

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

ライソゾーム病におけるトランジションに関する研究

研究分担者 高柳 正樹 帝京平成大学健康医療スポーツ学部教授

研究要旨

ライソゾーム病は、臓器別では対応できない、トランジション先が明確でない、内科医が知らない病気が多い、知的障害・発達障害を示す患者が多いことなどからトランジションが難しい疾患とされている。

ライソゾーム病において20歳以上の患者の占める割合は奥山らの研究によると、ムコ多糖症では37.9%、ゴーシェ病では52.7%、ファブリー病では97.0%となっている。このことからライソゾーム病におけるトランジションは喫緊で重要な問題である。

トランジションの目指すべき体制としては、先天代謝異常症の専門医が永続的に治療に関与していくことを前提として考えるべきである。成人疾患に対応するために内科医の協力を得るために、難病センター、遺伝疾患診療センター、在宅診療、重症心身障害者施設、Center of excellenceなどの全国規模の医療施設、などにおける先天代謝異常症専門医の積極的な関与が必要である。

先天代謝異常症のトランジションにおいては、小児科から内科への移行と無理に考えるのではなく、患者が安心できる医療を供給できる体制を患者の病状に合わせて構築することが重要である。

A．研究目的

ライソゾーム病におけるトランジションは、臓器別では対応できない、トランジション先が明確でない、内科医が知らない病気が多い、知的障害・発達障害を示す患者が多いことなどからトランジションが難しい疾患とされている。

しかしながらライソゾーム病において、現在トランジションが必要とされる患者数の把握などは十分ではない。

患者を送りだす医療施設におけるトランジション体制もいまだ十分には構築されていないとは考えられない。

ライソゾーム病におけるトランジションの

現状を把握することは重要であると考え、これらを調査検討した。

B．研究方法

先天代謝異常症の登録制度であるJaSMInを利用して、ライソゾーム病の患者のうち20歳以上の患者の割合を調査した。

厚生労働省の指定難病の統計から登録されているライソゾーム病の地域分布を作成して検討した。

ライソゾーム病を診療している施設に対して、今後のトランジションに対する考え方をアンケート調査した。

また各施設からこれまでにトランジションを行った症例を収集して分析した。

(倫理面への配慮)

患者個人が特定されない方法で、研究報告など行う

C. 研究結果

ライソゾーム病において20歳以上の患者の占める割合は、ムコ多糖症では37.9%、ゴーシェ病では52.7%、ファブリー病では97.0%であった。このことからライソゾーム病におけるトランジションが重要な問題であることが理解できる。図2, 図3

厚労省の報告によると指定難病のライソゾーム病に登録している患者数は1200名で、副腎白質ジストロフィーは229名である。指定難病は成人症例の登録が大部分であることから、トランジション対象になるおおよその患者数と思われる。その都道府県分布を検討したがほぼ人口割合に比例した登録数となっており、全国規模でのトランジションシステムの整備が必要であると思われた。図3

ライソゾーム病のトランジションとして目指すべき体制としては数年から5年程度の目標として、小児科中心の医療体制に内科の協力を得ていく方法が多く施設で考えられているが、病院内での遺伝疾患診療センターなどの設立を目標とする施設もあった。10年以上の方向性としては院内での対応以外に、Center of excellenceなどの全国規模の医療施設の設立が必要であるとの意見があった。

トランジションを行った症例の解析からは以下のようなことが判明した。

1. トランジションを行った年齢は幅が広い。決まった年齢でのトランジションにはならない。

2. 疾患も多様である。

3. 移行先

内科系各専門診療科、小児科、
在宅診療医、重症心身障害児(者)施設、
開業医

4. 実際の診療形態としては以下のような形態が報告された。

酵素補充療法依頼 トランジション元で定期的な受診を継続する、症状悪化時、入院必要時はトランジション元で対応する、short stayや急性疾患の対応を依頼 基本はトランジション元で診療継続する、大学病院などでは複数科で併診する、すべての診療を移行する

D. 考察

内科医師との日ごろからの協力体制を構築していくことがライソゾーム病のトランジションにおいては最も大切であると意見は現実的で重要なことと思われる。

先天代謝異常症のトランジションにおいては、小児科から内科への移行と無理に考えるのではなく、患者が安心できる医療を供給できる体制を患者の病状に合わせて構築することが重要である。

E. 結論

1. ライソゾーム病のトランジションは、各疾患の中枢神経系の合併症の重症度により大きくその方針が異なることが考えられる。

2. ライソゾーム病のトランジションは、各疾患の患者の年齢分布により大きくその方針が異なることが考えられる。

3. ライソゾーム病のトランジションは、患者の地域別の分布が人口分布におおよそ比例することを考慮にいれて考える。

4. ライソゾーム病のトランジションは、理想的には病院内もしくは地域でセンター化して対応するのが望ましい。

5. ライソゾーム病のトランジションは、現在内科領域の医療者と接触のある遺伝診療部門やファブリー病関連の場面を利用して、積極的に協力体制を拡大していくことが重要である。

F . 研究発表

1. 論文発表

1.高柳 正樹 .先天代謝異常症におけるトランジションの現状と問題点 . 外来小児科 vol18:p304-308,2015.

2. 高柳 正樹.【小児慢性疾患の成人期移行の現状と問題点】先天性代謝異常 糖原病. 小児科臨床 vol69: p684-688, 2016.

2. 学会発表

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

図 2

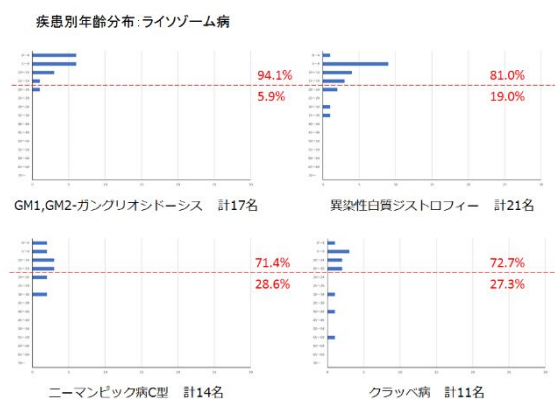


図 3

指定難病に登録しているライソゾーム病患者の都道府県別の分布 平成28年度



図 1

