

小児期発症の希少難治性肝胆膵疾患における医療水準並びに患者 QOL の向上のための調査研究

## 小児期に発症する希少難治性肝・胆道疾患の移行期・成人期診療ガイドの作成

研究分担者 田中 篤 帝京大学医学部内科学講座 教授

### 研究要旨

小児期に希少難治性肝・胆道疾患を発症した患児が成人期に達した際は小児科医から成人診療科へ移行、ないし連携するのが本来あるべき姿である。しかし実際には、患児が成人した後も小児科医・小児外科医が診療を継続しているケースが多いと推測され、その実態も明らかになっていない。成人診療科へのスムーズな移行の妨げとなっている理由の一つとして、成人診療科の医師がこれら小児期に発症する希少難治性肝・胆道疾患の診療に慣れていないことが挙げられる。そこで本研究では、日本消化器病学会附置研究会「成人移行支援のあり方研究会」と共同し、成人診療科の医師を対象とした診療ガイドブック（「小児期発症希少肝・胆道疾患 移行期・成人期診療ガイドブック」（仮称））を作成することを目的とする。

### A. 研究目的

小児期に発症する希少難治性肝・胆道疾患には、胆道閉鎖症、アラジール症候群、進行性家族性肝内胆汁うっ滞症など、多種の疾患が知られている。近年の治療の進歩により、多くの患児が治療を続けながら成人期に達するようになった。小児期・成人期にはそれぞれ特有の身体的・社会的問題があり、小児期に肝・胆道疾患を発症した患児が成人期に達した際は、小児科医から通常成人を診ている消化器・肝臓専門医へシームレスにバトタッチする、あるいは両者が連携して診療を行うのが本来あるべき姿である。しかし実際には、患児が成人した後も小児科医・小児外科医が診療を継続しているケースが多いと推測され、その実態も明らかになっていない。

成人診療科へのスムーズな移行の妨げとなっている理由の一つとして、成人診療科の医師がこれら小児期に発症する希少難治性肝・胆道疾患の診療に慣れていないことが挙げられる。

そこで本研究では、令和 6 年 1 月に設立された日本消化器病学会附置研究会「成人移行支援のあり方研究会」と共同し、成人診療科の医師を対象とした診療ガイドブックを作成することを目的とする。

### B. 研究方法

・厚労省研究班「小児期発症の希少難治性肝胆膵疾患における医療水準並びに患者 QOL の向上のための調査研究」班（仁尾班）、「難治性の肝・胆道疾患に関する調査研究」班（田中班）、日本小児栄養消化器肝臓学会、日本肝臓学会から委員を募りワーキンググループを作成する。

・ガイドブックの対象疾患を決定する。  
・ワーキンググループ内で分担して各疾患についての執筆を行う。

・完成した後は日本小児栄養消化器肝臓学会、日本肝臓学会、日本消化器病学会の査読、パブリックコメント、承認を得た後、インターネットで公開する。

（倫理面への配慮）

倫理審査は不要である。

### C. 研究結果

令和元年度には本ガイドブックの対象疾患の絞り込みを行った。対象疾患は以下の通りである。

- （1）小児期に発症する希少難治性肝・胆道疾患  
胆道閉鎖症  
門脈血行異常症（先天性門脈欠損症・低形成（先天性門脈体循環短絡症））  
症候性肝内胆管減少症（アラジール症候群など）  
非症候性肝内胆管減少症

先天性肝線維症	3. その他
カロリ病	なし
家族性進行性肝内胆汁うっ滞症	
良性反復性肝内胆汁うっ滞症	
先天性胆道拡張症	
体質性黄疸	
Wilson 病	
シトリン欠損症	
肝型糖原病	
尿素サイクル異常症	
ライソゾーム病	
Fontan 術後における肝合併症	
自己免疫性肝炎	
原発性硬化性胆管炎	
（2）成人期にみられる原因不明の脂肪肝・肝硬変の原因として鑑別すべき小児期発症希少肝・胆道疾患	
脂肪肝の鑑別	
肝硬変の鑑別	

これを受け、令和5年度には対象疾患の妥当性の検証および執筆内容についての調整を行った。

#### D. 考察

なし

#### E. 結論

令和6年5月11日、日本消化器病学会附置研究会「成人移行支援のあり方研究会」の第1回会合を行う。ここで本ガイドブックの作成について協議を行う予定である。

#### F. 研究発表

なし

#### G. 知的財産権の出願・登録状況

##### 1. 特許取得

なし

##### 2. 実用新案登録

なし