

胆道閉鎖症

1. 疾患名ならびに病態

胆道閉鎖症

新生児～乳児期に発症する難治性胆汁うっ滞性疾患

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

黄疸、便色異常（灰白色からレモン色、母子健康手帳の便色カードで1番から3番に相当）、黄～褐色尿、肝腫大、出血症状など。まれに頭蓋内出血を契機に発見される。

◇ 診断の時期と検査法

【診断時期】

新生児～乳児期に上記症状が出現し、または乳児健診で異常を指摘され受診。最近では胎児超音波検査で疑われることもある。

【検査】 血液検査では直接ビリルビンや肝胆道系酵素が高値。腹部超音波検査や十二指腸液検査、肝胆道シンチグラフィなどで本症を疑う。

◇ 治療法

直接胆道造影で診断を確定し、直ちに葛西手術を施行する。

術後は利胆剤、抗菌薬、ビタミン補充などの内服治療を行う。定期的な血液・画像検査等で肝硬変症や門脈圧亢進症状に注意しフォローする。

◇ 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

胆道閉鎖症全国登録 2013 年報告では葛西手術後6ヶ月における黄疸消失率は61.4%とされている。葛西手術で減黄が得られなければ早期に肝移植の適応となる。20年間の肝移植を含む全生存率は86.3%（自己肝生存率42.8%）である。

【胆管炎、黄疸再発、肝線維化進行】

胆管炎に対しては抗菌薬治療が第一選択である。難治性胆管炎、肝内結石や胆管拡張例では、肝移植を要することもある。黄疸再発例に対しては利胆剤やステロイド投与や、再手術が選択されるが、改善しない場合は肝移植の適応となる。肝線維化は徐々に進行するため、血液・画像検査などで肝予備能や肝内胆汁うっ滞を評価する。

【門脈圧亢進症（門亢症）】

肝線維化の進行に伴って門亢症をきたすが、その主な病像は食道・胃静脈瘤や腸間膜静脈瘤などの側副血行の発達と脾機能亢進症である。前者は消化管出血で発症するため、上部消化管内視鏡検査で精査し、内視鏡的硬化療法や静脈瘤結紮術などを行う。後者は、血液検査（特に血小板数）や腹部超音波検査（脾腫）を施行し、進行例では部分的脾動脈塞栓術（PSE）や脾摘が施行されることがある。

また、続発性肺血流異常も門亢症の病態の一つで、肝肺症候群（HPS）と門脈肺高血圧症（PPH）

がある。HPS の診断は、経皮酸素飽和度測定が簡便かつ有用であるが、次いでコントラスト心エコーや 99mTc-MAA 肺血流シンチグラフィーを施行する。PPH の診断は、ドップラー心エコーで初期評価し、右心カテーテル検査で診断を確定する。HPS は肝移植により低酸素血症の改善が期待できるが、PPH は予後不良であり、症状が発現した時点ですでに病態が進行しており肝移植適応から外れることがある。

【癌化】

近年、自己肝生存例において肝胆道悪性腫瘍（肝細胞癌、胆管など）の発生が報告されており、腫瘍マーカーの測定など発がんを念頭におき、成人科とともに定期的なフォローアップが推奨される。

3. 成人期の課題

◇ 医学的問題

【継続すべき治療】

血液・超音波・内視鏡検査などで病態を正確に評価し、治療を継続する。胃食道静脈瘤、脾機能亢進症、門脈肺血管障害、胆管炎に対しては自己肝温存を念頭においた治療に加え、肝移植治療も見据えながら、小児外科、消化器内科、移植外科などと連携する必要がある。肝予備能低下例では容易に病状が悪化し、早急な肝移植を要する場合がある。

◇ 生殖の問題

妊娠・出産を希望する場合には、産科や小児外科、消化器内科などの医療者間の連携がより重要となる。妊娠を機に食道・胃静脈瘤の増悪や胆管炎の発症がみられることもあるため、綿密な病態把握と周産期管理が必要である。

◇ 社会的問題

【就学、就労】

病状が不安定で就学あるいは就労が困難であったり、心理的ストレスを抱えていたりする場合がある。

4. 社会支援

◇ 医療費助成

【小児慢性特定疾患事業】

術後に肝機能障害や日常生活に支障を来す続発症を発症し治療を要する場合、20 歳まで一定額以上の補助がある。

【特定疾患治療研究事業】

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】

肝硬変症が進行して非代償性肝硬変（Child-Pugh 分類 C）に至った場合は、その障害の程度に応じて身体障害者手帳が交付される。肝移植後に免疫抑制療法を行っている場合は、1 級として申請できる。

【特別児童扶養手当】

医療ケアの有無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）】

対象疾患である。

【医療費、保険制度】

Child-Pugh 分類 C に該当しないものの、治療継続を要する 20 歳以上の患者では、病状の悪化具合に応じて難病対策の枠組みでの助成が受けられる。

◇ 生活支援

【生活用具支給補助】

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