

平成 26 年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

15 歳を過ぎた先天代謝異常症患者の問題点 トランジッションを含めて
研究分担者 高柳正樹（千葉県こども病院副院長）

研究要旨

成人先天性心疾患という分野が 10 年以上前から日本においても確立されてきている。千葉県循環器センターでは、小児、成人の小児科医、内科医、循環器外科医さらに専門の看護師も加えて、チーム医療としてこれに対応している。先天代謝異常症もこれまで診療を行ってきた小児科医中心のチームに内科医に加わってもらい、共同で患者の治療管理にあたるのが必要と考える。年長の先天代謝異常症の患者を的確に診療するためには、現在の小児科医中心のチームに内科医の参加を求め、共同で治療管理を行っていく必要がある。

研究協力者

村山 圭（千葉県こども病院代謝科 主任医長）

A．研究目的

千葉県こども病院代謝科に受診している患者のうち、15 歳以上の患者の実態を調査する。先天代謝異常症患者のトランジッションにおける問題点を明らかにする。

B．研究方法

千葉県こども病院の診療録から、2024 年に代謝科に受診したすべての患者を検索し、その患者を年齢別にソートし分析した。

ウィルソン病、ライソゾーム病、リジン尿性タンパク不耐症、メチルマロン酸血症などの症例の現在年齢や治療法などを調査し、トランジッションにおける問題点を検討した。

（倫理面への配慮）

疫学的研究である。患者の氏名などの個人情報、これを秘匿している。

C．研究結果

2014 年に千葉県こども病院に受診した患者数は 438 名であった。この患者を 5 歳ごとの年齢階級に

分け図にあらわした。15 歳以上の患者は 78 名、17.8%であった。最高年齢は 69 歳のファブリー病の女性患者であった。

当院に受診しているウィルソン病は合計 9 症例であり、そのうち 8 例が 15 歳以上であった。3 症例は転居や就職で都内の病院にトランジッションしている。年長の患者の治療のアドヒアランスにもっとも関連している事は、就学、就職問題であることが明らかになった。

リジン尿性タンパク不耐症は 5 症例中 4 例は 30 歳以上であった。これら年長者は腎不全、SLE、妊娠出産、知能発達遅滞など広範な臨床的問題を呈しており、成人内科の関与が必要とされている。

ライソゾーム病の患者は 12 症例中 10 例が 15 歳以上であった。これら年長者の多くが酵素補充療法を受けており、安定した治療の継続についても検討していくべき問題があると考えられた。

メチルマロン酸血症は 5 症例経験したが、新生児発症型の 3 症例はすべて 10 歳前後までに死亡している。Late onset type の 2 例は、1 例が腎不全のため移植を受けている。1 例はビタミン B12 反応性だが、治療に対するアドヒアランスに問題がある。

糖原病 a 型の年長児 1 例は、多発性の肝腫瘍が認められており、腎障害と並び本疾患の年長患者に

おける大きな問題である。

D. 考察

先天代謝異常症は慢性疾患であるのはもちろんであるが、最近の治療法の進歩やや医学管理の充実から、年長の患者特に15歳を過ぎている患者が急増している。千葉県こども病院の代謝科に受診している患者も15歳以上が17.8%であり、この問題が臨床現場でも切実なものになっている事がうかがわれる。

殊に患者の内科領域の医師への受け渡し(トランジション)は困難である。これは先天代謝異常症の知識を持った内科医がほとんどいないことに起因する。

成人先天性心疾患という分野が10年以上前から日本においても確立されてきている。千葉県循環器センターでは、小児、成人の小児科医、内科医、循環器外科医さらに専門の看護師も加えて、チーム医療としてこれに対応している。先天代謝異常症もこれまで診療を行ってきた小児科医中心のチームに内科医に加わってもらい、共同で患者の治療管理にあたるのが必要と考える。

E. 結論

年長の先天代謝異常症の患者を的確に診療するためには、現在の小児科医中心のチームに内科医の参加を求め、共同で治療管理を行っていく必要がある。

F. 健康危険情報

特記すべき事項なし

G. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし