

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書  
ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の拠点病院構想に関する研究  
研究分担者 高橋 勉 秋田大学医学部小児科教授

研究要旨

ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の拠点病院構想を検討した。両疾患群においては特に生化学・遺伝子診断が重要であり全国に迅速安定的に診断法を提供できる拠点病院体制作りが必要である。その診療体制に関しては地域事情に応じた難病支援全国ネットワークとの密接に連結した拠点病院構想が重要である。

高橋 勉・秋田大学医学部小児科教授

拠点病院に関して議論した。以下に拠点病態の診療体制(案)を提示する。

A．研究目的

難病医療拠点病院とは、難病医療連絡協議会の業務を受託するとともに、連絡窓口を設置し高度の医療を必要とする難病患者さんの受け入れ等の機能を担っている。

本研究ではライソゾーム病・ペルオキシゾーム病における診断法、治療法、治療開発など疾患特異性に配慮した難病医療拠点病院の在り方に関して検討した。

B．研究方法

班会議内に難病拠点病院構想委員会を設け、1)都道府県単位の拠点病院の体制、2)難病支援全国ネットワークにおける役割、3)生化学・遺伝子診断の提供体制、以上の難病拠点病院体制に関する3つテーマに関して検討するグループを構成した。各グループでの検討内容に関しては、班会議の全体会議で報告議論して、さらに議論を進めることとした。検討に関しては、班員以外の専門家、患者会などとの情報交換も行った。

C．研究結果

．都道府県単位の拠点病院の診療体制

ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病は希少疾患であるが都市部においては診療において患者集約が図れることから分野別拠点病院を設定して早期診断、チーム医療、移行期医療など提供できる体制について議論した。地方においては疾患の希少性から難病支援全国ネットワークと連結した難病

難病拠点病院診療体制（案）

- 1．スタッフ体制
  - 1) 専門医(ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病に関する専門的知識有する)
  - 2) 遺伝カウンセラー
  - 3) メディカル・ソーシャルワーカー
- 2．スタッフの役割
  - 1) 全国の診断施設(生化学遺伝子診断)と連携した診断
  - 2) 適切な検査や治療法の情報提供
  - 3) 患者及び家族へのカウンセリング体制
  - 4) 関連診療科(耳鼻科、循環器科、脳外科、歯科、整形外科、眼科など)との調整
  - 5) 適切な治療体制のコーディネート
  - 6) 在宅医との連携
  - 7) 最新情報(治療法、臨床試験など)の提供
  - 8) 地域における医療者などへの疾患に対する教育啓蒙
  - 9) 小児から成人への移行期医療の実践

．生化学診断・遺伝子診断の提供体制

ライソゾーム病においては生化学診断が必須であるがその特殊性から診断技術を運営維持する困難性がある。現在の全国に存在する診断施設の連携と全国への情報提供を運営維持するだけでなく、将来に渡ってはライソゾーム病ペルオキシゾーム病の「ナショナルセンター」を設定し、診断提供、情報管理、人材育成、啓蒙教育活動、治

療開発など進める方向性も議論した。

遺伝子診断についても、全国の個々の研究室レベルでの提供体制から保険診療として各拠点病院のニーズに対応可能な体制の必要性を議論した。全国への専門検査機関による遺伝子診断の提供体制と全国拠点病院との連結連携の重要性を議論した。

・難病支援全国ネットワークにおける役割  
現状の難病支援全国ネットワークをまとめ、都道府県単位の拠点病院との連結をみすえた新たなネットワーク体制の必要性について今後議論を進める予定である。

#### D．考察

ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の難病拠点病院体制について診断法の迅速かつ安定的提供と連結し体制の重要性を認識した。地域事情に応じた拠点病院体制の構築が必要である。

#### E．結論

難病拠点病院体制について、1)都道府県

単位の拠点病院の診療体制、2)生化学診断・遺伝子診断の提供体制、3)難病支援全国ネットワークにおける役割、以上を中心として議論を進めた。

#### F．健康危険情報

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

##### 1. 特許取得

なし

##### 2. 実用新案登録

なし

##### 3. その他

なし