

○ 概要

1. 概要

神経管の閉鎖障害により発症する疾病(神経管閉鎖障害)は、脊髄髄膜瘤、無脳症、脳留などから構成される。無脳症と脳留は過半数が自然流産するか、妊娠中絶をうけるか、出生しても24時間以内に死亡する。広義の二分脊椎は顕在性二分脊椎(spina bifida aperta)と潜在性二分脊椎(spina bifida occulta)の2つの病態を包括する。脊髄髄膜瘤は前者に分類されるが、この2つの病態は、発生学的に相違するので、原因、臨床症状、治療法などを画一的に議論することは適切でない。神経管閉鎖障害は、妊娠6週(受精4週後)頃に発症する。妊娠前から葉酸を摂取すると神経管閉鎖障害の50~70%を防止できることが判明している。病態は水頭症、脊椎側弯、歩行障害、膀胱機能障害、排便障害などが主要な臨床症状であり、脳神経外科、整形外科、泌尿器科、小児科、リハビリテーション科などの包括的な治療を必要とする。

2. 原因

栄養因子、環境因子、遺伝因子が3つのリスク因子とされている。約半数の症例では血清中の葉酸(ビタミンB9)が不足して、ホモシステイン濃度が上昇し、DNAの合成が障害されて、上記の奇形が発症する。

3. 症状

水頭症、キアリ(Chiari)II奇形、歩行障害、褥瘡、尿失禁、膀胱機能障害、排便機能障害、知能障害などが発症する。

4. 治療法

脊髄髄膜瘤の予防法は、妊娠前から葉酸を摂取することであり、発生率は50~70%減少する。しかし、全例を予防することは困難である。発症後は先天性奇形に基づく病態に対する対症療法が必要である。例えば、生後24時間以内に背部に露出した脊髄病変部の閉鎖術が必要となる。その他には、脳室腹腔シャント術、下肢の腱切り術、下肢のリハビリテーション、清潔間欠導尿法、膀胱碎石術、膀胱拡大術、膀胱尿管逆流根治術、尿道スリング手術、人工尿道括約筋埋め込み術、順行性浣腸法などを含めた治療が必要である。

5. 予後

近年の医学水準の向上により、平均寿命は延長し、患者のQOLは大きく改善している。されど生涯にわたり、水頭症の管理、排尿・排便の管理、身体機能のリハビリテーションなどが必要となる。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数
分娩 10,000 件あたり 5.0～6.0 件の発生率。年間 500～600 名の患児が出生している。
2. 発病の機構
不明(発生時の異常と考えられている。葉酸摂取不足の関与する症例が多い。)
3. 効果的な治療方法
未確立(対症療法のみ。)
4. 長期の療養
必要(継続した治療、リハビリテーションが必要。)
5. 診断基準
あり(研究班による診断基準)
6. 重症度分類
Barthel Index を用いて 85 点以下を対象とする。

○ 情報提供元

「二分脊椎の予防指針作成:二分脊椎の病因探索と葉酸情報の伝達システムの研究班」
研究代表者 熱田リハビリテーション病院 副院長 近藤厚生

<診断基準>

脊髄髄膜瘤(脊髄披裂、脊髄瘤、脊髄嚢瘤を含む。)の診断基準

A. 外表所見

生下時に胸腰椎、仙骨部の異常な嚢胞性腫瘍(以下のいずれか)を認める。

1. 脊髄髄膜瘤(myelomeningocele): 嚢胞内に神経線維を含む腫瘍で、外表所見は腫瘍中心の皮膚が欠損し、脊髄組織が露出している。
2. 脊髄披裂(myeloschisis): 開放された脊髄が露出した状態になっており、脊髄中心管その正中部に認められる。
3. 脊髄瘤(myelocele): 内容物は脳脊髄液と硬膜で形成されていて、嚢胞状になっている。
4. 脊髄嚢瘤(myelocystocele): 脊髄中心管が嚢胞状になっている。別名、脊髄嚢空洞症(syringomyelocele)と呼ぶ。

B. 神経症状(病変部位以下で1~3の神経脱落症状をすべて認める)

1. 運動障害
2. 知覚障害
3. 膀胱直腸障害
4. てんかん、水頭症

C. 画像検査所見

1. 水頭症: CT や超音波検査で脳室の著明な拡大
2. キアリ(Chiari)II型奇形: MRI にて延髄・第4脳室・小脳が大後頭蓋窩へ陥没している。
3. 膀胱尿道造影: 膀胱頸部の弛緩像、膀胱尿管逆流、膀胱壁の肉柱変形、膀胱容量の減少などを認める。
4. 四肢の単純XP: 股関節の脱臼、足関節の変形、脊椎の側弯、脊椎の後弯などを認める。
5. 腹部の単純XP: 宿便、結腸ガス、巨大結腸などを認める。

D. 鑑別診断

以下の疾患を除外する。

1. 潜在性二分脊椎

神経管閉鎖障害により発生するが、外表に神経組織の露出がなく、ほぼ正常な皮膚に覆われている。多くは腰仙部に位置し、皮下腫瘍(subcutaneous tumor)、小陥凹(dimple)、血管腫(hemangioma)、多毛症(hypertrichosis)、母斑(nevus)などの表皮の異常所見を併発する。典型的な病態は脂肪脊髄髄膜瘤(lipomyelomeningocele)、先天性皮膚洞(congenital dermal sinus)、割髄症(diastematomyelia)、仙骨欠損症(sacral agenesis)などである。

<診断のカテゴリー>

A(1~4のいずれか)+B(病変部位以下で1~3の神経脱落症状を全て認める)を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したものを、脊髄髄膜瘤と診断する。

〈重症度分類〉

機能的評価 Barthel Index:85 点以下を対象とする。

	質問内容	点数
1 食事	自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える	10
	部分介助(例えば、おかずを切って細かくしてもらう)	5
	全介助	0
2 車椅子からベッドへの移動	自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む)	15
	軽度の部分介助又は監視を要する	10
	座ることは可能であるがほぼ全介助	5
	全介助又は不可能	0
3 整容	自立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り)	5
	部分介助又は不可能	0
4 トイレ動作	自立(衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む)	10
	部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する	5
	全介助又は不可能	0
5 入浴	自立	5
	部分介助又は不可能	0
6 歩行	45m 以上の歩行、補装具(車椅子、歩行器は除く)の使用の有無は問わず	15
	45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む	10
	歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能	5
	上記以外	0
7 階段昇降	自立、手すりなどの使用の有無は問わない	10
	介助又は監視を要する。	5
	不能	0
8 着替え	自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む	10
	部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える	5
	上記以外	0
9 排便コントロール	失禁なし、浣腸、坐薬の取扱いも可能	10
	ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取扱いに介助を要する者も含む	5
	上記以外	0
10 排尿コントロール	失禁なし、収尿器の取扱いも可能	10
	ときに失禁あり、収尿器の取扱いに介助を要する者も含む	5
	上記以外	0

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る。）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態であって、直近6か月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要なものについては、医療費助成の対象とする。