

## 分担研究課題名

「先天代謝異常患者の長期神経予後・成人期医療体制の整備に関する調査研究」  
先天代謝異常の成人期医療体制の整備について

分担研究者： 青天目 信（大阪大学大学院医学系研究科小児科学 助教）

### 研究要旨

成人の先天代謝異常の患者の診療について、小児科医だけではなく、成人診療科の医師と協力することは、成人期特有の疾患の管理、小児科の先天代謝異常専門医への医療アクセスが、成人期には必ずしも容易ではなくなるかもしれないために、必須である。成人期の先天代謝異常の診療について、概説された書籍や情報をまとめることが必要である。

研究協力者氏名

所属機関名及び所属機関における職名

#### A．研究目的

先天代謝異常の成人患者の診療は、現時点では、小児科医である先天代謝異常を診療している医師が担当している。しかし、成人特有の疾患については、小児科医は診療経験が乏しく対処が困難であること、特に神経症状が重度で自立できない患者の場合、保護者の高齢化に伴い、小児期に診療していた医療機関に通院し続けることは困難で、地域医療・成人医療の担い手に引き継いでいく必要が生じることが、臨床経験からは考えられた。

#### B．研究方法

エキスパートオピニオンとして、小児科で先天代謝異常、小児神経疾患を診療している小児神経専門医で集まり、移行期医療での問題点を抽出した。

（倫理面への配慮）

日常臨床経験からのエキスパートオピニオンの集積であり、新規情報取得による倫理面の問題は生じないと考えられた。

#### C．研究結果

成人期医療の担い手が先天代謝異常診療

を引き受けるときに障害になることとして、次のことが考えられた。

1) 専門分科した成人診療科では、多臓器に影響の及ぶ先天代謝異常は診療しにくく、多診療科の調整役が必要である。

2) 生化学・分子細胞生物学的な理解が必要で、通常の医療行為でも、何らかの異常を引き起こすのではないかという危惧がある。

3) 食事療法が特殊で、栄養指導が可能な人材が不足し、どこに紹介したら良いのかという情報も不足している。

#### D．考察

以上から、成人診療科の医師が先天代謝異常の診療を始めるために、先天代謝異常の基本について学べる書籍が有用であると考えられた。

書籍の内容として、次のものが適当と考えられた。

総論

概説（主だった分類と各疾患の特徴）

検査・診断法

特異的な治療

全身管理の注意点（平時・疾患罹患時）

専門的な情報の入手先

各論

疾患各論

## 受診しうる診療科ごとの疾患一覧

### E. 結論

先天代謝異常は、従来、小児科内で完結することの多い疾患であったが、病態理解の広がりにより成人期患者が見つかってきたこと、管理の改善により成人期に達する患者が増えたことにより、成人期の医療の担い手が必要である。また、成人特有の疾患に罹患した際の診療を円滑に進めるためにも、成人診療科の医師が先天代謝異常について、理解しやすい情報源が必要である。書籍やインターネットなどで、入手できるようにする必要がある。

### F. 研究発表

#### 1. 論文発表

1. Ketogenic diet using a Japanese ketogenic milk for patients with epilepsy: A multi-institutional study. Kumada T, Imai K, Takahashi Y, Nabatame S, Oguni H.

Brain Dev, 40(3): 188-195, 2018

2. Phenotype-genotype correlations of PIGO deficiency with variable phenotypes from infantile lethality to mild learning difficulties.

Tanigawa J, Mimatsu H, Mizuno S, Okamoto N, Fukushi D, Tominaga K, Kidokoro H, Muramatsu Y, Nishi E, Nakamura S, Motooka D, Nomura N, Hayasaka K, Niihori T, Aoki Y, Nabatame S, Hayakawa M, Natsume J, Ozono K, Kinoshita T, Wakamatsu N, Murakami Y.

Hum Mutat, 38(7): 805-815, 2017

3. An atypical case of SPG56/CYP2U1-related spastic paraplegia presenting with delayed myelination.

Minase G, Miyatake S, Nabatame S, Arai H, Koshimizu E, Mizuguchi T, Nakashima M, Miyake N, Saitsu H, Miyamoto T, Sengoku K, Matsumoto N.

J Hum Genet, 62(11): 997-1000, 2017

#### 2. 学会発表

1. Nabatame S, Yamashita T, Hirotsune M, Watanabe A, Tanigawa J, Iwatanni Y, Tominaga K, Kagitani-Shimono K, Ozono K. The Ratio of Cerebrospinal Fluid Glucose/ Blood Glucose is Correlated with the Severity of Glucose Transporter 1 Deficiency Syndrome. 14th Asian and Oceanian Congress of Child Neurology: 17.05.11-14, 福岡 Brain Dev 2017;39(Suppl3):235.

2. 青天目信, 山下朋代, 広恒実加, 渡辺陽和, 谷河純平, 岩谷祥子, 富永康仁, 下野九理子, 大園恵一. グルコーストランスポーター1欠損症の成人例の検討 (Adult cases of glucose transporter 1 deficiency syndrome) 第59回日本小児神経学会学術集会: 17.06.15-17, 大阪 脳と発達 2017;49(Suppl):S456

3. 富永康仁, 谷河純平, 山下朋代, 広恒実加, 渡辺陽和, 岩谷祥子, 下野九理子, 青天目信, 村上良子, 木下タロウ, 大園恵一. 先天性 GPI アンカー欠損症における血清 ALP 値の検討. 第59回日本小児神経学会学術集会: 17.06.15-17, 大阪 脳と発達 2017;49(Suppl):S370

4. 保科めぐみ, 三島博, 青天目信, 下野九理子. 修正アトキンス食療法の継続が困難だったグルコーストランスポーター1欠損症の姉妹例. 第59回日本小児神経学会学術集会: 17.06.15-17, 大阪 脳と発達 2017;49(Suppl):S334

5. 豊野美幸, 沢石由記夫, 青天目信, 下野九理子, 小國弘量. 修正アトキンス食とTRH療法により認知機能が向上したグルコーストランスポーター1欠損症候群の1例. 第59回日本小児神経学会学術集会: 17.06.15-17, 大阪 脳と発達 2017;49(Suppl):S456

(発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)

G . 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