

# 総排泄腔外反症

## 1. 疾患名ならびに病態

### 総排泄腔外反症

先天性下腹壁形成異常で臍帯ヘルニアの下方中心に外反した回盲部が存在し、その両側に二分した膀胱が外反して存在する。鎖肛を合併し、大腸は低形成で短く、内・外性器異常、恥骨離解を有し多くは、腎奇形、仙骨奇形、下肢奇形、染色体異常、脊髄髄膜瘤なども合併する。

## 2. 小児期における一般的な診療

### ◇ 主な症状

外反した回盲部、外反した膀胱、肛門欠損、内・外性器異常、恥骨離解。

腎奇形、仙骨奇形、下肢奇形、染色体異常、脊髄髄膜瘤による歩行障害など。

### ◇ 診断の時期と検査法

#### 【診断時期】

出生時の特徴的身体所見で発見される。胎児診断されることもある。

#### 【検査】

原疾患に対する特異的検査はない。合併する疾患に対する評価。

### ◇ 治療法

施設の方針により、患者の病態にあわせた治療が選択される。

多くは新生児期に腸管と膀胱の分離後、人工肛門を造設する。以後、外反膀胱閉鎖、恥骨閉鎖、外陰形成、肛門形成、膀胱形成などの手術が検討される。女児の場合、二次性徴時に、腔形成、月経流出路形成を行う必要がある。

### ◇ 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

総排泄腔外反症における排便、排尿、生殖機能は、すべての患者に共通する問題である。

#### 【排便機能】

人工肛門管理となるが、大腸は短く、約半数の症例では脊髄髄膜瘤による仙骨神経機能不全を合併しているため、肛門形成がなされた場合でも排便困難を呈することが多い。

#### 【排尿機能】

尿禁制獲得のための手術が必要であり、また膀胱瘻や導尿カテーテル管理が必要となることもある。腎機能障害の発症に関しても長期的なフォローが必要である。

#### 【神経学的問題】

脊髄係留症候群を認めれば、係留解除術が選択されることもある。また髄膜瘤による歩行障害の合併を認めることが多い。そのため脳神経外科との連携が必要である。

#### 【生殖器・婦人科的問題】

男性では外性器の形成が必要であるが困難な場合が多い。女性の内性器が双角に分離している場合、子宮腔形成を選択することがあるが、形成後も腔狭窄、月経血流出路狭窄を呈す

る可能性がある。膣狭窄に関連して性交渉困難が起こり得る。

#### 【性の決定の問題】

性の決定は、将来の生殖器形成の必要性などを考慮して、両親を含めたチーム医療によるカウンセリングが前提となる。2017年のガイドラインでは、性の決定は“染色体に基づいて行われことが提案されている”が、“症例に応じて総意の下に検討する必要がある”と記載されている。

### 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、さらに成人期にかけて膀胱・直腸障害や生殖器障害に対する継続した治療が必要で、女性では妊娠や出産に対するサポート、男性では外性器形成不全による性機能障害や妊孕性低下へのサポートなど、内科的・外科的治療だけでなく、カウンセリングを含めた精神的サポートも重要で、総合的医療チームによる多面的治療が不可欠である。特に女性の場合、思春期に発生する可能性がある月経血流出路障害に対応するための早期の産婦人科医との医療連携が必要である。

#### ◇ 生殖の問題

妊娠・出産の報告は極めて希少であり、妊娠・出産は可能ではあるものの非常に困難であると言わざるをえない。また、妊娠中・分娩後には消化管や尿路の合併症が生じうるので、より慎重な妊娠・分娩管理を要する。

#### ◇ 社会的問題

##### 【進学、就労】

就学については、排便、排尿障害、歩行障害がある場合などの問題が生じ得るが、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】

本疾患のうち、急性腹症による入院、繰り返す尿路感染症、中程度以上の腎機能障害、膣形成の必要な場合のいずれかを満たせば、重症例として、指定難病の対象となる。（2015年7月1日より）。

##### 【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