

12 慢性消化器疾患

概 要

慢性消化器疾患群は、平成 17 年に設けられ、それまで先天代謝異常群で事業対象とされていた胆道閉鎖症が本疾患群へ移された。小児慢性特定疾病の制度改正により、平成 17 年の 17 疾病から 39 疾病へと対象疾病数が増加している。多彩な疾病を含んでおり、大分類 1. 「先天性吸収不全症」から大分類 7. 「自己免疫性腸症（IPEX 症候群を含む。）」までに消化管の疾病、大分類 8. 「急性肝不全（昏睡型）」から大分類 19. 「遺伝性膵炎」までに肝胆膵疾病、大分類 20. 「短腸症」から大分類 24. 「総排泄腔外反症」までに小児外科関連の新規追加疾病を配した。

疾病数の増加は、新規追加疾病・他群からの移動による。新規追加疾病には小児慢性特定疾病だけの追加疾病と、指定難病との連携を念頭に共通の疾病が追加されたものがある。後者は細分類 11. 「潰瘍性大腸炎」、細分類 12. 「クローン(Crohn)病」、細分類 15. 「急性肝不全（昏睡型）」である。新規追加疾病のリストは次の項目を参照されたい。

下記に示すような他群から移動した疾病は名称が変更されており、新たに診断の手引きも作成されているため、新たな基準に沿って診断いただくようご留意のこと。

- ◇ 大分類 1. 「先天性吸収不全症」は先天性代謝異常から移動（細分類名の変更なし）。
- ◇ 細分類 10. 「周期性嘔吐症候群」は内分泌疾患「周期性 ACTH 症候群」を移動し変更。
- ◇ 細分類 14. 「自己免疫性腸症（IPEX 症候群を含む。）」は膠原病「自己免疫性腸炎」を移動し変更。
- ◇ 細分類 30. 「クリグラー・ナジャー（Crigler-Najjar)症候群」は先天性代謝異「Crigler-Najjar 症候群」を移動し変更。

新規追加疾病

番号	疾病名	番号	疾病名
1	家族性腺腫性ポリポーシス	9	短腸症
2	潰瘍性大腸炎	10	ヒルシュスプルング病
3	クローン病	11	慢性特発性偽性腸閉塞症
4	急性肝不全（昏睡型）	12	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
5	新生児ヘモクロマトーシス	13	腸管神経節細胞僅少症
6	先天性門脈欠損症	14	肝巨大血管腫
7	門脈・肝動脈瘻	15	総排泄腔遺残
8	遺伝性膵炎	16	総排泄腔外反症

「家族性腺腫性ポリポーシス」は、高率に大腸がんを発症するため、若年時からの観察と早期介入が必要な疾病である。

「潰瘍性大腸炎」「クローン病」は、これまで特定疾患として認定されていたが、小児慢性特定疾病の対象疾病に追加された。「早期発症型炎症性腸疾病」は、これらの炎症性腸疾病の類縁疾病で、成人期の炎症性腸疾病とは異なる特徴があるため、今回新たに小児慢性特定疾病の対象とした。いずれの疾病も慢性の腸炎により低栄養・成長障害をきたす。

「急性肝不全（昏睡型）」は、既に特定疾患において「難治性肝炎のうち劇症肝炎」と呼ばれていたものであったが、小児慢性特定疾病の対象疾病とした。他の小児慢性特定疾病同様、肝移植後も医療費助成の対象である。

「新生児ヘモクロマトーシス」は、出生後早期から肝機能異常を呈し、組織学的に肝臓・膵臓・心臓など網内系以外の諸臓器に鉄沈着を認める疾病である。

「先天性門脈欠損症」は、門脈が先天的に体循環（下大静脈）等の他の血管へ接続して短絡している疾病である。「門脈・肝動脈瘻」は先天的な肝動脈と門脈の短絡である。

「遺伝性膵炎」は、既知の成因を認めない家系内集積性を示す再発性膵炎や慢性膵炎である。

「短腸症」は、小腸の大量切除に伴う吸収不良の状態であり、従来は「短腸症候群」と呼ばれてきた。

「ヒルシュスプルング病」は、肛門から連続する無神経節腸管のため機能性の腸閉塞症状をきたす疾病である。この類縁疾病として以下の3疾病が認定された。「慢性特発性偽性腸閉塞症」は、解剖学的な腸管の閉塞がないにもかかわらず、腹部膨満、嘔気・嘔吐、腹痛、腸管拡

張等の腸閉塞様症状をきたす原因不明の難治性疾病である。「巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症」は、新生児期から巨大膀胱、Microcolon を呈し、重篤なイレウス症状をきたす疾病である。「腸管神経節細胞僅少症」は、新生児期から消化管壁内神経節細胞の減少に起因する重篤な機能的腸閉塞症状をきたす疾病である。

「肝巨大血管腫」は、新生児、乳幼児にみられる巨大または多発性の肝血管腫である。高拍出性心不全や凝固異常、腫瘍内出血によるショック等の重篤な病態を呈しやすい。

「総排泄腔遺残」は、直腸肛門奇形の特殊型で、尿道、膣、直腸が総排泄腔という共通管に合流し、共通管のみが会陰部に開口する疾病である。「総排泄腔外反症」は類縁の先天性下腹壁形成異常である。

申請で注意を要する点

- ◆ 細分類 10. 「周期性嘔吐症候群」は、近年整備された欧米のガイドラインに沿って診断することとしたため、根拠となる各発作の状況を毎回正確に医療意見書に記載すること。特に健常児の感染症等、基礎疾病のない症例の除外に留意されたい。
- ◆ 細分類 13. 「早期発症型炎症性腸疾患」は、正確さ・公平さを期す目的で次の条件を診断の手引きに付帯している。すなわち、6歳までは1年毎に病態と治療内容を明記して更新条件を満たす必要があり、初回申請時とその後、少なくとも3年に1回は消化器内視鏡検査を行い、腸管の粘膜状態を内視鏡・病理組織にて評価し、そのレポートを添付する必要があることに留意されたい。
- ◆ 対象基準に「肝移植を行った場合」とある疾病は、細分類 15 から 30 である（再掲省略）。細分類 19「胆道閉鎖症」では「疾病名に該当する場合」としており、これは他疾患の対象基準にある「肝移植を行った場合」は記載されていないが、肝移植を行った場合も他の小児慢性特定疾病同様に対象となるので留意されたい。
- ◆ 細分類 19「胆道閉鎖症」および細分類 24「先天性胆道拡張症」では、医療意見書に重症度を記入する欄が設けられたが、この欄は認定の可否には関係しない調査項目である。
- ◆ 細分類 19「胆道閉鎖症」および細分類 24「先天性胆道拡張症」で、医療意見書に記載する重症度について、肝移植後に良好な経過である症例に関しては、原疾患による肝胆道疾患のために移植が必要であった、という事実は残存し、また移植後も免疫抑制剤等の服用が必要なことから、治療を必要としている状態であると判断できるため、重症度は「0」ではなく「1」を選択する。

制度改正前との比較で注意を要する点

制度改正前後で疾病名が変更となっているものがある。制度改正前後の疾病名の関係が不明な場合には、小児慢性疾病情報センターウェブサイト (<http://www.shouman.jp>) にて対応を確認されたい。小慢対象疾病の病名は、原則として一般臨床現場で用いられている名称に準拠するように改めた。新規疾患等一部は新たに望ましい名称を用いた。

制度改正に伴い対象外となった疾病

- ・ ジルベール (Gilbert 症候群)
- ・ デュビン・ジョンソン (Dubin-Johnson) 症候群
- ・ ローター (Rotor) 症候群 (ローター (Rotor) 型過ビリルビン血症)
 - … 近年になり、長期にわたり生命を脅かす疾病ではないと考えられるようになったため。

その他 (個別疾病の詳細など)

胆道閉鎖症

<疾病の概略>

胆道閉鎖症は慢性消化器疾患群で最も申請数の多い疾病である。新生児から乳児期早期にかけて肝外胆管が破壊され、または消失するために閉塞性黄疸を来す。患児の肝外胆管は生来あるいは生後まもなくから完全閉塞を来し、放置すれば胆汁性肝硬変へと進行して死に至る。救命のためには外科的手術が必須である。葛西手術が世界で標準的に行われる。早期発見により早期手術が行われると予後が改善することが知られている。

しかし手術1年後の患児の容態は、「黄疸なし、自己肝生存」が約57%とされており、最初の手術で完治するとは言えない。黄疸は胆管炎等を契機に再燃しうる。「黄疸あり」例のほとんどは肝移植に移行または死亡すると予想される。

<頻度>

現時点で年間160例程度の葛西手術がNCD (一般社団法人 National Clinical Database の運営する外科系の専門医制度と連携したデータベース事業) に登録されている。

<最近のトピックス>

発症時に便色の淡いこと (白色便) をきたす例が多く、2012年度より全国一斉に母子健康手帳に便色カードを添付し、早期発見・早期手術の努力がなされている。

<申請のポイント>

確定診断は手術時（又は剖検時）の肉眼的所見あるいは胆道造影像に基づいて行う。診断が確定すると診査開腹からただちに葛西手術に移行する。したがって、疾病の性質上、行政への申請は常に診断と手術治療の後となる。

対象基準は、疾病名に該当すれば対象であることに留意されたい。