

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

小児期から成人期の移行における支援ツールの把握と検討

研究分担者 渡辺 智子

国立研究開発法人国立がん研究センター 中央病院 遺伝子診療部門 認定遺伝カウンセラー

研究要旨

先天異常症候群のライフステージ全体の自然歴と合併症の把握を目指す本研究課題において、小児期から成人期に移行する際に着目すべき点を対象疾患のサポートグループのホームページおよび文献から抽出し、内容を検討した。先天異常症候群のライフステージ全体の自然歴と合併症の把握を行う際の支援体制構築の一助としたい。

A. 研究目的

European Organisation for Rare Diseases (EURODIS) の調査において、遺伝性希少疾患の約70%は小児期に発症するため、小児が希少疾患患者のかなりの部分を占めているが、正しい診断、育児・教育、病院と家庭、子どもと成人の移行は依然として課題だと述べられている。本研究では「先天異常症候群のライフステージ全体の自然歴と合併症の把握」を目的とする本研究課題において、先天異常症候群患者が小児期から成人期に移行する際に着目すべき点を把握・検討することを目的とした。先天異常症候群のライフステージ全般の自然歴・合併症の把握を目指す本研究課題の一助としたい。

B. 研究方法

本研究班の対象疾患のうち、“Magnagement of genetic syndromes”に記載かつ米国患者団体の National Organization for Rare Disorders (NORD)に記載のサポートグループのホームページを参照し、移行についての記載がある疾患を抽出し、内容を検討した。加えて、先行研究のうち、患者向けに書かれた書籍”Transtioning from a pediatrician to an adult physician”を参照して、小児期から成人期に移行する際に着目すべき点を抽出した。該当書籍は”Tool kit”を提供しており、その内容も検討した。

(倫理面への配慮)
なし

C. 研究結果

CHARGE症候群、Cornelia de Lange症候群、Fragile X症候群の3疾患は、米国サポートグループのホームページ上に小児期から成人期の移行について明記されていた。このうち、CHARGE syndrome foundation, Inc.では、医療者向けのSix Core Elements of Health Care Transition™ 3.0（6つのコアエレメント）が引用されていた。一方、Cornelia de Lange症候群やFragile X症候群のホームページおよび”Transtioning from a pediatrician to an adult physician”は患者向けに移行について書かれていた。この医療者向けの記載と患者向けの記載を抽出し、移行の際に着目すべき点について検討した。

医療者向けの6つのコアエレメントは米国小児科学会・米国家庭医学会・米国医師会によるケア移行に関する報告（2018年）であった。医療者を対象として、6つのコアエレメントを提示していた。その内容は下記の通りである。

- 1) トランジション・ケアのポリシー/ガイド
 - ・「ケアの方針/ガイドの作成」
 - ・「トランジションの医療チームの役割の明確化」
 - ・「移行とケアの方針/ガイドの継続的な見直し」
- 2) トラッキングとモニタリング
 - ・「移行の基準とプロセスの確立」
- 3) トランジションのレディネス
 - ・「ニーズの特定、相談、サービスの提供」
- 4) トランジションのプランニング
 - ・「レディネスの評価」

- ・「ファクトシート・ケアプラン作成」
- 5) ケアのトランスファー
- ・「最終的な移行準備評価」
 - ・「移行目標と優先順位をつけたケアプラン」
- 6) トランスファーの完了
- ・「成人の医療機関と連絡を取り合い、該当医療機関の受診を確認」
 - ・「成人のプライマリーケア医および専門医と継続的なパートナーシップを構築」

これら6つのエレメントが「若年から成人の移行」「臨床医を変えない成人医療のアプローチへの移行」「若年成人と成人医療への統合」の3つの目的により細部を調整した形で記載されていた。

一方、患者向けの移行期医療に関する文献”*Transitioning from a pediatrician to an adult physician*”では大きく分けて下記の3つの項目とツールが提示されていた。

1) 移行の準備

- ・患児が14～15歳くらいから小児科医と話し合う。小児科の担当医が在籍する病院のサポートやリソースを利用し、成人医療機関との連携が整うまでの時間を十分に確保する。
- ・小児期から成人期への移行にあたり、現在の医学的ニーズに対して、何が一番フィットするかを医師に相談する。
- ・紹介先を探す方法としては、医師やケアチーム、学校、他の家族、サポートグループ（患者会など）があり、ウェブサイトからも主な専門分野やケア方針などを調べる。
- ・上記をまとめて、紹介先の情報リストを作成する。

2) 移行に向けた医療機関へのコンタクト

- ・医療機関と実際に電話やミニ相談などでコンタクトをとる。
- ・医療機関側も成人期に移行しつつある若い世代の医療ニーズに対応できるか確認したいと思っており、医療提供者と患者の関係が両者にとって良好なものかを確認する必要がある。

3) 小児医療から成人医療への移行

- ・移行期医療の予約取得時に、紹介状の送付、服薬リストなど当日持参するものがあるかどうかを確認する。
- ・タイムライン作成が移行におけるニーズを把握する上で役立つ。
- ・メディカルタイムラインは重要な医学的なイベント（診断、手術、入院などが含まれる）を記録し、簡単に子どもの病歴を共有するために使用する。
- ・医学的なイベントに加えて、タイムラインは学校・健康・行動・マイルストーンなど他の複数の分野での追跡に役立つ。

また、ツールには下記の項目が含まれていた。

- ・サマリー
- ・タイムライン
- ・メディカルタイムライン
- ・医師への質問事項
- ・子どものレディネスへの質問事項（医療的ケアニーズへの知識が十分にあるか、どのくらいのサポートが短期間もしくは長期間に必要か等）

Cornelia de Lange 症候群（Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.）や Fragile X 症候群（Fragile X Society）においても、移行の計画を立てること、子ども/若者のニーズに合わせることで、地域のサービスやリソースを見つけること、必要に応じて見直し・更新すること等が共通して記載されていた。

D. 考察

移行の開始年齢は文献によりやや異なるが、臨床医に向けた小児から成人への移行への文献と患者向けの具体的な質問項目や手順が記載された文献とで着目点は共通していたと考えられる。医療者を対象とした文献には「移行目標と優先順位をつけたケアプラン」「レディネスの評価」等が含まれ、それに対して、患者向けのガイドには「移行におけるレディネスの基準があるか」「医学的なケアニーズへの知識があるか」「どのくらいのサポートが必要か」といったチェック項目があり、両者の着目点はスムーズな移行という目標に向けて共通していた。参考書籍では「医療の小児期から成人期への移行は他の大きな人生の移行に対処することでもあり、全ての患者・家族に独自のニーズ、質問、状況がある。重要なことは計画・準備・順位付けである」と記載されており、今回抽出された着目点を踏まえた独自のニーズへの対応が重要と考えられる。

E. 結論

先天異常症候群患者小児期から成人期に移行する際に着目すべき点を文献および対象疾患のサポートグループのホームページから抽出した。先天異常症候群のライフステージ全体の自然歴と合併症の把握を行う際の支援体制構築の一助としたい。

F. 研究発表

1. 論文発表 なし
2. 学会発表 なし

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