

総排泄腔遺残症

1. 疾患名ならびに病態

総排泄腔遺残症

泌尿生殖器と直腸の原基である総排泄腔の分離過程における異常のため、女兒において肛門部に正常肛門を認めず、外陰部に尿道、膣、直腸が合流した共通管が開口した状態で出生する疾患。

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

肛門欠損、排便困難、排便不能、排尿障害。

◇ 診断の時期と検査法

【診断時期】

女兒において新生児期に肛門開口部のないことで発見される。

【検査】

腹部超音波検査で膀胱拡大の有無や膣・子宮瘤水腫（膣・子宮への尿の貯留）、水腎症の有無を調べる。会陰部に開口する共通管からの造影検査や内視鏡検査により、尿道・膣・直腸の形態、膀胱尿管逆流の有無などを把握する。

◇ 治療法

新生児期に人工肛門が造設される。膣・子宮瘤水腫がある場合には尿ドレナージ手術が必要で、新生児期の泌尿器科的管理が非常に重要となる。詳細な尿道・膣・直腸の形態を把握したのち、乳児期以降に肛門形成術と膣形成術を行う。肛門形成術と膣形成術を同時に行う場合と、肛門形成術を行った後に時期をおいて膣形成術を行う場合がある。人工肛門を閉鎖すると、形成された肛門から排便できるようになる。根治術後は、浣腸や座薬、緩下剤などを用いた排便管理を行うとともに、形成された肛門の狭窄、粘膜脱の予防や治療を行う。排尿障害のある場合には間欠導尿が必要となる。

膣形成術については、共通管が短い場合には、代用臓器による膣形成は不要であるが、共通管が長い場合には、腸管などを用いた膣作成が行われ、継続的な膣ブジーが必要となる。

◇ 合併症および障がいとその対応

合併症、後遺障害とその対応

総排泄腔遺残症は、中枢神経、心臓大血管、腎泌尿器などの先天性疾患を合併することも多く、それぞれの疾患に対する治療が行われるが、排便、排尿、生殖機能は、すべての患者に共通する問題である。一般に、共通管が長いほど合併症や後遺障害が生じるリスクが高くなるといわれている。

【排便機能】

共通管が長い場合は便失禁や便秘を生じるリスクが高く、中間位・高位鎖肛と同様の排便管理が必要になる。すなわち、失禁に対しては、浣腸、洗腸、座薬などを使用して直腸内を空虚にすることで失禁を予防し、便秘に対しては、浣腸・座薬や緩下剤による排便管理が必要

となる。

【排尿機能、腎機能】

尿禁制が保てない場合は、間欠的導尿などによる排泄管理により、腎機能を温存することが重要である。また、合併する先天性腎尿路疾患による腎不全の発症に関しても長期的なフォローが必要である。

【生殖機能】

双角子宮、重複腔などの内性器異常を高頻度に合併し、共通管が長い場合は腔狭窄、月経血流出路障害を呈することがある。初経発来時期には超音波検査で子宮・腔留血腫が存在しないか確認する。性交渉に関しては、腔狭窄に関連した障害が起こり得る。妊娠出産については、報告はあるが、患者ごとに生殖器の状態は大きく異なるため、一概に可能とはいえない。

3. 成人期の課題

◇ 医学的問題

【継続すべき治療】

新生児期から思春期までのケアを充分に行うためには、生下時の治療を担当する小児外科医、小児泌尿器科医と思春期の婦人科的な対応のための婦人科医とのスムーズな連携が必要である。

◇ 生殖の問題

狭窄がなければ、性交渉は可能。妊娠出産については、報告はあるが、患者ごとに生殖器の状態は大きく異なるため、一概に可能とはいえない。成人に至るまで複数回手術が行われているために、泌尿器科、産婦人科などの診療各科、また多職種と連携しながらの支援が必要で、妊娠・分娩に際しては厳重な管理が必要である。

◇ 社会的問題

【進学、就労】

就学については、排便、排尿障害による問題が生じ得るが、学校での管理には教員の理解も得て、支援していく必要がある。就労に関しては、人工肛門での管理や自己導尿などに対する社会支援が必要である。

4. 社会支援

◇ 医療費助成

【小児慢性特定疾患事業】

本疾患に対して、排泄、生殖器に関する手術治療および管理の必要性があれば、20歳まで一定額以上の医療費に対して補助がある（2015年1月1日より）。

【特定疾患研究事業】

2015年7月1日より指定難病として認定された。

【身体障害者手帳】

障害の有無と程度に応じて、肢体不自由、腎臓機能障害、ぼうこう又は直腸機能障害などの身体障害者手帳が交付される。定期的に更新が必要。

【特別児童扶養手当】

障害の有無と程度により、肢体の障害、腎疾患、その他の障害での申請が可能で、都道府県単位で認定される。定期的に更新が必要。

【自立支援医療（育成医療）】

対象疾患である。

【医療費、保険制度】

小児慢性特定疾患・指定難病認定者、身体障害者手帳交付者には、助成がある。

◇ 生活支援

【生活用具支給補助】

障害者自立支援法に基づき、自立支援給付、補装具費・日常生活具が支給される。

自費購入の補装具は医療費控除の対象となる。

【参考文献】

1. 外科疾患を有する児の成人期移行についてのガイドブック（第2版）

<http://www.jsps.or.jp/magazine-research/othermagazine>

2. 日本小児外科学会トランジション検討委員会 外科疾患を有する児の成人期移行についてのガイドブック 日本小児外科学会雑誌 59 巻1号 Page86-99(2023.02)

【文責】

日本小児外科学会トランジション検討委員会