

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

ライソゾーム病のトランジションにおいて現在行われており注目すべき診療形態、および今後発展すると思われる新しい診療形態を収集した。

注目される診療形態としては、難病医療センター、遺伝疾患医療センターなどへの先天代謝異常症専門医の積極的な関与、在宅診療施設の小児難病疾患への積極的な関与、トランジション外来の開設などが知られている。

新しく試みられている診療形態としては、ライソゾーム病拠点病院構想、移行期医療支援センター/移行期医療コーディネーター、小児専門医療施設にトランジション患者の入院治療を可能とする構造改革、最近の専門医制度で創設された総合診療医の充実、トランジション病棟、総合病院での在宅診療（入院施設を持っている施設での在宅診療）などが試みられている。

これまでの研究班での検討をまとめて「ライソゾーム病（ファブリー病を含む）に関する調査研究班」としてパンフレットを作成した。

パンフレットはライソゾーム病の患者の年齢構成、トランジション症例の収集結果、移行期医療支援センター、患者の病態に応じたトランジションの方法などに関して現状及び将来目標に関して解説を行った。

パンフレットは医療関係者用と患者様用の2種類を作成した。ライソゾーム病患者会、日本先天代謝異常学会評議員、全国の大学の小児科教授などにパンフレットを配布した。

A．研究目的

ライソゾーム病はトランジションが難しい疾患とされている。

難しいとされているライソゾーム病のトランジションに関して現在行われており注目すべき診療形態、および今後発展すると思われる新しい診療形態を収集し、これを検討することは重要である。

これまで研究班で検討してきたライソゾーム病のトランジションについてまとめて、簡単なパンフレットを作成して医療関係者及びライソゾーム病の患者に配布して、ライソゾーム病の患者のトランジションの推進を図ることは重要である。

B．研究方法

ライソゾーム病のトランジションにおいて現在行われており注目すべき診療形態、および今後発展すると思われる新しい診療形態を、各種論文、学会の抄録集などから収集し、調査検討を加えた。

これらの検討をまとめて「ライソゾーム病（ファブリー病を含む）に関する調査研究班」としてパンフレットを作成した。

（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

注目すべき診療形態としては以下のようなこ

とがあげられた。

・慈恵医科大学などは小児科がライソゾーム病をはじめとする先天代謝異常症の難病センター的役割を担っている。

・名古屋セントラル病院は多くの成人ライソゾーム病患者を内科医が中心となって診療している。

・小児専門病院での取り組みとして千葉県こども病院では遺伝疾患診療センターを立ち上げて、成人期におけるライソゾーム病の診療の窓口としている。

・あおぞら診療所などの在宅診療を行っている施設が小児患者から成人患者まで幅広く対応している。ゴーシェ病1型の患者などがすでにここで医療管理を受けている。このような施設ではライソゾーム病の専門医と併診を行っており、患者はトランジションという意識を特に持つことなく成人期の医療に移っていくことができる。

・九州大学病院トランジショナルケア外来（平成26年度より新設）などいくつかの病院にトランジション外来が開設されている。

・地域の難病拠点病院は各都道府県に定められているが、ライソゾーム病を積極的に診療している施設は知られていない。

新しく試みられている診療形態としては以下のようなことがあげられた。

- ・ライソゾーム病拠点病院構想
- ・移行期医療支援センター/移行期医療コーディネーター
- ・難病医療センター/遺伝性疾患診療センター
- ・小児専門医療施設にトランジション患者の入院治療を可能とする構造改革
- ・最近の専門医制度で創設された総合診療医の充実
- ・トランジション病棟
- ・総合病院での在宅診療（入院施設を持っている施設での在宅診療）

・最近在宅医療に関心を持つ若い医師が多くみられるようになっている。

パンフレットの作成

研究班としてライソゾーム病のトランジションに関して検討してきたことをまとめてパンフレットを作成した。図1 パンフレットは医療関係者用と患者様用の2種類を作成した。ライソゾーム病患者会、日本先天代謝異常学会評議員、全国の大学の小児科教授などにおのパンフレットを配布した。

D. 考察

トランジションを患者さんのヘルスリテラシーの向上という側面からのみ見てみると、ライソゾーム病のみならず多くの小児期発症の慢性疾患患者がトランジションから取り残されてしまうことになる。知的発達障害や重度の身体障害がある疾患のトランジションは、患者さんの治療・療育体制の拡充を、適切な医療の提供の継続を中心に考えていくべきであると考えられる。

小児期発症の慢性疾患のトランジションとは、患者さんの思春期・青年期・成人期と生涯にわたり適切な医療を受ける環境を整えこれを提供することである、という一面を忘れてはならないと思われる。

このようなトランジションの本質的な要件を満たすためには、現在行われており注目すべき診療形態、および今後発展すると思われる新しい診療形態を十分に検討して、有用と考えられる方法を全国的に発展させていく必要があると思われる。

このためにもライソゾーム病のトランジションに関する情報をまとめたパンフレットの作成と配布は有用なものと考えられる。

E. 結論

小児期発症の慢性疾患を持っている患者、患者家族は今後の適切な医療の提供に対して大きな不安を持っている。

現在もトランジション医療に関して新しい試

みがいろいろと行われているが、これらの試みが広く行われるように整備していく必要がある。

日本におけるトランジション医療の先駆けと知られている成人先天性疾患領域などを見本に、早急に成人先天代謝異常症診療や成人ライソゾーム病診療といった分野を整備確立して、患者、患者家族の将来の不安を少しでも少なくする努力が必要と考える。

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 1

