

先天代謝異常症の成人期における治療に関する研究

分担研究者： 石毛 美夏（日本大学・医学部・准教授）

研究要旨 先天代謝異常症の成人期における経済状況と治療の現状を検討した。新生児マススクリーニング対象疾患では、成人後の社会経済状況が改善し、経済的に自立し治療を継続している患者が増加していたが、治療用食品等を含めた経済的支援を必要とする者も1/3程度おり、成人期治療を安定して継続するためには経済的な支援策が必要である。治療中断を防ぐ支援プログラムや中断後の再開を容易とするシステムの構築も期待される。

研究協力者氏名

高野智圭¹⁾、市野井那津子²⁾、小川えりか¹⁾

所属機関名及び所属機関における職名

- 1) 日本大学・医学部・助教
- 2) 日本大学・医学部・専修指導医

A. 研究目的

近年ガイドラインにも先天代謝異常症の成人期における継続加療について明記されるようになった。しかし、経済的状況や合併症や後遺症など様々な要因により、治療方針があっても実施が困難な症例もみられる。新生児マススクリーニング（NBS）は1977年に我が国で開始され、半数以上の患者は成人期を迎えている。先天代謝異常症における成人期の治療の現状と問題点を明らかにするために、NBS対象疾患の成人期の社会・経済的状況と治療継続との関連および課題について検討した

B. 研究方法

1977年からNBS対象疾患であるフェニルケトン尿症（PKU）、BH4欠損症、メープルシロップ尿症（MSUD）、ホモシスチン尿症（HCU）を対象疾患とし、単一施設（日本大学病院小児科）通院中の20歳以上の患者59名（男性22名、女性37名）の診断時期、性別、年齢、最終学歴、就労状況、公的医療費補助および指定難病申請の有無、受診状況、治療内容を包括的同意（日本大学病

院臨床研究審査委員会）の下に、診療録から後方視的に検討した。受診状況においては、1年間に2回以上の受診がないものを不定期、2年以上の受診歴がないものを中断とした。

C. 研究結果

NBS開始前は6例（男性2名、女性4名）で、疾患の内訳はPKU 5名、HCU 1名、年齢は42歳から56歳（中央値 50歳）であった。NBS開始後は、53例（男性20名、女性33名）で、疾患内訳や年齢は表1に示すとおりであった。NBS前の6例の最終学歴は普通高校（通信制含む）卒が2名、支援学校等が4名で、就労し経済的自立を得られている者はいなかった。NBS開始後は、大学（就学中含む）以上が70%、普通高校卒が23%、不明7%であった。正規雇用で就労できている者が30名（57%）、非正規雇用が10名（27%）で、経済的自立を得られている者は35名（66%）であった。大学生を含め保護者が医療費や衣食住にかかる費用の一

疾患	人数	年齢	経済的 自立	一部 援助	全面 支援	不明
	(M/F)	中央値 (min-Max)				
PKU	45	29	32	12 (含学生)	0	1
	(16/29)	(20-42)				
BH4 欠損症	3	35	0	2	1	0
	(2/1)	(34-40)				
MSUD	4	34	2	1	1	0
	(2/2)	(27-37)				
HCU	1 (0/1)	26	1	0	0	0

表1：NBS開始後に新生児期に早期診断された成人患者の経済的状況

部を負担し援助を受けている者は15名（28%）、就労できず全面的に援助を受けている者も2名いた（表1）。援助の内容としては、住居費（同居も含む）や医療費があげられ、低タンパク食品等の治療用食品の一部を成人後も保護者が支払っている例が多かった。

受診回数は年4回が41%と最も多く、6回以上が28%であった。成人前から定期的に年2回以上の受診が継続できている患者は64%しかおらず、1年に2回以上の受診がない不定期通院が9%、一時中断後に受診を再開した者が21%もいた。受診が不定期となる理由として、就労による多忙や金銭的負担が大きい、小児科の受診への抵抗感があげられた。（一時）中断の理由として、当初成人期の治療の必要性を言われていなかった、医療費が高額（小児慢性特定疾病による医療費扶助がなくなった）、就学や就労による転居、通院施設の年齢制限（こども病院等）、治療ミルクを飲みたくない、などがあり、再開の理由としては、指定難病制度による医療費の軽減、治療中断による体調不良、結婚および妊娠希望、受診可能な施設が見つかったなどがあげられた。

成人後に受診医療機関の変更が必要となった者は7名で、就学や就労による転居、前医小児科での継続受診困難などの理由であった。

D. 考察

NBS後の診断例は、7割以上が大学・短期大学に進学し、3/4以上が就労しており、さらに半数以上は正規雇用職であり、NBS前の診断例と比較して社会・経済状況は大幅に改善している。反面、就労による多忙や通院施設が限られることから治療中断に至る例もある。社会生活をしながら治療を継続できる体制の構築が必要であると考えられる。

患者の2/3は経済的に自立し給与所得および健康保険や難病の医療費助成で治療を継続できている。しかし、住居費や治療用食品を含む医療費など、何らかの援助を受

けている患者も1/3いる。平成27年7月のPKU, MSUDに加え、令和3年11月からはHCUも指定難病となり、医療費助成が行われているが、治療用食品は対象外である。患者の理解不足や経済的に不安定で受診が不定期または（一時）中断する場合がみられており、成人期の安定した治療継続のためには、年齢にあわせた自立（自律）をめざした支援プログラムや指導を行い、十分な経済的支援策が望まれる。

ガイドラインの明記や医療費助成の拡大により、成人期の治療中断後に再開を希望する症例が増えている。速やかに専門医療機関を受診でき、再教育・経済的支援等によりスムーズに治療再開が可能となるよう、主治医がいない患者がアクセス容易な情報源や成人期の医療体制の構築が必要である。

E. 結論

NBS対象疾患では、NBS導入により成人後の社会経済状況が改善していた。経済的に自立し治療を継続できる患者が2/3に増加したが、一方で、医療費や治療用食品等の経済的支援を必要とする者も約1/3みられた。成人期の治療を安定して継続するためには、難病による医療費助成を含めた経済的な支援策が必要である。治療用食品の助成も望まれる。さらには、治療中断を防ぐ小児期からの自律（自立）を目指した計画的な支援プログラムおよび中断後の再開を容易とする先天代謝異常症成人診療システム（ネットワーク）などの構築も期待される。

F. 研究発表

1. 論文発表

石毛美夏:他科と連携したプレコンセプションケアと産後ケア 内科医/小児科医との連携 移行期医療への対応 代謝疾患. 周産期医学 51(4) 615-7, 2021. 04

石毛美夏:移行期医療の現状と課題について 先天代謝異常症. 小児科臨床 74(6). 679-82, 2021. 06

石毛美夏:成長に合わせた自立・自律支援 専門領域の自律支援 先天代謝異常症. 小児内科 53(8). 1257-60, 2021. 08

2. 学会発表

石毛美夏:先天代謝異常症の成人移行支援-
これまでとこれから- 先天代謝異常患児へ
の成人移行支援の実際. 第62回日本先天代
謝異常学会. 2021.11.6 (名古屋)

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

なし