

先天性中枢性肺泡低換気症候群(CCHS)の現状と課題～移行期(トランジション)医療へ向けた取り組み～

研究分担者 長谷川 久弥
東京女子医科大学附属足立医療センター新生児科 教授

研究要旨

医療の進歩に伴い、それまで長期生存困難と考えられてきた難病の子供たちが生存し、成人に達する例も増えてきている。それに伴い、これまで小児科が主体として診察してきた難病患者さんが、成人科への移行（トランジション）を考慮しなければいけないケースも増加している。呼吸器疾患の分野でこのトランジションが最も進んでいる疾患は先天性中枢性低換気症候群（congenital central hypoventilation syndrome: CCHS）である。CCHS のトランジションに向けた現状と課題を検討した。

A. 研究目的

CCHS のトランジションに向けた現状と課題を検討し、スムーズなトランジションを実現する。

B. 研究方法

CCHS のトランジションに向けた、これまで行われてきた活動を精査し、現状と課題を検討する。

C. 研究結果

1. CCHS トランジションの課題

CCHS は希少疾患であるため、

- 1)小児科医でも正しい認識が不足
- 2)成人診療科医師への啓蒙不足（紹介先を探すのが困難）
- 3)長期管理に伴う患者・家族との関係
- 4)合併症を含めた長期管理体制の不備

などの課題がトランジションを行うにあたって挙げられる。

何れも一つずつ解決しなければいけない課題であり、CCHS の成人例の増加に伴い、時間的猶予があまりない課題でもある。

2. 関連診療科への啓蒙

小児科医でも実際に CCHS を診療した経験のある医師は少なく、まして、成人診療科では CCHS という病名すら十分には浸透していない。これら関連診療科への啓蒙活動を学会等を通じて行っている。

1)小児科への啓蒙

- ・第 120 回日本小児科学会学術集会(2017.4：東京)

分野別シンポジウム：先天性中枢性低換気症候群（CCHS）最近の知見

～診断と治療を考える～

- ・ 18th International Congress of Pediatric Pulmonology(2019.6：千葉)
Symposium: Congenital central hypoventilation syndrome: family and physicians perspective

- ・第 124 回日本小児科学会学術集会(2022.4：福島)

総合シンポジウム：小児医療の各分野における移行期医療の取り組み

- ・第 66 回日本新生児成育医学会(2022.11：横浜)
合同特別講演：難病の子を持つ親から医療従事者に伝えたいこと」

2)成人診療科への啓蒙

- ・第 30 回日本呼吸ケア・リハビリテーション学会学術集会（2021.3：京都）
共同企画：先天性中枢性肺胞低換気症候群(CCHS)と指定難病肺胞低換気症候群
～移行期(トランジション)医療の推進・確立にむけて～
- ・第 47 回日本睡眠学会学術集会（2022.6：京都）
シンポジウム：移行期医療としての難病指定肺胞低換気症候群の診断と治療
これらの学術集会における企画を通して、関連診療科への啓蒙が着実に進んでいる。

3. 家族会との連携

CCHS の患者家族会として、CCHS ファミリー会がある。CCHS ファミリー会にはわが国の CCHS 患者、家族の過半数が参加しており、情報交換、人的交流など、様々な活動を積極的に行っている。CCHS ファミリー会と CCHS 診療に関わる医療関係者は、定期的な情報共有、交流の場を設けており、スムーズなトランジションへの橋渡しの場ともなっている。CCHS ファミリー会メディカルカンファレンス(2017.7)では、CCHS 患者 49 家族と医療関係者 24 名を含む 200 名以上が集まった。全国 CCHS 成人カンファレンス（2018.9）では成人期に近い CCHS 患者、家族と CCHS 診療に関わる小児科医、呼吸器内科医がともに集い情報交換、交流を行った。このカンファレンスを通じ、実際にスムーズなトランジションが行えた患者もあり、移行期医療の推進に重要な役割を果たしていると思われる。

コロナ禍の影響でしばらく途絶えていたが、2023.11.26 に全国 CCHS 医療カンファレンスが開かれた。CCHS 患者 46 家族、医師、看護師などの医療関係者を含め約 180 名が参加し、小児科医、呼吸器内科医による講演、家族とのグループディスカッションなどを行い、CCHS の現状、課題、トランジションに向けた取り組みなどが紹介された。

4. 診療の手引き・移行支援ガイド

CCHS は希少疾患であり、診療の機会も少ないことから、厚生労働省 CCHS 研究班として、2017 年 12 月に「先天性中枢性低換気症候群(CCHS)診療手引き」を作成、公開し、CCHS を診療する医療関係者の一助としている。CCHS の診断に重要である PHOX2B 遺伝子検査は現在、DNA かずさ研究所で自費検査として行われている。新たな「先天性中枢性低換気症候群(CCHS)診療ガイドライン」作成のためには、PHOX2B 遺伝子検査の保険適応が必要であり、令和 6 年度保険改訂に向けて、申請中である。

また、CCHS では、思春期から成人期にかけて医療管理の主体を養育者から患者自身へ、そして疾患の管理を成人診療科へと移行していくことが求められる。この移行というステップは患者自身や家族だけでできるものではなく、医療関係者は患者、家族の要望も考慮しながら患者を支援する必要がある。小児科から成人診療科への移行をサポートするために、日本小児呼吸器学会小児慢性疾患ワーキンググループでは、「先天性中枢性低換気症候群（CCHS）移行支援ガイド」を作成し公開している。

5. 移行期医療支援プログラム

CCHS は希少疾患であるため、診療経験のある医師が少ない。このため、地域内で移行先の診療機関を探すだけでも難渋する場合がある。CCHS 移行支援をサポートするために、移行期医療支援プログラムを作成した。具体的には CCHS 診療経験のある小児科、呼吸器内科の医療機関が基幹施設となり、それぞれの地域で診療可能な医療機関を選定し、基幹施設が選定された医療機関をサポートすることにより、移行期医療をスムーズに行うプログラムである。このプログラムはすでに実践され、無事移行できた例も出てきている。

D. 考察

難病患者の移行期医療は多くの課題がある。これらの課題を一つずつ解決することにより、移行が可能になるものと思われる。啓蒙活動とともに、移行期医療できた例をロールモデルに、症例を積み重ねていくことが重要と思われる。PHOX2B 遺伝子検査も自費検査であることから、若い両親から費用的問題で希望されない場合もあり、早期の保険適応が望まれる。

E. 結論

CCHS のトランジションに向けた現状と課題を検討した。様々な取り組みが行われ、着実に実績が積み重ねられている。今後も残された課題の解決を継続的に図っていくことが重要と思われる。

F. 研究発表

1. 学会発表

(1) 第 124 回日本小児科学会学術集会 2022.4.16 福島

総合シンポジウム：小児医療の各分野における移行期医療の取り組み

4. 呼吸器疾患領域：移行期医療にあたっての問題点

長谷川久弥 東京女子医科大学附属足立医療センター新生児科

(2) 日本睡眠学会第 47 回定期学術集会 2022.6.30 京都

シンポジウム：移行期医療としての難病指定肺胞低換気症候群の診断と治療

座長：陳 和夫 日本大学医学部内科学系 睡眠学分野 睡眠医学・呼吸管理学

長谷川久弥 東京女子医科大学附属足立医療センター 新生児科

1 移行期医療としての難病指定肺胞低換気症候群の概要及び肥満低換気症候群の位置付け 寺田二郎
千葉大学 呼吸器生体制御学共同研究部門

2 特発性中枢性肺胞低換気と診断・治療と今後の課題 星真実子 日本大学医学部附属板橋病院 内科学系呼吸器内科分野

3 先天性中枢性肺胞低換気症候群の歴史・PHOX2B と病態生理 佐々木綾子 山形大学医学部 小児科学講座

4 移行期医療としての先天性中枢性低換気症候群（CCHS）の呼吸管理と移行先調整プログラムの取り組み 山田洋輔 東京女子医科大学附属足立医療センター 新生児科

5 指定難病肺胞低換気症候群に関する難治性疾患政策研究班としての取り組みと展望 平井豊博 京都大学大学院医学研究科 呼吸器内科学講座

