

2) VATER 症候群患者フォローアップのためのガイドライン  
別添のごとく、フォローアップのためのガイドラインを作成した。

#### ①総合的事項

VATER 連合症候群は先天性気管食道瘻、鎖肛、心奇形、上肢奇形などから生後まもなく診断される機会が多い。一部の症状は胎児期に超音波検査で診断を疑われることもある。生後も治療をすすめながら可能性のある合併症の検索が必要である。

妊娠中の母体糖尿病罹患、薬物服用について問診が必要である。染色体異常症を鑑別するために G-band 検査を実施する必要がある。水頭症を認めた場合、Fanconi 貧血が背景に存在する可能性がある。経過をみて上で染色体断裂を調べる必要がある。

VATER 連合症候群では低出生体重例が多い。生後も体重増加不良例が多い。先天性心疾患に伴う心不全、腎機能障害、消化管異常があると成長障害が顕著にでやすい。

体重増加不良の場合、栄養摂取状況など原因検索をすすめる。カロリー不足の場合は経鼻チューブ栄養、補助栄養剤などで改善をはかる。場合によっては胃瘻も考慮する。低身長が目立つ場合、成長ホルモン分泌不全も念頭に置く必要がある。

#### ②発達、神経系

通常、VATER 連合症候群では大きな発達の遅れは認めない。水頭症など合併症の状況によっては遅滞を伴う例もある。VATER 連合症候群では新生児期から長期の入院治療を要し、外科手術の回数も多いことが初期の発達に影響する。運動発達遅滞に対しては理学療法を考慮する。定期的な発達評価が望ましい。

水頭症を伴うと進行性の頭囲拡大、大泉門膨隆がみられる。頭部 CT 検査を行う。扁平頭蓋の場合がある。

児の成長とともに四肢奇形、排便機能障害、外性器奇形、多数の手術痕など、自己の身体イメージに問題が生じる可能性がある。そのような場合、精神的なケアも必要である。

#### ③先天性心疾患

VATER 連合症候群では 50%以上の例で先天性心疾患を合併する。VSD, ASD, PDA, ファロー四徴症、大動脈縮窄など各種のタイプがみられる。VATER 連合症候群を疑えば、XP やエコーを含めた循環器系の精査が必要である。心疾患の種類や重症度は様々である。心疾患の影響で成長障害を生じる場合があり、心疾患の術後に成長障害の改善が期待される。手術方法などは一般と変わらない。ただし、食道閉鎖・気管食道瘻や鎖肛のような消化器系の疾患を合併するので、手術の順序や全身管理について小児外科、心臓外科、麻酔科など関連各科による慎重な検討が必要である。

先天性心疾患があれば RS ウイルス感染予防を実施する。心内膜炎予防も重要である。

#### ④消化器系

VATER 連合症候群では、食道閉鎖および 気管食道瘻と鎖肛は消化器系で重要な合併症である。食道閉鎖・気管食道瘻には様々なタイプがある。食道閉鎖だけで気管食道瘻を伴わないこともある。胎児期には嚥下障害による羊水過多の例が多い。新生児期呼吸障害、哺乳障害を認める。瘻を通じて肺にミルクや分泌物が入ると肺炎を生じる。食道閉鎖・気管食道瘻に対しては早急に外科手術を行う必要がある。術後も胃食道逆流症、気管支喘息様の症状が出現することがある。

鎖肛は新生児体温計測で肛門が同定できないことで気づかれることが多い。VATER 連合症候群に伴う鎖肛は高位鎖肛のことが多い。膀胱、尿道、膣に瘻を形成している場合があり、尿への大便混入に注意する。鎖肛では人工肛門を設置し、一定期間後に pull-through 手術を行うことになる。術後に便秘や失禁を伴うことがある。

#### ⑤気道、呼吸器系

喉頭狭窄、気管閉鎖を伴う例がある。気管閉鎖は生後すぐに呼吸困難が生じる。喉頭狭窄は慢性的な呼吸障害の原因となる。多呼吸、陥没呼吸が見られる場合、喉頭鏡などによる検索を行う必要がある。

#### ⑥耳鼻咽喉科、眼科

耳鼻咽喉科的合併症について、副耳や耳 珠の変形などの耳介奇形があれば必要に応じて形成外科治療を行う。中耳炎など慢性炎症の例がある。聴力の評価も重要である。後鼻孔閉鎖を合併すると生後まもなくから呼吸障害が生じる。

小眼球、斜視、近視などの眼科的合併症の報告がある。眼科精査を行い、異常のあった例では治療、定期的なフォローを行う。

#### ⑦腎、泌尿器系

VATER 連合症候群では腎無形成ないし低形成、腎嚢胞、馬蹄腎などの腎奇形を伴う例が多い。重症例では両側性の腎低形成を認める。尿路奇形（尿膜管残存、水腎症、水尿管症など）もみられる。膀胱尿管逆流症、閉塞性尿路障害、尿路感染に注意が必要である。

VATER 連合症候群を疑えば、早急に腎エコーによる腎形態の評価を行う。造影剤を用いた検査を行う場合もある。定期的な検尿、腎機能検査（BUN、Cr など）を行う。熱発時は尿路感染を見落とさないようにする。

男児では停留精巣、尿道下裂、小陰茎がみられる。女児では陰唇低形成、膣閉鎖などがみられる。

VATER 連合症候群では、鎖肛を認める場合に泌尿生殖器系の奇形を合併する率

が高くなる。

#### ⑧脊椎異常

VATER 連合症候群では脊椎異常は 3 分の 2 以上の症例で合併する。下部胸椎から腰椎の領域の異常が多い。半椎が最もよくみられる所見である。分節異常、椎体癒合、肋骨形態異常もみられる。椎体が欠損したり過剰であったりすることもある。脊柱の X 線撮影を行う。

気管食道瘻や鎖肛があると脊椎異常の存在する可能性が高い。側彎にも注意が必要である。先天性側彎が最初に気づかれる異常所見の場合もある。側彎は進行性の場合があり、定期的な整形外科診察が望ましい。脊髄空洞症、二分脊椎や脊髄係留症候群の例がある。腰仙部の異常所見に注意する。

Klippel-Feil 奇形、頸椎異常があれば、斜頸を伴うことがある。

#### ⑨四肢奇形

上肢奇形は約 2 分の 1 の症例にみられる。橈骨形成不全、母指低形成、軸前性多指など、橈骨側の異常が多い。病変は多くの場合両側性である。橈骨が低形成の場合、前腕から手にかけて橈骨側に彎曲する。軽症例では母指低形成、母指球低形成程度である。

下肢の異常としては、内反足や股関節脱臼がみられることがある。

四肢の異常については早期に整形外科の評価を行う。骨延長術などの手術を専門とする整形外科での治療が必要である。術後の機能訓練も重要である。

#### ⑩歯科、口腔

口唇口蓋裂を稀に合併する。齲齒予防も行う。