

先天性声門下狭窄症

1. 疾患名ならびに病態

先天性喉頭（声門下）狭窄（小児慢性疾患）

先天性声門下狭窄症（指定難病）

先天性声門下狭窄症は、輪状軟骨の形成異常により胎生 10 週までに輪状軟骨がリング状の構造にならなかったことで発生する。本症の原因・発症頻度は不明である。

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。狭窄が強い症例では喘鳴に加えて、陥没呼吸・頻呼吸・低酸素血症（チアノーゼ）を認める。狭窄により音声も小さくなり、嘔声や無声がみられることもある。

重度の声門下狭窄症では窒息の危険や嚥下障害が常時認められるが、軽度から中等度の狭窄では喘鳴などの症状がはっきりしないことも多い（感染により増悪した場合のみ出現する）。反復するクループ症状では声門下狭窄を疑うべきである。

◇ 診断の時期と検査法

臨床的に問題となる先天性声門下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、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。

内視鏡検査で狭窄を確認することで診断が確定する。内視鏡が困難な症例・状況では頸部 CT 検査が有用であるが、偽陽性や狭窄の程度の判定は困難な症例があることに注意が必要である。

経鼻的軟性内視鏡検査：覚醒下で実施することで声帯運動や声門上部構造の動きを評価でき、声帯麻痺や喉頭軟弱（喉頭軟化症）合併の有無が評価できるのが特徴である。小児では、声門下の詳細な観察を覚醒下に行うことは困難な場合が多いため、自発呼吸を残した状態で鎮静下での観察を併用することで狭窄の性状・程度を評価する。喉頭直達鏡検査の併用も有用である。

頸部 CT 検査：三次元再構築画像は気道の状態を可視化できる。

◇ 経過観察のための検査法

診断が確定した後には、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、覚醒下および鎮静下での内視鏡検査や頸部 CT などで経過観察を行う。

◇ 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。実際の治療には以下のような方法がある。

- ・内視鏡下手術 気管用バルーンを用いるバルーン拡張術、炭酸ガスレーザー・YAGレーザーを用いるレーザー切除術がある。
- ・頸部外切開による手術 狭窄部を肋軟骨で再建して拡張する喉頭気管再建術と狭窄部を切除して正常な気管で端々縫合する輪状軟骨気管切除術がある。

気管切開：外科治療が困難な症例や段階的な外科治療の経過中に気管切開（や気管切開での人工呼吸管理）が選択されることがある。

◇ 合併症および障がいとその対応

[消化管先天異常]

気管食道瘻や食道閉鎖、腸管閉鎖を合併することが多く、経管栄養や胃ろう造設による適切な栄養管理と嚥下訓練が必要となる。

[胃食道逆流症：GERD]

胃食道逆流の合併が高率であり、喉頭狭窄を増悪させる因子であるため制酸薬などの内科的治療を積極的に行い、改善しない場合は噴門形成手術の適応も検討する。逆流性食道炎やバレット食道を呈すると食道がんの危険性も高まるため定期的な観察が必要である。

[嚥下（誤嚥）性肺炎]

声帯の閉鎖不全や協調運動障害に伴う誤嚥が続くことで、頻回の肺炎を起こすことがある。嚥下訓練により食事形態に粘性をつける、小さくするなどの調整を行う。

[喘鳴]

十分に声門下が拡がらなかった場合、気道感染などを契機に呼吸障害が増悪することがあり、再評価や再度気管切開が必要となることもある。

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に気道が確保されている症例（気管切開管理が不要な症例）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）へ移行・転科は比較的スムーズに可能である。なお、気管挿管が必要となった場合の気道確保の方針は検討しておく必要はある

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狭窄が残存している症例では移行・転科には十分な準備が必要である。気道確保の方針決定後（気管切開管理を継続する必要がある、など）には、早めに将来の移行、転科の準備を開始する。具体的には、病態や治療継続が必要性的理解、気管切開管理が継続される場合には自己管理（自分で交換できる）、合併症がある場合にはそれらへの対応などを患者（必要時には保護者とともに）に指導していく。そのうえで、移行を予定している診療科と並行して診療していく方がスムーズである。

◇ 成人期の診療の概要

狭窄の解除が十分に得られず気管切開管理が必要な症例では、自己管理が可能なほど自立していればレティナに変更することも考慮される。一方、下気道疾患により酸素需要がある症例では、在宅酸素療法や人工呼吸管理の継続などが必要となることもある。

狭窄は解除されているが上気道の狭窄を合併している症例では、NPPV などの管理が必要となる。

狭窄の解除に成功し気管孔閉鎖が得られた症例でも、成人期に上気道感染症罹患や挿管により症状が再燃する場合がある。そのような際に内科的治療（薬物治療）で改善が得られなければ、再度外科治療の対象となる。

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。

全身麻酔などで気管挿管が必要となる場合に注意が必要となる。抜管困難のリスクも生じるため気管チューブは体格より 1-2 サイズ細目のものを使用する方が安全なことが多い。

◇ 生殖の問題

外科治療や気管切開管理によって気道が確保されている症例では、妊娠や出産は可能である。ただし、下気道や肺病変を合併している症例では、周術期に厳格な管理が必要となる場合がある。

◇ 社会的問題

軽症例や外科治療によって十分な気道が確保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。

気管切開管理を継続せざるを得ない症例では、学校や職場での集団生活で支障をきたすことがあり、教員や職場の理解を得るようにして支援をしていく必要がある。周囲が理解できないような音声を発することができない場合、コミュニケーションに支障をきたす。

5. 社会支援

◇ 医療費助成

【小児慢性特定疾患事業】 対象疾患

【特定疾患医療費助成事業】 対象疾患

【身体障害者手帳】 音声が発せない重度の場合、音声障害の対象となることがある。

【特別児童扶養手当】 音声が発せない重度の場合、音声障害の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