

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
神経変性疾患領域の基盤的調査研究班（分担）研究報告書

移行医療に関する進捗状況

報告者氏名 長谷川一子¹⁾

共同報告者氏名 星野恭子²⁾，野村芳子³⁾，古和久典⁴⁾，齋藤友紀子⁵⁾，中島健二⁴⁾

- 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) 瀬川祈念小児神経学クリニック
 - 3) 野村芳子小児神経学クリニック
 - 4) 国立病院機構松江医療センター脳神経内科
 - 5) 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
 - 6) 松江医療センター名誉院長

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おり、本研究は日本神経学会の移行医療部会と密接な関係を築いてきている。今回は移行医療の問題点を掘り下げること、移行医療に伴う疾患対応表を作成すること、遺伝性ジストニアでも小児期発症の患者数が多い DYT5 ジストニアについて、移行医療に関する問題点に関する予備的アンケート調査を行ったので報告する。

作業部会が策定されている。神経変性疾患領域

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

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、小児慢性特定疾患と難病指定疾患の対応表の作成、遺伝性ジストニア、特に DYT5 について、移行医療の問題点について、予備的アンケート調査を行ったので報告する。

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。同時に、厚労省疾病対策課と協議しつつ、成人難病と小児慢性特定疾患の対応表を作成した。

これらの基礎データをもとに小児神経専門医で、変性疾患を比較的多く診療している協力研究者に遺伝性ジストニアのうちDYT5ジストニアを中心に移行医療での問題点についてプレリミナルアンケート調査を行った。

(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行った。アンケート調査については松江医療センター倫理審査委員会で調査についての倫理審査を受審し、承認された。

C.研究結果と考案

1) 移行医療の問題点：

①小児慢性特定疾患と難病法指定疾患との相違点：

小児慢性特定疾患の範囲は広範であるが、脳神経内科に移行する可能性の高い疾患群としては大分類でみると5.内分泌疾患、8.先天性代謝異常、10.免疫疾患、11.神経・筋疾患、の4群が主体と想定される。前年に述べた様にいわゆる脳性麻痺、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などの難治性てんかん群は小児慢性特定疾患に含まれておらず、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いるなどの相違点をお散見する。また、疾病分類も脳神経内科の分類とやや異なる点などが多々みられる。移行医療の場合対応に苦慮することが有り、整合性を図る必要がある。遺伝性脊髄小脳変性症、小児期発症の不随意運動を主徴とする疾患群が難病

法指定疾患と整合性がとれていない。

②小児精神疾患の移行医療に関する問題点：

また、実際には脳神経内科で遭遇する可能性のある、発達性協調性運動障害児や自閉症児については、使用している薬物が指定医制であること、それらの薬物について、成人を診療している脳神経内科のみならず精神神経科医も熟知していない点も問題となる。さらに、小児精神科→成人での脳神経内科、および、精神科医療との移行医療には薬物のみならず、福祉行政においても困難な点が多々あることが散見される。

③いわゆる脳性麻痺について：

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問題点として挙げられる。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いいがたく、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。

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。

ート用紙を作成した。今回のアンケートは予備

表 1. 小児慢性特定疾患と難病法指定疾患との対応表

小児慢性特定疾患				難病法	病名
疾患群	区分	告示病名	他の病名	病型	新病名
第 11 表	小児交互性片麻痺	小児交互性片麻痺		DYT12	DYT/PARK-ATP1A3
	変形性筋ジストニー	変形性筋ジストニー		DYT1	DYT-TOR1A
		瀬川病		DYT5a	DTY/PARK-GCH1
第 8 表	神経伝達物質異常症	ピオプテリン代謝異常症		DYT5b	DYT/PARK-TH
		チロシン水酸化酵素欠損症			DYT/PARK-SPR DYT/PARK-PRS
	糖質代謝異常症	グルコーストランスポーター 1 (GLUT 1) 欠損症		DYT9, 18	PxMD-SLC2A1 もしくは PxMD-GLUT1 (未統一)
第 11 表	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	PKAN	NBIA1	NBIA/DYT-PANK2
		乳児神経軸索ジストロフィー		NBIA2a, 2b	NBIA/DYT/PARK-PLA2G6
		WDR 4 5 関連神経変性症	SENDA/BPAN	NBIA5	NBIA/PARK-WDR45
第 8 表	金属代謝異常症	無セルロプラスミン血症		NBIA (番号無し)	NBIA/PARK-CP

2) 小児慢性特定疾患と難病法指定疾患の対応表 (表 1)

本年度は難病個人表、診断指針などの大改訂年度に当たったため、厚労省難病班と協議しつつ、病名の見直し、小児慢性特定疾患との対応表を表 1. のように作成した。

4) 共同研究者の小児神経専門医に対する予備的アンケート調査：

共同研究者と協議の上、プレリミナルアンケ

的調査のため、「どのような時に移行医療について困るか」、を中心に調査した。困る時とは、てんかん重責、緊急時の対応（院内および在宅時）、専門以外の疾患の合併症併発、両親の合併症（認知症含む）、内科は専門科に分科しているため対応する科が不明、患児の入院後の在宅や施設移行への対応困難、その他とした。

調査期間は 3 ヶ月程度となったが、DYT5 ジストニアに関しては合併症などを併発した場合には自己判断で、内科系、あるいは、外科系の成人医療機関を受診しており、特に問題はなか

った。アンケートに記載した問題点は、発達障害や精神発達遅滞児の場合に生じることが多い、と事前には伺っていたが、調査期間には問題となる事例は生じなかった。神経学会移行部会と今後は協議を行い、次のアンケート調査を行うべきかを協議することとした。

D.結論と提言

移行医療に関する問題点として上げられた点を以下に列挙する。

1. 小児期発症のてんかんを主徴とする疾患群、遺伝性脊髄小脳変性症、不随意運動を主徴とする疾患群と成人発症難病指定疾患との間に名称の差異があり、対応表を作成する必要がある。一部については対応表を作成した。
2. いわゆる脳性麻痺の中に先天性代謝疾患、神経変性疾患が多々含まれることが報告されている。正確な診断と対応する医療を行うために、随意運動疾患パネルなどの策定が我が国でも必要と思われた。
3. 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して移行医療を行うには、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。
4. 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。
5. 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、家族間関係の変化、住居の変化、居住地の変化、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。
6. 小児期発症の難病指定疾患でも移行医療にならず、中年となっても小児神経医が診療している疾患—代表は DYT5 ジストニアに関する予備調査では、特に移行医療を行う

にこともなく診療が継続されている。これは患児（患者）が DYT5 ジストニアと成人化および老齢化などにより発症する合併症については、成人科に自主的に受診を行っていることに依った。

7. 小児期発症の発達障害、自閉症などの治療薬物については指定医制の薬剤が多々あり、精神神経科、脳神経内科共に対応に困難があることがある。大きな問題の一つと認識でき、別個に議論が必要と思われた。

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