

分担研究課題名

「先天代謝異常症の生涯にわたる診療支援を目指したガイドラインの作成・改訂
および診療体制の整備に向けた調査研究」

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・講師）

研究要旨

先天代謝異常の病態の理解が深まっていることで、成人期発症や軽症の患者が見つかっている。全身管理の向上や新規治療の開発により成人する先天代謝異常の患者が増えたことで、先天代謝異常の成人患者を成人診療科の医師が診療する機会・必要は増加している。しかし、病態が複雑で、非専門の医師には診療に取り組みにくい疾患群である。成人期の先天代謝異常について簡潔にまとめた書籍を発行することにより、先天代謝異常の移行期医療・成人期診療を充実させることを計画した。

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

成人期に入った先天代謝異常の患者の診療は、現在、先天代謝異常を専門とする小児科医が担当することが多いのが現状である。しかし、成人期には小児期にはない病態があり、成人診療を小児科医が全て行うことは困難である。

成人診療科で先天代謝異常の成人患者を診療する上で、課題や解決すべき問題点を明らかにし、それを解決するための方策を検討することを目的とした。

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専門医の意見を集約し、移行期医療での問題点を抽出した。また、実際に移行期診療を手掛けている医師の経験を反映して、解決のための方策を考えた。

（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を集積する研究であり、新規情報取得による倫理的問題は生じないと考えられた。

C．研究結果

1) 成人診療科で先天代謝異常の患者を診療する場面は、どのような状態が想定されるか。

・医療機関受診歴のない成人期発症、もしくは軽症型の患者が、成人診療科を受診した時

・成人期を迎えた先天代謝異常の患者が、生活習慣病や悪性疾患、心不全・腎不全・肝不全などを合併した際に、各専門診療科の医師に共観依頼をした時

・小児科医・先天代謝異常の専門医が小児期からフォローしていた患者が成人し、地域医療でフォローするようになった時

2) 成人診療科で先天代謝異常の診療で困難を感じると思われる点

・症状が多臓器に亘り、臓器ごとの専門医が、独力では診療完結が困難で、複数科・多職種の調整者が必要な点

・安全な診療に、生化学・分子細胞生物学的な理解が必要な点（通常の診療・処方でも何らかの異常を引き起こす危険がある）

・特殊な治療を実施するパートナーを見つけにくい(栄養士など)

以上を想定して、成人期の先天代謝異常

に関する書籍を編集することとした。

D . 考察

成人期の先天代謝異常に関する書籍を編集・出版することとしたが、類書や情報源も多いため、そうしたものを参照先としつつ、この出版物については、成人期の特徴について簡潔にまとめたものとするのが望ましいと考えられた。

書籍の内容として、次の項目を考えた
総論

先天代謝異常の概説
食事療法
特殊ミルク制度
特殊な薬物療法
全身管理の注意点

各論

疾患として、アミノ酸代謝異常、有機酸代謝異常、尿素サイクル異常、脂肪酸代謝異常、ケトン体代謝異常、糖質代謝異常、ミトコンドリア病、神経伝達物質代謝異常、金属代謝異常、胆汁酸代謝異常、先天性GPI欠損症を含めた。

各章の内容は、病態、疫学、症状、成人診療科で診療するきっかけ、診断、治療、日常生活管理、体調不良時診療の注意点、予後を含めた。

E . 結論

先天代謝異常は、病態理解の進歩により成人期患者・軽症患者が診断されるようになった。また、全身管理の改善により成人期に達する患者が増えた。以上から、成人期先天代謝異常患者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。

当研究班で、成人期の先天代謝異常に関する出版物を発行することとした。

F . 研究発表

1. 論文発表

1. Itoh M, Dai H, Horike SI, Gonzalez J, Kitami Y, Meguro-Horike M, Kuki I, Shimakawa S, Yoshinaga H, Ota Y, Okazaki T, Maegaki Y, Nabatame S, Okazaki S,

Kawawaki H, Ueno N, Goto YI, Kato Y. Biallelic KARS pathogenic variants cause an early-onset progressive leukodystrophy. *Brain in press*

2. 学会発表

1. 西川 由衣, 三牧 正和, 青天目 信, 石井 淳子, 水野 雄太, 佐々木 亜希子, 永井 佳美, 堀江 豪, 佐々木 元, 本村 あい, 小田 洋一郎. 発作性異常眼球運動から診断に至ったグルコーストランスポーター1欠損症. 第121回日本小児科学会学術集会: 18.04.20-22, 福岡 日本小児科学会雑誌 2018;122(2):262

2. 松重 武志, 井上 裕文, 星出 まどか, 岡 桃子, 林 良子, 青天目 信, 長谷川 俊史. グルコーストランスポーター1欠損症としてフォロー中に白質信号異常を呈した1例. 第60回日本小児神経学会: 18.05.31-06.02, 千葉 脳と発達 2018;50;(Suppl)S312

3. 岩谷 祥子, 下野 九理子, 林 良子, 廣恒 実加, 谷河 純平, 富永 康仁, 青天目 信, 押野 悟, 貴島 晴彦, 大園 恵一. 結節性硬化症における脳磁場計測による高周波律動の検討. 第60回日本小児神経学会: 18.05.31-06.02, 千葉 脳と発達 2018;50;(Suppl)

4. 谷河 純平, 岡本 伸彦, 富永 康仁, 北井 征宏, 青天目 信, 宮武 聡子, 三宅 紀子, 松本 直通, 木下 タロウ, 村上 良子, 大園 恵一. 先天性GPI欠損症と鑑別を要した症例を含むZTTK症候群の新規3例の検討. 第60回日本小児神経学会: 18.05.31-06.02, 千葉 脳と発達 2018;50;(Suppl)

(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