指定難病）

先天性気管狭窄症は、先天的な気管の形成異常により、典型例では吸気性（往復性）喘鳴や呼吸障害などを呈する疾患である。正常な気管は 16～20 個の軟骨が気管の前部 2/3 を形成し、後部は弾性線維組織と筋線維（気管筋）によって馬蹄形に形成されている。先天性気管狭窄症は C 型（馬蹄型）の軟骨後方が癒合し、後部膜様部が欠如していることで、リング状になって狭窄している。単一の気管輪または複数の気管輪が狭窄している場合や、気管全長に及ぶ場合などがある。

本症の原因は不明であるが、気管周囲の間葉細胞が軟骨系への分化し腹側に軟骨環を形成する過程の異常が一因とする考えがある。

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

狭窄の程度により様々な程度の吸気性喘鳴を認める。狭窄が強い症例や感染合併時には、吸気・呼気ともに認める往復性喘鳴となる。往復性喘鳴を呈する（呼気にも喘鳴を認める）症例では、気管支喘息と加療されたが改善が得られないことが診断の契機となることがある。狭窄が強い症例では、チアノーゼ発作や窒息発作、経口摂取不良に伴う体重増加不良がみられる。咳嗽を伴う場合にはときに犬吠様を呈し、クループとの鑑別が問題となることがある。軽症例では、気道感染時以外には無症状ということもある。

◇ 診断の時期と検査法

臨床的に問題となる先天性気管狭窄症の多くは新生児期から乳幼児期に発症する。この時期の難治性の喘鳴や、クループ症状を反復する症例での鑑別診断として考えることが重要である。加えて、先天性気管狭窄症を合併することが多いことが知られている先天性心疾患や 21 トリソミー（ダウン症候群）の症例や、気管挿管困難があった症例などでは積極的に疑うべきである。

（検査）

胸部単純レントゲン写真：気管空気像の狭小化、気管分岐部の低位などを確認する。ただし、所見が不明瞭な場合もあるので、症状・聴診所見などから否定できない場合には以下の検査を積極的に検討すべきである。

頸胸部 CT：気管狭窄の程度や範囲を客観的に診断する。合併することの多い気管気管支の分岐異常についても検討が必要である。合併することの多い？左肺動脈スリングなどの大血管の走行異常についても評価するため、原則として造影を行う。そして、三次元再構築画像は気道と大血管の関係を含めて可視化でき、治療方針の決定に有用である。

気管支鏡検査：完全気管輪を確認することが確定診断となる。

◇ 経過観察のための検査法

診断が確定したのちには、外科治療の適応とするかの判断が重要となる。そのために、経時的に頸胸部 CT や気管支鏡検査などが必要となる場合がある。

◇ 治療法

内科治療：狭窄が軽度で臨床症状が軽微な症例では保存的に経過観察を行う。具体的には、気道感染に伴う呼吸状態悪化に対する適切な治療、体重増加不良に対する経管栄養などがある。

外科治療：狭窄や臨床症状が中等度以上の症例、具体的には頻回の入院加療や気管挿管での呼吸管理が必要な症例では、外科治療を検討する。現在では開胸による手術（スライド気管形成術）が最も行われている。換気不全の際や周術期に体外式膜式人工肺（Extracorporeal membrane oxygenation： ECMO）や人工心肺を必要とする場合がある。

気管切開：外科治療後に呼吸状態が改善しない場合（気管・気管支軟化症合併例や狭窄残存例など）や外科治療が困難な場合には気管切開（や気管切開下での人工呼吸管理）が選択されることがある。気管切開チューブが気管狭窄部位を刺激することによる肉芽形成に注意する必要があり、慎重な管理（適切な長さのチューブの選択、吸引チューブの挿入長の徹底など）が必要である。

◇ 合併症および障がいとその対応

合併症では、心血管系・呼吸器系が重要である。それぞれに対する治療を併用する。

心血管系：先天性心疾患の合併率は最も高く（78%）、その中では左肺動脈スリングが最多（48.4%）である。複雑な先天性心疾患（複雑心奇形）合併例での、治療は困難なことが多い。

呼吸器系：肺低形成、無形成の合併が多く（8.2%）、これらの症例では手術合併症発症率や死亡率が高い。気管気管支をはじめとした気管支の分岐異常も多く認める。

その他：染色体異常では 21 トリソミーが最多である。VATER 症候群（指定難病 173）でも、本症を合併することがある。

3. 成人期以降も継続すべき診療

◇ 移行・転科の時期のポイント

軽症例や外科治療によって十分な気管が形成されている症例では、成人診療科（呼吸器内科、総合診療科や耳鼻咽喉科、呼吸器外科）へのスムーズな移行・転科が可能である。

外科治療が行われていない中等症以上の症例や外科治療後に気管狭窄が残存している症例では、呼吸状態が定常化した時点で移行、転科の準備を開始する。本格的な移行前に移行先の診療科と綿密に情報共有を行い、しばらくは並行して診療していく方がスムーズなことがある。

◇ 成人期の診療の概要

外科治療が行われていない中等症以上の症例や外科治療後に気道狭窄が残存している症例では、気道狭窄症状が持続しうる。また労作時や感染合併時に呼吸状態の悪化をきたしうる。そのため、酸素療法や非侵襲的呼吸管理などの継続が必要となる場合がある。

4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

外科治療が行われていない中等症以上の症例や外科治療後に気道狭窄が残存している症例では、労作時や感染合併時に呼吸状態の悪化をきたしうる。その際には、呼吸補助療法や感染に対する抗菌薬治療などを適宜行う必要があるが、原則として気管狭窄特有の治療が必要となることは少ない。

他の疾患の治療などで気管挿管が必要な場合には、年齢や体格相当のサイズの気管挿管チューブを適切な長さまで挿入することができない場合がある（体格相当の気管挿管チューブサイズより細いものを選択したり、通常より浅い位置に留置したりしなければならないことがある）。そのことについて、患者・家族に周知しておき、必要な場面では自ら医療者に申告できるように準備しておく必要がある。

経過中、低酸素性虚血性脳症により中枢神経障害を認めた症例では気管切開、人工呼吸器が必要な場合がある。

◇ 生殖の問題

妊娠や出産は可能である。ただし、気道狭窄が残存している症例では、周術期に厳格な管理が必要となる可能性がある。

◇ 社会的問題

軽症例や外科治療によって十分な気管が形成されている症例では、多くの場合で通常通りの就学や就労が可能である。

外科治療が行われていない中等症以上の症例や外科治療後に気管狭窄が残存している症例では、就学や就労に支障をきたす場合や、心理的ストレスを抱える場合がある。呼吸状態悪化に対する自覚症状については合併症の有無などによって個人差が大きいので、患者・家族の訴えに耳を傾けることが必要である。その程度により、就学や就労などに対する配慮や社会資源に関する情報の提供が必要となる。

5. 社会支援

◇ 医療費助成

【小児慢性特定疾病事業】 対象疾患である。

【指定難病】 対象疾患である。

重症度基準

【特定疾患医療費助成事業】 対象疾患

【重度障害者医療費助成】 重度障害者の場合に対象となることがある。

【身体障害者手帳】 呼吸機能障害の対象となることがある。

【特別児童扶養手当】 呼吸不全が重度の場合に対象となることがある。

◇ 生活支援

【生活用具支給補助】 障害者認定がされれば、障害者自立支援法に基づいた自立支援給付などが支給される。

また、在宅医療が必要な症例（人工呼吸器の装着が必要な症例など）では、在宅訪問医・訪問看護が必要となる場合がある。

◇ 社会支援

生活や療養上の様々な問題についてはソーシャルワーカーを含めて相談することが望ましい。

【参考文献】

- ・先天性気道狭窄診療の手引き（2024年度版）
- ・小児慢性特定疾病情報センターHP 気道狭窄
- ・難病情報センターHP 先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症

【文責】

厚生労働省科学研究費（難治性疾患政策研究事業） 呼吸器系先天異常疾患の医療水準向上と移行期医療に関する研究班（23FC1051） 気道狭窄グループ
日本小児呼吸器学会小児慢性 WG