

平成 28 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」

第 3 回 班会議 議事録

日時 : 平成29年2月19日（日） 11時00分～14時00分

場所 : AP品川 V (7F)

東京都港区高輪 3-25-23 京急第 2 ビル

<https://www.tc-forum.co.jp/kanto-area/ap-shinagawa/>

出席者： 田口智章、松藤凡、金森豊、濱田吉則、藤井喜充、山田佳之、友政剛
家入里志、漆原直人、仁尾正記、浮山越史、窪田正幸、秋山卓士、小幡聡、藤野明浩
上野滋、野坂俊介、黒田達夫、臼井規朗、田村正徳、高橋健、米田光宏、文野誠久
内田恵一、位田忍、恵谷ゆり、米倉竹夫、土岐彰、玉井浩、福澤正洋、和田基
上野豪久、小森谷祥明、尾花和子、北川博昭、前田貢作、奥山宏臣、中澤温子、
小田義直、義岡孝子、山崎智子（事務局）（順不同）

I 研究班の歴史とミッションについて（田口）

この研究班は当初ヒルシユスプルング類縁疾患の単一疾患の研究班として**2011年**にスタートし、**2012-2013年**は小児の消化器として胆道閉鎖や巨大血管腫も含む研究班として、活動し、**2014-2016年**は小児の消化管疾患として難病や小慢に認定されることやガイドラインを作成することをミッションとして活動してきた。プロダクトとしてヒルシユスプルング病および類縁疾患および非特異性小腸潰瘍は難病指定、仙尾部奇形腫と先天性吸収不全症は小慢指定、リンパ管腫およびリンパ管腫症は慢性呼吸器疾患として小慢指定された。ガイドラインも完成間近なものが多く、順調に研究は遂行されている。

II 3年間のまとめ：6疾患グループ

1) ヒルシユスプルング病類縁疾患（松藤）

いままでの6年間の成果について、分類でコンセンサスを得るまでのプロセスが大変であったこと、全国調査に基づいて重症3疾患をターゲットに絞ったこと、重症3疾患の診断基準や重症度や疾患概要を作成し小慢ならびに難病指定になったこと、現在ガイドライン作成がほぼ完成し、パブリックコメントと学会承認の段階であることが報告された。ヒルシユスプルング病のガイドライン作成を待って、「ヒルシユスプルング病および類縁疾患の診療ガイドライン」としてメジカルビュー社から出版予定である。

2) ヒルシュスプルング病 (家入)

ヒルシュスプルング病の全国調査を実施し、いままでの3回30年間の既存のデータと比較検討した。特に予後不良の小腸型や短腸型について問題点を抽出した。国際学会での発表や英文化もすすめている。またTAEPTの増加にともない術後長期の排便機能について開腹Soaveと比較したデータも紹介し、今後の研究班の進むべき道について提言した。ガイドラインは今年度中にほぼ形ができあがる予定であり、ことしの日本小児外科学会学術集会には完成版を出せる予定である。

3) 仙尾部奇形腫 (文野)

ガイドラインの進捗状況は、ほぼ完成し、パブリックコメントと学会承認をうける段階まできている。完成版はPDFとして京都府立医大小児外科学教室と日本小児外科学会のHPで公開予定である。

4) 非特異的小腸潰瘍 (内田)

全国調査を行い、稀少疾患である非特異的小腸潰瘍が小児にも存在することを証明した。成人の松本班と連携しながら、遺伝子解析を行いJPGNに英文でacceptになった。また成人の研究班と連携してアトラスを作成した。また兄弟発症例について提示した。今後小児の難治性十二指腸潰瘍でHP陰性例にこの疾患が含まれている可能性があるので啓蒙活動をする必要がある。

5) 腹部リンパ管腫 (藤野)

リンパ管腫およびリンパ管腫症は全身にできる病気で血管およびリンパ管奇形の一種であり、ほかの部位を対象とした三村班、臼井班と連携して疾患登録システムの構築と症例の集積による重症度分類を作成した。小慢や難病指定に向けて調査研究を行い難卒の拡大に努めてきたこと、ガイドライン作成において腹部の内容をこの研究で進めてきたことが報告された。また治験薬のmTOR阻害剤であるシロリムスのAMED治験が来年度からスタートする予定であることについても説明があった。

6) 先天性吸収不全 (位田)

「先天性吸収不全症」として取り上げた19疾患に関する全国症例数調査（一次調査）を行い、一次調査において症例数の多かった7疾患に対する症例調査（二次調査）を行った。治療と予後に関するCQに対してSRを行い結果についての推奨度を決定して学会報告した。その結果、今後、乳児難治性下痢症を再定義して、小児慢性特定疾患、および指定難病に認められるよう研究を進める必要があることが明らかとなった。今後、新たな研究班において「先天性吸収不全症」に代わるカテゴリを「難治性下痢症」とし、これに関する研究を進める方針とした。

II 3年間のまとめ：横断的グループ

1) 小腸移植の適応や体制づくり (上野)

小腸移植の対象となる小腸不全に関して、福澤班・奥山班で後ろ向きならびに前向き研究がスタートしており、その結果の説明、小腸移植の登録の進捗状況について説明。今後平成30年の保険診療報酬改訂で「小腸移植」手術を保険診療になるように学会を通じて外保連にあげている。優先順位が高い位置にあるので期待できる。

2) トランジションについて (尾花)

現在症例数がある程度ありかつトランジションが必要な5疾患についてガイドブックを作成し、カウンターパートとなる成人の診療科に配布し啓蒙を図っている。また成人にわたす情報を集約化する「サマリー」を作成しA4サイズ2枚にまとめるような試作を行っている。今後PHR構築の一環として貢献できる可能性が大である。

3) 疾患登録やフォローアップ体制の構築について (小森谷)

ポケットカルテの進捗について、大阪府立母子保健総合医療センターの新生児科の北島部長と連携してNICU退院手帳を作成し実装済みである。新生児の外科疾患もカバーできるコンテンツになっているので、今後利活用を進めながら長期フォローに使えるように改良していく必要がある。現在いくつかの地域が、ポケットカルテの横展開を行うことを目的に総務省「ICTまち・ひと・しごと創生推進事業」に採択されており、ポケットカルテの更なる普及を図っている。

III 報告書について(山崎)

今年度1年間のものと3年間の総括報告書も必要ですので、あと1週間で提出をお願いします。

IV 今後について (田口)

新規の研究班として、厚労省の指定難病と小慢に指定されているいままでの研究班で取り扱った疾患を軸にして、新規に土俵に乗せるものとしてGERD、先天性食道閉鎖症、高位中間位鎖肛を加えた研究班を構成し申請した。まだどうなるか不確定だが、採用された場合は今までどおりよろしくをお願いします。

(文責：田口 智章)