令和元年度厚生労働行政推進調査事業費（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））
「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」 分担研究総合研究報告書

成人期の診療体制および先天性胆汁酸代謝異常症に関する研究

分担研究者： 窪田 満 （国立成育医療研究センター 総合診療部 統括部長）

研究要旨

医療の進歩により、先天代謝異常症を持ちつつ成人する患者が増えてきている。そのため、小児医療から成人医療へのトランジションに関する問題が注目されている。先天代謝異常症を有する移行期の患者が、小児医療から成人診療へ転科することが困難である理由として、成人診療科にカウンターパートがないこと以外に、以下の問題が挙げられている。

一つ目は診療報酬の問題、二つ目は小児期の主治医と患者の認識の違い、最後が知的障害や医療的ケアを有する患者の問題である。

そこで、それぞれの問題に対して、解決を試みた。その結果、新しい診療報酬を認定して頂くのは困難であったが、小児期の主治医と患者に読んでいただきたい Q&A の作成、医療的ケアがあっても成人診療への移行が可能な体制作り関しては、一定の結論が出たので、ここに報告する。

研究協力者：なし

A．研究目的

小児医療の進歩の結果、小児期発症の慢性疾患の死亡率が減少し、疾患を持ちながら成人する患者が増えている。しかし、小児医療では成人特有の病態に対応できないのにもかかわらず、成人した患者が小児医療に留まることが多く、適切な「移行期医療」が提供されているとは言いがたい。

先天代謝異常症を有する移行期の患者が小児医療から成人医療へ転科することが困難である理由として、成人診療科にカウンターパートがないことが挙げられている。そのため、疾患そのものに関しては小児科医である先天代謝異常症専門医が継続的に診ていき、その上で成人診療科との併診を行って、全身管理や合併症の管理を行うことが望まれている。

しかし、その併診でさえうまくいかない現状がある。そのため、この問題を解決するために、① 診療報酬の問題、② 小児期の主治医と患者の認識の違い、③ 知的障害や医療的ケアを有する患者の成人移行支援について、解決を試みることにした。

B．研究方法

① 平成 30 年度、令和 2 年度の診療応酬改正に向けて、日本小児科学会、内科系学会社会保険連合（内保連）等を通じて、特掲診療料の新設を検討した。

② 平成 27～29 年度にかけて行われた「小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業」、および日本先天代謝異常学会の患者登録システム JaSMIn に登録されている患者会の意見を参考に、Q&A を作成した。作成後、患者会の目で内容を確認していただいた。

③ 国立成育医療研究センターにトランジション外来が開設された 2015 年 9 月から 2019 年 8 月までの 4 年間で、トランジション外来に紹介された患者は 344 名（男性 175 名、女性 169 名）であった。そのうち、在宅療養指導管理料を算定している患者を抽出して検討した。

（倫理面への配慮）

本研究は患者を特定した情報を扱わず、倫理審査は不要である。

C．研究結果

① 診療報酬の問題

1) 平成30年度診療報酬改正への提案

i)成人移行期治療連携計画策定料 500点

ii)成人移行期治療連携指導料 1,000点

［算定要件］

i)成人移行期治療連携計画策定料：18歳以降の患者に対して、患者の同意を得て、医師または看護師が移行期支援プログラムに基づき、移行支援計画書を作成して指導を行った場合、患者一人につき、計画策定病院において患者一人につき2回を限度として算定する。

ii)成人移行期治療連携指導料：計画策定病院及び連携医療機関において患者の診療に関する情報提供をした場合に各施設毎に患者一人につき月1回を限度として算定する。

［評価に当たって留意を要する点］

施設要件としては、移行支援プログラムの有無、各患者に関しては、移行支援計画書の有無を確認しなければならない。

2) 令和2年度診療報酬改正への提案

i)成人移行支援連携指導料1

（小児医療機関）（月1回1,000点）

ii)成人移行支援連携指導料2

（成人医療機関）（月1回500点）

［算定要件］

i)小児発症慢性疾患の成人移行期の患者に対し、患者又は家族の同意の下、小児医療機関と成人医療機関とで移行に向けた合同カンファレンスを行い、成人移行支援に関する計画書の策定を行った場合に、各施設毎に患者一人につき月1回を限度として算定する。なお、診療情報提供書には、指導料1の算定の有無を記載する。

ii)成人移行支援連携指導料1を算定した患者を受入れ、継続的に診療を行った場合に受入れた医療機関すべてが各施設毎に患者一人につき月1回を限度として算定する。

［評価に当たって留意を要する点］

施設要件としては、成人移行支援プログラムの有無、各患者に関しては、成人移行支援に関する計画書の有無を確認しなければならない。

平成30年度の枠組みが少し複雑だったため、令和2年度では「計画書の策定」に重点を置き、わかりやすいものにした。これによって、小児期診療科、成人期診療科双方にインセンティブを置き、成人移行支援が進むことを期待したが、残念ながらいずれも診療報酬改定の際に採用されなかった。

② 小児期の主治医と患者の認識の違い

その解決を目的として、「先天代謝異常症トランジション医療Q＆A」を作成した。

Q1：小児科の先生にはずっとお世話になってきました。これからもずっと診ていただくわけにはいきませんか？

A1：確かに以前は、患者さんに対し、「ずっと（一生）診ていく」という小児科医の思いや約束もあったと思います。しかし、医学の進歩で多くの子どもたちを救命できるようになった反面、原疾患やその合併症を持ちつつ成人になる患者さんが増え、出産を含む成人としての健康管理や、小児ではなじみのない成人病への対応がいっそう重要になってきました。そうした課題に対しては、成人を専門に診療している診療科の方がより良い医療を提供できます。小児科医は小児医療に特化してきており、成人期の診療をしたいと考えても確信を持って行える状況ではありません。以上より、現代の医療システムでは、小児科医が「ずっと診ていく」ということが実現困難な状況になってきており、「ずっと診ていく」から、「最善の医療を考える」にシフトするべきだと考えるようになりました。成人期を迎えた患者さん一人ひとりにとって、最も適切な医療は何であるか、どこで誰が診療を担うべきなのか、それらを患者さん、そして御家族と一緒に真剣に考え、患者さんにとっての最善の利益を求めていきたいと考えています。

Q2：そうは言っても、成人診療科に先天代謝異常症の患者を診療できる先生はいないのではありませんか？

A2：まず、患者さん一人ひとりにとって最もよい診療のあり方をご家族と一緒に考えさせ

ていただいた場合、①適切な成人医療を提供できる他の医療機関に全面的に紹介する、②小児医療機関と成人医療機関の両方で分担して診療する、といった選択肢があると思います。先天代謝異常症をお持ちの患者さんは、②になる可能性が高いと思います。それは、御指摘のように、そのような疾患に詳しい成人診療科の医師がいないからです。その場合は、基本的には小児科の主治医が司令塔になり、関係する成人診療科と連携をとって成人期の診療を継続すべきと考えています。つまり、小児科医としてではなく専門医として、主治医としてではなくコンサルト医として、関わりを継続することが重要です。

具体的には年に1～2回、今まで継続して診療してきた小児科医を受診し、合併症に合わせて成人医療機関を選んでいくような形になると思います。日々の治療は、投薬を含め、成人診療科のかかりつけ医が、小児科医の指示、指導の下で行うのがベストです。さらに肺炎などで入院が必要な場合も、成人診療科に入院し、小児科医がコンサルトを受けるという形が望まれますので、あらかじめ、そういった連携を行う準備もしておかなければなりません。

Q3：小児科ではある年齢以上の患者は診ないということですか？

A3：患者さんごとに、現在そして将来の病状を考え、患者さんと共に最善の診療ができる場所を考えていきます。病状がまだ安定しておらず、小児科で診療を行うことが適切であると判断した患者さんは、小児科で継続的に診療をさせていただくこともあります。ある年齢以上の継続診療は行わないという意味ではありません。

しかし、より年齢が上がれば、いずれは成人診療の必要性は増してきます。そして、こういった患者さんの成人診療科での診療の必要性や受診機会を常に検討していくことは、医療側・患者さん側双方で取り組むべきことだと考えています。その結果、当初は上記の様に小児科での診療継続が選択された場合でも、次第に病状の安定や家族状況の変化によって、状況が変わることも考えられます。

Q4：成人年齢に近づく前から成人移行のための準備を行うと聞きますが、どのようなものですか。早すぎませんか。

A4：子ども自身が自分の病気を子どもなりに理解し、症状や治療にまつわる症状や気持ちを自分で気づきコントロールする力（ヘルスリテラシー）の獲得を支援することが成人移行支援の中心でもあります。成人診療科への転科はただの結果であり、より重要なことは、その子が大人になり、自分で診療科を選び、自分で受診することです。そのゴールに向けた、年齢に合わせたヘルスリテラシー獲得に向けた取り組みが重要です。そのための成人移行支援プログラムや成人移行支援看護師がいる病院もあります。

確かに先天代謝異常症をお持ちの患者さんの成人診療科への転科は困難で、前述の通り、小児科医との関わりが継続することも多いと思います。しかし、だからといって、ヘルスリテラシーの獲得をないがしろにしてはいけません。まずは、自分の病気の病名が言えるのか、どういった病気であるか言えるか、飲んでいる薬があれば、その名前や作用が言えるかから始まります。意外に多いのが、病名を知らない子ども達です。話をしてみると、「何か、訊いちゃいけないのかと思っていた」「知らなくてもいいって言われた」と子どもたちは答えます。薬や特殊ミルクに関しては、「飲めと言われているから飲んでいる」が多いようです。

また、診察室で、医師と保護者だけが話していることがあります。それに対しても、「自分の事を大人が二人で話していて嫌だなぁと思っていた」「二人で話したいんだろうと思って口を挟まなかった」という子どもたちの答えを聞きます。

以上のことから、少なくとも中学生になった時点で、疾患に関して詳しく教え、診察室では状況を自分で話せるようにし、服薬や特殊ミルクの意味を考えながら薬やミルクを自己管理するようにしていきます。それがヘルスリテラシーの獲得の第一歩です。

Q5：ヘルスリテラシーの獲得と言っても、うちの子は障害が重く、そういう状況ではないんですが、それでも成人移行支援は必要ですか。

A5：そのような場合はまず、保護者のヘルスリテラシーの獲得が重要になります。自分の子どもの病気に関して、最初は驚いて色々と調べますが、パニック状態だったこともあり、あまり頭に残っていないことが多いと思います。その後落ち着いてくると、あまり調べない方がいいのかなと思い、主治医からの言葉だけで終わっていることがあります。そのため、一度、しっかりと勉強し直し、自分の子どもの病気、病状について深く知ることが重要です。そうやって知識が増えると様々な制度の問題点や矛盾に気がつくようになります。他の同じような疾患を持つご家族の大変さにも共感できるようにもなります。それは、患者会等、個人の利益だけでなく集団の利益に結び付く活動となっていき、より高度なヘルスリテラシーとなっていきます。

障害が重い患者さんの成人移行支援の話をさせていただきますと、重症で寝たきりに近い患者さんの場合、在宅医をキーステーションにしていくと、成人診療科への移行がうまくいくことを経験しています。在宅医導入前は、毎月大きな病院を受診して、様々な物品をもらい、カニューレを交換していたと思いますが、在宅医を導入すると、それが不要になります。しかも在宅医は、成人の医療機関と強く連携していますので、肺炎などに罹患した場合は、在宅医の紹介であれば、間違いなく大きな総合病院に入院させてもらえます。専門的な治療に関しても、小児科の主治医がコンサルトを受けつつ、成人診療科で治療する体制が組みやすくなります。

ただし、現時点ではなかなか在宅医の先生が見つからない場合もあります。ソーシャルワーカーさんや相談支援専門員の皆様の御努力には頭が下がりますが、それでも難しいことも経験します。しかし、数年後に、切迫した成人診療の必要性などから在宅医を含む成人診療科の理解が得られることもあります。今は成人診療科への移行が実現しなくても、将来に向けて一歩ずつ、一生が診られる体制を、成人診療科と協働しながら実現する努力を止めないことが重要です。

③ 知的障害や医療的ケアを有する患者の成人移行支援

トランジション外来を受診した344名中74名が在宅療養指導管理料を算定されていた。彼らを医療的ケア児（者）と定義して検討した。図1にその結果を示す。

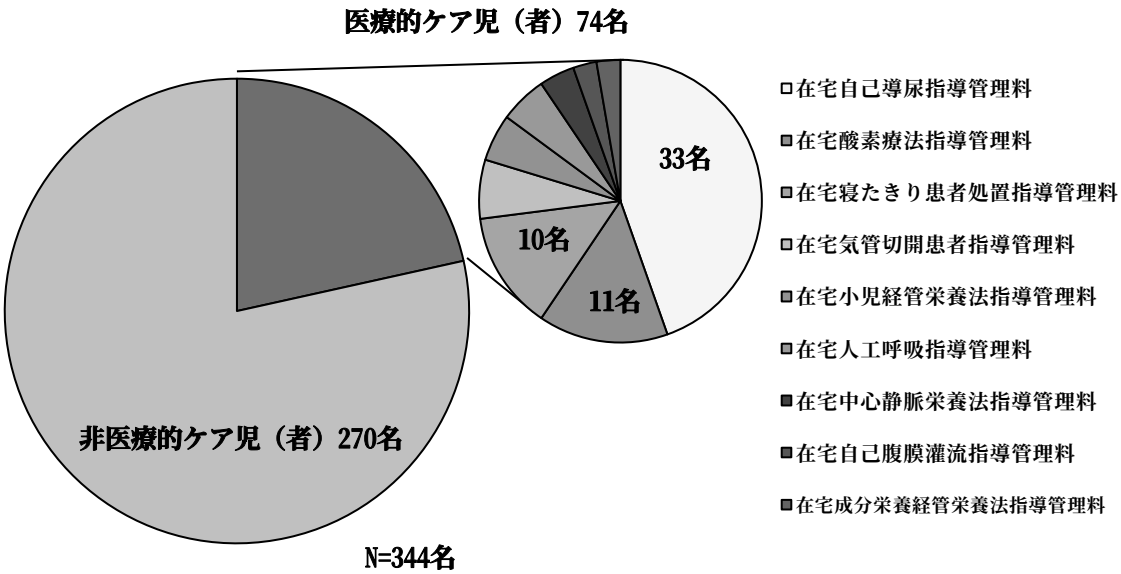

図1．医療的ケア児（者）の割合

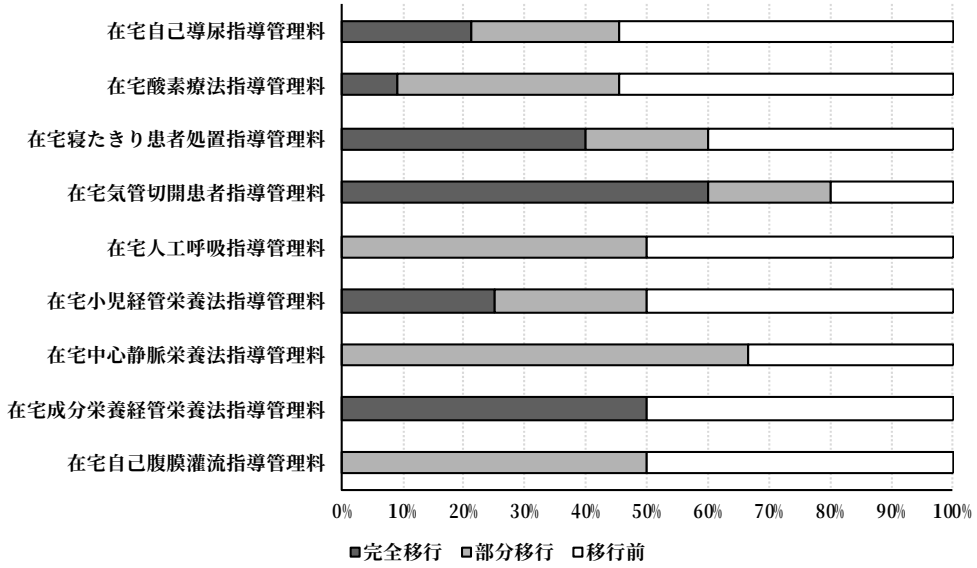

図2.医療的ケア児（者）の成人移行の割合

医療的ケア児（者）の中では、在宅自己導尿指導管理料算定患者が33人と最多であった。また、在宅寝たきり患者処置指導管理料算定患者が10人と多くはなかった。

この74名の患者の成人移行の割合を検討したところ、図2に示す通り、比較的軽症の在宅自己導尿指導管理料算定患者が移行しやすいわけではなく、また、在宅寝たきり患者処置指導管理料算定患者や在宅気管切開患者指導管理料算定患者が移行しにくいわけでもなかった。

D．考察

①　診療報酬の問題

今後、成人移行支援を推進するために、これらの特掲診療料が新設されることが求められているが、その実現のためには、いくつかの検討が必要である。

まず、疾患範囲を小児慢性特定疾病に限定するべきであろう。小児発症慢性疾患では領域が広すぎるため、小児期から成人期まで、シームレスに支援が必要な疾患、特に先天代謝異常症の様な小児慢性特定疾病から移行期医療の充実を図るべきである。今回提案したような特掲診療料があれば問題の解決に繋がったと考えられる症例を集めることも必要である。

②　小児期の主治医と患者の認識の違い

今回作成した「先天代謝異常症トランジション医療Ｑ＆Ａ」は、小児期診療科の主治医と患者や家族に移行期医療を理解していただくためのツールになる。

特に急に成人診療科に行くように言われ、「今までの先生にはもう診てもらえないのではないか」「肩をたたかれ、追い出されるのではないか」という感情を患者と家族が持たないようにするために、重要な役割を持つと考えられる。一番大切なのは、成人移行支援は病院側の都合のために存在するのではなく、「その患者さんにとっての最善の医療」を探すために存在しているということである。それを強調しないと、小児期医療側の考えの押しつけになってしまう。この共通意識を小児医療の主治医も患者と家族も共有する必要がある。

また、主治医との強い結びつきが原因で成人診療科への転科に家族が難色を示す場合は、主治医ではない医師がご家族と話し合うことが有効なことがある。長くその患者さんとお付き合いしてきた主治医には言えないことが、主治医以外の医師には言えるからである。その際にも、この Q&A は使えるものとなっている。

転院調整の中で、成人診療科の医師から、

馴染みのない疾患や多臓器にわたる複雑な病態を持つ患者の受け入れは難しいと言われることも多い。その場合、すぐにあきらめずに、先方の病院に出向いてカンファレンスを行うことで道が開けることもある。その時にもこの Q&A で小児医療側の考えを示すことができる。

今後は、この「先天代謝異常症トランジション医療Q＆A」を、冊子体などを用いて周知していきたいと考えている。

③ 知的障害や医療的ケアを有する患者の成人移行支援

重症患者の成人移行が難しいかと考えていたが、意外にも医療的ケアの種類で成人移行の割合に変化はなかった。どのような医療的ケアを受けていても、部分移行を含めると半分が成人移行できていた。

その理由としては、国立成育医療研究センターが、移行先として、積極的に成人を診ているプライマリー・ケア医をカウンターパートにしていることが挙げられる。今までは、カウンターパートとして、高度医療機関の専門医に紹介し、診療を断られることが多かった。しかし、プライマリ・ケア医は、特に知的障害や医療的ケアを有する患者を受け入れてくださることが多く、移行先の第一候補である。彼らはもともと全人的な医療を掲げており、包括性と継続性が強みである。また、在宅診療（訪問診療）を行っているプライマリ・ケア医であれば、医療的ケア児（者）の医療機器の管理や物品の払い出し等も可能である。それが前述のように重症の医療的ケア児（者）でも、部分移行を含めると半分が成人移行できた理由と考えられる。

もちろん、無条件にプライマリ・ケア医が引き受けてくださるわけではない。特に先天代謝異常症の様に、成人診療に専門医がいない分野では、急変時も含め、最初は小児診療科が責任をもってバックアップすることが必要である。そして最終的には、急変時にも成人診療ネットワークの中で対応し、入院、入所施設の成人の専門医との連携もとってもらうように移行していくことが重要である。診療の多くが成人診療科に移行した後も、小児診療科の医師は成人診療科の医師からのコンサルトにこたえ、主治医としての責任を果たしていかねばならない。その上で成人診療ネットワークの中に入ることが、その患者にとっての最善の医療であると考えられる。この方法は、先天代謝異常症の様な稀な疾患で、かつ、医療的ケアを有するような患者であっても有用な方法である。

E．結論

先天代謝異常症を持ちつつ成人する患者に対する成人移行支援は簡単ではない。成人診療科にカウンターパートがないこと以外にも多くの問題があり、それを解決するために、成人移行支援を診療報酬へ収載することを試みたが、今後の課題として持ち越しとなった。

小児期の主治医と患者の認識の違いを解決するために、「先天代謝異常症トランジション医療Q＆A」を作成した。これは、患者会にも見ていただいており、先天代謝異常症の主治医と患者や家族に移行期医療を理解していただくためのツールとして、貴重なものと考えられる。

最後に知的障害や医療的ケアを有する患者の問題であるが、医療的ケアをもつ重症の患者だからといって、成人診療への移行を諦めてはならないことがわかった。一番重要なことは、少しずつ、成人診療のネットワークと連携していくことである。

F．研究発表

1．論文発表

1）窪田 満：尿素サイクル異常症．小児科診断・治療指針改訂第 2 版．東京：中山書店，p299-303，2017.4

2）窪田 満：ケトン体，小児臨床検査ガイド第 2 版，文光堂，p231-235，2017.4

3）窪田 満：保育所入所による頻回発熱への対応．小児内科，49(6)：855-858，2017

4）山口慶子，涌水理恵，江守陽子，窪田 満：先天代謝異常症児と家族の生活の医療社会面および健康関連ＱＯＬの実態−質問紙調査より−．厚生の指標 64（７）：33-44，2017

5）窪田 満：ライ様症候群，私の治療 2017-2018年度版，日本医事新報社，p1623-1624，2017.7
6）窪田 満：家族と意見がずれているときどうずるか．小児内科，49(9)：1242-1244，2017
7）窪田 満：摂取不良、嘔吐、体重増加不良などを認める児の授乳・離乳．小児内科，50(1)：114-117，2018
8）Yamaguchi K，Wakimizu R，Kubota M：Quality of Life and Associated Factors in Japanese Children With Inborn Errors of Metabolism and Their Families. Journal of Inborn Errors of Metabolism & Screening，6：1-9，2018
9）小川雄大、木下洋子、山上祐次、栗原 博、窪田 満、菊池信行、安達昌功、平原史樹、古井民一郎：極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症に対する新指標の有用性．日本マススクリーニング学会誌 第 28 巻 101-105，2018
10）窪田 満：先天代謝異常によるけいれん・意識障害．小児内科，50(4)：673-677，2018
11）窪田 満：在宅における医療的ケアと医行為．小児内科，50(11)：1769-1771，2018
12）窪田 満：代謝性肝疾患．小児内科，50(増刊号)：456-457，2018
13）窪田 満：小児期発症慢性疾患をもつ移行期患者に対する医療．小児保健研究 78(3):180-185，2019
14）窪田 満：高度医療機関における在宅医療への関わり．在宅新療０－１００，4(4)：321-325，2019
15）窪田 満：臨終の場の実際．小児内科，51(7)：1048-1050，2019
16）窪田 満：子どもと家族を支援する BPS とは．小児内科，51(11)：1736-1739，2019
17）窪田 満：小児慢性疾患の移行期医療とは．Journal of CLINICAL REHABILITATION，28(13)：1246-1251，2019

2．学会発表

1）窪田 満、田中恭子、横谷 進：トランジション外来担当医師の役割．第 120 回日本小児科学会学術集会（東京）2017.4.14
2）窪田 満：これだけは押さえておきたい小児代謝救急のツボ．第 120 回日本小児科学会学術集会（東京）教育セミナー30 2017.4.16
3）窪田 満：トランジション医療の現状とトランジション外来の試み．第 64 回日本小児保健協会学術集会（大阪）2017.7.1
4）窪田 満：「今」を支える、「未来」を支える．第 21 回日本ムコ多糖症研究会（大阪）2017.8.5
5）窪田 満、田中雄一郎、前川貴伸：トランジション．第 44 回日本小児栄養消化器肝臓学会（福岡）シンポジウム C 2017.10.22
6）窪田 満：代謝救急 -はじめの一歩-．日本小児科学会青森地方会（青森）特別講演 2017.10.28
7）窪田 満：小児における代謝救急と神経救急．第 68 回日本小児神経学会関東地方会（東京）特別講演 2018.3.24
8）窪田 満、益田博司、田中恭子、掛江直子、平田陽一郎、一ノ瀬英史、本田雅敬、賀藤均：トランジション外来での経験に基づいた成人移行期支援基本プログラムの作成．第 121 回日本小児科学会学術集会（福岡）口演 2018.4.20，
9）窪田 満：複数の疾患を持つ患児のための移行期医療．第 121 回日本小児科学会学術集会（福岡）シンポジウム 2018.4.22，
10）窪田 満：Patient Journey Map を作ろう．第 65 回日本小児保健協会学術集（米子）口演 2018.6.16
11）窪田 満：移行期医療–最善の医療を求めて–．第 70 回北日本小児科学会（秋田）小児科診療セミナー2018.9.15
12）窪田 満：とにかくわかる先天代謝異常症 ―日常診療の場面で―．第 60 回日本先天代謝異常学会（岐阜）教育講演 2018.11.10
13）窪田 満：症例検討会．第 25 回日本 SIDS・乳幼児突然死予防学会（岡山）口演 2019.2.22.
14）窪田 満：小児から成人への移行期医療が目指す最善の医療．第 30 回日本医学会総会 2019 中部（名古屋）講演 2019.4.28

15）窪田 満：最善の医療としての成人移行期支援（トランジション）. 第 10 回日本プライマリ・ケア連合学会学術大会（京都）シンポジウム 2019.5.17
16）窪田 満：成人移行支援 −実際にどう取り組むべきか− 移行支援コアガイドから −取り組みのノウハウ−. 第 66 回日本小児保健協会学術集会（東京）シンポジウム 2019.6.21
17）窪田 満、古尾谷 侑奈：成人移行支援 −実際にどう取り組むべきか− 模擬カンファレンス、模擬外来. 第 66 回日本小児保健協会学術集会（東京）シンポジウム 2019.6.21
18）窪田 満：プライマリの現場に求められるトランジション医療. 第 29 回外来小児科学会学術集会（福岡）講演 2019.8.31,
19）窪田 満：医療的ケア児の成人移行支援. 第 9 回日本小児在宅医療支援研究会（大宮）シンポジウム 2019.9.22,
20）窪田 満 ： 先天代謝異常患者の移行支援. 第 73 回国立病院総合医学会（名古屋）シンポジウム 2019.11.8
21）窪田 満 ： 小児期発症の慢性疾患患者のための移行医療の実際. 第 1 回思春期看護研究会 成人移行期支援 10 周年記念集会（東京）講演 2019.11.9

G．知的財産権の出願・登録状況
（予定を含む。）
1.特許情報
なし

2.実用新案登録
なし

3.その他
なし