

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 分担研究報告書

レセプトデータを用いた脊髄空洞症と難治性神経疾患の移行期医療の実態比較

研究分担者：矢部一郎<sup>1</sup>

共同研究者：白井慎一<sup>1</sup>、江口克紀<sup>1,2</sup>、矢口裕章<sup>1</sup>、財津將嘉<sup>3</sup>、小橋元<sup>4</sup>、中島健二<sup>5</sup>

所属：1) 北海道大学神経内科、2) 北祐会北海道脳神経内科病院、  
3) 産業医科大学 高年齢労働者産業保健研究センター、4) 獨協医科大学医学部公衆衛生学  
口座、5) 独立行政法人国立病院機構 松江医療センター

### 研究要旨

〔目的〕神経疾患における移行期医療について、どのような問題点があるのか十分な調査はなされていない。われわれは、昨年度、脊髄空洞症において、レセプトデータを用いて移行期にさしかかる患者が受診している診療科やその診療内容について調査し、疾患重症度以外の要因が移行を妨げている可能性を報告した。本年度は、遺伝性ジストニア、Charcot-Marie-Tooth 病、脊髄性筋萎縮症において同様に移行期にさしかかる患者が受診している診療科やその診療内容について調査し、疾患毎の移行期医療の現状を脊髄空洞症と比較することを目的とした。

〔方法〕JMDC 社より、2005 年 5 月～2020 年 3 月の間に 1 度でも遺伝性ジストニア、Charcot-Marie-Tooth 病、脊髄性筋萎縮症関連疾患の病名が登録されている患者それぞれ 22 名、277 名、2,126 名のレセプトデータの提供を受けた。このうち、小児科でこれらの疾患の診療を受けた患者を解析対象とし、小児科初診時年齢、小児科最終受診時年齢、期間中の小児科受診回数、外科的治療歴を含む治療内容、併診診療科のレセプト件数などを検討した。また、15 歳以降も小児科に通院を継続している患者と小児科通院が終了した患者の診療内容について比較を行った。また、小児科への通院が終了した患者について、その後に通院を継続している診療科についても調査した。

〔結果および考察〕レセプトデータ中の小児科で遺伝性ジストニア、Charcot-Marie-Tooth 病、脊髄性筋萎縮症の診療を受けた患者はそれぞれ 7 名、30 名、56 名であった。小児科初診時年齢はそれぞれ平均 15.9 歳、10.6 歳、9.1 歳であった。脊髄性筋萎縮症においては、15 歳までに小児科通院が終了した患者と、15 歳以降も通院を継続している患者において、後者の方がより医療介入を要している傾向が認められた。

〔結論〕脊髄性筋萎縮症において成人科への移行を果たした事例の存在が確認された。疾患毎に移行を妨げる要因が異なっている可能性がある。

### A. 研究目的

小児期発症疾患を有する患者が成人期にさしかかるにあたり、小児期医療から個々の

患者に相応しい成人期医療への適切な移行が重要な課題となっている。また、成人科医療者が小児期に発症する基礎疾患の診療経

験不足、慣れない成人施設での診療により患者・家族に不安が生じるなどの問題が発生することが指摘されている。しかしながら、神経疾患における移行期医療についてのどのような問題があるのか、その実態について十分な調査はなされていない。

我々は2021年度にレセプトデータを元に脊髄空洞症患者の病名をもち小児科受診歴のある107名を抽出し検討を行い、15歳未満で小児科に通院が終了する症例、通院を継続する症例の双方を確認した。そこでは、入院回数など疾患の重症度に関して、双方に差を認めず、患者・家族の成人科以降への不安、成人科医療機関が近隣にないなどの地理的要因などが移行を妨げるより大きな要因となっている可能性を考察した。

今年度は脊髄性筋萎縮症、遺伝性ジストニア、シャルコー・マリー・トゥース病について、疾患毎に移行が行われているか、また移行が困難な場合、その原因について検討することを本研究の目的とした。

## B. 研究方法

JMDC社より提供されたレセプトデータを利用した。ここで、2005年5月～2020年3月の間に1度でも脊髄性筋萎縮症及び関連症候群(SMA, ICD10: G12)、遺伝性ジストニア(ICD10: G241)、シャルコー・マリー・トゥース病(CMT, ICD 10: G600)の傷病が登録されている患者におけるレセプトの提供を得た。

ここで述べるレセプトデータとは、健康保険組合に加入している被保険者・被扶養者が、医療機関を受診した際に発行されるレセプトをもとに構成されたデータである。(JMDC社 Web サイト <https://phm.jmdc.co.jp/>より引用)。

これは、受診先の医療機関を変更しても追跡が可能であり、2005年1月から2021年6月まで累計1300万人の患者データが蓄積されている。

このレセプトデータは内容ごとに分割して提供される。

- 患者ファイル
- 施設ファイル
- レセプトファイル
- 傷病ファイル
- 医薬品ファイル
- 診療行為ファイル
- 材料ファイル

各患者、および各レセプトごとに固有のIDが付与されており、患者がいつ、どのような検査・投薬・加療等がなされたか確認できる。

今回は小児科で診療を受けた患者において、以下の項目を検討した。

- 脊髄空洞症の傷病レセプトが最初に発生した時点の年齢
- 小児科最終受診時年齢
- 小児科受診回数
- 診療内容
- 併診診療科のレセプト件数

また、15歳以降も小児科に通院している患者について、その診療内容・経過について検討した。

### (倫理面への配慮)

本研究は松江医療センターにおいてJMDCレセプト情報の活用による神経変性疾患の小児成人期移行期医療に関する研究として、倫理審査において承認された。

## C. 研究結果

結果の概略について表1に示す。

	脊髄空洞症	脊髄性筋萎縮症	遺伝性ジストニア	シャルコー・マリー・トゥース病
人数(人)	107	56	7	30
平均観察期間 (年, 平均±S.D.)	5.8±4.0	2.7±2.9	1.7±1.8	1.3±2.2
平均初診年齢 (歳, 平均±S.D.)	8.7±6.8	9.1±8.4	15.9±7.7	10.6±5.7
外科的治療(人)	42	16	2	2
リハビリテーション (人)	60	31	3	10
訪問看護(人)	10	15	1	0
平均入院回数 (回, 平均±S.D.)	4.6±4.2	14.8±21.3	9.6±17.9	0.23±0.50

表 1 小児科受診歴のある各疾患のレセプト数

各疾患について以下に詳述する。

### 1) 脊髄性筋萎縮症およびその関連疾患

56名の小児科患者が抽出された。平均観察期間 2.7年(0-11.2年)、傷病レセプトが最初に発生した年齢平均 9.2歳(0-36歳)、小児科最終受診時年齢 平均 11.8歳(0-41歳)であった。

診療内容は下記の通りとなっていた。

- 外科的治療：16人
- リハビリテーション：31人
- 訪問看護：15人
- 平均入院回数 14回(1-84回)

各診療科のレセプト件数を図1に示す。レセプト件数が多い診療科は、整形外科と神経内科であった。合併する側弯症に対する加療目的と考えられた。

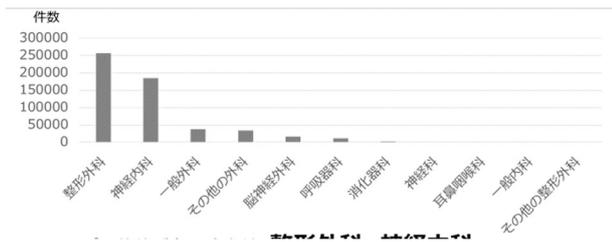


図 1 SMAにおける各診療科のレセプト数

小児科のフォローアップ期間を図2に示す。小児科通院期間が短い患者、長い患者の双方が混在した。

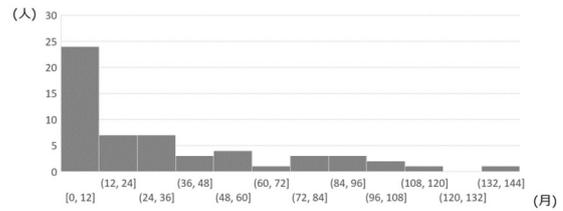


図 2 SMAにおける小児科フォロー期間

最終受診時年齢が15歳以下であった39名の患者と、16歳以上も小児科に継続通院している17名の診療内容を比較し、表2に記した。

	16歳以上(n=17)	15歳以下(n=39)
フォローアップ期間	2.7 ± 2.5 年	2.6 ± 3.1 年
外科治療歴	7人(41%)	9人(23%)
リハビリテーション	14人(82%)	23人(59%)
訪問看護	7人(41%)	8人(20%)
入院回数	4.2 ± 3.5 回	4.6 ± 4.7 回

表 2 SMAにおける小児科最終受診時年齢が16歳以上と15歳以下の患者の比較

統計学的な有意差はないが、16歳以上(小児科受診継続群)の方がより医療介入を要している傾向を認めた。

### 2) 遺伝性ジストニア

7名の小児科患者が抽出された。平均観察期間 1.7年(0-4年)、傷病レセプトが最初に発生した年齢平均 14.1歳(7-24歳)、小児科最終受診時年齢 平均 15.9歳(9-28歳)であった。

診療内容は下記の通りとなっていた。

- 外科的治療：2人
- リハビリテーション：3人
- 訪問看護：1人
- 平均入院回数 9.5回(0-49回)

各診療科のレセプト件数を図3に示す。整形外科と神経内科でレセプトが存在した。

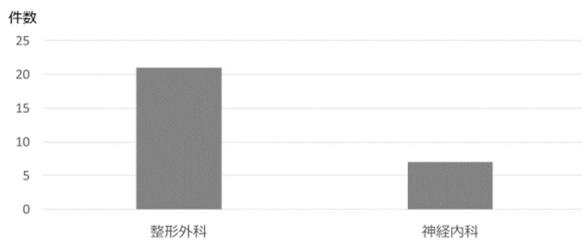


図 3 遺伝性ジストニアにおける各診療科のレセプト数

小児科のフォローアップ期間を図 4 に示す。小児科通院期間長い 2 名は 20 歳を越えてから小児科レセプトが発生していた。

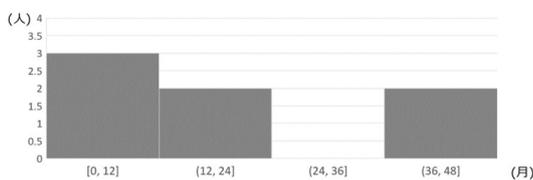


図 4 遺伝性ジストニア患者における小児科フォローアップ期間

最終受診時年齢が 15 歳以下であった 4 名の患者と、16 歳以上も小児科に継続通院している 3 名の診療内容を比較したが、明確な移行を確認できる事例は確認できなかった。

### 3) シャルコー・マリー・トゥース病

30 名の小児科患者が抽出された。平均観察期間 1.3 年 (0-8.8 年)、傷病レセプトが最初に発生した年齢平均 10.6 歳 (2-22 歳)、小児科最終受診時年齢 平均 12.0 歳 (3-22 歳) であった。

診療内容は下記の通りとなっていた。

- 外科的治療 : 2 人
- リハビリテーション : 10 人
- 訪問看護 : 0 人
- 平均入院回数 0.23 回 (0-2 回)

各診療科のレセプト件数を図 5 に示す。レセプト件数が多い診療科は、整形外科であっ

た。内反尖足に対する骨切りや装具作成などで発生していたことを確認した。

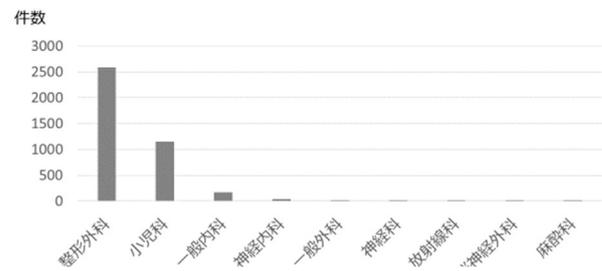


図 5 CMT における各診療科のレセプト数

小児科のフォローアップ期間を図 6 に示す。小児科通院期間は比較的短い、長期間通院する例も存在した。

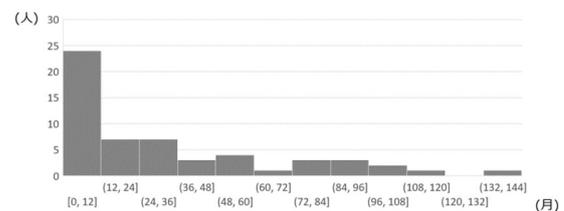


図 6 CMT における小児科フォローアップ期間

最終受診時年齢が 15 歳以下であった 22 名の患者と、16 歳以上も小児科に継続通院している 8 名の診療内容を比較し、表 3 に記した。なお、15 歳以下については明確に成人科に移行した事例は認めなかった。

	16歳以上 (n=8)	15歳以下 (n=22)
フォローアップ期間	<b>5.3 ± 4.3 年</b>	<b>3.3 ± 2.1 年</b>
外科治療歴	<b>1人 (12.5%)</b>	<b>1人 (4.5%)</b>
リハビリテーション	<b>1人 (12.5%)</b>	<b>11人 (50%)</b>
訪問看護	<b>0人 (0%)</b>	<b>2人 (7%)</b>
入院回数	<b>0.125 ± 0.353 回</b>	<b>0.272 ± 0.550 回</b>

表 3 CMT において小児科最終受診時年齢が 16 歳以上と 15 歳以下の患者の比較

統計学的な有意差はないが、15 歳以下の方がより医療介入を要している傾向を認められた。

## D. 考察

レセプトデータを利用して、小児科に通院歴のある SMA、遺伝性ジストニア、CMT 患者の診療内容に関する調査を行った。

SMA において、神経内科へ移行した症例を確認できた。また、軽症例の方が移行を果たしやすい可能性が示唆された。一方で、遺伝性ジストニアと CMT では、成人科への移行を捕捉できなかった。

本研究の限界と今後の課題について考察する。

前回は指摘されているが、データベース作成が 2005 年 1 月開始のため、これ以前のデータを得ることができない。そのため、2005 年 1 月時点で 15 歳以上の患者は、一部の治療経過を把握できていない。

また、データベースの対象が健康保険組合に限られる。これは、協会けんぽ、共済組合、国民健康保険、後期高齢者は含まれていない。つまり、被保険者の変化により、捕捉ができなくなる。(例えば養育者の失職、転職により保険が変わった場合、このレセプトデータからは追跡が不可能になる。)

また、脊髄空洞症 793 名/ CMT 173 名/ SMA 115 名/ 遺伝性ジストニア 13 名と N 数が少なく、小児科受診歴のある患者は上記より更に少なかった。ジストニア、CMT における移行が確認できなかった原因の一つと考えている。

さらにこの病名自体は、レセプト病名であり、診断の正確さを担保しない。(実際に CMT と SMA の両方の病名が付いているレセプトもあった。)

遺伝性ジストニアについては 13 名のみの捕捉となっている。遺伝性ジストニアではなく、ジストニアとレセプト病名が付与された

症例は捕捉できていないことが原因と考えている。(一方でジストニア病名でレセプト病名を捕捉すると、非遺伝性のジストニアが大量に含まれるためどのように遺伝性ジストニアを拾い上げるかという問題がある。)

ただし、追跡できる例においては非常に詳細に診療内容を拾い上げることができる。

例えば、SMA においてヌシネルセンが出現した後、レセプト病名数は増加している。

2017 年 9 月以降 ヌシネルセンが保険適応となり、本検討においても、16 名で投与が確認されている。1 名が 13 歳で神経科に移行し、2 名が神経内科で最初から投与されていた。この 2 名については、小児科の診療と神経内科での投与が並行されるようになっており移行の契機となったと推測した。

また、2017 年 8 月以前 SMA 病名のついた患者は 17.6 名/月であったが、2017 年 9 月以降の SMA 病名は 70.9 名/月と増加した。

治療薬の出現により、レセプト病名をつけるインセンティブとなった可能性がある。

今後、指定難病認定などの制度変化や、新規薬剤の適応開始など他のファクターも加えた解析で更に実態が明確化できると考察する。

## E. 結論

- 遺伝性ジストニア、Charcot-Marie-Tooth 病、脊髄性筋萎縮症において同様に移行期にさしかかる患者が受診している診療科やその診療内容について調査し、疾患毎の移行期医療の現状を検討した。
- 脊髄性筋萎縮症において、比較的軽症例において成人科への移行を確認できる事例が存在した。
- レセプトデータは、悉皆性に課題があり、希少疾患においては追跡し切れていない例も存在した。

- 疾患毎に、成人科への移行を阻害する要因が異なる可能性がある。
- 今後、医療費や制度変化もふくめた検討が望ましい。

## F. 健康危険情報

該当無し

## G. 研究発表 (2022/4/1～2023/3/31 発表)

### 1. 論文発表

成人発症の遺伝性神経・筋疾患における発症前診断の全国調査—治療法確立時代の体制構築に向けて—

柴田 有花, 松島 理明, 加藤 ももこ, 張香理, 中村 勝哉, 織田 克利, 吉田 邦広, 関島 良樹, 戸田 達史, 矢部 一郎

臨床神経, 62 : 773–780, 2022

Inappropriate Metacognitive Status Increases State Anxiety in Genetic Counseling Clients.

Shibata Y, Matsushima M, Takeuchi M, Kato M, Yabe I.

Front Psychol. 2022 May 12;13:871416.

doi: 10.3389/fpsyg.2022.871416.

eCollection 2022.

### 2. 学会発表

該当無し

## H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

### 1. 特許取得

該当無し

### 2. 実用新案登録

該当無し

### 3. その他

該当無し