

330 先天性気管狭窄症／先天性声門下狭窄症

○ 概要

1. 概要

1) 先天性気管狭窄症

完全気管輪によって気管径の50%以上が狭窄していることを特徴とする先天気管奇形。

2) 先天性声門下狭窄症

声門下腔の狭窄や閉塞症状による呼吸困難をきたし、長期的な処置や治療を要する。

外傷や長期挿管後の二次性のものは除く。

2. 原因

いずれも原因は不明で、発病の機構は解明されていない。

1) 先天性気管狭窄症

胎生3週以降に前腸から気管が分化する過程で起こる発生学的異常。気管支の分岐異常を合併したり、先天性心疾患や肺動脈による血管輪症を高頻度に合併する。

2) 先天性声門下狭窄症

輪状軟骨の形成異常により胎生10週までに軟骨がリング状に発達する過程が不十分なことで生じる。食道の形成異常を合併しやすい。

3. 症状

1) 先天性気管狭窄症

喘鳴、チアノーゼ発作、窒息、経口摂取不良や体重増加不良が主な症状である。上気道感染を契機にして呼吸困難が強くなり、窒息に至ることもある。また、他の合併奇形が多いため、他疾患の治療に際して全身麻酔のために気管内挿管が試みられ、気管内チューブが挿入できずに気づかれることも多い。

2) 先天性声門下狭窄症

吸気時の喘鳴、陥没呼吸、チアノーゼが生じ、狭窄の程度により嚙声や無声が見られる。成人期も狭窄により呼吸困難を認め、嚙声により会話困難になることが多い。狭窄が中等度から高度の場合は気管切開孔をあけておく必要があり、気管孔や気管切開チューブに関わる症状が生じる危険性が常に継続的に存在する。

4. 治療

1) 先天性気管狭窄症

狭窄の程度が強い場合、窒息につながるため、気道確保の目的で一旦気管切開がおかれた上で保存的に治療される。外科的手法として、内視鏡的治療ではレーザーによる切開と拡張、気管ステント留置術が行われる。また、根治術として気管切除術、心膜移植や再生医療による気管形成術、気管スライド術など開胸による手術が行われる。外科的管理のために ECMO や一時的な心臓バイ

パスを必要とする場合もある。

2) 声門下狭窄症

治療には喉頭気管形成術として輪状軟骨前方切開術を行って長期的に T チューブを留置する方法や自家肋軟骨移植による形成術、狭窄部位を切除して正常気管を端端吻合する手術が試みられる。

5. 予後

気道病変の急性期では、呼吸障害が問題となるため、酸素療法やステロイドなどが必要となる。呼吸困難例では気管挿管や人工呼吸管理を行うが、管理困難な症例では上記の外科治療を行う。両疾患とも成人期以降も手術が複数回行われることがあり、数年にわたる複数回の入院と手術が必要となる。その間はずっと気管に穴が開いた状態である。気管切開孔を閉鎖できたとしても、瘢痕や肉芽などにより狭窄は再発しやすく、極めて難治である。また、数年後に再狭窄する場合もあり、長期的に気管切開管理や人工呼吸管理が必要となる症例もある。

成人期以降、外科治療の奏功例でも喀痰の排出不良などから気道感染を繰り返し、頻回の入院加療を要する例が多い。また、形成部の肉芽形成や瘢痕形成により狭窄症状の進行を認める症例も少なくない。気管切開管理中に大血管の圧迫による気管腕頭動脈瘤や気管肺動脈瘤などを形成し大出血に至る例が存在する。近年増加している重症の救命例の 15～30%程度に、反復する呼吸器感染、慢性肺障害、気管支喘息、逆流性食道炎、栄養障害に伴う精神運動発達遅延、聴力障害など後遺症や障害を伴うことが報告されている。生命予後の改善による重症救命例の増加に伴い、後遺症や障害を有する症例が今後も増加することが予想される。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数

約 1000 人

2. 発病の機構

不明(先天性であり、発病の機構は不明)

3. 効果的な治療方法

未確立(対症療法である気管切開と気道の形成術)

4. 長期の療養

必要(外科治療で狭窄の解除ができなかった場合は永久気管切開になる。外科治療の奏功例でも喀痰の排出不良などから気道感染を繰り返し、頻回の入院加療を要する。また、形成部の肉芽形成や瘢痕形成が進行する症例も少なくない。)

5. 診断基準

あり(研究班が作成し、学会が承認した診断基準)

6. 重症度分類

modified Rankin Scale (mRS)、呼吸の評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

○ 情報提供元

難治性疾患政策研究事業「先天性呼吸器・胸郭形成異常疾患に関する診療ガイドライン作成ならびに診療体制の構築・普及に関する研究」

研究代表者 千葉大学 小児外科准教授 照井慶太

日本小児外科学会、日本外科学会

当該疾病担当者 兵庫県立こども病院 小児外科部長 森田圭一

日本耳鼻咽喉科学会、日本小児耳鼻咽喉科学会

当該疾病担当者 国立成育医療研究センター耳鼻咽喉科診療部長 守本倫子

日本小児科学会

当該疾病担当者 国立成育医療研究センター呼吸器科診療部長 肥沼悟郎

令和9年4月適用開始予定

<診断基準>

1) 先天性気管狭窄症の診断基準

Definite を対象とする。

1. 気道狭窄による長期の呼吸困難の症状がある。
2. 気管の単純 X 線撮影(気道条件)、内視鏡検査または3D-CT により、気管及び気管支に狭窄を認める。
3. 内視鏡検査で狭窄部に一致して完全気管軟骨輪を認める。
4. 二次性のものを除く。

<診断のカテゴリー>

Definite: 1～4を満たす

2) 先天性声門下狭窄症の診断基準

Definite を対象とする。

1. 気道狭窄による長期の呼吸困難の症状がある。
2. 頸部の単純 X 線撮影(気道条件)、内視鏡検査または3D-CT により、輪状軟骨に一致した声門下に狭窄を認める。
3. 内視鏡検査で声門下に狭窄を認める。
4. 二次性のものを除く。

<診断のカテゴリー>

Definite: 1～4を満たす

<重症度分類>

modified Rankin Scale (mRS)、呼吸の評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

日本版modified Rankin Scale (mRS) 判定基準書		
modified Rankin Scale		参考にすべき点
0	全く症候がない	自覚症状及び他覚徴候が共にない状態である
1	症候はあっても明らかな障害はない: 日常の勤めや活動は行える	自覚症状及び他覚徴候はあるが、発症以前から行っていた仕事や活動に制限はない状態である
2	軽度の障害: 発症以前の活動が全て行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える	発症以前から行っていた仕事や活動に制限はあるが、日常生活は自立している状態である
3	中等度の障害: 何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える	買い物や公共交通機関を利用した外出などには介助を必要とするが、通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要としない状態である
4	中等度から重度の障害: 歩行や身体的要求には介助が必要である	通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要とするが、持続的な介護は必要としない状態である
5	重度の障害: 寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする	常に誰かの介助を必要とする状態である
6	死亡	

日本脳卒中学会版

呼吸 (R)

0. 症候なし。
1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない。
2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある。
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる。
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要。
5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要。

※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。

令和9年4月適用開始予定