

厚生労働省班会議「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 11 回 先天性吸収不全症グループ会議 議事録

日時：平成 29 年 1 月 7 日（土）18:00～1 月 8 日（日）

場所：山口県湯田温泉

出席者：新井勝大、位田忍、牛島高介、工藤孝広、田口智章、土岐 彰、虫明聡太郎、米倉竹夫

I 報告事項（第 10 回グループ会議、および第 2 回班会議の議事録を添付します）

1) 田口班先天性吸収不全症グループとしての進捗状況の確認

第 10 回 先天性吸収不全症グループ会議 議事録（平成 28 年 9 月 18 日）

2) 平成 28 年度田口班第 2 回班会議報告

第 2 回田口班会議グループ報告（平成 28 年 11 月 23 日）

II 確認事項

平成 28 年度田口班先天性吸収不全症グループの成果物として下記の項目\*をそれぞれまとめ、2 月末までに当グループの最終報告書\*\*を作成する。

- \*1. 先天性吸収不全症全国調査総括：位田
- 2. Shwachman-Diamond 症候群：工藤、幾瀬
- 3. 先天性クロール下痢症：牛島、柳
- 4. 原発性腸リンパ管拡張症：土岐、永田
- 5. 乳児難治性下痢症：虫明

\*\*平成 28 年度成果報告：虫明

平成 26～28 年度総括報告：位田

II 審議事項

1) 田口教授より、平成 26 年度から 28 年度までの田口班の経緯とそれに繋がる今後の班研究計画についての説明があった。その上で、平成 29 年度からの「先天性吸収不全症グループ」の意義と方向性について提案があった。

・「希少難治性消化器疾患政策研究班」を組織し、この中に「先天性吸収不全症（旧称）」を設け、これに含まれる疾患の一部が適正に小児慢性特定疾患、ならびに指定難病として認められるよう研究を進める。

・研究班の役割として、疾患の普及啓発、診療ガイドラインの作成、成人領域（学会）との密接な連携、レジストリー制度の構築、患者会との連携や支援、成人期に達した症例の疫学調査などが求められている。

・さらに目標として、患者の療養生活環境整備や QOL 向上に資する成果、適切な医

療提供体制の構築、および難治性疾患実用化研究事業（AMED）など、当該疾病関連研究の組織と連携し、とりまとめを行っていくことが求められている。

## 2) 班研究グループの新たな呼称決定

『先天性吸収不全症』という呼称に変わり、疾患概念や小児慢性特定疾患の中での疾患分類の整合性を高める意味で、新たに『難治性下痢症』を当該班研究グループの呼称とすることとなった。これはいわゆる乳児難治性下痢症とは異なる。

・政策研究の観点では、『難治性下痢症』はこれまでの『先天性吸収不全症』に代わり、小児慢性特定疾患の「12 慢性消化器疾患」の大分類項目とし、そのサブカテゴリ（細分類）に下痢を主訴としうる疾患群が含まれる形とする（今後これを提案し、改訂を目指す）。その細分類にはこれまで大分類として挙げられていた微絨毛封入体病、腸リンパ管拡張症、自己免疫腸症（IPEX 症候群を含む）、および炎症性腸疾患（潰瘍性大腸炎、クローン病）が位置することとなる。（なお、小児 IBD を『難治性下痢症』に包含して当政策研究班で扱っていくことについては、小児 IBD の領域で指導的立場にある先生にも説明して了承を得るよう働きかけることとする。）

・また、『特発性難治性下痢症（idiopathic intractable diarrhea）』を新たに定義し、小児慢性特定疾患の細分類に組み込んでこれに該当する患者が正当に医療費補助の対象となるようにしていく。

特発性難治性下痢症の定義：便検査で原因となる病原体が検出されず、通常の治療を行っても下痢が遷延し、栄養や発育が損なわれ、明らかな原因が特定されないもの。しばしば経腸栄養、経静脈栄養による補助栄養管理を必要とする。

（なお、ここで言う「明らかな原因」に該当する鑑別診断とは、現在小児慢性特定疾患として認められている疾患や食物蛋白アレルギー性腸症（FPIES）などを指し、腸炎後症候群（post-enteritis syndrome）もこれに含める。）

## 3) 成因診断のための網羅的遺伝子解析

全国二次調査で回答を得た症例の中に、治療に難渋して長期間にわたり栄養を PN に依存し、かつ成因が不明の症例が存在する。これらの症例の成因解明を行うにあたり、AMED が主導する未診断疾患イニシアチブ（IRUD）に網羅的遺伝子解析を依頼する。

## 4) 慢性下痢の診断アルゴリズムの提案と診療ガイドラインの作成

今後、田口班の活動目標の一つとして「特発性難治性下痢症」を小児慢性特定疾患や指定難病に挙げていくために、慢性下痢症の診療指針（手引き、あるいはガイドライン）を整備し、その中に成因不明の疾患群としての「特発性難治性下痢症」を位置づける必要がある。

今回、平成 28 年度班研究の活動内で、難治性下痢診断のためのアルゴリズム案を位田先生に作成していただくこととし、これをもとに小児の難治性下痢症の診療指針を作成していく。

## 5) その他

- コンサルテーションシステムの構築：全国で診療に苦慮している症例に関する相談を受けられる医療機関を選定し、診断・治療に関するアドバイスを提供できるシステムの構築が望まれる。
- 便クリニテストに代わる検査法：かつて便中還元糖検出に使用していた便クリニテストを行うための「クリニ錠」の製造が数年前に終了してほとんどの施設において検査ができなくなっている。工藤先生より、これに代わる検査法として尿糖テストテープを利用できる可能性をご呈示いただいた。現在、順天堂大学ではクリニ錠に代わる試薬を使用しており、大阪府立母子保健総合医療センターではクリニ錠の在庫が残存しているため、テストテープを便中還元糖検出に代用することが可能か検証することが望ましいとの認識で一致した。

平成 29 年 1 月 10 日 文責 虫明聡太郎