

## 短腸症

### ○ 概要

#### 1. 概要

短腸症(Short Bowel Syndrome)は小腸の先天性欠損あるいは大量切除に伴う吸収不良の状態と定義され腸管不全を呈する疾患群の中で代表的なものの一つである。一般的に小腸の70-80%が欠損すると嚴重な栄養管理を要するとされ、これらの症例では小児期から成人期を越えて中心静脈栄養に依存し長期的医療ケアが必須となる。また、長期合併症も少なからず生じ、ときに生命にかかわる重篤な合併症を生じる場合もある。原因は様々であるが、短腸症を生じた場合、栄養管理や内科的治療、外科的治療などを包括的に行う集学的小腸リハビリテーションの治療体制が必要であり、治療を行っていく上で原疾患とは個別の疾患概念として捉える必要がある。

#### 2. 原因

腸回転異常、小腸閉鎖、壊死性腸炎、ヒルシュスプルング病、腹壁異常は先天性な発生の異常と考えられているが発症機序は不明である。腸間膜血栓症や腸間膜難治性良性腫瘍によるものは大量小腸切除に伴って後天的に発症する。いずれも発症要因は不明であり、現時点で発症予防手段はない。

#### 3. 症状

症状は下痢、体重減少、脱水、栄養障害などが見られ、著しい場合は成長障害に陥る。症状は大きく分けると三期に分けることができる。第一期は多量の下痢に伴う水分と電解質の喪失である。第二期は残存腸管の再生が促進され、吸収能の改善と共に下痢が改善していく。第三期は腸管が十分に適応され、下痢がコントロールされ、軽症例では静脈栄養から離脱できることもある。残存小腸の長さや、部位、回盲弁の有無によって吸収障害の程度は影響を受ける。残存小腸に機能的、形態的なadaptationが起こるが、栄養吸収が不十分である重症例では永続的に静脈栄養により管理することが必要である。

#### 4. 治療法

治療の一つは栄養管理で初期の段階では静脈栄養を行う。急性期が過ぎ病状が安定した段階で可及的速やかに経腸栄養を開始する。必須脂肪酸や脂溶性ビタミンの欠乏に注意する。静脈栄養の離脱が困難と判断された場合は在宅経静脈栄養への移行を考慮する。外科的にはSTEP手術など腸管の長さを延長させ、吸収能を改善させる手技が報告されている。難治性の重症例などでは小腸移植の適応となるが、本邦においては依然保険適応でなく、根本的な治療法は確立されていない。これらの集学的小腸リハビリテーション治療が必要とされる。また、小児期発症例においても長期にわたる医療支援を要するため成人期移行医療(トランジショナルケア)が必要となる。

#### 5. 予後

平成23年の全国調査128例では90%近くの様例は生存しているものの、48%とおおよそ半数近い症例が、中心静脈栄養に依存している。20歳以上の成人期生存症例は15例の登録があり、うち12例(80%)で中心静脈栄養に依存しており長期的医療ケアが必要であることを示している。また、その後の追跡調査においても中心静脈に依存している症例の51%が年1回以上の敗血症などの重症感染症を併発している。

○ 要件の判定に必要な事項

1. 患者数  
約 200 人
2. 発病の機構  
多くは発症機構が不明な先天性消化器疾患を背景に生じるもので、予防手段はない。
3. 効果的な治療方法  
未確立(対症療法のみである)
4. 長期の療養  
必要(改善が見込まれないため)
5. 診断基準  
あり(研究班(松浦班)が作成し、日本外科学会および日本小児外科学会が承認した診断基準あり)
6. 重症度分類  
研究班(松浦班)作成の重症度分類を用いて項目を満たすものとする。

○ 情報提供元

難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)

「短腸症の重症度分類・集学的小腸リハビリテーション指針作成に関する研究(H28-難治等(難)-一般-013)」

研究代表者 九州大学大学院医学研究院 小児外科 講師 松浦俊治

難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)

「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究(H26-難治等(難)-一般-015)」

研究代表者 九州大学大学院医学研究院 小児外科 教授 田口智章

難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)

「小児期から移行期・成人期を包括する希少難治性慢性消化器疾患の医療政策に関する研究(H29-難治等(難)-一般-015)」

研究代表者 九州大学大学院医学研究院 小児外科 教授 田口智章

難治性疾患克服事業 「小腸機能不全の治療指針の作成に関する研究(H23-難治-一般-041)」

研究代表者 大阪府立母子保健総合医療センター 総長 福澤正洋

日本小児科学会

小児慢性特定疾病委員会担当者:

九州大学小児外科 教授 田口 智章

大阪大学小児成育外科 助教(外来医長)、移植医療部副部長 上野豪久

(日本外科学会(理事会)、日本小児外科学会(学術先進医療検討委員会)にて承認)

## <診断基準>

Definite を対象とする。

### 短腸症の診断基準

#### A 症状

1. 腸回転異常、小腸閉鎖、壊死性腸炎、腹壁異常などの先天性の腸疾患や腸間膜血栓症や腸間膜根部腫瘍などのため小腸大量切除を受けたもの
2. 小児では小腸の残存腸管が 75cm 未満であること  
成人では小腸の残存腸管が 150cm 未満であること
3. 乳幼児期は小腸の残存腸管が 30cm 未満であること
4. クロウン病、潰瘍性大腸炎、ヒルシュスプルング病を除外する<sup>注1)</sup>

注1) これらの疾患については原疾患で申請を行う。

#### B 検査所見

- 1 先天性短腸症については、消化管造影所見にて小腸長について評価を行う。
- 2 手術症例では、術中に測定した残存小腸長にて評価を行う。

#### C 鑑別診断

クロウン病、潰瘍性大腸炎、ヒルシュスプルング病

#### D 遺伝学的検査

必要なし

## <診断のカテゴリー>

Definite: A+Bの項目を満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの

### <重症度分類>

静脈栄養を必要とすることにより日常生活が著しく障害されており、かつ以下の5項目のうち、少なくとも1項目以上を満たすものを対象とする。

1. 静脈栄養への依存性が高く、あらゆる手段をもってしても離脱が期待できない
2. 中心静脈アクセスルートが減少している
3. 頻回なカテーテル関連血流感染症を来す
4. 肝障害や腎障害などを合併している
5. 難治性の下痢など著しいQOLの低下

### ※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。

## 指定難病検討資料作成のためのチェックリスト

### 短腸症

#### 必須項目

	質問	○か×	自由記載による回答(必要な場合)
1	発病の機構が明らかでない (「指定難病の要件について」の2ページ参照)	○	発症機構が不明な先天性のものと、腸間膜血栓症や腸間膜根部腫瘍による後天性のものがある。 短腸症そのものが手術に伴う二次性の疾患であるという指摘があるが、短腸症を招く原因は先天的な背景を有し、その発生機構は不明で予防する手段はない。また、短腸症となると原疾患とは全く別の治療管理体制が必須となることから、原疾患の中の単なる「二次性」疾患として取り扱うのは適切である。すなわち、短腸症は「原疾患別」に対応することよりも、「短腸症」として一律に評価し、医療支援体制を整備する必要がある疾患である。また、今後の短腸症の研究、成績向上のためにも「短腸症」としての枠組みが必要である。
2	他の施策体系が樹立されていない (「指定難病の要件について」の3～5ページ参照)	○	
3	治療方法が確立していない (「指定難病の要件について」の6ページ参照)	○	対症療法のみであり、根治的治療は存在しない。しかしながら対症療法には患者およびご家族の多大な医療負担が伴うとともに、重篤な長期合併症を来すリスクを常に抱えている。
4	長期の療養を必要とする (「指定難病の要件について」の7～8ページ参照)	○	
5	患者数が本邦において一定の人数(注)に達しない (「指定難病の要件について」の9ページ参照)	○	
6	客観的な診断基準(又はそれに準ずるもの)が確立している (「指定難病の要件について」の10～11ページ参照)	○	これまで、短腸症に特化した研究班は存在しておらず、消化器疾患を扱う研究班の中の一部で疫学調査などが行われていたに過ぎなかった。 しかし、平成28年度より「短腸症の重症度分類・集学的小腸リハビリテーション指針作成に関する研究」班(松浦班)が発足し様々な活動を行ってきた。松浦班において短腸症の診断基準、重症度分類の再検討を行い各種学会の承認を得ている。また、小腸リハビリテーションの診療ガイドライン作成を行いながら、成人科も含めたトランジション医療体制の整備と推進を図っている。また、患者家族会である「短腸症候群の会」と緊密に連携し患者家族の持つ不安など情報共有を行える環境整備を推進している。
7	上記6の診断基準は関係学会においてすでに承認されている	○	学会名: 日本小児外科学会                      承認日:
8	患者数の推計に用いた疫学調査等の方法	/	
9	患者数の推計が100人未満の場合、成人の患者数の推計	/	

#### 参考項目

	質問	○か×	自由記載による回答(必要な場合)
1	これまでに指定難病検討委員会で検討された疾病又は類縁疾病か	○	
2	ICD10(もしくは11)またOrphanet(オーファネット)における表記名およびコード	/	
3	既に指定難病に指定されている疾病の類縁疾病か	×	
4	指定難病には指定されていない疾病で類縁疾病はあるか	×	
5	本症および類縁疾病を対象とする研究班や研究グループは他に存在するか	×	
6	小児慢性特定疾病に指定されているか	○	

7	医療費助成を受けるために必須だが、保険適応外の特殊な検査が含まれるか (もしあれば、検査名をご記載下さい)	x	
---	--	---	--