

研究成果の刊行に関する一覧表

1. 書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年
NPC診療ガイドライン作成委員会	ニーマンピック病C型(NPC)診療ガイドライン2021	NPC診療ガイドライン作成委員会	ニーマンピック病C型(NPC)診療ガイドライン2021	診断と治療社	東京	2021
奥山 虎之	頻度、遺伝	衛藤 義勝 大橋 十也	ファブリー病 Up Date 改訂第2版	診断と治療社	東京	2021
衛藤 義勝	ファブリー病の歴史と概要	衛藤 義勝 大橋 十也	ファブリー病 Up Date 改訂第2版	診断と治療社	東京	2021
志村 優 村山 圭	疾患 3. 先天代謝異常	水口 雅 山形 崇倫	クリニカルガイド小児科 専門医の診断・治療	南山堂	東京	2021
村山 圭	各論◇治療 5ミトコンドリア病	日本小児集中治療研究会	小児救急・ICUピックアップ5内分泌・代謝救急疾患	メディカル・サイエンス・インターナショナル	東京	2021
松川 敬志	Column 副腎白質ジストロフィーにおける造血幹細胞移植療法	矢部 一郎	臨床遺伝専門医テキスト④ 各論III 臨床遺伝学成人領域	診断と治療社	東京	2021
坪井 一哉	QOL、疼痛に対する効果	衛藤 義勝 大橋 十也	ファブリー病 Up Date 改訂第2版	診断と治療社	東京	2021
坪井 一哉	皮膚、自立神経症状に対する効果	衛藤 義勝 大橋 十也	ファブリー病 Up Date 改訂第2版	診断と治療社	東京	2021
坪井 一哉	ファブリー病	鈴木 則宏 監修 永田 栄一郎 伊藤 義彰 編	脳神経内科学レビュー2022-2023	総合医学社	東京	2022
坪井 一哉	ライソゾーム病の治療とマネジメント	鈴木 則宏 荒木 信夫 宇川 義一 桑原 聡 塩川 芳昭	Annual Review 神経2022	中外医学社	東京	2022

下澤 伸行	遺伝生化学	臨床遺伝専門医 制度委員会 監修	遺伝生化学 臨床 遺伝専門医テキスト1 臨床遺伝学 総論	診断と治療社	東京	2021
下澤 伸行	副腎白質ジストロ フィー	下畑 享良(編著)	脳神経内科診断ハ ンドブック	中外医学社	東京	2022
櫻井 謙	新規治療の開発 (基質合成抑制治 療薬, 核酸治療 薬)	衛藤義勝 大橋十也	ファブリー病 Up Date 改訂第2版	診断と治療社	日本	2021
右田 王介	ムコ多糖症(MPS)I 型診療ガイドライ ン 2020	日本先天代謝異 常学会	ムコ多糖症(MPS)I 型診療ガイドライ ン 2020	診断と治療	東京	2021
小須賀 基通	疾患 3. 先天代謝 異常	水口 雅 山形 崇倫	クリニカルガイド 小児科 専門医の 診断・治療	南山堂	東京	2021
小須賀 基通	VI章 二次性心筋 症(アミロイドー シス, サルコイド ーシス, ファブリ ーなど)	清水 渉(監)	最新主要文献とガ イドラインでみる 循環器内科学レ ビュー2022-'23	総合医学社	東京	2021

2. 雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Okuyama, T, Eto, Y, Sakai, N, Nakamura, K, Yamamoto, T, Yamaoka, M, Ikeda, T, So, S, Tanizawa, K, Sonoda, H, Sato, Y.	A Phase 2/3 Trial of Pabina fusp Alfa, IDS Fused with Anti-Human Transferrin Receptor Antibody, Targeting Neurodegeneration in MPS-II.	Molecular Therapy	2021;29(2)	671-679	2021
Giugliani R, Martins A, Okuyama T, Eto Y, Sakai N, Nakamura K, Morimoto H, Minami K, Yamamoto T, Yamaoka M, Ikeda T, So S, Tanizawa K, Sonoda H, Schmidt M, Sato Y	Enzyme Replacement Therapy with Pabina fusp Alfa for Neuronopathic Mucopolysaccharidosis II: An Integrated Analysis of Preclinical and Clinical Data.	Int J Mol Sci.	2021 Oct 10;22(20)	10938	2021
Koto Y, Sakai N, Lee Y, Kakee N, Matsuda J, Tsuboi K, Shimozawa N, Okuyama T, Nakamura K, Narita A, Kobayashi H, Uehara R, Nakamura Y, Kato K, Eto Y.	Prevalence of patients with lysosomal storage disorders and peroxisomal disorders: A nationwide survey in Japan.	Mol Genet Metab	133(3)	277-288	2021

Saito R., <u>Eto Y.</u> et al	A neuropathological cell model derived from Niemann-Pick disease type C patient-specific iPSCs shows disruption of the p62/SQSTM1-KEAP1-NRF2 Axis and impaired formation of neuronal networks	Mol. Genet. Metab. Rep	28	1-12	2021
Yamada Y, Ishitsuka Y, Kondo Y et al,	Differential mode of cholesterol inclusion with 2-hydroxypropyl-cyclodextrins increases safety margin in treatment of Niemann-Pick disease type C.	Br J Pharmacol	178(13)	2727-2746	2021
Chen H, Khan S, Celik B, <u>Suzuki Y.</u> , Ago Y, Tomatsu S	Activity of daily living in mucopolysaccharidosis IVA patients: evaluation of	Mol Genet Genom Med	9	e1806	2021
<u>Tsuboi K.</u> , Tai T, Yamashita R, Ali H, Watanabe T, Uyama T, Okamoto Y, Kitakaze K, Takenouchi Y, Go S, Rahman IAS, Houchi H, Tanaka T, Okamoto Y, Tokumura A, <u>Matsuda J.</u> , Ueda N.	Involvement of acid ceramidase in the degradation of bioactive N-acyl ethanolamines.	Biochim Biophys Acta Mol Cell Biol Lipids.	1866 (9)	158972	2021
Inamura N, Go S, Watanabe T, Takase H, Takakura N, Nakayama A, Takebayashi H, <u>Matsuda J.</u> and Enokido Y.	Reduction in MIR-219 expression underlies cellular pathogenesis of oligodendrocytes in a mouse model of Krabbe disease.	Brain Pathology	31 (5)	e12951	2021
Morita M, Kaizawa T, Yoda T, Oyama T, Asakura R, Matsumoto S, Nagai Y, <u>Watanabe Y.</u> , Watanabe S, <u>Kobayashi H.</u> , Kawaguchi K, Yamamoto S, <u>Shimozawa N.</u> , So T, <u>Imanaka T.</u>	Bone marrow transplantation into Abcd1-deficient mice: Distribution of donor derived-cells and biological characterization of the brain of the recipient mice.	J Inher Metab Dis.	44 (3)	718-727	2021

Kubota K, Kawai H, Takashima S, Shimohata T, Otsuki M, Ohnishi H, <u>Shimozawa N</u> . Clinical evaluation of childhood cerebral adrenoleukodystrophy with balint's symptoms.	Clinical evaluation of childhood cerebral adrenoleukodystrophy with balint's symptoms.	Brain Dev.	43 (3)	396-401	2021
Takashima S, Takemoto S, Toyoshi K, Ohba A, <u>Shimozawa N</u> .	Zebrafish model of human Zellweger syndrome reveals organ-specific accumulation of distinct fatty acid species and widespread gene expression changes.	Mol Genet Metab.	2021 May 8: S1096-7192 (21)	00703-4	2021
Fujiwara Y, Hama K, <u>Shimozawa N</u> , <u>Yokoyama K</u> .	Glycosphingolipids with Very Long-Chain Fatty Acids Accumulate in Fibroblasts from Adrenoleukodystrophy Patients.	Int J Mol Sci.	2021 Aug 11:22(16)	8645	2021
<u>Shimozawa N</u> , Takashima S, Kawai H, Kubota K, Sasai H, Orii K, Ogawa M, Ohnishi H.	Advanced Diagnostic System and Introduction of Newborn Screening of Adrenoleukodystrophy and Peroxisomal Disorders in Japan.	Int J Neonatal Screen.	2021 Aug 25:7(3)	58	2021
Koji Kato, <u>Hiromasa Yabe</u> , <u>Nobuyuki Shimozawa</u> , Souichi Adachi, Mineo Kurokawa, Yoshiko Hashii, Atsushi Sato, Nao Yoshida, <u>Makiko Kaga</u> , Osamu Onodera, Shunichi Kato, Yoshiko Atsuta, and Tomohiro Morio.	Stem Cell Transplantation for Pediatric Patients with Adrenoleukodystrophy: A nationwide retrospective analysis in Japan.	Pediatric Transplantation.	2021 Oct 18:	e14125	2021
Kawaguchi K., and <u>Imanaka T</u> .	Substrate specificity and the direction of transport in the ABC transporters ABCD1-3 and ABCD4.	Chem Phar Bull	<i>in press</i>		2022
Kitai K., Kawaguchi K., Tomohiro T., Morita M., So T., and <u>Imanaka T</u> .	The lysosomal protein ABCD4 transports vitamin B ₁₂ across liposomal membranes <i>in vitro</i> .	J. Biol. Chem	296	100654	2021
Sera Y., Sadoya M., Ichinose T., Matsuya S., <u>Imanaka T</u> , and Yamaguchi, M.	SBDS interacts with RNF2 and is degraded through RNF2-dependent ubiquitination	Biochem Biophys Res Commun	598	119-123	2022

Morimoto S, Nojiri A, Fukuro E, Anan I, Kawai M, <u>Sakurai K</u> , <u>Kobayashi M</u> , <u>Kobayashi H</u> , Ida H, Ohashi T, Shibata T, Yoshimura M, <u>Eto Y</u> , Hongo K.	Characteristics of the Electrocardiogram in Japanese Fabry Patients Under Long-Term Enzyme Replacement Therapy	Front Cardiovasc Med.	7	614129	2021
Anan I, Sakuma T, Fukuro E, Morimoto S, Nojiri A, Kawai M, <u>Sakurai K</u> , <u>Kobayashi M</u> , <u>Kobayashi H</u> , Ida H, Ohashi T, Yoshimura M, <u>Eto Y</u> , Hongo K	The role of native T1 values on the evaluation of cardiac manifestation in Japanese Fabry disease patients.	Mol Genet Metab rep	<i>in press</i>		2022
Sugihara K, Yuasa M, Isozaki Y, Hata I, Ohshima Y, Hamazaki T, Kakiuchi T, Arao M, Igarashi N, Kotani Y, <u>Fukuda T</u> , Kagawa R, Tajima G, Shigematsu Y.	Severity estimation of very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency via 13C-fatty acid loading test.	Pediatr Res.	Online ahead of print	PMID: 35136200	2022
Mori T, Ishikawa A, Shigetomi H, <u>Fukuda T</u> , Sugie H	A novel PHKA2 variant in a Japanese boy with glycogen storage diseases type IXa	Pediatr Int.	64(1)	e14839.	2022
Munekane A, Ohsawa Y, <u>Fukuda T</u> , Nishimura H, Nishimatsu S I, Sugie H, Saito Y, Nishino I, Sunada Y.	Maximal Multistage Shuttle Run Test-induced Myalgia in a Patient with Muscle Phosphorylase B Kinase Deficiency.	Intern Med.	Online ahead of print	PMID: 34615823	2021
Kido, J, Matsumoto, S, Ito, T, Hirose, S, Fukui, K, Kojima-Ishii, K, Mushimoto, Y, Yoshida, S, Ishige, M, Sakai, N, <u>Nakamura, K.</u>	Physical, cognitive, and social status of patients with urea cycle disorders in Japan.	Molecular Genetics and Metabolism Reports	2021; 27		2021
Kido J, Matsumoto S, Häberle J, Nakajima Y, Wada Y, Mochizuki N, Murayama K, Lee T, Mochizuki H, Watanabe Y, Horikawa R, Kasahara M, <u>Nakamura K</u>	Long-term outcome of urea cycle disorders: Report from a nationwide study in Japan	J Inher Metab Dis.	2021 Jul;44(4)	826-837	2021

Sawada J, Nakagawa N, Kano K, Saito T, Katayama T, Sawada T, Momosaki K, <u>Nakamura K</u> , Hasebe N	Characteristics of Neurological Symptoms in Adult Japanese Patients with Fabry Disease.	Intern Med.	2021 Jun 15;60(12)	1819-1826	2021
Miyashita Y, Kouwaki T, Tsukamoto H, Okamoto M, <u>Nakamura K</u> , Oshiumi H.	TICAM-1/TRIF associates with Act1 and suppresses IL-17 receptor-mediated inflammatory responses.	Life Sci Alliance.	2021 Nov 24;5(2)	e202101181	2021
Naramura T, Imamura H, Yoshimatsu H, Hirashima K, Irie S, Inoue T, Tanaka K, Mitsubuchi H, <u>Nakamura K</u> , Iwai M	The Predictive Value of Procalcitonin and High-Sensitivity C-Reactive Protein for Early Bacterial Infections in Preterm Neonates.	Neonatology.	2021;118(1)	28-36	2021
Kohroggi K, Hino S, Sakamoto A, Anan K, Takase R, Araki H, Hino Y, Araki K, Sato T, <u>Nakamura K</u> , Nakao M	LSD1 defines erythroleukemia metabolism by controlling the lineage-specific transcription factors GATA1 and C/EBP α .	Blood Adv.	2021 May 11;5(9)	2305-2318	2021
Kido J, Matsumoto S, Häberle J, Inomata Y, Kasahara M, Sakamoto S, Horikawa R, Tanemura A, Okajima H, Suzuki T, <u>Nakamura K</u>	Role of liver transplantation in urea cycle disorders: Report from a nationwide study in Japan.	J Inherit Metab Dis.	2021 Nov;44(6)	1311-1322	2021
Hama R, Kido J, Sugawara K, Nakamura T, <u>Nakamura K</u>	Hyperprolinemia type I caused by homozygous p.T466M mutation in PRODH.	Hum Genome Var.	2021 Jul 20;8(1)	28	2021
Kido J, Matsumoto S, Takeshita E, Hayasaka C, Yamada K, Kagawa J, Nakajima Y, Ito T, Iijima H, Endo F, <u>Nakamura K</u>	Current status of surviving patients with arginase 1 deficiency in Japan.	Mol Genet Metab Rep.	2021 Oct 1;29:	100805	2021
Sawada T, Kido J, Sugawara K, Momosaki K, Yoshida S, Kojima-Ishii K, Inoue T, Matsumoto S, Endo F, Ohga S, Hirose S, <u>Nakamura K</u>	Current status of newborn screening for Pompe disease in Japan.	Orphanet J Rare Dis.	2021 Dec 18;16(1)	516	2021

Kinoshita Y, Momosaki K, Matsumoto S, Murayama K, <u>Nakamura K</u>	Severe metabolic acidosis with cardiac involvement in DNML-related mitochondrial encephalopathy.	Pediatr Int.	2022 Jan;64(1)	e14879	2022
Iwai M, Yoshimatsu H, Naramura T, Imamura H, Nakamura T, Sakamoto R, Inoue T, Tanaka K, Matsumoto S, Nakamura K, Mitsubuchi H	Procalcitonin is associated with postnatal respiratory condition severity in preterm neonate.	Pediatr Pulmonol.	2022 Jan 22. doi:	10.1002/ppu.1.25846.	2022
Kido J, Häberle J, Sugawara T, Tanaka T, Nagao M, Sawada T, Wada Y, Numakura C, <u>Murayama K</u> , <u>Watanabe Y</u> , Kojima-Is hii K, Sasai H, Kosugiyama K, <u>Nakamura K</u>	Clinical manifestation and long-term outcome of citrin deficiency: Report from a nationwide study in Japan.	J Inherit Metab Dis.	2022 Feb 10.	doi: 10.1002/jimd.12483.	2022
Sawada T, Kido J, Sugawara K, Yoshida S, Matsumoto S, Shimazu T, Matsushita Y, Inoue T, Hirose S, Endo F, <u>Nakamura K</u>	Newborn screening for Gaucher disease in Japan.	Mol Genet Metab Rep.	2022 Feb 18:31:	100850.	2022
Miyashita Y, Yoshida T, Takagi Y, Tsukamoto H, Takashima K, Kouwaki T, Makino K, Fukushima S, <u>Nakamura K</u> , Oshiumi H.	Circulating extracellular vesicle microRNAs associated with adverse reactions, proinflammatory cytokine, and antibody production after COVID-19 vaccination.	NPJ Vaccines.	2022 Feb 8;7(1)	16	2022
Tomita K, Okamoto S, Seto T, <u>Hamazaki T</u> .	Real world long-term outcomes in patients with mucopolysaccharidosis type II: A retrospective cohort study.	Mol Genet Metab Rep.	29	100816	2021
Tomita K, Okamoto S, Seto T, <u>Hamazaki T</u> , So S, Yamamoto T, Tanizawa K, Sonoda H, Sato Y.	Divergent developmental trajectories in two siblings with neuropathic mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome) receiving conventional and novel enzyme replacement therapies: A case report.	JIMD Rep.	62(1)	9-14	2021
Seo JH, <u>Kosuga M</u> , <u>Hamazaki T</u> , Shintaku H, <u>Okuyama T</u> .	Impact of intracerebroventricular enzyme replacement therapy in patients with neuropathic mucopolysaccharidosis type II.	Mol Ther Methods Clin Dev.	21	67-75	2021

Katsuki Y, Abe M, Park SY, Wu W, <u>Yabe H</u> , Yabe M, van Attkum H, Nakada S, Ohta T, Seidman MM, Kim Y, Takata M	RNF168 E3 ligase participates in ubiquitin signaling and recruitment of SLX4 during DNA crosslink repair.	Cell Rep	Oct 26;37(4)	109879. doi: 10.1016/j.celrep.	2021
Hayakawa A, Sato I, Kamibeppu K, Ishida Y, Inoue M, Sato A, Shiohara M, <u>Yabe H</u> , Koike K, Adachi S, Atsuta Y, Yamashita T, Kanda Y, Okamoto S.	Impact of chronic GVHD on QOL assessed by visual analogue scale in pediatric HSCT survivors and differences between raters: a cross-sectional observational study in Japan	Int J Hematol	Oct 3. doi: 10.1007	s12185-021-03227-2.	2021
Mikami K, Akama F, Kimoto K, Okazawa H, Orihashi Y, Onishi Y, Takahashi Y, <u>Yabe H</u> , Yamamoto K, M	Iron supplementation for hypoferritinemia-related psychological symptoms in children and adolescents.	Nippon Med Sc	Sep 14.	doi: 10.1272/jnms.	2021
Miyamoto S, Umeda K, Kurata M, Nishimura A, Yanagimachi M, Ishimura M, Sato M, Shigemura T, Kato M, Sasahara Y, Iguchi A, Koike T, Takahashi Y, Kajiwara M, Inoue M, Hashii Y, <u>Yabe H</u> , Kato K, Atsuta Y, Imai K, Morio T.	Hematopoietic Cell Transplantation for Severe Combined Immunodeficiency Patients: a Japanese Retrospective Study	J Clin Immunol	Nov;41(8)	1865-1877	2021
Kada A, Kikuta A, Saito AM, Kato K, Iguchi A, <u>Yabe H</u> , Ishida H, Hyakuna N, Takahashi Y, Nagasawa M, Hashii Y, Umeda K, Matsumoto K, Fujisaki H, Yano M, Nakazawa Y, Sano H	Single-Arm Non-Blinded Multicenter Clinical Trial on T-Cell-Replete Haploidentical Stem Cell Transplantation Using Low-Dose Antithymocyte Globulin for Relapsed and Refractory Pediatric Acute Leukemia.	Kurume Med J	Oct 6;66(3)	161-168	2021
Yabe T, Satake M, Odajima T, Watanabe-Okochi N, Azuma F, Kashiwase K, Matsumoto K, Orihara T, <u>Yabe H</u> , Kato S, Kato K, Kai S, Mori T, Morishima S, Takashi M, Nakajima K, Murata M, Morishima Y	Combined impact of HLA-allele matching and the CD34-positive cell dose on optimal unit selection for single-unit cord blood transplantation in adults	Leuk Lymphoma	Nov;62(11)	2737-2746	2021

Kanda Y, Inoue M, Uchida N, Onishi Y, Kamata R, Kotaki M, Kobayashi R, Tanaka J, Fukuda T, Fuji N, Miyamura K, Mori SI, Mori Y, Morishima Y, <u>Yabe H</u> , Koder Y	Cryopreservation of Unrelated Hematopoietic Stem Cells from a Blood and Marrow Donor Bank During the COVID-19 Pandemic: A Nationwide Survey by the Japan Marrow Donor Program.	Transplant Cell Ther	Aug;27(8)	664.e1-664	2021
<u>Yamakawa H</u> , Kato TS, Noh JY, Yuasa S, Kawamura A, Fukuda K, Aizawa Y.	Thyroid Hormone Plays an Important Role in Cardiac Function: From Bench to Bedside.	Front Physiol.	2021 Oct 18;12	606931	2021
Adachi K, Tokuyama H, Oshima Y, Itoh T, Hashiguchi A, <u>Yamakawa H</u> , Togawa T, Sakuraba H, Wakino S, Itoh H.	Fabry disease associated with multiple myeloma: a case report.	CEN Case Rep.	2022 Feb;11(1)	146-153	2021
<u>Yamakawa H</u> , Ieda M.	Cardiac regeneration by direct reprogramming in this decade and beyond.	Inflamm Regen.	2021 Jul 1;41(1)	20	2021
Isomi M, Sadahiro T, <u>Yamakawa H</u> , Fujita R, Yamada Y, Abe Y, Murakata Y, Akiyama T, Shu T, Mizukami H, Fukuda K, Ieda M.	Overexpression of Gata4, Meis2, and Tbx5 Generates Induced Cardiomyocytes Via Direct Reprogramming and Rare Fusion in the Heart.	Circulation	2021 May 25;143(21)	2123-2125	2021

Minatogawa M, Unzaki A, Morisaki H, Syx D, Sonoda T, Janecke AR, Slavotinek A, Voermans NC, Lacassie Y, Mendoza-Londono R, Wierenga KJ, Jayakar P, Gahl WA, Tifft CJ, Figueroa LE, Hilhorst-Hofstee Y, Maugeri A, Ishikawa K, Kobayashi T, Aoki Y, Ohura T, Kawame H, Kono M, Mochida K, Tokorodani C, Kikkawa K, Morisaki T, Kobayashi T, Nakane T, Kubo A, Ranells JD, Migita O, Sobey G, Kaur A, Ishikawa M, Yamaguchi T, Matsumoto N, Malfait F, Miyake N, Kosho T	Clinical and molecular features of 66 patients with musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome caused by pathogenic variants in CHST14 (mcEDS-CHST14)	J Med Genet	November 23, 2021	jmedgenet-2020-107623	2021
Hori A, Migita O, Kawaguchi-Kawata R, Narumi-Kishimoto Y, Takada F, Hata K	A novel TAB2 mutation detected in a putative case of frontometaphyseal dysplasia	Hum Genome Var.	8(1)	40	2021
Taniguchi K, Inoue M, Arai K, Uchida K, Migita O, Akemoto Y, Hirayama J, Takeuchi I, Shimizu H, Hata K	Novel TNFAIP3 microdeletion in a girl with infantile-onset inflammatory bowel disease complicated by a severe perianal lesion	Hum Genome Var.	8(1)	1	2021
Kuji S, Kondo H, Ohara T, Deura I, Tozawa-Ono A, Migita O, Kawamoto H, Tsugawa K, Chosokabe M, Koike J, Maeda I, Suzuki N	Value of adjuvant chemotherapy and informed microscopic examination for occult gynecologic cancer detected upon risk-reducing salpingo-oophorectomy after chemotherapy for BRCA1/2-associated breast cancer	Jpn J Clin Oncol	51(3)	492-497	2021
Morita M, Takeuchi I, Kato M, Migita O, Jimbo K, Shimizu H, Yoshimura S, Tomizawa D, Shimizu T, Hata K, Ishiguro A, Arai K	Intestinal outcome of bone marrow transplantation for monogenic inflammatory bowel disease	Pediatr Int.		e14750	2022

Hori A, Ogata-Kawata H, Sasaki A, Takahashi K, Taniguchi K, <u>Migita O</u> , Kawashima A, Okamoto A, Sekizawa A, Sago H, Takada F, Nakabayashi K, Hata K	Improved library preparation protocols for amplicon sequencing-based noninvasive fetal genotyping for RHD-positive D antigen-negative alleles	BMC Res Notes.	2021;14(1):380	380	2021
Yamauchi M, Nakayama H, Shiota S, Ohshima Y, Terada J, Nishijima T, <u>Kosuga M</u> , Kitamura T, Tachibana N, Oguri T, Shiraahama R, Aoki Y, <u>Ishigaki K</u> , Sugie K, Yagi T, Muraki H, Fujita Y, Takatani T, Muro S.	Potential patient screening for late-onset Pompe disease in suspected sleep apnea: a rationale and study design for a Prospective Multicenter Observational Cohort Study in Japan (PSSAP-J Study).	Sleep Breath.	2021 Jun;25(2)	695-704	2021
<u>福原 康之</u> , <u>奥山 虎之</u>	確定的な遺伝子解析法とその活用 単一遺伝子疾患の家族発症：次子妊娠時の対応	周産期医学	51巻5号	719-722	2021
奥山 虎之	ファブリー病の早期診断をいかに進めるか	日本皮膚科学会雑誌	131巻5号	1320	2021
高橋 勉	ライソゾーム病における低分子療法	小児科診療	12	1803-1808	2021
杉山 洋平, <u>村山 圭</u>	糖尿病・内分泌代謝科	先天代謝異常症のガイドライン	53巻4号	459 - 464	2021
坪井 一哉	ファブリー病 子供たちの叫びが聴こえますか？	月刊母子保健	11月号		2021
川合 裕規、久保田一生、 <u>下澤 伸行</u>	高次脳機能障害で発症した小児大脳型副腎白質ジストロフィーの早期診断のための臨床的検討	小児の精神と神経	第61巻1号	35-41	2021
下澤 伸行	副腎白質ジストロフィー新生児マススクリーニング国内導入に向けての現状と課題. 特集 新生児マススクリーニングと治療の最前線	遺伝子医学	Vol. 11/No. 3 [7月号]	80-87	2021
高島 茂雄、 <u>下澤 伸行</u>	ペルオキシソーム病における脂質代謝と治療	The Lipid (リピッド)	32 (2)	76-84	2021
下澤 伸行	ABCD1 (関連疾患：副腎白質ジストロフィー)	小児科診療	84巻 11号	1511-1513	2021
加我 牧子	Landau-Kleffner症候群	小児内科	53(10)	1705-9	2021

加我 牧子	発達性構音障害	脳神経内科	95(1)	80-5	2021
山川 裕之	【心筋症診療のフロントライン-概念から最新の治療まで】 心肥大と出会ったら 肥大を呈する二次性心筋症 心Fabry病	循環器ジャーナル	70巻1号	126-136	2022
右田 王介	遺伝子機能制御を担うエピゲノムの解析による疾患発現機序の理解	日本医師会雑誌	149(11)	1947-1951	2021
杉下 陽堂, 右田 王介, 鈴木 由妃, 本吉 愛, 岩端 秀之, 高江 正道, 洞下 由記, 菅沼 真樹, 津川 浩	当院で早発卵巣不全の経過をたどったトリプルX症候群5症例における心理カウンセリングの意義の検討	日本生殖心理学会誌	7(1)	48-52.	2021
小須賀 基通	【小児遺伝子疾患事典】代謝疾患 IDS(関連疾患:ムコ多糖症 II 型)	小児科診療	84巻11号	1535-1536	2021
蘇 哲民, 小須賀 基通	疑う臨床症状 外観の特徴から疑うポイント	小児科診療	84巻12号	1729-1734	2021
小須賀 基通	臨床 ライソゾーム病	The Lipid	2021年10月号 (Vol. 32 No. 2)	156-162	2021
小須賀 基通	ライソゾーム病	糖尿病・内分泌代謝科	53巻4号	387-393	2021
小須賀 基通	ムコ多糖症	遺伝子医学	11巻3号	73-79	2021
小須賀 基通	(VI章)二次性心筋症(アミロイドーシス、サルコイドーシス、ファブリーなど) ファブリー病の診断と治療	循環器内科学レビュー	2022-'23巻	259-267	2021

3. その他

-第8回市民公開フォーラム

-ムコ多糖症移行期支援ツール

○ 主催

令和3年度 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業

「ライソゾーム病、ペルオキシゾーム病
(副腎白質ジストロフィーを含む)における
良質かつ適切な医療の実現に向けた
体制の構築とその実装に関する研究」 (奥山班)

Program

挨拶 **班長** 奥山 虎之 (国立成育医療研究センター)

< 第1部 >

14:10 ~ 14:50 新しい診療ガイドラインについて

座長 福田 冬季子 (浜松医科大学)

1) ニーマンピック病 C型 診療ガイドライン

演者 高橋 勉 (秋田大学)

2) ムコ多糖症 IV A型 診療ガイドライン

演者 濱崎 考史 (大阪市立大学)

14:55 ~ 15:20 トランジションに向けた支援

座長 高橋 勉 (秋田大学)

演者 右田 王介 (筑波大学)

< 第2部 >

15:35 ~ 16:40 患者レジストリーの構築とその利用

座長 酒井 規夫 (大阪大学)

1) 難病プラットフォーム
レジストリ活用の現状と取り組みについて

演者 古澤 嘉彦 (難病プラットフォーム)

2) ポンペ病における患者レジストリーの構築

演者 石垣 景子 (東京女子医科大学)

3) ニーマンピック病 C型におけるレジストリーの構築

演者 成田 綾 (鳥取大学)

4) 全体討論 + 質疑応答

総括 **班長** 奥山 虎之 (国立成育医療研究センター)

総司会 福原 康之 (国立成育医療研究センター)

第8回 市民公開 フォーラム



開催日時

2022年1月23日 (日)

14:00 ~ 17:00

参加費無料
オンライン開催

事前登録フォーム URL

<http://lsdpd8.umin.jp/>

参加フォームにご登録後、事務局より視聴方法のメールを
送信いたします。

当日は、音声によるご質疑が可能です。



会場

Zoom Webinar (御茶ノ水ソラシティよりオンライン配信)

【お問合せ】

国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 臨床検査部内 研究班事務局
E-mail: LSDPD-secret@ncchd.go.jp

参加登録締め切り

2022.1/20 (木)

移行期あるいは連携した医療の支援する
ツールとして、患者さんと医療機関の相
互の理解と情報共有にむけた資料となる
ことをめざしたツールです。

ムコ多糖症 移行期支援 ツール

厚労科研費の支援を受けて作成しています

目次

はじめに.....	3
あなたの基本情報.....	5
ムコ多糖症（I型、II型、VI型）で、おもにみられる症状.....	6
チェックリスト（患者向け）.....	7
1. 管理度のチェック.....	7
2. 移行医療に向けた確認チェック.....	9
ムコ多糖症の疾患と治療に関する知識.....	9
体調不良時の対応.....	9
医療者とのコミュニケーション.....	9
診療に関する自己管理.....	9
思春期・青年期患者としての健康教育.....	10
主な移行準備.....	10
ムコ多糖症の連携あるいはトランジションに向けたサマリー.....	11
チェックリスト（医療者向け）.....	15
【医師における対応】.....	16
【看護師における対応】.....	17
【薬剤師における対応】.....	17
【遺伝カウンセラーにおける対応】.....	17
【栄養士における対応】.....	18
【ソーシャルワーカーにおける対応】.....	18
おわりに.....	19
緊急連絡先.....	19

はじめに

医療の進歩により、小児期発症の慢性疾患をもつ患者さん達の多くが、その原疾患や合併症を持ちつつ成人になる時代となりました。こうした患者さん達が成人後も小児科だけで診療を受ける事は必ずしも最善であるとはいえません。なぜなら小児科医ではなじみの少ない成人特有の病気（悪性腫瘍や生活習慣病など）や成人期における合併症などにうまく対応できるとは限らないからです。

また、小児期は病気の理解や検査・治療へ同意し診療を進めていく主体が保護者であったのに対し、成人期になると自分本人に主体が移り「こども」から「大人」へ自立していきます。いままではこれからの成長・発達を踏まえた診療を行ってきましたが、成人診療科では一人の成人として接する診療へと変化することで、一般社会に自らが主体的に参加できるようになっていきます。

さらに小児期医療と成人期医療、この2つの間には社会制度の違いなど様々な違いがあります。そこで、この2つをつなぐ架け橋となる「移行期医療」にて、患者さんやご家族に対する移行支援が必要となります。ムコ多糖症（主にI型、II型、VI型を想定しています）の場合、重症度によっては成人後も保護者が引き続き主体となるケースもあり、保護者の高齢化も問題となってきます。そうした保護者への支援も含め小児期医療から成人期医療への架け橋となる「移行期医療」にて移行の準備をしていく必要があります。ムコ多糖症の患者さんは全身の様々な臓器に症状を認めることが多く、循環器科、整形外科、耳鼻咽喉科など多くの科で診察を受けている事があります。入院が必要となった際に主に対応する科を一体どこにすべきかなど、患者さん一人一人にとって最も適切な医療が提供されるよう考えていくことも重要となります。

私たちは、移行に向けてのプログラムを作成しこれら移行期医療の支援を行っています。各年代に応じて子どもたちへの丁寧な説明を行い、家族の方には、自立支援の重要性を特に理解していただく移行期医療のパンフレットを用意しております。ご不明な点など

がございましたら、お気軽にお尋ねください。

作成者

「ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における
良質かつ適切な医療の実現に向けた体制の構築とその実装に関する研究」

トランジション検討グループ（五十音順）

坪井一哉、右田王介、村山圭、山川裕之

謝辞：

本パンフレットは

厚労科研費 難治性疾患政策研究事業（20FC1034）

「ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における
良質かつ適切な医療の実現に向けた体制の構築とその実装に関する研究

（代表：奥山虎之）」の支援を受けて作成しました。

ムコ多糖症（I型、II型、VI型）で、おもにみられる症状

心臓の症状

- ・心臓弁の閉鎖不全
- ・弁膜症
- ・心筋症

腹部臓器の症状

- ・肝臓の腫大
- ・脾臓の腫大

消化管の症状

- ・臍ヘルニア
- ・鼠径ヘルニア

皮膚の症状

- ・多毛
- ・硬い皮膚

目の症状

- ・角膜混濁（I型、VI型）

耳の症状

- ・反復性の中耳炎
- ・難聴

鼻・呼吸の症状

- ・鼻づまり
- ・いびき
- ・扁桃腺肥大
- ・騒音性呼吸

骨・関節の症状

- ・関節の拘縮
- ・骨の変形
- ・低身長

手の症状

- ・手根管症候群
- ・鷲手変形

症状は個人によって異なり、全ての症状が全員にあるわけではありません。ここにあげたような症状を疑う、悪くなってきた時には医療機関で相談をしましょう

チェックリスト（患者向け）

この章では、下記の目標がどの程度まで準備ができているか自己評価を行う2つのチェックリストを準備しています。以下を参考に、患者さんご自身、あるいは患者さんご家族の理解と次の段階へのステップに向けた相談をしましょう。

【基本目標】

- 1) 病状を理解し、医療の選択に関与できる。
- 2) 問題がおこったときに誰に助けを求めるかが、わかる。
- 3) 医療費の助成制度の存在を知っている。
- 4) 良好な医療を得るために、もっともよい移行を実現する。

1. 管理度のチェック

- 身長、体重、生年月日が、すぐにわかる
- 病名を知っていて、どんな病気で、現在どんな病状、どんな医療行為が必要でどんな医療行為を受けているかを医療スタッフに説明できる。
- 緊急時に誰（あるいは、どの医療機関）に連絡するかわかる。
- 診察時に医師に質問することができる。
- どんな医療保険、医療助成制度を利用しているか把握し、その更新方法について他の人に説明できる。
- これまでの治療経過について医療従事者からの質問に答えることができる。
- 投与を受けている薬の名前とその作用、副作用を知っている。
- どうやって薬の処方箋をもらうか、また、処方箋をどこに出して薬の処方を受けるか知っている。
- これまでの診療記録（カルテなど）がどこ（医療機関名など）にあるか知っている。
- 主治医と生活習慣や運動の制限について話し合ったことがある。
- 外来の予約時期、予約方法を理解しており困らない。
- 次の予約日がカレンダーや手帳などを見れば、すぐにわかる。

チェックは、いかがでしたでしょうか？

チェックできた項目が9個を超えるよう準備をすすめましょう。チェックできない項目について、次の受診までに、チェックのない項目を1つ学び、移行にむけて話し合いをはじめましょう。

次からは、ご自身あるいはご家族が、移行にむけて実施ができる、あるいは理解をしていたきたいことを細かくあげています。

上述のチェックリストと重複する部分がありますが、ご本人あるいは、ご家族がひとつずつ確認し、わからないことがあれば、医療機関を受診するとき医療スタッフあるいは医療ソーシャルワーカーに質問をしましょう。

2. 移行医療に向けた確認チェック

ムコ多糖症の疾患と治療に関する知識

- 1. 現在の身長、体重、年齢を知っている。
- 2. 病名(ムコ多糖症 I 型・ムコ多糖症 II 型・ムコ多糖症 VI 型)を知っている。
- 3. 病気で体のどの部位の症状があり、部位別にどのような症状を確認していくべきかを知っている。

(関節：関節の拘縮、消化管：腹痛、下痢、便秘、呼吸器：いびき、無呼吸発作)

心臓：弁膜症、心肥大、不整脈、心不全症状

目：白内障 (II 型ではほとんどおこらない)、耳：難聴 (そのほか：抑うつ気分、など)

- 4. 自分の今の症状や、受けている治療を知っている。
- 5. 自分の家族で同じ病気の人がわかっている場合、どのような症状でどのような治療を受けているか知っている。
- 6. 投薬を受けている薬の名前、効果、副作用、いつ内服すべきかを知っている。

体調不良時の対応

- 7. 病院に連絡をし、受診をしなければならない症状を知っている。
- 8. 体調不良の際に自分自身が対応できるか、相談すべき、あるいは対応してくれる人を知っている。

医療者とのコミュニケーション

- 9. 診察の前に質問事項を考えてから受診することができる。
- 10. 診察時に医師に質問し、自分の意見を述べるすることができる。
- 11. 医師・看護師・その他医療関係者(薬剤師、栄養士、ソーシャルワーカー、事務員)からの質問に答えることができる。
- 12. 困ったときは医療従事者に話すことができる。

診療に関する自己管理

- 13. 検査結果について記録をもらい保管管理できる。
- 14. 診断書や意見書など必要な書類を医師に依頼することができる。
- 15. 今まで自分がかかった病院の名前、住所、担当医のリストを持っている。
- 16. 外来の予約時間を把握し、忘れないための工夫ができています。
- 17. 外来を自分で予約・変更できる。
- 18. 手元の薬の数を把握し、必要時に処方依頼ができる。
- 19. 処方箋の期限や、期限が過ぎた時の対応方法を知っている。
- 20. 必要時に第三者(学校教員、友人、職場上司など)に病気のことを説明し、協力が得

られる。

- 21. 自分が受けている医療費の助成制度を知っている。(小児慢性特定疾患、指定難病)
- 22. 自分が受けている助成制度があれば、その更新の時期、方法を知っている。

思春期・青年期患者としての健康教育

- 23. 医師・看護師、医療従事者と、喫煙・飲酒・薬物乱用・人間関係などについて話をしたことがある。
- 24. 医師や看護師、心理士などへ妊娠・出産、性の問題や悩みを相談したことがある。
- 25. 病気の遺伝のしくみ、遺伝の可能性について理解し説明できる。

主な移行準備

- 26. 転院・転科を具体的にいつどのような形で開始するかを主治医と話し合っている。
- 27. 自分に役立つ情報を収集して主治医と話し合い、移行の準備をしている。
- 28. 転科する前に転院・転科先の医師とあって話をする。

（氏名） _____ 様 の
ムコ多糖症の連携あるいはトランジションに向けたサマリー
（患者さんご自身・ご家族、医療スタッフとで協力して作成します）

<健康状態など> （ご自身・家族で記入ください）

身長	c m	体重	k g	（	年	月	日）
身長	c m	体重	k g	（	年	月	日）
身長	c m	体重	k g	（	年	月	日）

次の病気にかかったことがありますか？

高血圧	慢性腎炎	糖尿病	肝炎	心臓病
甲状腺の病気	こころの病気（精神疾患）	その他の病気		

次の感染症にかかったことがありますか？

風疹（三日はしか）	（はい（ 歳）	いいえ	予防接種を受けた）
麻疹（はしか）	（はい（ 歳）	いいえ	予防接種を受けた）
水痘（水ぼうそう）	（はい（ 歳）	いいえ	予防接種を受けた）
流行性耳下腺炎（おたふくかぜ・ムンプス）	（はい（ 歳）	いいえ	予防接種を受けた）

○現在内服中の薬 （常用薬）

○食物・薬物へのアレルギー

○医療機関へのお願ひしたいこと

・たばこを吸いますか	いいえ	はい（1日	本）		
・酒類を飲みますか	いいえ	はい（1日	程度）		
・来院に都合がよい日					
月	・ 火	・ 水	・ 木	・ 金	・ 土

<現在の治療状況> (以下は医療機関で相談しながら書きましょう)

年 月 日現在、ムコ多糖症に対する治療として、

を (隔週 / 回 / 月) 実施しています。

治療薬による問題は、これまで (特にありません・下記の症状があったことがあります。)

骨・関節症状 (・ 最後の症状出現は ())
消化器症状 (・ 最後の症状出現は ())
ヘルニア (臍・鼠径) (・ 最後の症状出現は ())
反復性中耳炎 (・ 最後の症状出現は ())
聴力障害 (・ 最後の症状出現は ())
そのほか (・ 最後の症状出現は ())

(薬物特異性抗体 (20__ / __ / __)

酵素補充療法の場合)

○診断に関する情報

診断 ムコ多糖症__型

合併症 1) 2) 3)
4) 5)

主な検査所見 (最新の検査値)

全身骨 X線 (20__ / __ / __)

頭部 MRI (20__ / __ / __)

心エコー (20__ / __ / __)

聴力検査 (20__ / __ / __)

その他 : (20__ / __ / __)

○ セルフケア

(移動の程度)

歩行可能 いくらか問題があるが可能 車椅子で移動 寝たきり

(身の回りの管理)

衣服の着脱は自身で可能 いくらか問題がある 自身ではできない

食事は自身で可能 いづらか問題がある 自身ではできない

洗面に問題はない いづらか問題がある 自身ではできない

(意思の疎通)

2語文以上での受け答えが可能 意思表示は可能

自身の名前は理解している 意思表示はあまりない

(上記に問題がある際の介入)

主に家族で対応している ヘルパーの活用 施設の利用

施設入所中 その他

(介護認定)

要介護(介護度) 要支援 なし

その他日常生活の注意点 ()

介入中の医療的ケア ()

現在の医療費助成状態

(小児慢性・難病の取得あり(認定期間 年 月まで) ・なし・適応外)

(その他)

○現病歴

初発症状：（ ）（ 歳ころ）

診断のきっかけになった症状：

（ ）（ 歳ころ）

・診断の根拠となった検査結果

尿中ウロン酸（ ）（ 年 月 日・未検）

白血球酵素活性値（ ）（ 年 月 日・未検）

遺伝子検査（ ）（ 年 月 日・未検）

これまでの治療経過

ムコ多糖症による臓器症状の経過（合併症の経過、治療状況）

チェックリスト（医療者向け）

【基本目標】

- 1) 良好な移行を実現するために、患者、保護者、医師、看護師、薬剤師、
遺伝カウンセラー、栄養士、ソーシャルワーカーなどがそれぞれの立場から
移行医療に関与するよう求める。
- 2) トランジション開始時の窓口になる担当の 医療スタッフ を特定する。
(多くの場合キーパーソンは、移行支援の教育を受けた看護師が適任と考えられる)
- 3) 担当機関が支援することを確認する。
- 4) 医療費の助成制度の検討など経済面のサポートを紹介する。
- 5) 基本計画を作成する。
- 6) 良好なパートナーシップを構築する。

【行動計画】

- ・患者あるいは家族が自分の健康状況を自ら説明できるようになる。
- ・患者あるいは家族が自ら受診して健康状態を説明し服薬を自己管理できる。
- ・さまざまな不安や危惧を周囲の人に伝えサポートを求めることができる。
- ・生活上の制限や注意事項、趣味等のライフスタイルを話し合うことができる。
- ・体調不良あるいは急変時の対応を話し合うことができる。

【医師における対応】

(1) 小児科として対応

- ・ムコ多糖症の疾患概念を、患者と保護者に、一緒に説明する。
- ・ムコ多糖症__型の治療（根本療法と、対症療法）を説明し、患者と保護者に、十分に理解してもらう。
- ・対症療法：（呼吸苦、発熱などの）症状悪化時の対処を、患者と保護者に説明する。
- ・将来に、専門内科もしくは一般内科などへ、移行（トランジション）することの意義と必要性を患者と保護者へ理解してもらう。
- ・ムコ多糖症__型の患者会を紹介し、患者と保護者へ参加の提案をする。
- ・ムコ多糖症__型の遺伝について、患者と保護者に十分に理解してもらう。
（可能であれば遺伝カウンセラーの支援を要請する）
- ・医療費の経済支援、公的支援や医療保険についての情報を、患者と保護者に説明する。
（可能であれば医療ソーシャルワーカー等の支援を要請する）
- ・成人科（専門内科、一般内科など）を選択し、移行医療（トランジション）への、準備が完了する時期を患者・家族が認識する。
- ・小児医療チームにおいて、移行の準備状況のカンファレンスを行う。
- ・移行サマリーと紹介状を準備する。
- ・その後、成人科を一度受診するように、お勧めする。
- ・生活習慣病につながる生活習慣を行わないように勧める。
- ・パートナーとの関係や、結婚・妊娠・出産の問題について話し合う。
- ・受診は小児科と、および成人科の両方へ受診し、患者と保護者の感想を傾聴する。

(2) 成人科における対応

- ・小児科から紹介を受ける科（成人科）において、患者に一度受診して頂く
- ・成人科（受ける科）において、小児科へ併診を行う。
- ・これまでの成長発達や家族との関わりについて十分配慮する。
- ・受診は、数ヶ月間は、小児科、および成人科の両方へ受診をする。
- ・状況によっては、年に1度程度、小児科への受診も考慮する。
- ・将来のライフプランの問題について話し合う。
- ・患者会について話し合う。

【看護師における対応】

(1) 小児科の看護師における対応

- ・不安・恐怖、情緒的不安定に注意し、他職種と連携・相談しつつ対応する。
- ・セルフケアに問題があるか評価する。
- ・セルフケアや ADL に問題があれば、成人科の看護師と連携をはかる。

(2) 成人科の看護師における対応

- ・不安・恐怖、情緒的不安定に注意し、他職種と連携・相談しつつ対応する。
- ・セルフケアに問題があるか評価する。
- ・セルフケアや ADL に問題があれば、小児科の看護師と連携をしてゆく。

【薬剤師における対応】

(1) 小児科の薬剤師における対応

- ・薬剤情報提供を保護者と本人とに行う。
- ・(内服の場合) 患者の服薬の自己管理を行うことができるかを確認する。
- ・服薬や注射薬に対する問題や不安に対応する。

(2) 成人科の薬剤師における対応

- ・薬剤情報提供を保護者あるいは本人とに行う。
- ・(内服の場合) 患者の服薬の自己管理を行うことができるかを確認する。
- ・服薬や注射薬に対する問題や不安に対応する。
- ・心臓などの臓器に関連する対応した治療薬の説明をする。

【遺伝カウンセラーにおける対応】

(1) 小児科の遺伝カウンセラーにおける対応。

- ・不安・恐怖、情緒的不安定に注意し、相談しつつ対応する。
- ・遺伝に関する知識を共有する。
- ・今後の関係や遺伝の悩みについて相談に乗る。

(2) 成人科の遺伝カウンセラーにおける対応

- ・不安・恐怖、情緒的不安定に注意し、相談しつつ対応する。
- ・遺伝に関する知識を共有する。
- ・ライフプランやパートナーとの関係などについて相談に乗る。

【栄養士における対応】

- (1) 小児科の栄養士における対応
 - ・栄養食事指導を患者と保護者に行う。
 - ・栄養食事面での問題や不安に対応する。

- (2) 成人科の栄養士における対応
 - ・栄養食事指導を患者に行う。
 - ・栄養食事面での問題や不安に対応する。
 - ・臓器症状があれば、それに対応した栄養管理を説明する。

【ソーシャルワーカーにおける対応】

- (1) 小児科のソーシャルワーカーにおける対応
 - ・医療費の経済支援、公的支援を、患者と保護者に行う。
 - ・移行先候補の成人科を選択し情報収集し、提供する。
 - ・成人科と医療連携を取る。

- (2) 成人科のソーシャルワーカーにおける対応
 - ・医療費の経済支援、公的支援を、患者に行う。
 - ・成人での医療支援、公的支援制度の違いを説明あるいは確認する。
 - ・移行先候補のかかりつけ医（クリニック）を選択し情報収集し、提供する。
 - ・かかりつけ医（クリニック）と医療連携を取る。

おわりに

医療におけるトランジションは、小児を主とする医療機関から年齢にあわせ成人を主とする医療体制への移行をめざすことです。成人での医療や公的な助成をふくめた支援体制は小児のそれとは異なる面があります。よりよい医療の提供を受けるために、成人期医療との密な連携体制あるいは移行をすすめる必要があります。本ツールがその助けになればと考えております。

緊急連絡先

連絡先 フリガナ
氏名

連絡先：

医療機関

名称：

診療科：

住所：

連絡先：

