厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築」
分担研究報告書

遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の移行ガイドライン作成に関する研究

研究分担者　望月葉子　東京都立北療育医療センター・内科部長
研究協力者　大迫美穂　内科
早川美佳　通園科（小児科）
南谷幹之　小児科、今井祐之　小児科
竹内千仙　内科／東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部

研究要旨：当院における移行後の経過の調査から、体調管理や急性期医療への対応は地域医療機関との連携が重要で、両親が健在な間に本人の将来の生活を含めたアドバンス・ケア・プランニングについての相談が必要であることが明らかになった。地域の医療機関等への調査からは、患者・家族への生涯にわたる患者教育、移行や小児期発症疾患・障害についての医師への教育、十分な人的資源が必要であることが明らかになった。移行に携わっている医療者の調査では、移行の準備段階からの小児科と成人診療科の協力を重視していた。脳性麻痺の移行についてのシステマティックレビューでは、対象者を知的障害のない脳性麻痺患者に限定した研究が多く、知的障害の存在を考慮すべきであることが明らかになった。これらの知見を生かして学会の委員会活動に携わると共に移行ガイドライン作成を進めたい。

A. 研究目的

知的障害を伴う神経疾患の移行支援について、小児科医、神経内科医のチームで取り組み、受け手側の視点を入れたガイドラインを作成する。

B. 研究方法

1）当院での神経系疾患の小児―成人移行医療についての調査・検討

① 2018 年 8 月から 2019 年 10 月の間に、当院の移行カンファレンスを経て小児科から内科に移行し、研究参加への同意を得て移行医療に関して検討した 22 例の報告後の経過を調査した。

② 研究参加の同意が得られた患者・介護者で、2020 年 11 月 1 日から 12 月 31 日までの間に当院内科を受診、小児科に通院した／通院している患者に、移行時の経験と成人期医

療について質問紙と診療録による調査を行った。

③ 2021 年 1 月に東京都北区・板橋区・練馬区の医師会会員と同 3 区の訪問看護ステーションの看護師、当院と医療連携のある医療施設の医師を対象に、小児期発症の神経疾患患者の移行医療に関するアンケート調査を行った。

④ 「小児科から成人診療科への移行を語る会」参加者 36 人に小児期発症の神経疾患患者の移行医療に関するアンケートフォームを送付して調査した。

⑤ 知的障害を伴う脳性麻痺についてのシステマティックレビューを行った。

⑥ 1988 年 1 月 1 日-2018 年 7 月 31 日に当院内科を受診したダウン症（DS）患者 188 人に研究説明文書を郵送し、同意が得られた初診時 40 歳以上のダウン症患者について、診療録から後方視的に、患者基本属性、就労・日中活動の状況、居住環境、来院の経緯、受診目的を調査した。

各研究は、東京都立北療育医療センター、研究倫理委員会の承認を得た。

2）ガイドライン作成

ワーキンググループ活動で、ガイドライン作成を進めた。

3）日本神経学会小児―成人移行医療対策特別委委員会、日本難病医療ネットワーク学会小児―成人移行医療特別委委員会としての移行医療対策への取り組み

C. 研究結果

1）当院での移行医療への取り組みと移行医療についての調査検討

2018 年から開始した小児科・内科移行カンファレンスを継続した。また、小児科・内科・精神科医師、看護師・小児科・内科医師による移行カンファレンスも開始した。

① 22 例のうち、通院を中止した 1 例と入所した 2 例を除いた 19 例（移行時年齢 30 から 56 歳）のその後の経過において、移行後には、本人の体調変化のほかに、介護者の体調変化による本人の生活環境の変化への対応も必要になる場合があった。地域医療連携の構築は、時間がかる場合があるが、体調管理や急性期医療への対応は地域医療機関との連携が重要である。そして、両親が健在な間に本人の将来の生活を含めたアドバンス・ケア・プランニング（ACP）についての相談が必要であることが明らかになった。【学会　一般演題 1】。

② 111 人の回答のうち、半数の患者は小児科からの紹介を経ずに移行していた。成人期医療への移行における困難

経験として、受診可能な成人診療科の情報や、移行についての相談先がなかったことがあげられた。また、成人診療科では、複数科にわたる受診の調整や、医師に病歴を理解してもらうことの大変さがあった。一方、成人診療科を受診した利点として、年齢や現在の健康状態に合った医療やサービス利用を受けられ、成人の専門科を受診できたことなどがあった。移行医療を成功させるには、患者・家族への生涯にわたる教育、移行や小児期発症疾患・障害についての医師への教育、十分な人的資源が必要であることが明らかになった【論文 5、学会一般演題 5 】。

③ 1334 か所に質問紙・Web で調査を行い、Web 回答が得られたものを解析した。276 の回答を得た（回答率: 20.8%）; 94 人が上記患者の診療に関わっていると答え、そのうち 85 人がプライマリケアプロバイダーとして日常的な体調管理等を行っていた（開業医 62 人、勤務医 12 人、看護師 11 人)。これらの医師・看護師とも、これらの患者に定期的な診察やケアの他に、医療デバイスの管理、患者教育を行っていた。医師は自らの専門分野以外の合併症の対応や、緊急時の入院先の確保を課題と考えていた。医師・看護師ともにこれらの患者の診療に関わる事は、自らの経験を深める貴重な機会であるととらえ、患者と長期に関われることにやりがいを感じていた。医師・看護師は緊急時の入院や患者情報の共有において、専門医との協力を望んでいた。【学会一般演題 3 】

④ 23 人が回答し、うち 19 人（小児科医 9 人、脳神経内科医 4 人、看護師 6 人）が成人の小児期発症神経系疾患患者の診療に携わっており、そのうち医師 13 人の回答を解析した。小児科医はこれらの成人患者の診療上の困難として、緊急時の入院先の確保（9 人)、成人期の慢性疾患の管理（8 人)、成人の医療福祉サービスについての知識不足（5 人)、終末期の意思決定（5 人）を挙げ、移行の障壁として、家族が希望しない（7 人)、身体・知的障害の存在（6 人)、体調が不安定（6 人)、成人診療科に関する情報不足（4 人）を挙げた。脳神経内科医は、これら成人患者の診療上での困難として、小児科からの情報提供が不十分（5 人)、キーパーソンの不在（4 人)、合併症の管理（4 人）を挙げた。移行が不要であると答えたものはいなかった。「両科の併診を経て移行」や「小児診療と必要な部分の成人期医療」は両科医ともに支持し、「成人になればすぐに移行」は小児科医のみが支持していた。小児科医・脳神経内科医ともに、移行を不要と考える医師はおらず、移行の準備段階からの両科の協力を重視していることが明らかになった。【学会一般演題 4】

⑤ 13 論文が適合し、”Triple aim”とされる、「ケアの経験」「健康状態」「コストやサービス利用」の 3 観点において、移行のアウトカムを包括的に評価した。移行に関しての介入を評価した論文は 2 つのみであり、十分な準備が移行に対する満足と関連していたが、

移行プログラムが、患者の健康ニーズに与える影響は不明であった。13 論文のうち 9 論文では対象者を知的障害のない脳性麻痺患者に限定していた。患者・家族は移行について「ケアの経験」、「健康状態」「コストやサービス利用」の全ての観点において、満足しておらず、満たされない健康上のニーズや、社会的孤立を抱えていた。脳性麻痺患者の移行医療における介入研究は十分になされているとは言えない状況にある。さらに、一般的に、脳性麻痺患者の半数は知的障害を合併することを考えると、研究を実施する際には、知的障害の存在を考慮すべきであることが明らかになった。【論文 4】。

⑥ 成人期 DS には、肥満、高脂血症、高尿酸血症の合併が多く、40 歳を超えるとてんかん, 認知症 (アルツハイマー病)、もやもや病などの中枢神経系合併症が多くなった。成人期・高齢期の DS は増えており，小児期から成人期にかけて必要な医療提供体制整備が重要であることが明らかになった。【論文 6、学会一般演題 2】

2）ガイドライン作成

ガイドライン作成に向けたワーキンググループをオンラインで 4 回開催し、移行ガイドラインの CQ を作成、分担して執筆を開始した。

3）日本神経学会、日本難病医療ネットワーク学会の委員会活動

日本神経学会小児－成人移行医療対策特別委員会ワークショップとして、小児診療科と成人診療科の連携推進をテーマに開催した第 4 回小児科から成人診療科への移行を語る会について学会誌に報告した【論文 1】。また、当院での取り組み等の報告をした【論文 2、3、学会シンポジウム 1、2】。さらに、第 63 回日本神経学会学術大会において、神経系疾患を対象とする小児－成人移行医療への取り組み：小児診療科医師と成人診療科医師との連携として移行医療に関するシンポジウム、第 5 回小児科から成人診療科への移行を語る会（神経学会特別委員会主催ワークショップ）の企画・開催をした。

本年度、日本難病医療ネットワーク学会にも小児―成人移行医療特別委委員会が設置され、委員長として移行医療対策に取り組んだ。

D. 考察

当院における移行後の経過の調査からは、体調管理や急性期医療への対応は地域医療機関との連携が重要で、両親が健在な間に本人の将来の生活を含めた ACP についての相談が必要であることが明らかになった。地域の医療機関等への調査からは、患者・家族への生涯にわたる患者教育、移行や小児期発症疾患・障害についての医師への教育、十分な人的資源が必要であることが明らかになった。移行に携わっている医療者の調査では、移行の準備段階からの両科の協力を重視していた。脳性麻痺の移行についてのシステマティックレビューでは、対象者を知的障害のない脳性麻痺患者に限定した研究が多く、知的障害の存在を考慮すべきであることが明らかになった。これらの知見を生かして学会の委員会活動に携わルト共に、小児科・成人診療医師、関係する

多職種、そして患者・家族にも役に立つ移行ガイドライン作成を進めたい。

E. 結論

当院の移行医療へ取り組み、日本神経学会、日本難病医療ネットワーク学会の移行医療に関する委員としての活動を生かし、移行ガイドライン作成をワーキンググループで進めた。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1) 望月葉子：特集　脳神経内科医に求められる移行期医療　移行医療の現状と課題－脳神経内科の立場から．Brain Nerve 74(6):741-746, 2022
2) 望月葉子:特集　神経治療における小児ー成人移行医療　重症心身障害児（者）の移行医療．神経治療学 39(2):78-83, 2022
3) 望月葉子、尾方克久、熊田聡子、鈴木保宏、一ノ瀬英史、﨑山快夫、齊藤利雄、望月秀樹、日本神経学会小児－成人移行医療対策特別委員会：小児期発症神経系疾患を対象とする小児－成人移行医療への取り組み：小児診療科と成人診療科との連携推進．臨床神経 63(2):67-72, 2023
4) Osako M, Yamaoka Y, Takeuchi C, Mochizuki Y, Fujiwara T: Health care transition for cerebral palsy with intellectual disabilities: A systematic review. Rev Neurol (Paris) S0035-3787(23)00820-2.2023 Online ahead of print.
5) Osako M, Yamaoka Y, Takeuchi C, Mochizuki Y, Fujiwara T: Benefits and challenges of pediatric-to-adult health care transition in childhood-onset neurological conditions. Neurology Clinical Practice 13(2): e200139, 2023
6) Kanbara Y, Takeuchi C, Mochizuki Y, Osako M, Sasaki M, Hidehiko M. Medical needs of adults with Down syndrome in a regional medical and rehabilitation center in Japan. J of Nippon Medical School in press

2. 学会発表

シンポジウム

1) 望月葉子：学会委員会主催セミナー（9）社会活動・広報委員会②：神経発達障症児の移行期医療支援について　障害者総合医療療育施設における小児－成人移行医療：脳神経内科医の立場から．第 64 回日本小児神経学会学術集会 脳と発達 54 Suppl:S172, 2022
2) 望月葉子：脳性麻痺患者の移行医療：障害者総合医療療育施設での取り組み．第 59 回日本リハビリテーション医学会学術集会　合同シンポジウム 21（日本脳性麻痺研究会合同企画）小児慢性疾患患者の移行期医療（脳性麻痺を中心に）．プログラム・抄録集 sp319, 2022

一般演題

1) 望月葉子、大迫美穂、竹内千仙：小児期発症神経系疾患を有する患者の成人診療科移行後の長期経過. 第 63 回日本神経学会学術大会（一般演題　ポスター）. 臨床神経 62:S271, 2022

2) 竹内千仙、大迫美穂、望月葉子：成人期ダウン症候群における中枢神経合併症. 第63回日本神経学会学術大会（一般演題　ポスター）. 臨床神経 62:S339, 2022

3) Osako M, Yamaoka Y, Takeuchi C, Fujiwara T, Mochizuki Y：Roles of primary care providers in caring for adults with childhood-onset neurlogical conditions. 第63回日本神経学会学術大会（一般演題ポスター）. 臨床神経 62:S384, 2022

4) 大迫美穂、 山岡祐衣、竹内千仙、藤原武男、望月葉子：小児期発症神経系疾患患者の成人期医療への移行　ー小児科医と脳神経内科医に対する調査ー. 第40回日本神経治療学会学術集会（一般演題　口演）. 神経治療 39(6):S252, 2022

5) 大迫美穂、山岡祐衣、竹内千仙、藤原 武男、望月葉子：小児期発症神経系疾患患者のサービス利用と介護者の実態. 第10回日本難病医療ネットワーク学会学術集会（一般演題　口演）. 日本難病医療ネットワーク学会誌 10(1):99,2022

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし