

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

分担研究課題

新しい先天代謝異常症スクリーニング時代に適応した治療ガイドラインの作成  
および生涯にわたる診療体制の確立に向けた調査研究

研究代表者 中村 公俊（熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野 准教授）

成人期の診療体制についての研究

分担研究者 窪田 満（国立成育医療研究センター 総合診療部長）

研究要旨

小児医療の進歩により多くの命が救われた一方で、慢性疾患を持ちつつ成人する患者さんが増えてきている。国立成育医療研究センターでは平成 27 年 7 月に移行期委員会を設置し、同年 9 月にトランジション外来を開設した。トランジション外来は当院受診中の全患者（産科を除く）を対象とし、平成 27 年 9 月～平成 29 年 2 月までの 1 年半で 100 名（男性 40 名、女性 60 名）の患者が受診した。紹介元の診療科は 14 診療科にわたった。また、慢性疾患をもつ子どもの health literacy 獲得の機会を作ることとを目的とし、サマーフェスティバル 2016『僕たち、私たちの未来計画』を開催した。先天代謝異常症は、小児科と成人診療科の併診が望ましいと考えられているが、成人診療科への転科は求めずとも、health literacy の獲得のための支援は 10 歳から始めるべきであり、先天代謝異常症にこだわらない介入も含め、まずは基本的に大人になりゆくことをサポートすることが必要である。

A．研究目的

小児医療の進歩により多くの命が救われた一方で、慢性疾患を持ちつつ成人する患者さんが増えてきている。それは先天代謝異常症に関しても同様である。移行期＝トランジションとは小児医療から成人医療へと移り変わりが行われる段階のことを指し、そこでなされる医療を移行期医療＝トランジション医療と呼ぶ。転科＝トランスファーはあくまでもその中のイベントの一つである。この問題を解決するために、国立成育医療研究センターでは平成 27 年 7 月に移行期委員会を設置し、同年 9 月にトランジション外来を開設した。

B．研究方法

トランジション外来は当院受診中の全患者（産科を除く）を対象とし、主治医からの紹介で、外来の待ち時間などを利用して介入を行った。トランジション外来は、移行期支援看護師、外来師長、

総合診療部医師、こころの診療部医師、メディカルソーシャルワーカーで構成した。平成 27 年 9 月～平成 29 年 2 月までの 1 年半で介入した症例を解析した。また、慢性疾患をもつ子どもの health literacy 獲得の機会を作ること、正しい知識を提供し、スムーズな自立を支える機会を作ることとを目的とし、サマーフェスティバル 2016『僕たち、私たちの未来計画』を開催した。さらに、地域の成人医療機関と話し合いを行った。

C．研究結果

トランジション外来に紹介された患者は 100 名（男性 40 名、女性 60 名）で、彼らに対する看護師面談は 333 回であった。15 歳～19 歳が 31%と最も多かった。トランジション外来受診患者のうち医師の介入は 16 名で、医師による面談は 38 回であった。紹介元の診療科は 14 診療科にわたり、外科からの紹介が 22%と最も多かった。

多職種カンファレンスが毎月1回行われた。

移行困難症例はトランジション外来受診患者100名のうち21名で、その理由としては患者本人の問題(重症な疾患や障害であること、小児科への依存が強いこと、心理発達面での問題等)、家族の問題(患者への過度な干渉、小児科への依存等)、成人施設の受け入れ困難の3つが挙げられたが、最も多いのはその3つがすべて重複している症例で、10名がそれに該当した。

地域の成人医療機関に対しては、医療連携室と協働し、400床の総合病院、800床の大病院、そして地元の医師会とそれぞれ話し合いを持った。

以上の活動を通じ、トランジション外来受診患者100名のうち、成人施設への完全移行できた患者は14名、部分移行できた患者が10名、病院検討中の患者が20名であった。面談をしていく中で、家族が介入中止を希望された症例は2例のみであった。

サマーフェスティバル2016には、慢性疾患で通院中の患者12名、家族10名が参加し、患者と家族向けレクチャー(栄養師・薬剤師・メディカルソーシャルワーカー・医師からの講義)を受け、食事、薬の管理方法、医療保険のしくみ、心と身体のコントロールなどを学んだ。親子別々のワークショップも行い、患者とは自ら主体的に主治医と話をすることを共に考え、家族には自立をはぐくむための関わり方や、トランジションについての講演を行った。アンケート結果では、会の意義に関して子ども9割、親10割が“意義がある”と回答した。

#### D. 考察

##### 1) 国立成育医療研究センターの考え方

トランジション外来は、「大人になりゆくことをサポートする外来」と位置づけ、自分の病気や治療のことを理解して、自分でできるようにすること、即ち、health literacyを獲得することを最大の目的とした。前述のごとく、成人診療科への転科はあくまでもイベントの一つであり、それを最終目標とはしないと考えているため、実際に

成人診療科に移行できた患者は、トランジション外来受診患者100名のうち、部分移行を含めて24名であった。この数は決して多くはないが、health literacyを獲得し、適切な医療を受けるサポートをすることで、結果として成人診療科への転科が進むと考えられる。

現在、多くの診療科からトランジション外来の重要性が認められてきており、専門診療科の個別性に関係のないところでの関わりの意味がグロースアップされてきた。先天代謝異常症のトランジションも非常に困難ではあるが、こういった専門性とは違う部分からのアプローチも有効であると考えられる。

##### 2) health literacy 獲得の取り組みの開始時期

サマーフェスティバル2016において、討議場面では子ども同士の積極的参加がみられ、将来の夢などを双方に語りあっていた。今回の参加は10歳からであったが、10歳であれば、十分にhealth literacy 獲得のための取り組みを開始できると考えられた。

##### 3) 成人医療機関からの意見

成人医療機関の医師の意見で最も多かったのが、診療経験の少なさであった。また、小児科におけるトランジションの動きが、成人医療の医師に見えていない現実が明確になった。今後、定期的なカンファレンスなどを行い、継続的に活動していくことが重要と考えられた。

##### 4) 先天代謝異常症のトランジション

昨年度までの取り組みの中で、先天代謝異常症は、患者数が非常に少なく、成人診療科にきちんと診療できる医師が少ないことから、基本的に、小児科と成人診療科の併診が望ましいと考えられた。しかし、今回の検討から、成人診療科への転科は求めずとも、health literacyの獲得のための支援は10歳から始めるべきであり、先天代謝異常症にこだわらない介入を行う必要があると考えられた。疾患毎の移行期支援プログラムや成人診療科との連携、成人診療科への情報提供や教育・啓発と共に、基本的に大人になりゆくことをサポートすることが必要である。

## E. 結論

国立成育医療研究センターのトランジション外来では、移行期支援看護師や、主治医ではない医師が介入することで、一定の効果を得ている。先天代謝異常症のトランジションにもその試みは生かすことができると考えられた。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

1) 五十嵐信吾、荒木妙子、荒木忠晴、杉原志朗、高橋健郎、樺澤直樹、津久井智、宮内紀代美、丸山健一、窪田 満：群馬県におけるタンデムマス・スクリーニングの実施状況と今後の課題。予防医学ジャーナル 489: 72-76 【責任著者】

2) Hagiwara S, Kubota M, Nambu R, Kagimoto S: Screening of Carnitine and biotin deficiencies by tandem mass spectrometry. *Pediatr Int*, 2016 Sep 8.[accepted] 【責任著者】

3) 中澤枝里子、菊池信行、小林弘典、長谷川有紀、窪田 満、山口清次：新生児マススクリーニングを契機に診断された全身性カルニチン欠乏症の母体例。日本マススクリーニング学会誌 26 : 73-77, 2016

4) Fuwa K, Kubota M, Kanno M, Miyabayashi H, Kawabata K, Kanno K, Shimizu M: Mitochondrial Disease as a Cause of Neonatal Hemophagocytic Lymphohistiocytosis. *Case Reports in Pediatrics*, 2016, Article ID 3932646, 5 pages 【責任著者】

5) 窪田 満：有機酸・脂肪酸代謝異常症。小児内科, 48(10): 1420-1422, 2016

6) 窪田 満：アセトン血性嘔吐症。小児内科, 48(11): 1832-1835, 2016

### 2. 学会発表

1) 窪田 満:小児総合診療の3つの柱～skilled, academic, translational～. 京都小児科医会

専攻医・研修医合同講演会, 京都, 2016.4.23

2) 窪田 満 : トランスファー困難例へのアプローチ. 第119回日本小児科学会学術集会(札幌)シンポジウム 2016.5.13

3) 窪田 満 : 代謝救急. 第30回日本小児救急医学会学術集会(仙台)教育講演 2016.7.1

4) 窪田 満 : 小児期から成人期への移行(トランジション)を考えるにあたって. 第52回日本小児循環器学会学術集会(東京)市民公開講座 2016.7.8

5) 窪田 満 : 先天代謝異常症を持つ成人患者さんに対するトランジション医療の課題. 第58回日本先天代謝異常学会(東京)シンポジウム 2016.10.28

6) 窪田 満 : 国立成育医療研究センターにおけるトランジション外来. 第32回日本小児外科学会秋季シンポジウム(埼玉) 2016.10.29

7) 窪田 満 : 小児領域での保護者対策、主治医対策 Q&A、トランジション医療と薬剤師. 第220回 薬剤師スキルアップ研究会(東京) 2016.11.13

8) 窪田 満 : 先天代謝異常症のトランジション. 北海道先天代謝異常症研究会 特別講演会(札幌) 2016.11.14

9) 窪田 満、田中恭子、江崎陽子、中村沙織、渡邊佐恵美、木暮紀子、横谷 進 : トランジション医療の現状と課題. 第16回世田谷区医師会医学会(東京) 2016.12.3

10) 窪田 満 : 移行期医療(トランジション医療). 日本小児栄養消化器肝臓学会第9回卒後教育セミナー(横浜) 2017.1.14

## H. 知的財産権の出願・登録状況(予定含む)

### 1. 特許取得

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

なし