

非特異性多発性小腸潰瘍症 画像診断アトラス

難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患等実用化研究事業)

「難治性小腸潰瘍の診断法確立と病態解明に基づいた治療法探索」

「希少難治性消化器疾患の長期的QOL向上と小児期からのシームレスな医療体制構築」

「難治性炎症性腸管障害に関する調査研究」

2016年3月作成
2024年4月改訂第2版

非特異性多発性小腸潰瘍症アトラス改訂版の序文にかえて

非特異性多発性小腸潰瘍症 (chronic nonspecific multiple ulcers of the small intestine; CNSU) は、1960年代に本邦の岡部らと崎村が提唱した慢性・難治性の小腸潰瘍症である。本症は極めて稀と考えられてきたが、小腸内視鏡の普及により診断頻度が増加するとともに常染色体劣性遺伝の形式をとる疾患であることが明らかとなった。さらに、2014年より3年間に亘って行われた「難治性小腸潰瘍の診断法確立と病態解明に基づいた治療法探索」研究班により、本症の原因がプロスタグランジンのトランスポーター *SLCO2A1* の機能異常であることが確認された。すなわち、細胞内プロスタグランジン欠乏が本症の主たる病態であることが明らかとなり、新たな疾患名として chronic enteropathy associated with *SLCO2A1* gene (CEAS) が提唱された。さらに同研究班は、本症の概念と臨床像を本邦に広く周知するため2016年に「非特異性多発性小腸潰瘍症アトラス」を作成した。

成人CEASに関する研究は、その後難治性炎症性腸管障害調査研究班 (鈴木班) へと引き継がれ、2020年からは小児CEASを取り扱ってきた「難治性小児消化器疾患の医療水準向上および移行期・成人期のQOL向上に関する研究」(研究代表: 田口智章) の研究班と難治性炎症性腸管障害調査研究班 (久松班) の共同プロジェクトグループがCEASの研究を推進している。本書は同グループが作成した改訂版アトラスであり、CEASの診断基準と新規症例を含めた実例が具体的に示されている。なかでも、診断基準に関しては大幅な改訂が加えられているので、皆様には是非ご確認頂きたい。

さて、2013年頃より単一遺伝子のバリエーションによる炎症性腸疾患が monogenic IBD と総称されるようになっていく。原因となる遺伝子領域として少なくとも75領域が同定されており、monogenic IBD の大部分は遅くとも7歳までに発症する。CEASの原因遺伝子である *SLCO2A1* も monogenic IBD の原因遺伝子に含まれており文献上の報告例も前回のアトラス発行以降明らかに増加しているが、青年期以降にも診断されているのが特徴である。従って、本書が小児や成人の消化管疾患を取り扱う多くの医療関係者に重要な情報を提供するものと確信している。最後に、本アトラスの作成に関して全ての作業を快く引き受けて頂いた慶應義塾大学内視鏡センターの緒方晴彦先生および細江直樹先生、三重県立総合医療センターの内田恵一先生、さらに共同プロジェクトグループの皆様に深謝申し上げたい。

岩手医科大学内科学講座
消化器内科分野
松本 主之

目次

1	非特異性多発性小腸潰瘍症の疾患概要、 新診断基準と新診断基準解説 (「原因不明小腸潰瘍症の実態把握、疾患概念、疫学、治療体系の確立に関する研究」班作成、 非特異性多発性小腸潰瘍症コンセンサス・ステートメントを一部改変)	4
2	トピックス：SLCO2A1 遺伝子変異について	10
3	症例画像選択過程と画像解説のポイント (症例の選択過程と、画像解説文の表記法など)	11
4	症例画像	
1	切除検体画像との対比	12
2	SLCO2A1 遺伝学的検査で病的バリエントを認めた症例	16
3	SLCO2A1 遺伝学的検査未施行例画像	30
4	内視鏡的拡張術施行例画像	33
5	プロジェクトメンバー	35

はじめに

画像アトラスを理解するうえで必要な本疾患の概要、診断基準を解説する。解説にあたって、「原因不明小腸潰瘍症の実態把握、疾患概念、疫学、治療体系の確立に関する研究」班によって作成された非特異性多発性小腸潰瘍症コンセンサス・ステートメントを一部改変し、解説に用いる。

非特異性多発性小腸潰瘍症は、1960年代に本邦で提唱された疾患である。本症は特徴的な臨床症状と経過を有し、他の小腸疾患とは明らかに異なった肉眼所見がみられる。しかしながら、その名称に“非特異性”という用語が用いられてきたため、組織学的に“非特異的”な種々の小腸潰瘍をきたす疾患と混同されてきた。加えて、本症は比較的稀な疾患であるため、概念が混乱したまま疾患の名称が先行してきたのが現状である。疾患名として“慢性出血性小腸潰瘍”も用いられることもあるが、本アトラスでは、“非特異性多発性小腸潰瘍症”で統一する。

1. 小腸病変の特徴

1) 肉眼所見

非特異性多発性小腸潰瘍症の病変は、終末回腸以外の中部・下部回腸に多発する。罹患部位は種々の程度の狭窄を伴うものの、腸管肥厚は軽度であり、癒着や瘻孔形成はない。

病変が最も顕著な部位には、明瞭な境界を有する平坦な潰瘍がみられ、その一部は輪走、斜走、縦走しながら横軸方向に伸びだす。そのため隣接する潰瘍が融合や枝分かれした形態を呈することがある。小腸皺襞は潰瘍辺縁まで正常に保たれ、潰瘍は一見して粘膜剥離の様相を呈する。潰瘍周囲の正常粘膜部は偽憩室様の外観を呈することがある。ただし、炎症性ポリープや敷石像を伴うことはない。

2) 組織所見

潰瘍は粘膜層ないし粘膜下層に局限し(UL-IまたはII)、筋層におよぶことはない。形質細胞、リンパ球、好酸球を主体とする軽度の炎症細胞浸潤がみられ、時としてリンパ濾胞を伴うことがある。潰瘍辺縁のごく一部に再生粘膜がみられるのみで、急峻に正常上皮に移行する。線維化は潰瘍底およびその近傍に局限する。

生検組織所見も上記とほぼ同様であり、潰瘍辺縁の絨毛萎縮のないほぼ正常の小腸粘膜と、潰瘍底の軽度の炎症細胞浸潤および線維化がみられるのみである。

3) 中心静脈栄養療法による修飾

後述のように、非特異性多発性小腸潰瘍症の潰瘍を治癒に至らしめる治療法は中心静脈栄養療法のみである。本治療後の肉眼所見と病理所見は上述とは大きく異なる。すなわち、潰瘍は顕著な治癒傾向を示し多数の瘢痕として認められるようになる。

2. 臨床像

1) 症状

女性に好発し、多くは幼・若年期に発症する。長期間におよぶ持続性潜性の消化管出血による高度の貧血および低蛋白血症に関連した症状が主症状である。すなわち、顔面蒼白、易疲労感、浮腫、第二次性徴を含めた成長障害がみられ、女性では無月経が少なくない。確定診断までに長時間を要することが多いので、この間鉄剤投与、輸血などを繰り返し受けることになる。消化管の狭窄症状として腹痛を訴えることはあるが、下痢や肉眼的血便、発熱はない。

2) 家族歴

しばしば同胞発症を認める。しかしながら、親子発症例は皆無に等しい。一方、発症者の両親に血族結婚を認めることがあり、何らかの遺伝的素因が関与する可能性が否定できない。

3) 身体所見

眼瞼結膜に貧血がみられ、皮膚は蒼白である。機能的収縮期心雑音を聴取する。若年発症例では低身長・低体重が認められる。四肢や顔面に浮腫がみられ、さらに無恥毛を伴うこともある。腹部には異常所見を認めない。

4) 臨床検査所見

便は黄色軟便であり、便潜血検査は持続的に陽性を示す。末梢血には著明な小球性低色素性貧血が認められ、ヘモグロビン値は5-10g/dL程度である。血清鉄は低値を示す。白血球増多はない。高度の低蛋白血症と低アルブミン血症がみられ、血清総蛋白値は4-6g/dLを示す。C反応性蛋白は陰性ないし軽度の上昇にとどまる。貧血のため血沈は亢進することが多い。ツベルクリン反応や結核菌に対するクオンティフェロン検査は陰性である。その他、本症に特異的なバイオマーカーは同定されていない。

5) 合併症

長期例、中心静脈栄養療法施行例、手術例では狭窄を合併する。小腸外の病変として、十二指腸病変や大腸病変がみられることがある。その性状は癒着化した小腸病変に類似し、偽憩室を伴うこともある。

全身合併症として、持続性低栄養状態に伴う骨粗鬆症や脂肪肝がみられる。

3. 小腸X線・内視鏡所見

1) 小腸X線所見

非特異性多発性小腸潰瘍症の小腸病変は、変形、バリウム斑、狭窄として描出される。

最も重要な所見は変形である。充満像が有用であり、近接多発する浅い潰瘍が辺縁硬化像、あるいは軽度の彎入像として描出される。癒合した幅広い潰瘍は側面像で幅の広い硬化像として描出される。さらに、枝分かれした潰瘍が偽憩室様所見として描出されることもある。これらの変形・硬化所見は非対称性に観察される。

非特異性多発性小腸潰瘍症の潰瘍は浅く、バリウム斑として描出することは容易ではない。二重造影像よりも、むしろ丹念な圧迫像で明瞭に描出される。

2) 小腸内視鏡所見

経肛門的バルーン内視鏡を用いた回腸の内視鏡観察が本症の診断に極めて有用である。内視鏡検査により、潰瘍、狭窄、偽憩室形成が確認可能である。

典型的病変は、境界が明瞭な浅い粘膜欠損として観察され、潰瘍周囲に反応性隆起を伴うことはなく介在粘膜は正常である。白苔は薄く、容易に脱落し潰瘍底が露出する。これらの潰瘍は輪走、縦走、ないし斜走し、長期罹患例では管腔変形を伴うようになる。たとえ管腔の狭小化を伴っても、全周性狭窄部、ないし偽憩室部に開放性潰瘍を伴うことが多い。ただし、敷石像や炎症性ポリープを伴うことはない。

4. 鑑別診断

1) 腸結核

結核菌が証明されない腸結核疑診例と非特異性多発性小腸潰瘍症との鑑別が問題となる。しかし、病変分布と性状、および免疫学的マーカーを参照すれば鑑別可能である。

2) クローン病

臨床像、消化管病変の性状、組織所見から小腸型クローン病との鑑別は可能である。

3) 腸管ベーチェット病／単純性潰瘍

全身症状、罹患部位と腸病変の性状から鑑別可能である。

4) 薬剤性腸炎

薬剤性腸炎のなかでも、非ステロイド性消炎鎮痛薬による小腸病変は非特異性多発性小腸潰瘍症に類似している。薬剤使用歴を含めた臨床経過から鑑別可能である。

5) 好酸球性胃腸炎

臨床像、消化管病変の性状や、組織所見(好酸球主体の炎症細胞浸潤の有無)により鑑別可能である。

6) 放射線性腸炎

臨床像や腹部の放射線照射歴から鑑別可能である。

7) 虚血性小腸炎

臨床像(比較的高齢発症)や、併存疾患(糖尿病や他の虚血性疾患など)、病変の性状(治癒期の区域性管状狭窄)から鑑別可能である。

8) 地中海熱関連腸炎

臨床像やコルヒチンに対する反応、MEFV遺伝子検査などから鑑別可能である。

9) リンパ増殖性疾患などの小腸腫瘍

臨床像や組織所見による鑑別が可能である。

10) 感染性腸炎

臨床像(一過性の炎症)や抗生剤、抗ウイルス薬への反応から鑑別可能である。

5. 類縁疾患

非特異性多発性小腸潰瘍症との異同は明らかではないが、共通点を有する疾患として以下の報告がある。

1) Cryptogenic multifocal ulcerous enteritis (CMUSE)

空腸、回腸に境界明瞭な潰瘍と多発性再発性狭窄をきたす疾患として報告されている。臨床像は非特異性多発性小腸潰瘍症に類似するが、発症年齢、臨床経過、好発部位は異なっている。

2) Chronic ulcerous duodenojejunoileitis

基本的にはセリアック病を背景とし、慢性炎症と小腸潰瘍をきたす疾患である。非特異性多発性小腸潰瘍症とセリアック病は無関係であり、異なった疾患と考えられる。

3) 細胞質フォスホリパーゼA2 (cPLA2) 欠乏症による腸病変

cPLA2遺伝子をコードするPLA2G4A遺伝子の変異によるPG合成低下と血小板機能異常によって出血性小腸潰瘍を繰り返す疾患である。肉眼的血便が主症状である。

6. 診断基準(表1)

以上のように、非特異性多発性小腸潰瘍症は慢性の臨床経過と特徴的小腸病変を有する疾患である。従って、臨床像と小腸X線・内視鏡所見あるいは小腸切除標本の病理所見を組み合わせて非特異性多発性小腸潰瘍症を診断し、他疾患を除外することが肝要である。表1に田口班、久松班合同で作成した新診断基準を示す。なお、診断に際して臨床的事項である貧血・低蛋白血症の程度、および小腸病変の肉眼所見やX線・内視鏡所見には個体差があることに留意する必要がある。

7. 治療と予後

1) 治療

本症の小腸病変に対して有効な薬剤は確立されていない。副腎皮質ステロイド、アミノサリチル酸製剤、アザチオプリン、インフリキシマブ等はいずれも無効である。

中心静脈栄養療法は潰瘍を治癒に至らしめ、貧血と栄養状態も改善する。経腸栄養療法は貧血や低蛋白血症の再発予防効果を有する。しかし、経口摂取を再開すると再発する。従って、治療の中心は貧血と低栄養状態に対する鉄剤投与、輸血、栄養療法となる。

回腸病変を切除しても、術後早期に新生病変が発生する。従って、外科的治療はできるだけ回避すべきである。狭窄に対しては内視鏡的バルーン拡張術が有効な場合がある。

2) 予後

生涯にわたって貧血と低蛋白血症が持続する。また、狭窄のため手術に至る場合が多いが、術後再発をきたす。生命予後に関しては不明であるが、本症が直接の死因となることはない。

新診断基準解説

診断基準の改訂にあたり、小児期から成人期までのシームレスな診断基準を作成すべく、令和3年度厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業「難治性小児消化器疾患の医療水準向上および移行期・成人期のQOL向上に関する研究」(研究代表者 田口智章)の研究班、および、「難治性炎症性腸管障害に関する調査研究」(研究代表者 久松理一)の研究班に、プロジェクトグループから以下の検討事項が提出された。

1. 大学研究室外でもSLCO2A1遺伝学的検査が可能となり、診断基準内に記載する。(2024年3月末現在、非保険検査)
2. SLCO2A1遺伝子の病的バリエーションが確認された場合、chronic enteropathy associated with SLCO2A1 gene (CEAS) と診断する。
3. 年代的に、遺伝学的検査を行わずに、難病登録されている患者さんに不利益にならないような診断基準とする。
4. 小児例では、難治性十二指腸潰瘍狭窄のために、小腸内視鏡などで小腸が十分検索できない症例があることを考慮する。
5. 消化管生検組織や腸管切除標本中の血管内皮におけるSLCO2A1蛋白発現低下が確認された場合、CEASが疑われる。
6. 尿中プロスタグランジン代謝産物 (PGE-MUM) 濃度上昇が確認された場合、CEASが疑われる。
7. ばち状指、皮膚肥厚、骨膜炎など肥厚性皮膚骨膜炎に合致する所見が確認された場合、CEASが疑われる。
8. 疾患鑑別を十分行い、不必要な遺伝学的検査を避けるため、多くの鑑別疾患を列挙する。

これらを検討し作成された診断基準改訂案が、上記の両研究班で承認された。その後、日本小児外科学会、および、日本消化器病学会の学会承認を得ることができた。

三重県立総合医療センター

小児外科

内田 恵一

表1 非特異性多発性小腸潰瘍症の新診断基準

主要所見

A. 臨床的事項

長期にわたる鉄欠乏性貧血と低蛋白血症

B. 消化管病変（十二指腸～回腸、主に回腸）

1)と3)、又は2)と3)を認めるもの

1) 多発する非対称性の変形や狭窄、輪状狭窄

2) 境界鮮鋭で斜走、横走する浅い潰瘍、地図状・テープ状潰瘍

3) 生検組織や切除標本の病理組織学的検査で肉芽腫などの特異的炎症所見が見られない

C. *SLCO2A1*遺伝学的検査 病的バリエントを認める

D. 鑑別疾患

1) 腸結核（疑診例を含む） 2) クローン病 3) 腸管バーチエット病/単純性潰瘍

4) 薬剤性腸炎 5) 好酸球性胃腸炎 6) 放射線性腸炎 7) 虚血性小腸炎 8) 地中海熱関連腸炎

9) リンパ増殖性疾患などの小腸腫瘍 10) 感染性腸炎など

副所見

1) 消化管生検組織や切除標本中の血管内皮における*SLCO2A1*蛋白発現低下

2) 尿中プロスタグランジン代謝産物 (PGE-MUM) 濃度上昇

3) 肥厚性皮膚骨膜炎に合致する所見

<診断のカテゴリー>

Definite :

3つの主要所見A～Cのうち2つ以上を満たし、Dを除外したもの。

Possible :

主要所見のA又はBを満たし、副所見のいずれかを認め、Dを除外したもの。

CNSUの報告例のなかに、患者両親の血族結婚に関する記載がみられる。また、同胞発症例の報告も散見される。そこで、プロスタグランジン (PG) 代謝関連蛋白の遺伝子を標的として、CEASの原因遺伝子を2つのルートから探索した。

まず、血族結婚家系例を対象とし遺伝子解析を行った。家族歴の明らかなCEAS3例、および同胞非発症者1名を対象とし、エクソーム解析により発症者でホモ変異、非発症者でヘテロ変異を示す遺伝子を探索したところ、特定の遺伝子が同定された。一方、上記対象とは全く別個で両親に血族結婚のないCEAS姉妹家系において、同胞の男性が劣性遺伝性疾患の肥厚性皮膚骨膜炎であったことから、原因遺伝子を同定した。以上のルートから同定された遺伝子は、いずれも第3染色体に存在するSLCO2A1であった。

SLCO2A1は全身諸臓器の細胞に発現する膜蛋白であり、主にPGE₂を細胞内に輸送するトランスポーターである。近年、太鼓ばち状指、長管骨の骨膜性肥厚、脳回転状頭皮を含む皮膚肥厚症を3主徴とする肥厚性皮膚骨膜炎の原因遺伝子としても注目されている。そこで、CEAS、健常者、クローン病患者のSLCO2A1を解析したところ、CEAS患者では全アレルにアミノ酸変化を伴う変異がみられたが、健常者では1/500の頻度でヘテロ変異が認められるのみであった。一方、クローン病603例中2例でホモ変異ないし接合ヘテロ変異が確認された。これら2例はいずれも小腸型クローン病であったことから、実際にはCEAS症例と考えられる。

免疫組織化学法で検討すると、SLCO2A1は正常腸管では主として粘膜固有層や粘膜下層の血管内皮細胞に発現する。これに対し、CEASではその発現がほぼ消失している。一方、CEASで同定された変異SLCO2A1を培養細胞に遺伝子導入すると、細胞膜上の蛋白発現が消失すること、PGE₂の細胞内取り込み能が低下することも確認されている。

(症例の選択過程と画像解説文の表記法など)

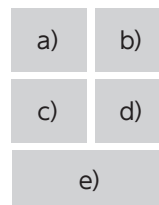
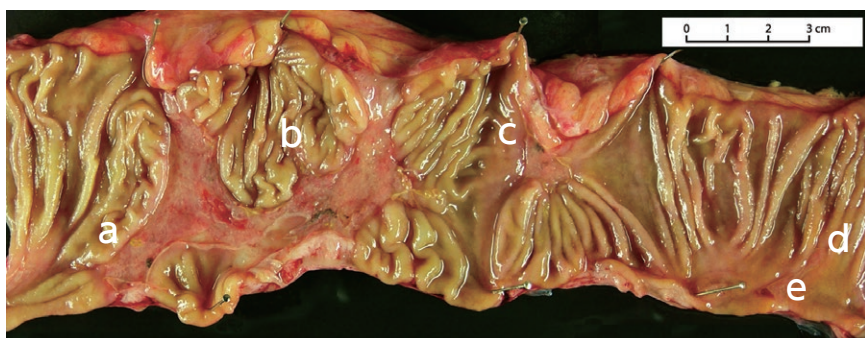
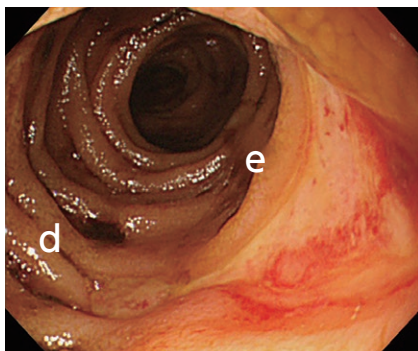
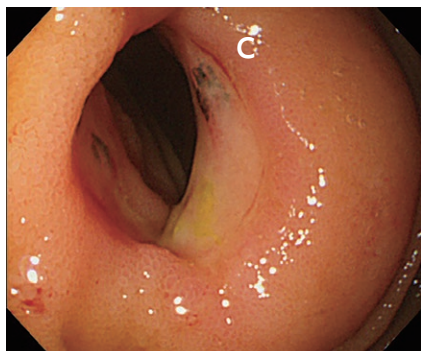
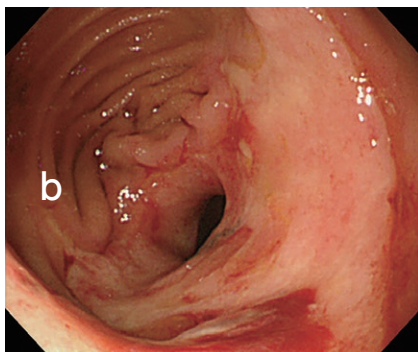
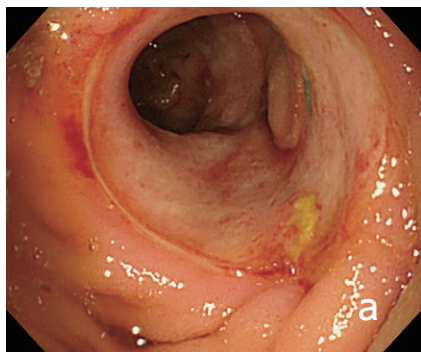
本アトラスは、全国17施設における倫理委員会の承認後、症例画像を集積し、専門医による画像検討委員会を開催、画像アトラスにふさわしい症例を抽出した。さらに改訂に際し、新診断基準に即して診断を行い、診断カテゴリーが確定の症例のみを掲載した。また、*SLCO2A1*遺伝学的検査未施行の場合は「*SLCO2A1*遺伝学的検査未施行」と記載し、分けて提示してある。画像解説文は、年齢、性、発症年齢、小腸粘膜*SLCO2A1*蛋白発現異常の有無、*SLCO2A1*遺伝学的検査における病的バリエーションの有無、男性の場合は肥厚性皮膚骨膜炎の有無、ヘモグロビン値、血清アルブミン値、提示画像のmodality、解説文という順で提示してある。画像の提示順は、本症の形態的な特徴を切除検体と対比しながら理解した後、読み進めるうちに、本症の内視鏡画像の特徴を理解できるように工夫し、①手術施行で切除検体画像があるもの、②*SLCO2A1*遺伝学的検査で病的バリエーションがあるもの、③*SLCO2A1*遺伝学的検査未施行、④内視鏡的拡張術施行としてある。

4 症例画像

1 切除検体画像との対比

症例1

60歳代、女性。発症年齢36歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未検査)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 6.6g/dL、血清アルブミン値 2.0g/dL。



術中内視鏡検査

貧血のコントロール目的に小腸部分切除術を施行した。

- a) 中部回腸にスムーズな辺縁を有する全周性の潰瘍性病変を認める。
- b) 潰瘍面は易出血性であり、一部に内腔の狭小化を認める。
- c) 輪状に内腔の狭小化をみとめ、狭窄面には輪状潰瘍を認める。
- d) 斜走する潰瘍を認め、潰瘍面は易出血性である。

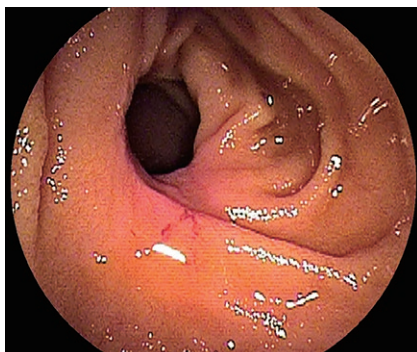
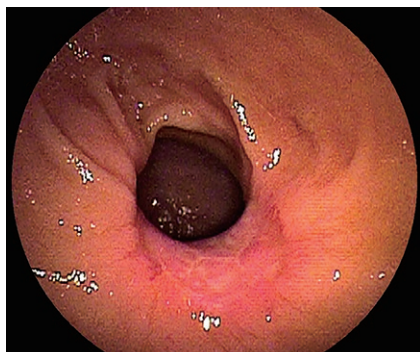
小腸切除検体

マッピングをa, b, c, d, eで示した。

- e) 回腸に斜走する浅い多発する潰瘍性病変を認め、ケルクリング襞の目立つ正常粘膜が島状に残存している。

症例2

20歳代、男性。発症年齢1歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。肥厚性皮膚骨膜炎 (+)。ヘモグロビン値 2.3g/dL、血清アルブミン値 3.0g/dL。

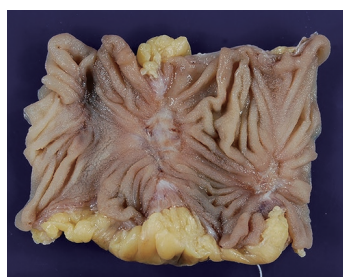
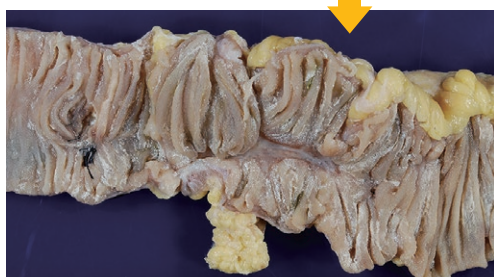
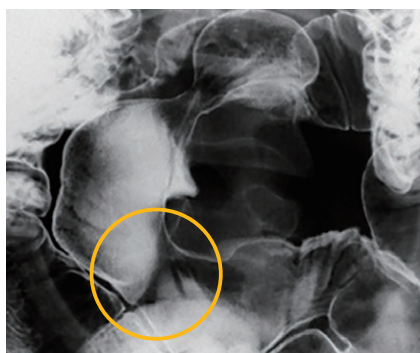


a)

b)

c)

d)



バルーン小腸内視鏡検査

a) b)

中部小腸にひだ集中を伴う類円形の浅い潰瘍を認める。

小腸造影検査

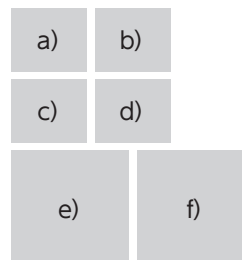
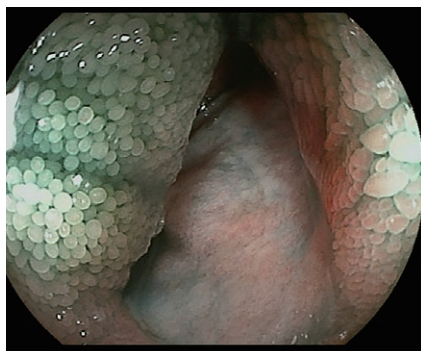
c) 中部小腸に非対称性的変形、浅いバリウム斑を認める。

小腸部分切除後の固定標本

d) 幅が狭く境界明瞭で平坦なテープ状の潰瘍が多発し、横走・縦走している。潰瘍は比較的浅く、一部で枝分かれしながら隣接する潰瘍と融合している。介在粘膜は正常。

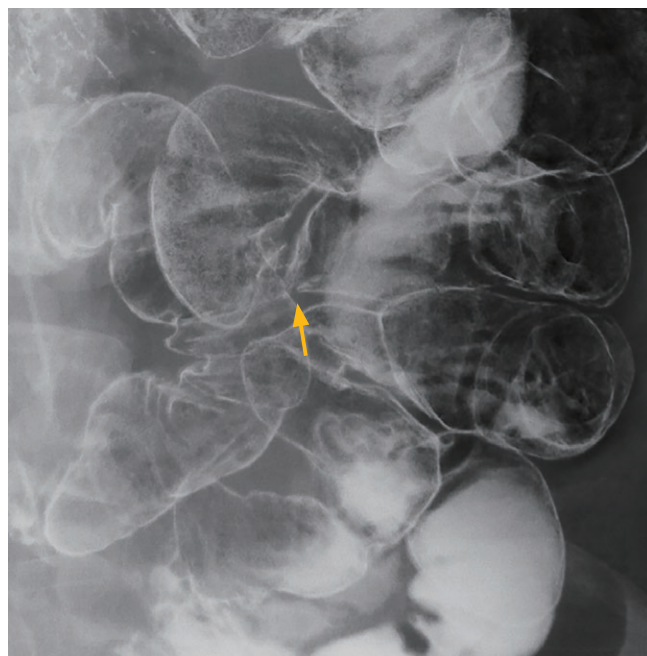
症例3

60歳代、男性。発症年齢15歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。肥厚性皮膚骨膜炎(+)。ヘモグロビン値 9.1g/dL、血清アルブミン値 2.3g/dL。



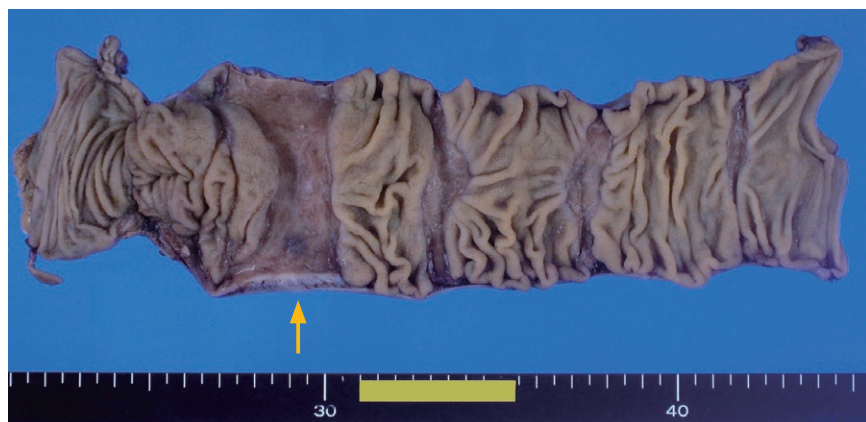
バルーン小腸内視鏡検査

- a) 空腸に認めた浅い潰瘍性病変.
- b) c) 空腸吻合部には半周性の潰瘍と粘膜集中像を認める.
- d) 空腸に認めた全周性潰瘍. 潰瘍面は均一, 辺縁は極めて鮮明であり, 潰瘍のすぐ近傍の絨毛もほぼ正常である.



小腸造影検査

- e) 空腸の充影像では辺縁に変形, 硬化を認め, 壁に取り囲まれた浅い潰瘍(↑)も認められる.
- f) 同部の二重造影では, Kerckring皺壁の走行異常と伸展不良や変形が認められる.



g)

h)

i)

空腸部分切除後の固定標本

g) 内視鏡検査で認めた全周性潰瘍 (↑) とともに比較的狭い範囲に一定の傾向を持たない境界鮮明な潰瘍が多発している。周囲の介在粘膜は正常である。

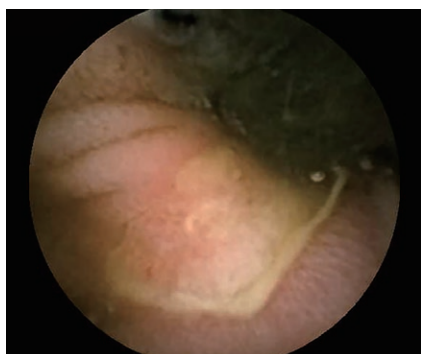
上下肢骨X線

- h) 右上肢のX線所見で橈骨, 第1中指骨に皮質骨の肥厚を認める。
- i) 右膝関節のX線所見にて皮質骨の肥厚と外側に伸びだした不整なflyingを認める。

2 SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエントを認めた症例

症例1

50歳代、女性。発症年齢50歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエントあり。ヘモグロビン値 9.9g/dL、血清アルブミン値 3.7g/dL。

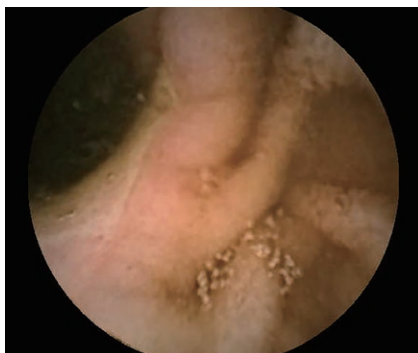


a)

b)

c)

d)

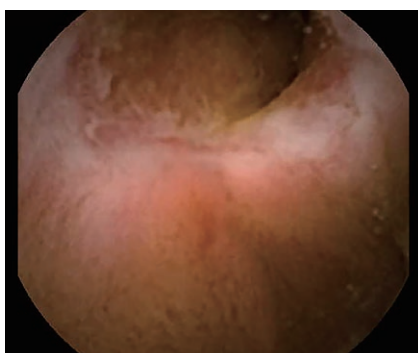
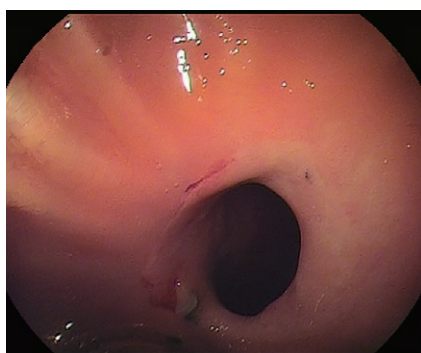


カプセル内視鏡検査

- a) 回腸上部に比較的幅が広く、辺縁は明瞭な潰瘍を認め、浅い白苔を伴っている。
- b) c) 回腸上部に斜走傾向の浅い白苔を伴う潰瘍を認める。
- d) 回腸中部に輪状傾向の辺縁明瞭な浅い潰瘍を認める。

症例2

40歳代、女性。発症年齢7歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエントあり。ヘモグロビン値 7.1g/dL、血清アルブミン値 4.1g/dL。

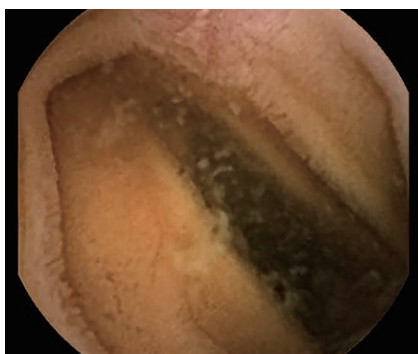
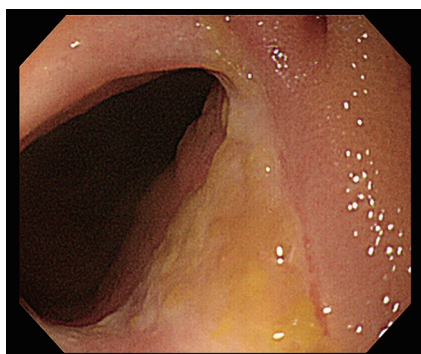


a)

b)

c)

d)



バルーン小腸内視鏡検査

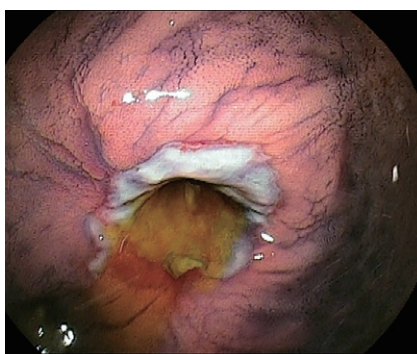
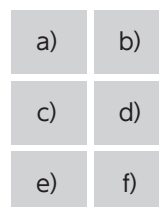
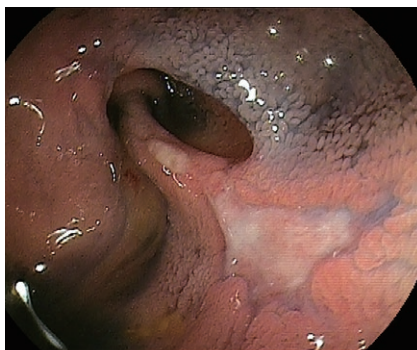
- a) 回腸中部に輪状の潰瘍瘢痕を認め全周性に狭窄している。
- c) 回腸下部に幅が広く浅い潰瘍を認め管腔は狭小化している。

カプセル内視鏡検査

- b) 回腸中部に輪状の潰瘍瘢痕を認め管腔は狭小化している。
- d) 回腸中部 12時方向に小さなびらんを認める。

症例3

50歳代、女性。発症年齢10歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエントあり。ヘモグロビン値 9.5g/dL、血清アルブミン値 1.8g/dL。



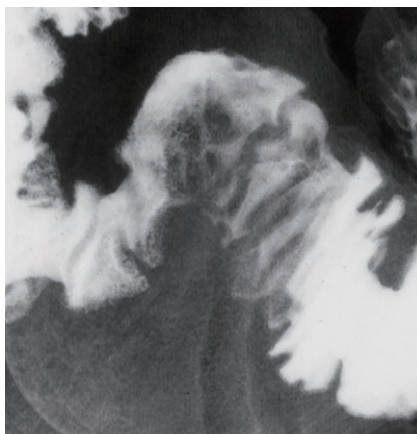
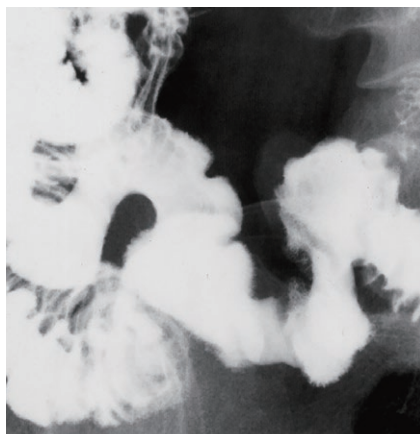
バルーン小腸内視鏡検査

a) b)

下部回腸に輪状狭窄と近傍に斜走傾向の浅い潰瘍を認める。

c) 骨盤内回腸にはKerckring皺壁の走行異常とびらんを認める。

d) 回腸-回腸吻合部に認めた全周性の潰瘍で、辺縁は極めて鮮明である。



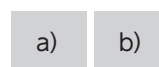
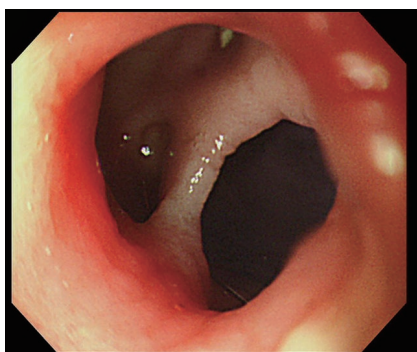
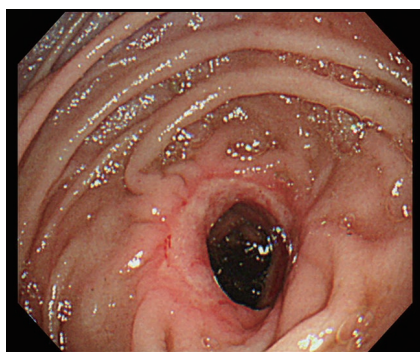
小腸造影検査

e) 下部回腸の充影像では大小の彎入と硬化像、一部に小さなニッシュを認める。

f) 彎入部の圧迫像では浅い潰瘍を認める。

症例4

50歳代、女性。発症年齢10歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエントあり。ヘモグロビン値 7.2g/dL、血清アルブミン値 2.2g/dL。



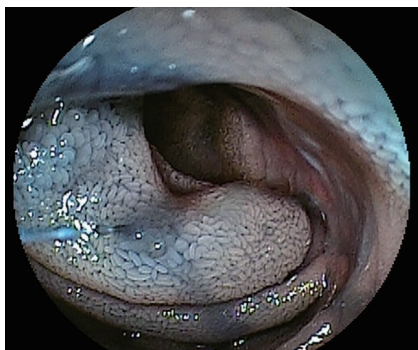
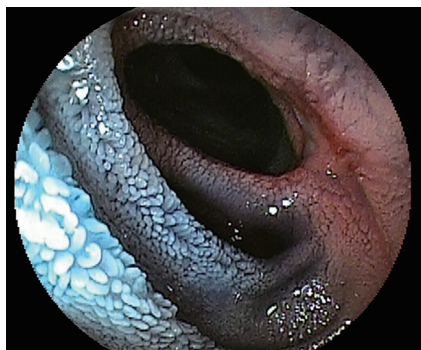
バルーン小腸内視鏡検査

a) 空腸-空腸吻合部近傍に狭窄を伴う輪状潰瘍を認める。

b) 回腸中部に狭窄を認め、タッシュェ形成も認められる。

症例5

60歳代、女性。発症年齢50歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 7.4g/dL、血清アルブミン値 2.5g/dL。

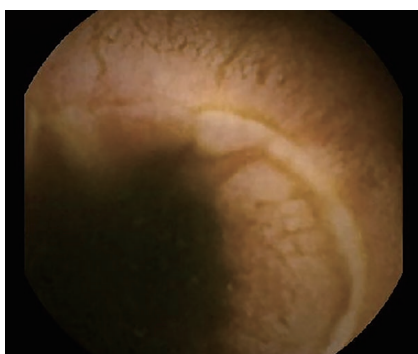


a)

b)

c)

d)



バルーン小腸内視鏡検査

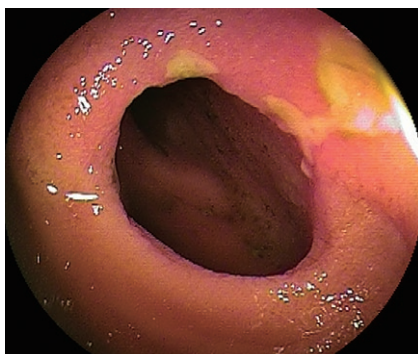
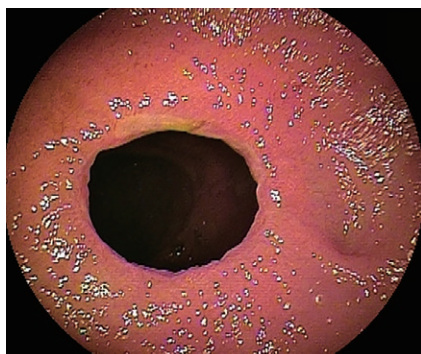
- a) 下部回腸に癒痕による変形と浅い縦長のびらんを認める。
b) 同じく下部回腸に辺縁鮮明な半周性の潰瘍を認める。

カプセル内視鏡検査

- c) 回腸に細長いテープ状の潰瘍を認める。
d) テープ状潰瘍は斜走傾向であり、辺縁は極めて鮮明である。

症例6

40歳代、男性。発症年齢20歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。肥厚性皮膚骨膜炎(+)。ヘモグロビン値 7.2g/dL、血清アルブミン値 1.5g/dL。

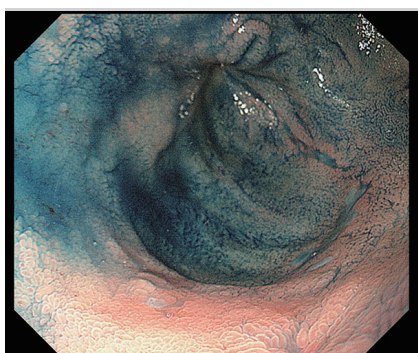
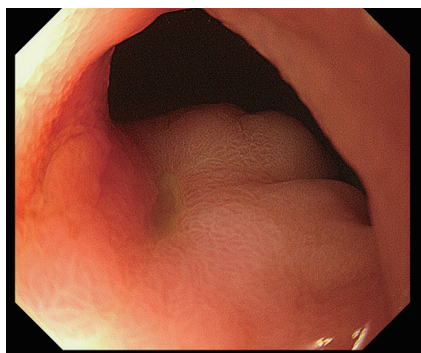


a)

b)

c)

d)



バルーン小腸内視鏡検査

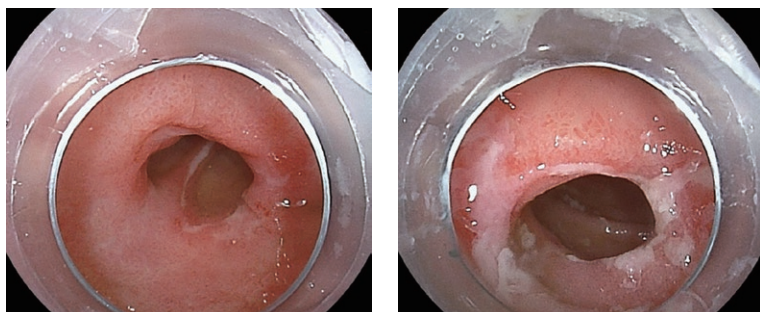
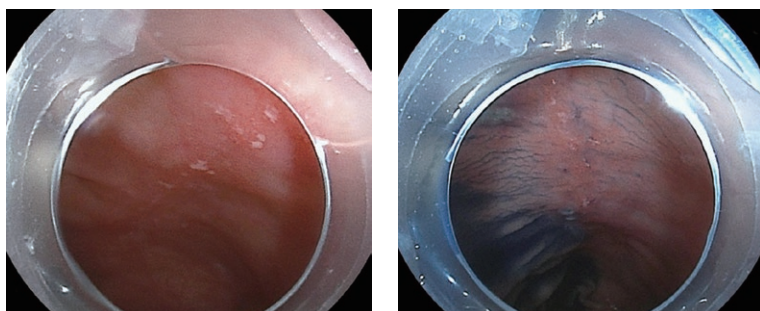
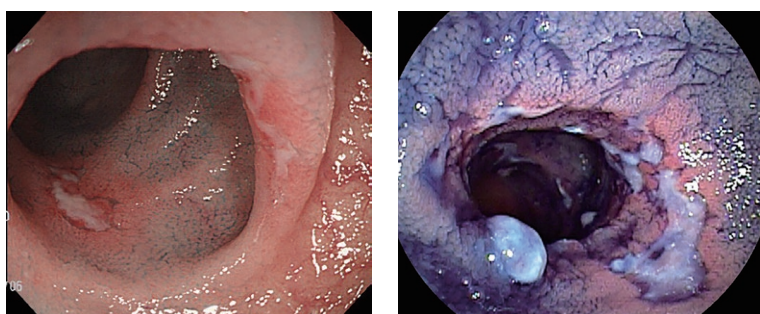
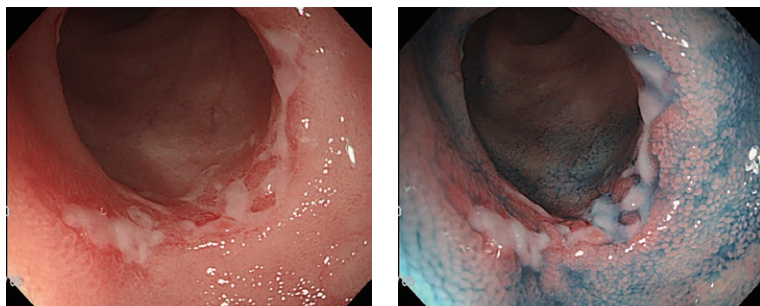
- a) b) 骨盤内回腸に軽度の管腔狭小化があり、同部に細長く、浅い潰瘍を認める。

上部消化管内視鏡検査

- c) 十二指腸第二部にH2 stageの浅い潰瘍性病変を伴う軽度の管腔狭小化を認める。
d) 狭小化の肛門側には浅く縦長のびらんを認め、粘膜はやや粗造である。

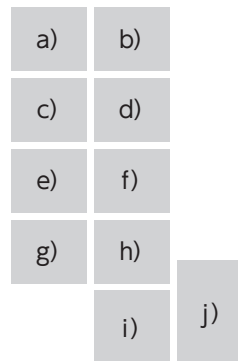
症例7

50歳代、女性。発症年齢17歳。回腸部分切除術後。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(+)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ばち指(+)。ヘモグロビン値 9.6g/dL、血清アルブミン値 1.9g/dL。



小腸造影検査

- i) 圧迫像で骨盤内小腸にひだの途絶を伴う明瞭なバリウム斑が描出される。
- j) 横走傾向の開放性潰瘍が周囲の硬化像とともにみられる。



回腸内視鏡検査(2004年)

a) b) c)

回腸下部に輪状ないし短く縦走する浅い開放性潰瘍を認める。

バルーン小腸内視鏡検査(2014年)

d) 回腸下部に輪状に配列する浅い潰瘍性病変が多発している。
軽度の管腔狭小化もみられる。

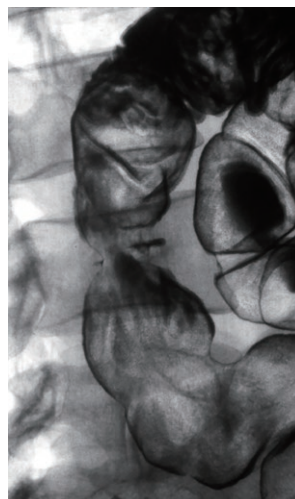
下部消化管内視鏡検査(2021年)

e) f)

脾彎曲部にわずかに粘液附着を伴った縦走する浅い発赤を認める。色素撒布ではごく軽度粘膜集中を認める。

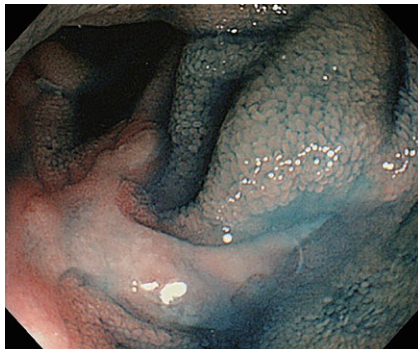
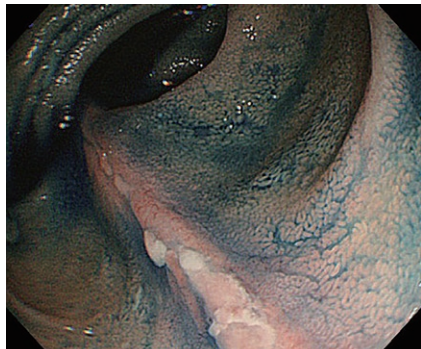
g) h)

終末回腸に管腔の狭小化を伴う輪状潰瘍を認める。



症例8

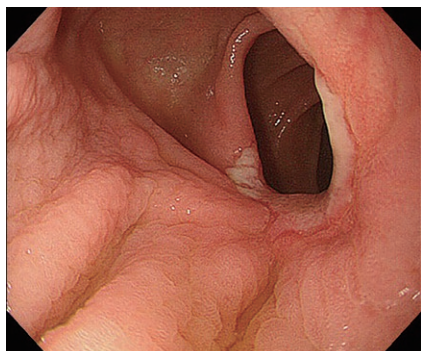
70歳代、女性。発症年齢37歳。幽門側胃部分切除術後、回腸部分切除術後。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(+)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 9.5g/dL、血清アルブミン値 2.3g/dL。



a)

b)

c)



回腸内視鏡検査

a) b)

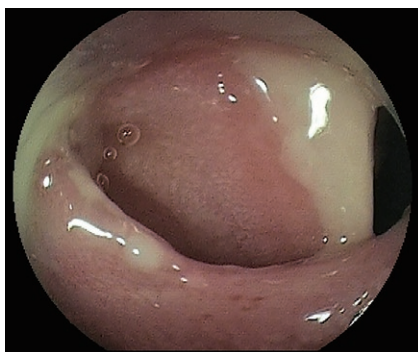
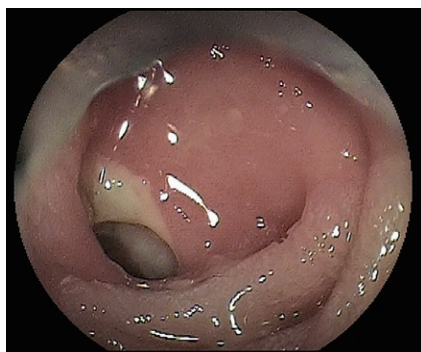
回腸に縦走ないし斜走する浅い開放性潰瘍を認める。

上部消化管内視鏡検査

c) 胃・十二指腸吻合部に斜走する浅い開放性潰瘍を認める。潰瘍には治癒傾向もみられる。

症例9

20歳代、女性。発症年齢10歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(+)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 8.8g/dL、血清アルブミン値 2.6g/dL。

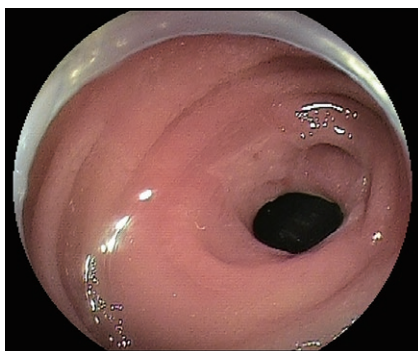
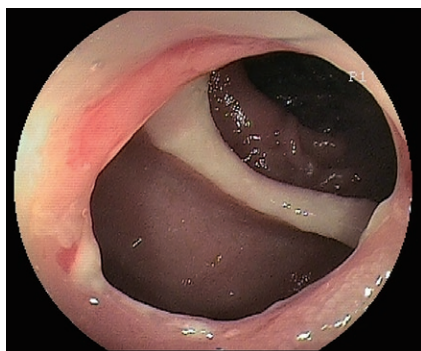


a)

b)

c)

d)



バルーン小腸内視鏡検査

a) 回腸に多発した輪状潰瘍および輪状狭窄を認める。

潰瘍の一部には斜走傾向がみられる。

狭窄は高度で内視鏡の通過は困難であった。

b) 回腸に多発した輪状潰瘍および輪状狭窄を認める。

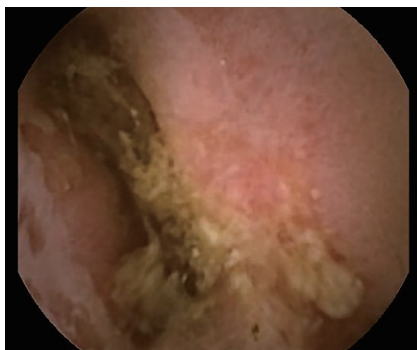
潰瘍の一部には斜走傾向がみられる。

c) d)

回腸に多発した輪状潰瘍および輪状狭窄を認める。

症例10

40歳代、女性。発症年齢27歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 9.9g/dL、血清アルブミン値 2.4g/dL。



a)

b)

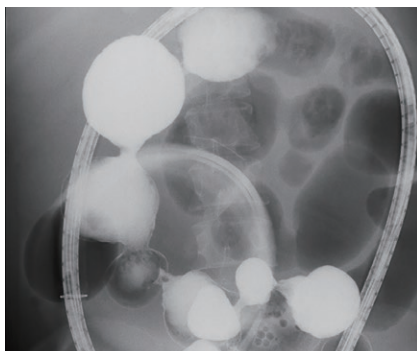
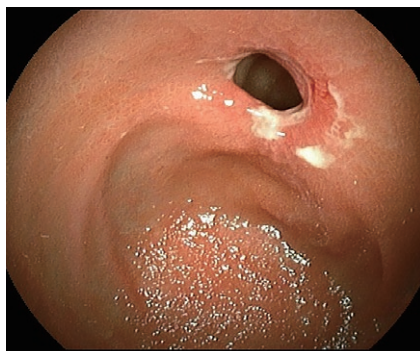
カプセル内視鏡検査

a)b)

回腸に輪状傾向を示すびらんを複数箇所認める。

症例11

40歳代、女性。発症年齢10歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 9.0g/dL、血清アルブミン値 2.1g/dL。



a)

b)

経肛門的バルーン小腸内視鏡検査

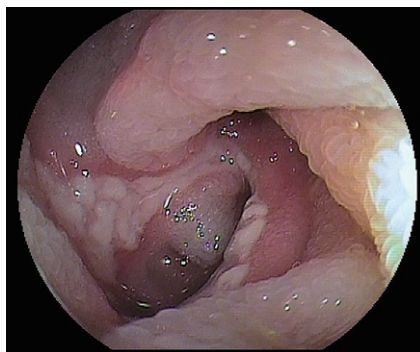
a) 骨盤内回腸を中心に多発狭窄と狭窄前拡張を認める。
狭窄は浅い潰瘍を合併する。

バルーン小腸内視鏡下選択的小腸造影検査

b) 骨盤内回腸を中心に多発狭窄と狭窄前拡張を認める。
狭窄は浅い潰瘍を合併する。

症例12

40歳代、女性。発症年齢38歳。ピロリ菌陰性胃潰瘍の既往有り。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 7.1g/dL、血清アルブミン値 3.1g/dL。



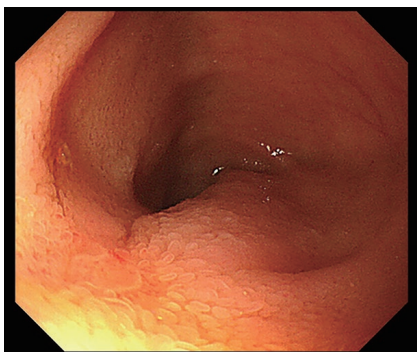
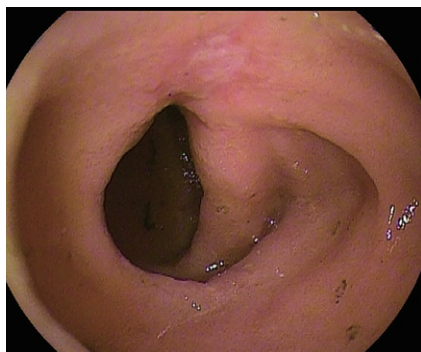
a)

経肛門的バルーン小腸内視鏡検査

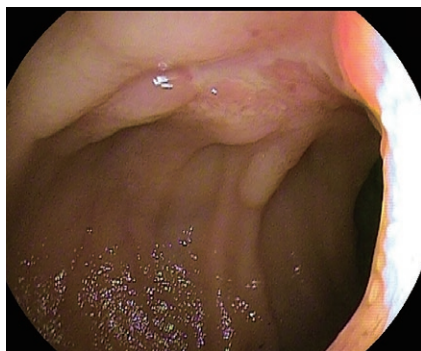
a) 骨盤内回腸に輪走、斜走する潰瘍と捻れたような腸管変形・狭窄を認める。

症例13

40歳代、男性。発症年齢46歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(+)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。肥厚性皮膚骨膜炎(+)。ヘモグロビン値 2.5g/dL、血清アルブミン値 3.3g/dL。



a)	b)
c)	d)
e)	f)
g)	h)



バルーン小腸内視鏡検査

- a) 回腸下部に浅い潰瘍を認め、ひだが斜走している。
- b) 回腸下部に斜走傾向の潰瘍を認める。
- c) 回腸下部に浅い潰瘍を認め、ひだが斜走している。
- d) 回腸下部に深い潰瘍と狭窄を認める。

カプセル内視鏡検査

- e) f) 回腸に斜走する潰瘍を認める。

皮膚所見

- g) ばち指を認める。

手指骨X線所見

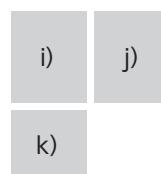
- h) 骨膜肥厚所見あり。



前腕



下腿

**前腕骨X線所見**

i) 骨膜肥厚所見あり.

脛骨X線所見

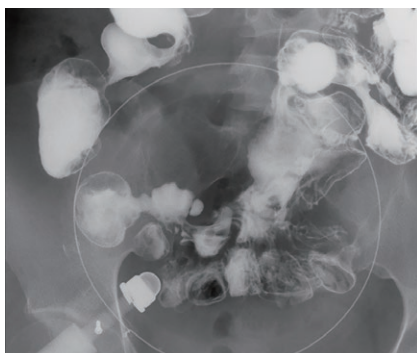
j) 骨膜肥厚所見あり.

頭部CT

k) 脳回様皮膚を認める.

**症例14**

20歳代、女性。発症年齢23歳。ピロリ菌陽性胃潰瘍の既往あり。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 7.1g/dL、血清アルブミン値 3.1g/dL。

**バルーン小腸内視鏡検査**

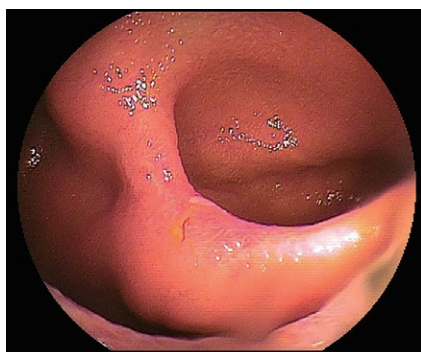
a) 骨盤内回腸を中心に膜様狭窄と非対称の腸管変形あり.

小腸造影検査

b) 骨盤内回腸を中心に膜様狭窄と非対称の腸管変形あり.

症例15

50歳代、女性。発症年齢31歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエントあり。ヘモグロビン値 10.2g/dL、血清アルブミン値 3.6g/dL。



a)

バルーン小腸内視鏡検査

a) 吻合部狭窄。狭窄上にびらん，小潰瘍合併。
狭窄口側には輪状傾向の潰瘍が多発している。

症例16

40歳代、男性。発症年齢14歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエントあり。肥厚性皮膚骨膜炎 (+)。ヘモグロビン値 8.5g/dL、血清アルブミン値 2.9g/dL。



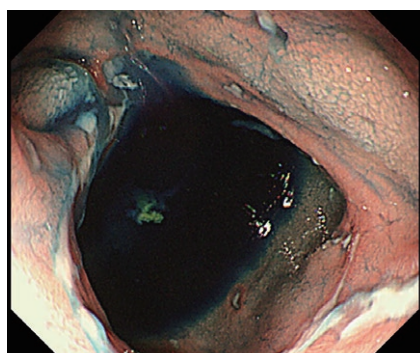
a)

バルーン小腸内視鏡

a) 下部空腸に局限して，腸管の変形を伴う地図状潰瘍が多発している。

症例17

40歳代、女性。発症年齢16歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常 (+)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエントあり。ヘモグロビン値 9.8g/dL、血清アルブミン値 1.9g/dL。

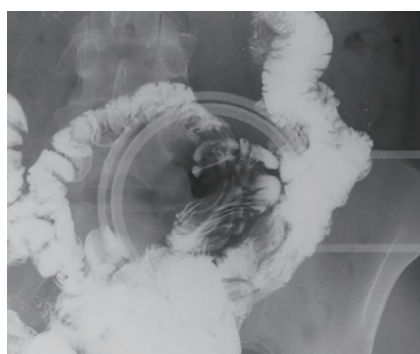
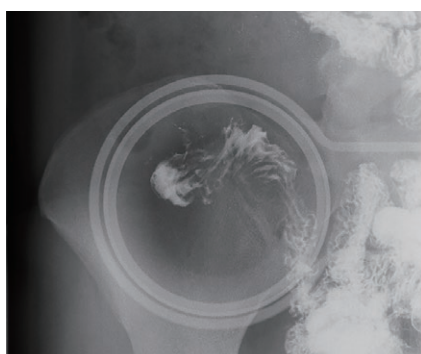


a)

b)

c)

d)



バルーン小腸内視鏡検査

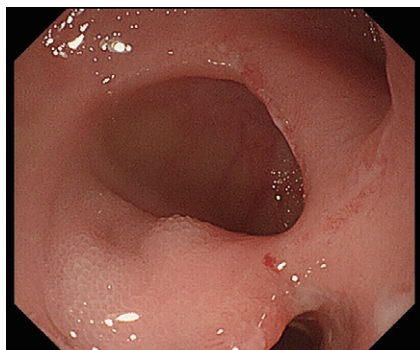
a) 回腸下部に斜走する癒痕，一部浅い潰瘍が認められる。
b) 回腸下部の輪状潰瘍。

小腸造影検査

c) d)
回腸に浅い，斜走，輪状の潰瘍が認められる。

症例18

40歳代、女性。発症年齢10歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常 (+)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 8.6g/dL、血清アルブミン値 1.9g/dL。

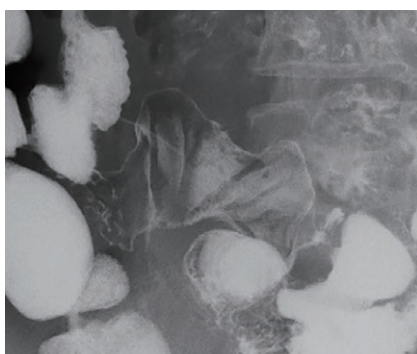


a)

b)

c)

d)



バルーン小腸内視鏡検査

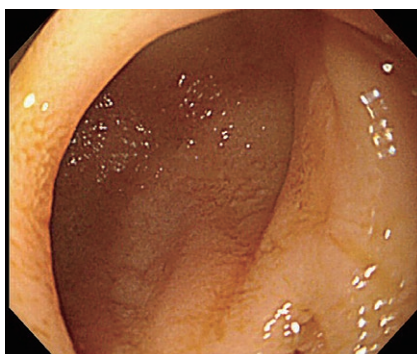
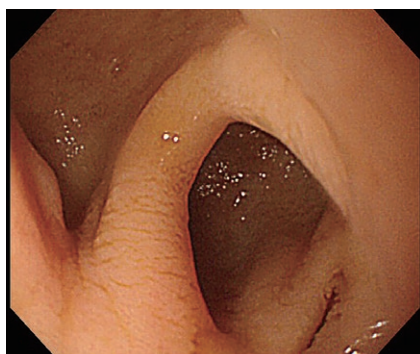
- a) 回腸下部に憩室様変形、浅いびらんを認める。
- b) 回腸下部、癒痕部にも斜走傾向が認められる。
- c) 回腸の癒痕、憩室様の変形を認める。

小腸造影検査

- d) 回腸の癒痕、憩室様の変形を認める。回腸下部、癒痕部にも斜走傾向が認められる。

症例19

30歳代、女性。発症年齢13歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常 (+)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 8.4g/dL、血清アルブミン値 2.8g/dL。



a)

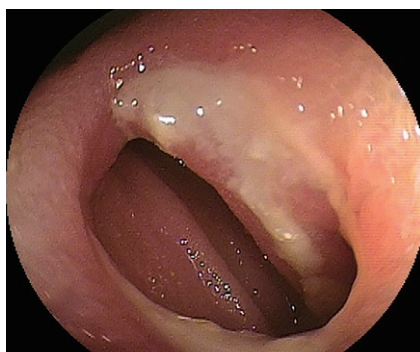
b)

上部消化管内視鏡検査

- a) b) 十二指腸球部に変形(タッシュ)を認める。本症では十二指腸病変も散見される。

症例20

40歳代、女性。発症年齢31歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 8.0g/dL、血清アルブミン値 1.4g/dL。



a)

b)

バルーン小腸内視鏡検査

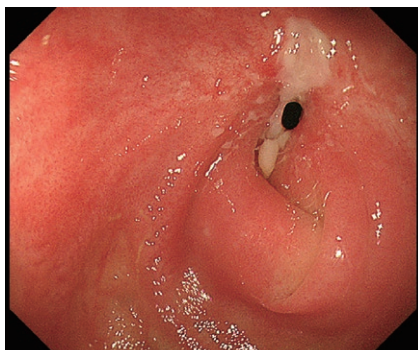
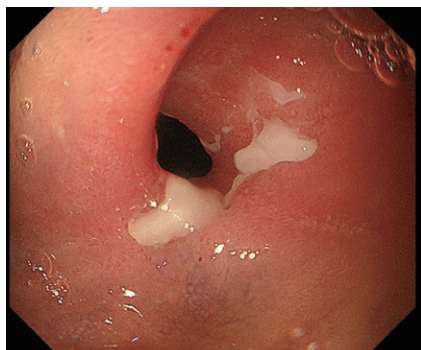
- a) 回腸に亜全周潰瘍を認める。他の回腸にも潰瘍多発。

小腸造影検査

- b) 回腸に亜全周潰瘍を認める。他の回腸にも潰瘍多発。

症例21

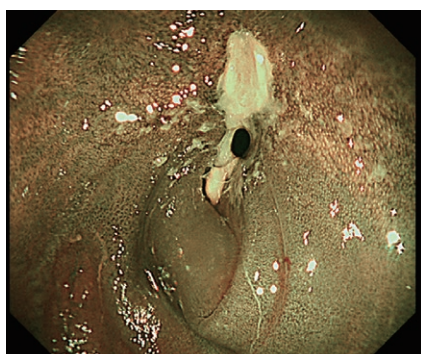
20歳代、女性。発症年齢18歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 11.1g/dL、血清アルブミン値 2.8g/dL。



a)

b)

c)



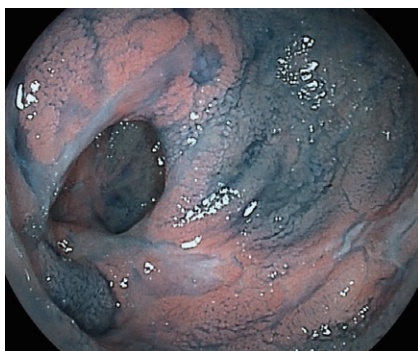
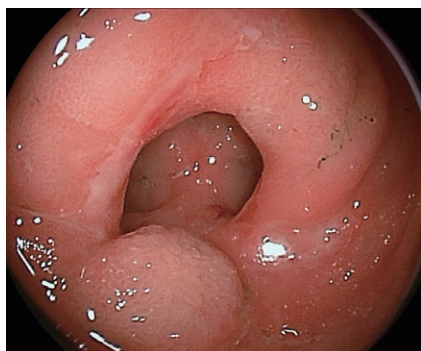
バルーン小腸内視鏡検査

a) b) c)

回腸に浅い潰瘍を伴う狭窄が多発している。
瘢痕は斜走傾向が認められる。

症例22

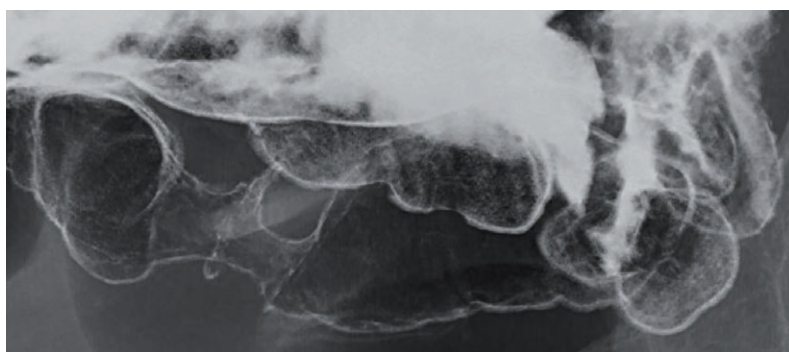
50歳代、女性。発症年齢17歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常 (+)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 6.9g/dL、血清アルブミン値 3.3g/dL。



a)

b)

c)



バルーン小腸内視鏡検査

a) b)

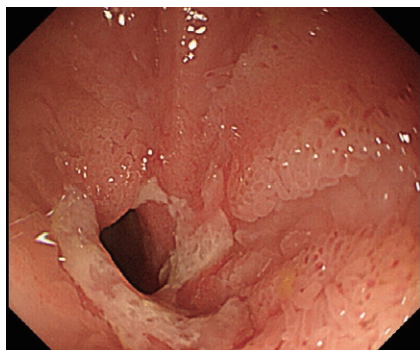
回腸に狭窄と横走および斜走する境界明瞭な浅い潰瘍を認める。

小腸造影検査

c) 二重造影では回腸に非対称性の変形および狭窄を認める。

症例23

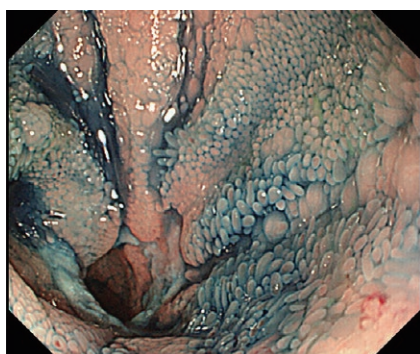
60歳代、女性。発症年齢20歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未検査)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 7.7g/dL、血清アルブミン値 2.1g/dL。



a)

b)

c)



バルーン小腸内視鏡検査

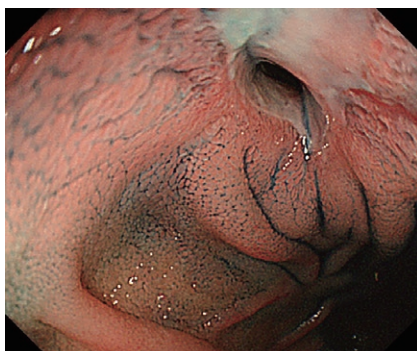
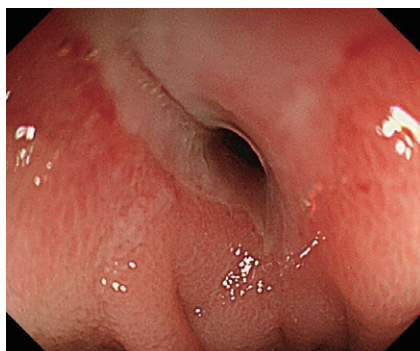
a) b) c)

(a 白色光, b NBI観察像, c インジゴカルミン散布像)

回腸下部に斜走する比較的境界明瞭な浅い潰瘍を伴う狭窄を認める。

症例24

60歳代、女性。発症年齢17歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未検査)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 9.9g/dL、血清アルブミン値 3.8g/dL。



a)

b)

c)



下部消化管内視鏡検査

a) b)

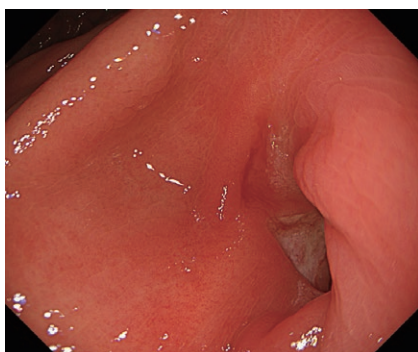
回盲部切除後、回腸下部に全周性狭窄を伴う辺縁明瞭な潰瘍を認める。

上部消化管内視鏡検査

c) 胃前庭部大彎に年輪状の変化を認める。

症例25

10歳代、男性。発症年齢8歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未検査)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 7.2g/dL、血清アルブミン値 2.9g/dL。



a) b)

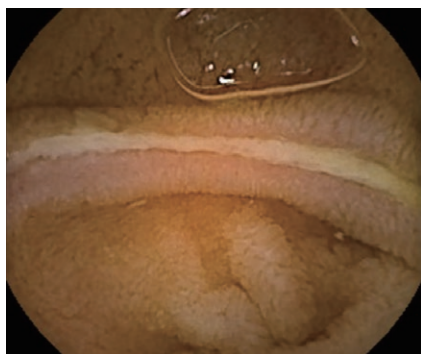
上部消化管内視鏡検査

a) b)

胃前庭部に浮腫性変化と、幽門輪～十二指腸球部変形、十二指腸球部前壁に潰瘍を認める。

症例26

40歳代、女性。発症年齢33歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常なし、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 9.9g/dL、血清アルブミン値 3.8g/dL。



a) b)

c)

カプセル内視鏡検査

a) 回腸中部にテープ様潰瘍を認める。
b) 回腸中部に輪状潰瘍を認める。

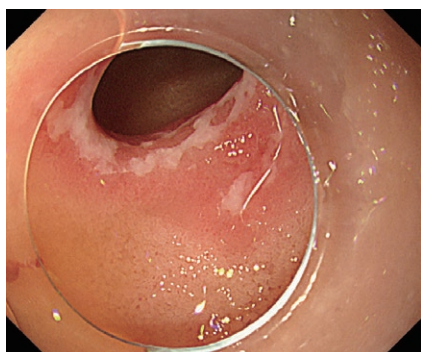
バルーン小腸内視鏡検査

c) 回腸中部に輪状潰瘍を認める。



症例27

30歳代、男性。発症年齢18歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常あり、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 11.6g/dL、血清アルブミン値 3.1g/dL。



a) b)

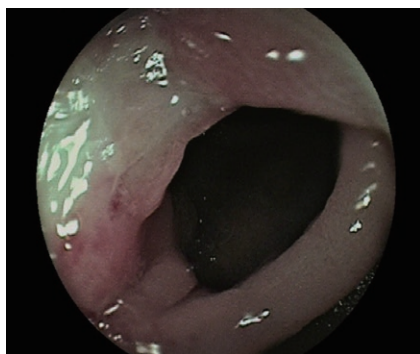
バルーン小腸内視鏡検査

a) b)

回腸下部に軽度狭窄を伴う輪状潰瘍を認める。

症例28

10歳代、男性。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未検査)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。11歳頃に鉄欠乏性貧血を指摘され、13歳頃より腹痛の頻度が増加し、十二指腸潰瘍が指摘され、その後に狭窄による通過障害の症状が出現し、手術を施行した。家族歴では、実弟が6歳に貧血を、9歳時に十二指腸潰瘍が指摘され、11歳時に十二指腸狭窄形成術と、小腸狭窄形成術、小腸部分切除を受けている。身長 -2SD、体重 -2.2SD。17歳頃より、ばち指が認められる。ヘモグロビン値 6.9g/dL、血清アルブミン値 3.9g/dL。



a)

b)

c)

経口的ダブルバルーン内視鏡

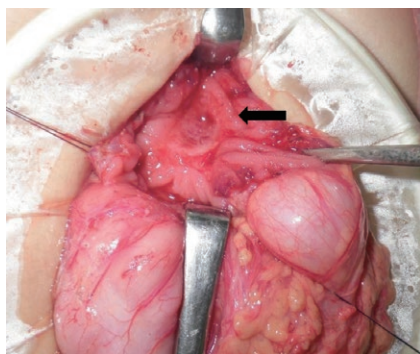
a) 十二指腸下行脚左側後壁に比較幅が広く、辺縁は不明瞭な潰瘍を認め、十二指腸は伸展不良で狭窄変形を認める。内視鏡の通過は困難であった。

胃十二指腸小腸造影

b) 十二指腸下行脚に狭窄(黒矢印)を認める。小腸には明らかな狭窄は認めず。

手術所見

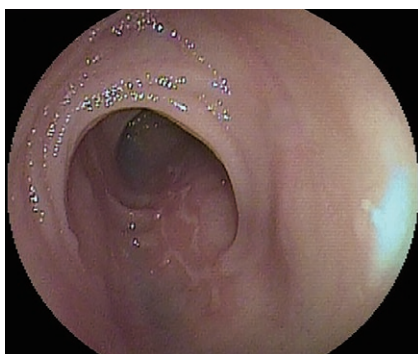
c) 十二指腸下行脚後壁に硬結を認め全周性の狭窄ではないが、屈曲による通過障害の原因と判断した。前壁に縦切開を入れ潰瘍を確認した(黒矢印)。十二指腸狭窄形成術を施行した。



3 *SLCO2A1*遺伝学的検査未施行例画像

症例1

30歳代、女性。発症年齢8歳。*SLCO2A1*遺伝子変異(未施行)。ヘモグロビン値 14.0g/dL (鉄剤投与あり)、血清アルブミン値 1.6/dL。

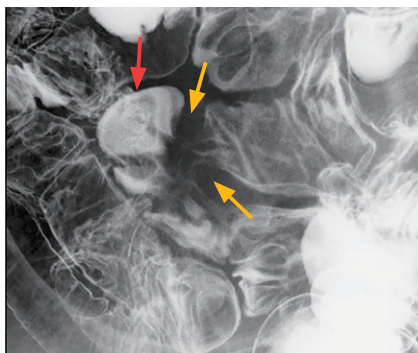
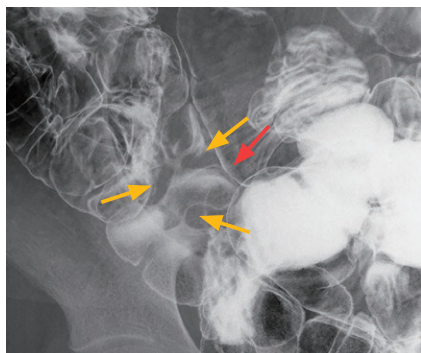


a)

b)

c)

d)



バルーン小腸内視鏡検査

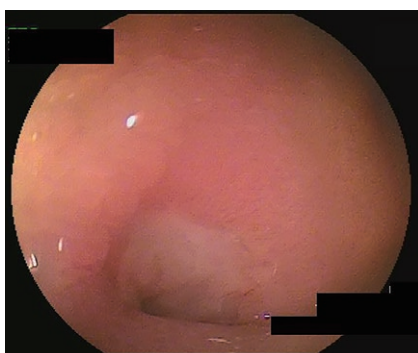
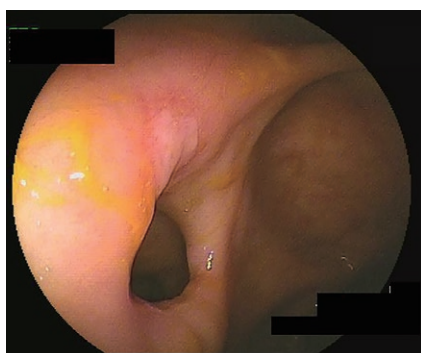
- a) 中部回腸に横走・斜走潰瘍が癒合して偽憩室を形成している。
- b) 中部回腸に縦走傾向を示す浅い潰瘍を認める。

ゾンデ法小腸造影検査

- c) d) 骨盤内小腸に偏側性ないし両側性変形が多発し(黄矢印)、タッシェ形成も確認される(赤矢印)。

症例2

60歳代、女性。発症年齢不明。小腸粘膜*SLCO2A1*蛋白発現異常(未施行)、*SLCO2A1*遺伝子変異(未施行)。ヘモグロビン値 6.4g/dL、血清アルブミン値 2.2g/dL。

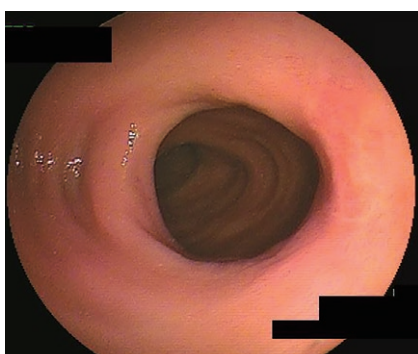
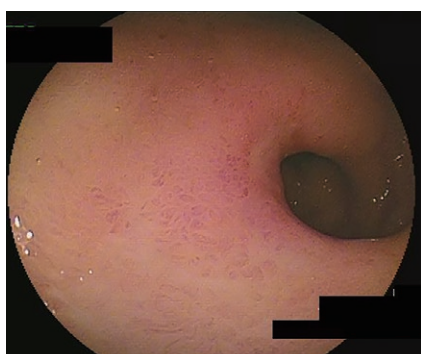


a)

b)

c)

d)

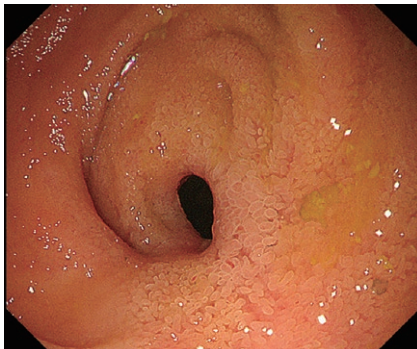
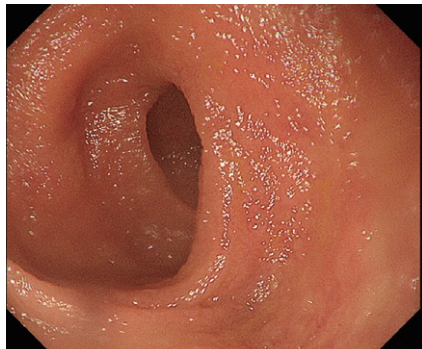


バルーン小腸内視鏡検査

- a) 回盲弁に浅い潰瘍を認める。
- b) 回腸下部に浅い潰瘍と瘢痕による変形を認める。
- c) 回腸下部に斜走する帯状の潰瘍が多発している。
- d) 回腸下部に輪走する潰瘍瘢痕を認める。

症例3

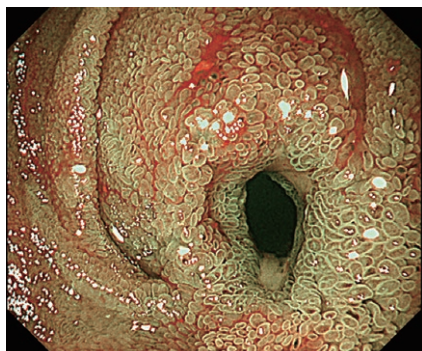
40歳代、男性。発症年齢18歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(検体量不足で判定困難)、SLCO2A1遺伝子変異(未施行)。肥厚性皮膚骨膜炎なし。ヘモグロビン値 14.8g/dL(輸血後)、血清アルブミン値 4.7g/dL。



a)

b)

c)



バルーン小腸内視鏡検査

a) 回腸下部に斜走傾向を持つ変形を認める。

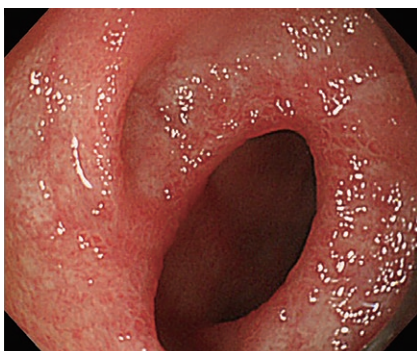
b) c)

回腸下部に浅い潰瘍を伴う狭窄を認める。

瘢痕部には斜走傾向が認められる。

症例4

40歳代、女性。発症年齢不明。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝子変異(未施行)。ヘモグロビン値 10.0g/dL、血清アルブミン値 2.9g/dL。

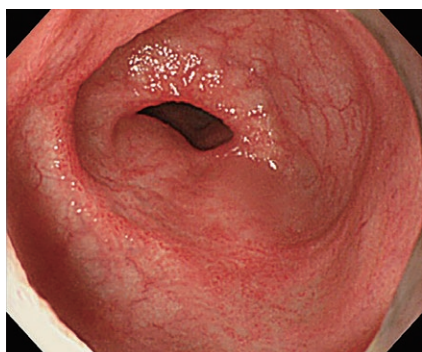


a)

b)

c)

d)



バルーン小腸内視鏡検査

a) 回腸下部に輪状傾向を持つ瘢痕を認める。

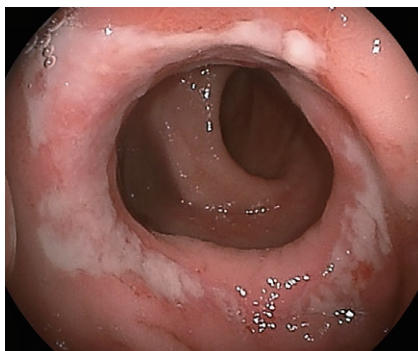
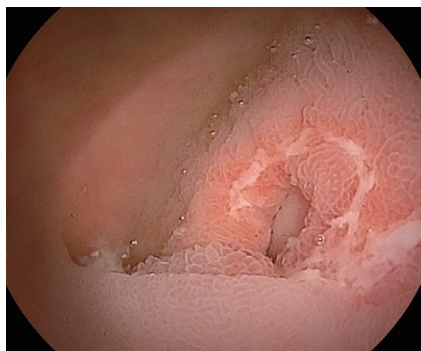
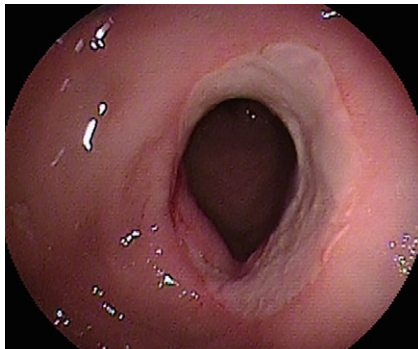
b) c)

回腸下部に斜走傾向を持つ瘢痕, 変形を認める。

d) 回腸下部に高度の狭窄を認める。

症例5

30歳代、女性。発症年齢10歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝子変異(未施行)。ヘモグロビン値 9.2g/dL、血清アルブミン値 3.7g/dL。輸血歴有り。手術歴無し。



a)

b)

c)

d)

バルーン小腸内視鏡検査

- a) 回盲弁から口側40cmに浅い潰瘍を伴う軽度狭窄を認める。
- b) 回腸下部に輪状から螺旋状の浅い潰瘍を認める。
- c) 回盲弁から口側40cmに内径5mmほどの狭窄を認める。
- d) 回腸下部に輪状の浅いテープ状潰瘍を認める。

4 内視鏡的拡張術施行例画像

非特異性多発性小腸潰瘍症の狭窄に対するバルーン拡張術

非特異性小腸潰瘍症の潰瘍は、UL-I～IIと浅く、狭窄も筋層を巻き込まない膜様狭窄となる。このため、狭窄部に潰瘍を伴っていても、大径のバルーン拡張術が比較的安全に行える。ただし、強い屈曲部では拡張用バルーンがまっすぐな棒状になって狭窄前後の腸管壁が穿孔する場合があるため、十分な長さのガイドワイヤを挿入し、狭窄部前後の腸管形状を整えて行う必要がある。

症例1

50歳代、女性。発症年齢8歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝学的検査で病的バリエーションあり。ヘモグロビン値 6.1g/dL、血清アルブミン値 2.8g/dL。



a)

b)

c)

d)

小腸切除検体

a) 41歳時に回腸多発狭窄に対して小腸部分切除

バルーン内視鏡

b) キャストフードを装着したバルーン内視鏡

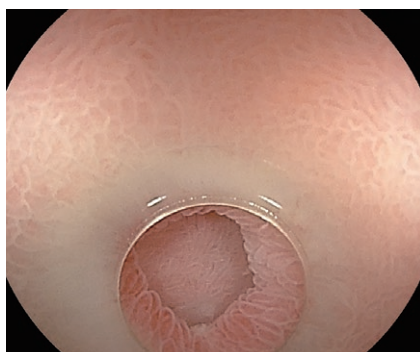
バルーン小腸内視鏡検査

c) 回腸下部の内径3～8mmの狭窄

d) バルーン拡張

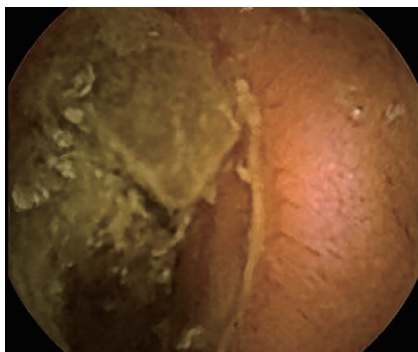
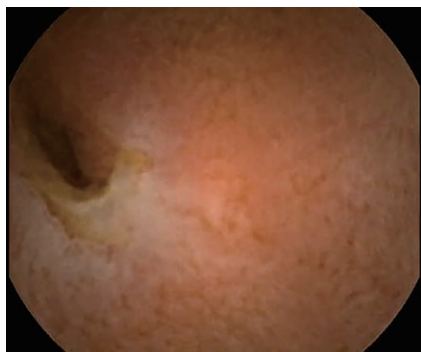
<拡張説明>

キャストフード(b)を装着したバルーン小腸内視鏡で、回腸下部の内径3～8mmの狭窄(c)に対し内視鏡的拡張術を施行した。挿入時に13.5mmまでバルーン拡張(d)しながら通過し、戻りで全ての狭窄を15mmまでバルーン拡張した。



症例2

20歳代、男性。発症年齢25歳。小腸粘膜SLCO2A1蛋白発現異常(未施行)、SLCO2A1遺伝子変異(未施行)、肥厚性皮膚骨膜炎(不明)、ヘモグロビン値 7.8g/dL、血清アルブミン値 4.4g/dL。



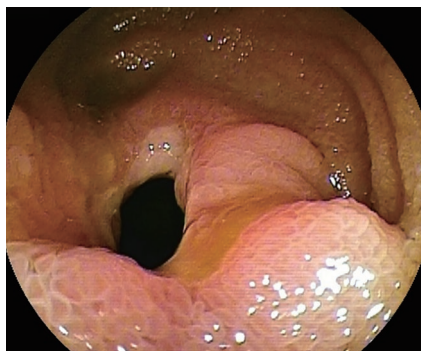
a)

b)

c)

d)

e)

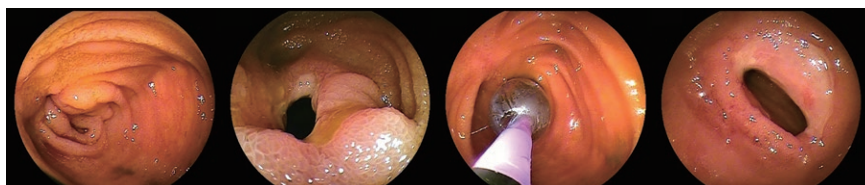


カプセル内視鏡検査

a) b)

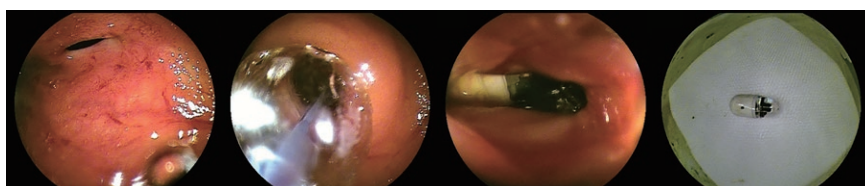
カプセル内視鏡にても周囲は正常な粘膜が介在し、明瞭な辺縁を伴うびらん病変が回腸下部に多発。

狭窄をとめないカプセル内視鏡が滞留し、後日経肛門的バルーン小腸内視鏡にて回収。

遠方
バルーン拡張前近接
バルーン拡張前

バルーン拡張

バルーン拡張後



バルーン拡張前

バルーン拡張

バルーン拡張後

カプセル回収

バルーン小腸内視鏡検査

c) 回腸下部に浅いびらん伴う輪状潰瘍の多発を認める(バルーン拡張前)。

d) バルーン拡張後。

e) 滞留カプセル回収時のバルーン小腸内視鏡画像。

狭窄部を拡張後、滞留したカプセル内視鏡を回収した。

関係者一覧

「難治性小腸潰瘍の診断法確立と病態解明に基づいた治療法探索」

研究代表者：松本 主之（岩手医科大学内科学講座消化器内科消化管分野）

研究分担者：緒方 晴彦（慶應義塾大学医学部内視鏡センター）

共同研究者：荒木 俊光（三重大学消化管小児外科学）

今枝 博之（埼玉医科大学総合診療内科）

上野 義隆（広島大学内視鏡診療科）

梅野 淳嗣（九州大学大学院病態機能内科学）

江崎 幹宏（九州大学大学院病態機能内科学）

大塚 和朗（東京医科歯科大学医学部附属病院光学医療診療部）

大宮 直木（藤田保健衛生大学消化管内科）

小野寺 馨（札幌医科大学内科学第一講座）

尾関 啓司（名古屋市立大学消化器・代謝内科学）

佐々木 誠人（愛知医科大学消化管内科）

猿田 雅之（東京慈恵会医科大学消化器内科）

新崎 信一郎（大阪大学消化器内科）

馬場 重樹（滋賀医科大学消化器内科）

平井 郁仁（福岡大学消化器内科）

細江 直樹（慶應義塾大学医学部内視鏡センター）

梁井 俊一（岩手医科大学内科学講座消化器内科消化管分野）

矢野 智則（自治医科大学消化器内科）

山上 博一（大阪市立大学消化器内科）

（所属は作成当時のもので、現在と異なる場合があります）

「希少難治性消化器疾患の長期的QOL向上と小児期からのシームレスな医療体制構築」

（研究代表者 田口 智章）

「難治性炎症性腸管障害に関する調査研究」

（研究代表者 久松 理一）

改訂第2版 田口班・久松班合同プロジェクトメンバー

松本 主之（岩手医科大学内科学講座消化器内科分野）

内田 恵一（三重県立総合医療センター小児外科）

井上 幹大（藤田医科大学小児外科）

梅野 淳嗣（九州大学大学院病態機能内科学）

江崎 幹宏（佐賀大学医学部内科学講座消化器内科）

大宮 直木（藤田医科大学先端光学診療学）

中山 佳子（信州大学医学部保健学科）

細江 直樹（慶應義塾大学予防医療センター）

終わりに寄せて —“CNSU”から“CEAS”へ—

2016年に「非特異性多発性小腸潰瘍症アトラス」が作成され6年が経過した。岩手医科大学の松本主之教授を班長に、「難治性小腸潰瘍の診断法確立と病態解明に基づいた治療法探索」研究班が立ち上がり、本研究の対象疾患となる中心が非特異性多発性小腸潰瘍症 (chronic nonspecific multiple ulcers of the small intestine : CNSU) で、松本教授らと慶應義塾大学の久松理一先生 (現杏林大学医学部教授) らのグループによる研究で、*SLCO2A1* という原因遺伝子が同定され、英文標記も chronic enteropathy associated with *SLCO2A1* (CEAS) に変更されたという経緯がある。本アトラスにおいては免疫染色法による小腸粘膜 *SLCO2A1* 蛋白発現異常もしくは *SLCO2A1* 遺伝子変異を確認した症例を確診例とし、未だその異常発現と遺伝子変異を確認できていない症例を疑診例として別々に提示した。以来、作成したアトラス初版本が真の病態解明と根本的治療法の確立に結びつくような発展性をもった書籍として評価いただいていると考えている。その後、2020年からは小児CEASを取り扱ってきた「難治性小児消化器疾患の医療水準向上および移行期・成人期のQOL向上に関する研究」(研究代表：田口智章先生) の研究班と、難治性炎症性腸管障害調査研究班 (久松班) の共同プロジェクトグループがCEASの研究を継続しており、本書は同グループが作成した改訂版アトラスである。この改訂版ではCEASの新たな診断基準と新規症例を含めた実例が具体的に示されており、なかでも診断基準に関しては大幅な改訂が加えられていることが大きな特徴である。詳細は本文をよく参照していただきたいが、非特異性多発性小腸潰瘍症 ≠ CEAS とし、非特異性多発性小腸潰瘍症の中にCEASが含まれるという概念になる。本改訂版の作成にあたっては松本先生の強力なリーダーシップとともに慶應義塾大学の細江直樹先生ならびに三重県立総合医療センターの内田恵一先生の変わらぬ努力と共同プロジェクトグループの皆様の成果であることを付記したい。

慶應義塾大学医学部内視鏡センター

緒方 晴彦

非特異性多発性小腸潰瘍症画像診断アトラス

難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患等実用化研究事業）

「難治性小腸潰瘍の診断法確立と病態解明に基づいた治療法探索」

「希少難治性消化器疾患の長期的QOL向上と小児期からのシームレスな医療体制構築」

「難治性炎症性腸管障害に関する調査研究」

2016年3月作成

2024年4月改訂第2版

