

移行：Transition 医療～現場から～

報告者氏名 長谷川一子¹⁾

共同報告者氏名 齋藤友紀子²⁾

所属： 1) 国立病院機構相模原病院脳神経内科／神経難病研究室

2) 北里大学医学部医学教育開発センター 医学原論研究部門

研究要旨

難病法が発令当時から小児科から内科への移行医療については問題視され、2019年に難病・小児慢性特定疾患研究・医療ワーキンググループが作業部会として発足した。これは小児慢性特定疾患が難病法発令により516疾患から762疾患に増大したこと、小児慢性自立支援事業が創設されたこと、対象とした患者の高齢化が進んでいること等による。すなわち、小児慢性特定疾患に罹患し、日常生活や社会生活に支障がある患儿がシームレスに対象となる成人疾患診療科に移行できることを目標としている。同時に成人の指定難病と小児慢性特定疾患との診断指針の整合性も課題とされていた。

現在、移行医療医療支援センターおよび日本神経学会の移行医療部会などで現状分析が進んできているが、今回は自験例（一地方中堅病院）の事例を通じて問題点を分析し報告した。

A.研究目的

難病法発令により指定難病が著増した。同時に小児慢性特定疾患も増加し、難病法の主旨である「長期に亘る難病を克服すること、療養生活を送りながらも社会参加など機会が確保され、地域で尊厳を持って生きる事ができるよう、共生社会の実現に向けて総合的思索を講じうる」という研究による難病克服とノーマライゼーション、小児から成人へシームレスな診療体制の移行が到達目標となった。現在移行期医療線センターが平成30年度に埼玉県、千葉県、大阪府に設置され、日本神経学会でも移行医療作業部会が策定されている。神経変性疾患領域の基盤的調査研究班でも今回の班の研究項目の一つとして移行医療が求められているため、班長の命のもと移行医療の問題点について自験例を中心に検討したので報告する。

B.研究方法

移行医療を考慮する上で患儿の移行時点での

年齢も一つの問題となる。国際運動障害学会でほぼ時期を同じくして移行医療についてのアンケート調査があった。これによると移行医療、すなわち成人医療の対象とする年齢は12歳であったため、調査対象年齢は12歳以上とした。

また、小児慢性特定疾患の対象疾患について脳神経内科医は把握していないため、疾患内容、および重症度分類についても調査した。

これらの基礎データをもとに当院に受診中で移行医療により当科で診療を行っている患者につき、移行の理由、移行してからの問題点などについてある2週間に絞って検討を加えることとした。

（倫理面への配慮）

後方視的検討で個人が特定できないような方法で情報収集を進めた。）

C.研究結果と考案

1) 小児慢性特定疾患の範囲と重症度について：

非常に広範な疾患を対象としており、1.悪性新生物、2.慢性腎疾患、3.慢性呼吸器疾患、4.慢性心疾患、5.内分泌疾患、6.膠原病、7.糖尿病、8.先天性代謝異常、9.血液疾患、10.免疫疾患、11.神経・筋疾患、12.慢性消化器疾患、13.染色体または遺伝子に変化を伴う症候群、14.皮膚疾患、15.骨系統疾患、16.脈管系疾患が含まれている。脳神経内科に移行してくる患者群としては8と11に含まれる疾患が主体と想定された。いわゆる脳性麻痺、および症候性てんかん、レノックス・ガストー症候群やウェスト症候群は小児慢性特定疾患に含まれず、レノックス・ガストー症候群やウェスト症候群は難病に含まれており、やや奇異な点と思われた。

また、重症度については治療費が高額かつ長期に亘り継続するもの（5万円以上x6ヶ月以上）として厚生労働大臣が定めるもの、療養に係る負担が特に重いものとして厚生労働大臣が定めるものというものであった。

運動障害の観点から小児の発育成長を鑑みると、ジストニア以外の不随意運動は幼児期には顕在化しがたいこと、8~10歳頃までは発育成長により病状の悪化が目立たないことがある。また、最近では脳性麻痺についての検討が進められてきており、脳性麻痺の定義は基本的に受胎から申請時期の間に生じた脳の非進行性病変に基づく永続的、しかし、変化する運動、姿勢の以上を主症状とする疾患群である。脳性麻痺患者は同時に知的発達障害、てんかん、視覚・言語・摂食・嚥下障害を合併しやすいこと、および発育、成長により関節固縮、四肢変形を来しやすいことが挙げられている。病因については代謝疾患、遺伝子変異、染色体異常など確定疾患が可能な疾患は除外するとされている。しかし、遺伝子変異、染色体異常については現時点でも十分に解明されているとは言いがたく、再考が必要であることについて各国の神経系学術集会により指摘されてきている。我が国においても再考を行う必要があるといえる。

2) 自験例を通しての問題点の抽出：

当院に依頼され、通院となった事由としては担当医知人（病院関係者）からの依頼：1、元患者家族からの依頼：2、重症心身障害者施設からの直接依頼：4、服薬内容のみの紹介状による依頼：1、上司からの依頼：1、子細な情報がある紹介状有りの依頼：1であった。担当医知人からの依頼、元患者家族からの依頼以外は、事前情報は全くなかった。子細な情報を得る必要があり、家族を通して依頼を得る努力をした症例を見ると閉院、担当医の移動などにより、情報を得ることはできなかったが、他では受診拒否されたとのことがあり、やむなく当院で診療を開始していた。臨床経験のない疾患も含まれており、その際は知人の専門医に指導を受けながら治療を継続、変更することとすることを行って来ている。

3) 昨今の precision medicine, preemptive medicine による医療状況の変化：

脊髄性筋萎縮症における核酸医療、現在開始されてきている代謝性疾患に対する核酸医療や遺伝子治療などにより、機能のみならず、生命予後の改善がある。遺伝子治療は一回の治療と思われるが、病状のコントロールや観察研究などによる成人期への移行、核酸医療など補充療法では移行医療は現時点でも開始されていると思われる。よって、これらの疾患の治療法の進歩に脳神経内科医は常に研鑽を積んでいく必要がある。

4) 着床前診断、発症前診断と移行医療：

現在、着床前診断については日本産婦人科学会で、発症前診断については日本産婦人科学会と小児神経学会、および厚生労働省で論議がされている。この度、着床前診断の対象疾患として「成人前に発症する」という文言が外される可能性が示された。成人に達してから発症する遺伝性疾患や代謝性疾患の多数を診療している脳神経内科にとっては大きな問題で有り、作業部会を立ち上げて、論議する必要があった。班

長の承認の元、作業部会で論議を行い、成人以降に発症する疾患、言い換えれば発症するまでは通常の生活を送ることができる患者を対象となる疾患を着床前に排除してしまう可能性があること、発症している患者の人権を著しく阻害するものと考えた。これらの論議については神経学会を通して1. 重篤性の定義に「成人に達する以前に」を残していただきたい。文言の削除は、単なる定義・解釈変更の問題ではなくPGT-M 対象疾患の数・クライアントの範囲を大幅に拡大するもので有り、当事者の人権に関わる深厚な問題と考えることであること。2. カウンセリング業務が臨床遺伝専門医など一部の医療従事者に集中しないような配慮とともに、各施設における着床前診断に関する倫理審査の内容を監視する体制の整備が必要であること、について意見を申し入れた。今後とも論議が必要な事項と思われる。

D.結論

今回の検討を通じて得られた問題点を以下に列挙する。

1. 先制医療や核酸医療など先進的医療の開発による生命予後の改善により移行医療に該当する症例は増加することが予測される。
2. 小児期発症のSCAには成人発症SCAパネルに含まれていない疾患も有り、疾患特定に当たっての検討が必要と思われた。
3. 小児期発症の不随意運動を来す疾患群についても不随意運動疾患パネルが必要と思われた。
4. 昨今開始された核酸医療などのテーラーメイド医療に対応するには、小児神経学に関する知識の習得と、小児科医の診療に対する思考方法を理解する必要がある。
5. 現時点では小児→成人医療を移行医療と呼ぶが、今後は成人→老年医療も移行医療として整備する必要がある。
6. 新生児スクリーニングや着床前診療の拡充

は移行医療のあり方も変えて行く可能性がある。

7. 移行医療の背景として患者・患者家族には担当医師の変化、家族間の変化、住居の変化、人間関係の変化、社会福祉支援の変化、情報量・質の変化など複合的な喪失体験があることを銘記すべきである。

F.健康危険情報：特になし

G.研究発表：別紙参照

H.知的所有権の取得状況（予定を含む）

- 1.特許取得： 該当なし
- 2.実用新案登録：該当なし
- 3.その他： 該当なし