

ヒルシュスプルング病類縁疾患

1. 疾患名ならびに病態

ヒルシュスプルング病類縁疾患

腸管神経節細胞僅少症 (Hypoganglionosis)

巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 (MMIHS)

慢性特発性偽性腸閉塞症候群 (CIIP)

器質的閉塞がないにもかかわらず、腸管の運動機能障害によるイレウス症状を来す疾患群である。上記3疾患が重篤な経過を取る。

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

腹部膨満、嘔吐、繰り返す腸炎が症状の中心となる。病状は進行することが多い。特に Hypoganglionosis、MMIHS の生命予後は不良で、腸炎に伴う敗血症、肝機能障害により死亡する症例も存在する。

◇ 診断の時期と検査法

【診断時期】

Hypoganglionosis、MMIHS は新生児期より腹部膨満、嘔吐、胎便排泄遅延により発症する。CIIP は新生児期から乳児期、幼児期以降、いずれの年齢層でも発症する。成人発症もみられる。

【検査】

Hypoganglionosis は消化管全層生検で消化管壁内神経節細胞の減少が認められる。MMIHS、CIIP では神経叢の異常は認められない。MMIHS は巨大膀胱と microcolon が新生児期に認められる。腸管運動障害の診断に消化管内圧検査や MRI シネが行われる。

◇ 治療法

有効な根治療法はない。消化管の減圧および中心静脈栄養が必須である。Hypoganglionosis、MMIHS および重症の CIIP では、中心静脈栄養、経腸栄養による栄養管理を行いながら、消化管減圧（腸瘻、チューブ腸瘻）が必要となる。消化管運動賦活薬や漢方薬、synbiotics が症状の緩和に有効であったとの報告もあるが、エビデンスは不十分である。重症例は臓器移植により救命できる可能性があり、小腸移植や多臓器移植の対象疾患としての検討が今後の課題となる。

◇ 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

ヒルシュスプルング病類縁疾患では、腸瘻からの減圧が必要であり、水分、電解質異常に注意を要する。腸炎や穿孔、捻転にも注意が必要である。

その他、中心静脈カテーテルに伴う合併症として、カテーテル関連血流感染症、カテーテルの破損、閉塞、留置血管の閉塞などがある。

【消化吸収障害】

栄養障害、ビタミン欠乏、必須脂肪酸欠乏、銅、亜鉛、セレンなどの微量元素の欠乏を来すことがあり、定期的なモニタリングと補充が必要である。

【成長障害】

成長、発達を考慮したきめ細かい栄養管理が長期にわたって必要である。成長ホルモンを必要とすることも多い。思春期には特に注意が必要である。

【肝機能障害、胆石症】

定期的な肝機能評価および画像評価が必要である。腸管不全に関連した肝障害（IFALD：Intestinal Failure Associated Liver Disease）は難治性であり、その治療に ω 3系の脂肪乳剤投与が有効であるとされているが、本邦では承認されていない。

3. 成人期の課題

◇ 医学的問題

【継続すべき治療】

重症度に応じて、腸管減圧、経腸栄養、PNを半永久的に行う必要があり、カテーテル感染の早期対処と静脈ルートの温存に務める。本人の自立に向けて、思春期前より病気の説明をはじめ、上記医療手技の教育と指導も行うプログラムの確立や、成人診療科との連携を勧めていくことが今後の課題である。特に学齢期は心身発達が著しいために、後遺障害から派生する問題も医学上・生活上の多岐にわたる。

◇ 生殖の問題

コントロールが良好な症例では在宅静脈栄養を行ないながら、妊娠・出産は可能であるが、周産期に症状増悪の可能性があり慎重に判断すべきである。開腹手術の術後の帝王切開の際には腹腔内の癒着に注意が必要である。

◇ 社会的問題

【就学、就労】

夜間の在宅静脈栄養（HPN）を導入することにより、就学・就労は可能となる。本疾患では減圧コントロールが良好であることも就学・就労の必須条件となる。静脈栄養の依存度によっては極度に身体に負荷のかかる労働や、夏期の長時間の屋外での作業、拘束時間が長時間に渡る作業は難しい場合がある。水分、電解質、栄養素の補充、頻回の排泄が比較的自由にできるような状況や適切な室温での就業が望ましい。

4. 社会支援

◇ 医療費助成

【小児慢性特定疾患事業】

ヒルシュスプルング病類縁疾患（Hypoganglionosis、MMIHS、CIIP）で経静脈栄養、経腸栄養療法の必要性があれば、20歳まで一定額以上の医療費に対して補助がある。

【特定疾患治療研究事業】

腸管神経節細胞僅少症（Hypoganglionosis）、MMIHS、CIIPは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】

残存小腸の長さ、中心静脈栄養の依存度により、「小腸機能障害」の1級、3、4級の障害認定を受けることができる。

【特別児童扶養手当】

生活に与える支障の程度により都道府県単位で認定される。

【自立支援医療（育成医療）】

在宅静脈栄養を行っている場合に対象となる。

【医療費、保険制度】

HPNを行っている場合には、自立支援医療（更生医療）が該当する。PNの依存度により、「小腸機能障害」の1級、3、4級の身体障害者手帳の交付を受けることができる。

◇ 生活支援

【生活用具支給補助】

本疾患に関しては特別なものはない。

【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