



図4 ヒルシュスブルグ病の病型と頻度

す。直腸生検による組織学的検査では正常腸管壁にみられる筋層内のアウエルバッハ (Auerbach) 神経叢，粘膜下層内のマイスナー (Meissner) 神経叢の欠如およびアセチルコリンエステラーゼ (AChE) 陽性の外来神経線維が著しく増生していることで診断されます。

**治療**

根治手術まで浣腸や洗腸で排便管理が可能な無神経節腸管の範囲が短いタイプ，あるいはストーマを造設することなく経肛門的チューブ (図6) による減圧，洗腸で管理できる長節型以外の症例では，ストーマを造設し根治術を計画します。ストーマは正常腸管の最も肛門側に造設しますが，キャリバーチェンジが明らかでない場合は術中に消化管壁の生検を行ってストーマ造設部位を決定します。

**ヒルシュスブルグ病類縁疾患**

直腸に神経節細胞が存在するにもかかわらず腸閉塞症状や腸管の拡張，慢性便秘などヒルシュスブルグ病と類似した臨床症状を呈する疾患群のことを，ヒルシュスブルグ病類縁疾患といいます。腸管神経の病理所見で，①腸管神経

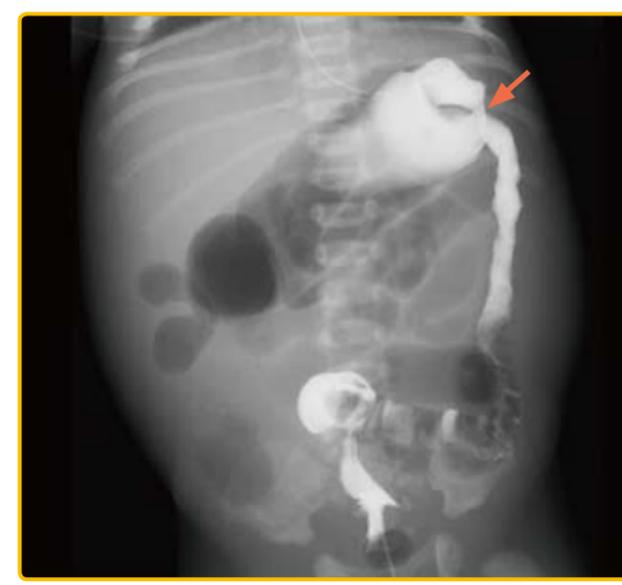


図5 ヒルシュスブルグ病 (日齢3男児) の注腸造影検査  
拡張腸管と狭小腸管 (無神経節腸管) との境界部分に口径差 (キャリバーチェンジ: →) が認められる

節細胞に異常を認めるもの (壁内神経節細胞未熟症: immaturity of ganglia, 腸管神経節細胞僅少症: isolated hypoganglionosis, 腸管神経形成異常症: intestinal neuronal dysplasia; IND) と，②腸管神経節細胞に異常を認めないもの (巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症: megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome; MMIHS, 腸管分節状拡張症: segmental dilatation of intestine, 内肛門括約筋無弛緩症: internal anal sphincter

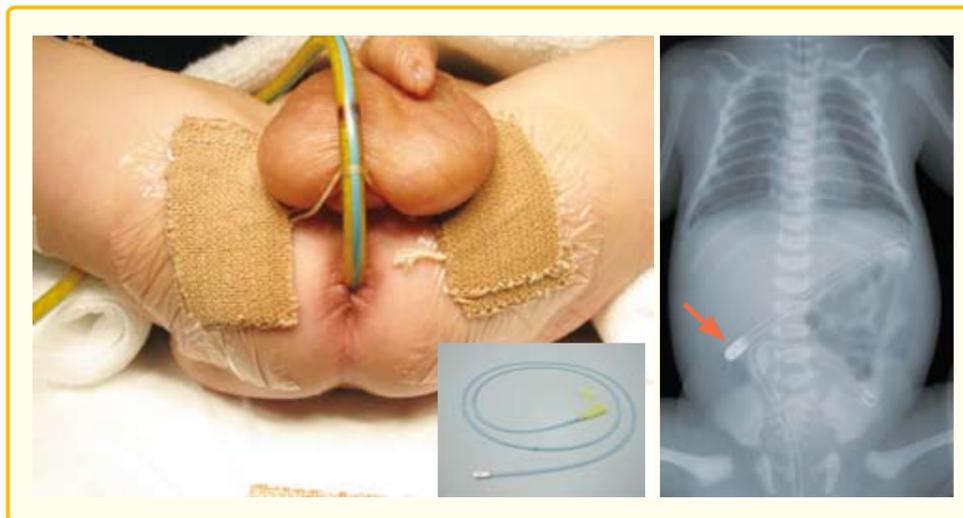


図6 長節型ヒルシュスブルグ病 (日齢3男児) における経肛門チューブの挿入による消化管の減圧  
Kangaroo™ ニューエンテラル フィーディングチューブ 12Fr: 横行結腸まで挿入 (→)

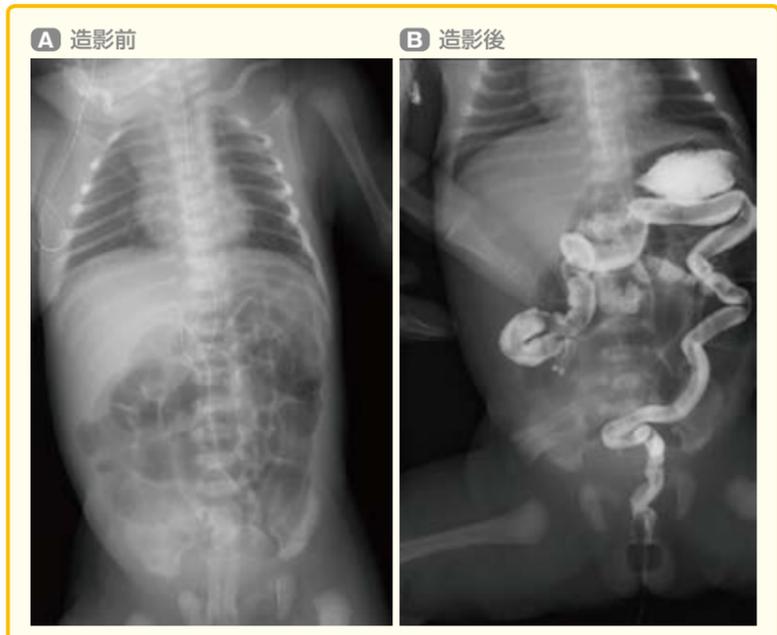


図7 ヒルシュスブルグ病類縁疾患 (腸管神経節細胞僅少症) (日齢0女児)  
注腸造影検査で狭小結腸を認める



図8 腸管神経節細胞僅少症 (ヒルシュスブルグ病類縁疾患) の腹部単純X線写真  
9歳男児，回腸ストーマ造設状態

achalasia; IASA, 慢性特発性偽性腸閉塞: chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction; CIIP) の7疾患が含まれます。多くは新生児期からイレウス症状を呈し，開腹手術時に採取された腸管壁の病理組織検査で診断され，小腸ストーマが必要になります (図7)。壁内神経節細胞未熟

症では生後数か月で神経細胞が成熟して消化管機能が改善するためストーマ閉鎖術が可能になりますが，多くは持続する消化管機能不全のため中心静脈栄養や経腸栄養あるいは消化管減圧のための永久ストーマ管理 (胃瘻，小腸瘻) が必要になることが多い疾患です<sup>2)</sup> (図8)。