

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

地域遺伝医療システムの構築と成人移行期医療の検討および疫学・統計担当

分担研究者： 羽田 明 （千葉大学・予防医学センター・特任教授）

成人移行期医療の対象として、成人期に達した千葉県こども病院遺伝科でフォローしてきた患者を、ちば県民保健予防財団遺伝子診療科へ移行し、課題を検討している。一般社団法人となった難病支援団体である「ヘルスケア関連団体ネットワークの会 (VH0-net)」の関東学習会の世話人として参加し、支援を行っている。千葉県における新生児マススクリーニングの新規項目として脊髄性筋萎縮症を2021年に有料事業として継続し、2022年度からは原発性免疫不全症を追加した。その結果、脊髄性筋萎縮症では2022年度に2例、2023年度に1例の陽性者を検出し、迅速に医療機関に紹介、1か月前後での治療につながった。千葉県の遺伝医療体制を構築する為、COVID-19 パンデミック前に行っていた、千葉県遺伝医療県研究会を強化し2024年度に再開し、維持するための体制を整備している。

研究協力者氏名 藤田美鈴

所属機関名及び所属機関における職名

- ちば県民保健予防財団主席研究員、
- 千葉大学客員研究員

A. 研究目的

千葉県こども病院遺伝科（以下、千葉こども、2023年3月退職）、千葉大学附属病院遺伝子診療部、ちば県民保健予防財団遺伝子診療科（以下、財団）に勤務している立場から、当事者の診断、治療、療育、就職、福祉施策との連携とスムーズな利用等における課題を見出し、その解決を模索することが、地域遺伝医療システムの構築に資すると考えている。

本研究では、1. 千葉こどもでフォローしてきた成人期に達した患者の財団への移行の実践、2. 難病患者団体を支援する一般社団法人「ヘルスケア関連団体ネットワークの会 (VH0-net)」の関東学習会世話人として支援、3. 千葉県の公的新生児スクリーニング (NBS) の追加項目の実装と事業化、および、4. 千葉県内の遺伝医療関連施設の連携を強化する為、千葉県遺伝医療研究会を永続性のある形で強化し、再開する、等の活動を通じて、課題抽出と課題解決に関する考察を目的とする。

B. 研究方法

1. 成人移行期医療の実践

2020年度から成人期に達した当事者のニーズと希望に応じて、千葉こどもから財団への成人期移行期医療を実践している。20歳で申請する障害者年金は長期間の診療情報が得られる、千葉こどもで申請してきた。その後の更新申請などの書類作成支援、生活習慣病などの成人期医療のハブとしての役割分担、その他の課題に関して検討する。

2. 難病患者団体の支援

「ヘルスケア関連団体ネットワークの会 (VH0-net)」は難病患者団体の支援を行っているが、2022年の法人化後（法人番号：4011005009369）も法人社員かつ関東学習会世話人として参加している。難病患者団体の社会の中での存在意義などを当事者の方々と検討するなかで、今後の戦略等を考えていく。

3. 新生児スクリーニング (NBS) の追加項目の事業化

財団では2020年度、千葉県全体を対象としたNBSの新規追加項目として脊髄性筋萎縮症 (SMA) の実装研究により体制が構築できたので2021年度は有料の事業として運用した。さらに2022年度からは原発性免疫不全症 (PID) を追加負担なしで対象疾患に加

えた。その経過で明らかになった課題をまとめる

4. 遺伝医療施設の連携強化

千葉県の遺伝医療施設として、千葉大学医学部附属病院、ちば県民保健予防財団、千葉県こども病院、千葉県がんセンター、かずさDNA研究所が中心となる基幹施設である。これらの施設の連携を図るため、千葉県遺伝医療研究会を永続性のある形で再開する際の要件について検討する。

(倫理面への配慮)

千葉大学医学研究院の生命倫理審査委員会に倫理申請書を提出し、研究承認を受けている。

C. 研究結果

1. 成人移行期医療の実践

これまでに千葉こどもから財団に移行した患者は、合計14名となった。内訳はダウン症4名、クラインフェルター症候群1名、18P-症候群1名、22q11.2欠失症候群2例、20q腕内重複1名、Peters Plus症候群1名、ソトス症候群1名、Bardet Biedle症候群1名、Smith Magenis症候群1名、原因不明の奇形症候群1名である。移行した患者のニーズの一つとして障害者年金の更新申請書作成があるが、電子カルテ上で財団医事課に年金申請書の入力ファイルの作成を依頼し、特別障害者手当認定診断書（精神の障害用）の入力ファイルが利用可能となった。さらに市町村を窓口とした福祉支援に関する医師意見書の書式も追加整備され、実際に運用できるようになった。他のニーズとして、精神面の不調への対応が多くなってきた。ある程度以上の能力を持った知的障害では就労支援A型あるいはB型で作業し、可能であれば企業の障害者枠で人事契約を取り交わしたうえでの雇用を目指している。この場合、数名の障害者とジョブコーチがチームとして業務を行うことが多いが、他の障害者との対人関係のストレスを契機に通うことができなくなることがある。このような場合、定期的に面談し対応を探っている。順調に仕事を続けている患者では聞き手に回っていることが多い。今後、年

齢が上がるにしたがって、生活習慣病の発症などが想定される。一般的な傾向として、ウォーキングなどの運動を自発的にしない患者が多く、肥満が問題となる場合が多い。中にはすでに糖尿病を発症し、インスリン注射が必要な患者もいる。婦人科疾患、内分泌疾患などの適切な対応が必要となる場合もあり、医療施設を紹介するハブとしての役割が担えるのではないかと考えている。

2. 難病患者団体の支援

難病の当事者団体の課題は疾患特異的なものを含め多岐にわたる。患者が当事者団体に参加する契機は、医療機関での診断である。当事者の会のメンバーが、これまでの会員としての経験からいわゆるピアカウンセリングをすることで支援している。しかし、一部の会員の献身的な努力により維持されていることが多く、組織も疲弊してくることが多い。組織の永続性を担保するため、医療関係者と連携、資金獲得活動、ピアカウンセリング技術のスキルアップ、社会の認知に向けた講演、当事者としての研究倫理委員会への参加などが考えられる。申請者が所属する関東学習会では、あらためて各組織のビジョン・ミッションを明確化する事を通して、課題解決をめざす方法について議論している。

3. NBS追加項目の事業化

SMAスクリーニングの有料事業への移行後、検査自体は極めてスムーズに進んでいる。2022年4月からは原発性免疫不全症(PID)のスクリーニングであるKREC/TRECの測定を検査料同額で追加した。現在使っている検査キットはPerkin Elmer社のNeoMDxであり、このキットはSMAスクリーニングのSMN1遺伝子と原発性免疫不全症スクリーニングのKREC/TRECを同時に定量PCRで判断するものであり、構築した検査フローにおける追加負担はほとんどない。

SMAスクリーニングでは2022年度に2例、2023年度に1例の陽性者を検出し、迅速に医療機関に紹介、治療担当病院である千葉こどもにおいて、1か月前後での治療につなげた。課題は有料事業に移行

後、受検者が90%から約半分近くに減少していることで、受検していない新生児から患児が発症してから見つかることである。実際、残念ながら2023年度に1例、そのような症例が見つかった。早急に解決すべき課題である。

PIDスクリーニングでは受け入れ窓口を千葉大学医学部附属病院小児科として体制を構築した。カットオフ値の決定などの検討を定期的な打合せを通して行っている。

これまで要精検となったものは産科クリニックから直接他の医療機関に紹介された1例を除いて、すべて一過性のものであった。情報共有を含め、課題は残っている。

4. 遺伝医療施設の連携強化

COVID-19パンデミックが始まる2020年までは、年2回、千葉県内の遺伝医療施設から参加者が集まり、各施設の取組等を発表する千葉県遺伝医療研究会を開催していた。それにより各施設の連携強化につながっていた。2020年からこれまで再開を期待されながらも実現してこなかった。再開を期するにあたり、規約その他の整備、開催資金の調達方法、事務局として業者との契約、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーの研修単位を取得する手続き、などを想定して準備を進めている。これまでに事務局の選定、会則案の策定、口座開設、当初の世話人の策定などを進めてきた。2024年度に開催できるよう、準備を進めている。

D. 考察

1. 成人移行期医療の実践

成人期に達した知的障害を伴った遺伝性疾患患者の受け皿として、財団の遺伝子診療科での外来を拡充してきている。2023年4月に千葉こども遺伝科に常勤医師が赴任したが、諸般の事情から最近まで面会する事もできなかった。しかし、私がフォローしていた患者からの要望等もあり、やっと紹介体制が整い、スムーズに財団でのフォローアップにつながるようになった。知的レベルも様々であり一律にマニュアル化する事は不可能なので、個別に話し合いながらニーズを把握している。今後、フォロー

アップ患者のニーズの把握と対応をまとめていき、属人的ではなく財団での機能として永続性があるものとしたい。

2. 難病患者団体の支援

VHO-netは2022年の法人化以前は、ファイザー株式会社の社会貢献事業として運用されてきた。しかし、今後の発展を考えた場合、法人化して参加者自体が責任を持って運営していくことが将来的にも望ましいとの結論に至り、法人化に踏み切った。しかし、これまでの全面的な支援に慣れてきた会員の離脱もおおく、今後の持続的な運営への試行錯誤が続いている。私は全体の幹部ではないので、関東学習会世話人として主に関東の団体と学習会を開催している。今後の在り方を模索していきたい。

3. NBS追加項目の事業化

SMAスクリーニングでは陽性例がでたことから、その対応フローも機能する事が明らかとなった。全国においてもSMAの追加運用している自治体が半数を超えたので、わが国における流れは確固たるものとなってきたと考えている。公的支援についても、熊本県が2021年から半額、栃木県が2022年4月から全額の負担を決めたことから、各所へのアプローチした結果、こども家庭庁の発足に伴って希望する自治体を主体とした実証事業が2024年3月に始まり、この事業への参加を希望する方には公費での検査ができることになった。千葉県、千葉市も名乗りを上げ、採択されたので、今後の順調な広がり期待したい。

4. 遺伝医療施設の連携強化

これまで個人で何とかしようと思ってきたが、限界があり、事務局に依頼する事になった。これが契機となり、順調に準備が始まっている。現時点での予定として7月上旬に研究会を開催する予定である。コアなメンバーとして千葉大学公衆衛生教授、小児科教授、遺伝子診療部のスタッフ、財団、千葉こども遺伝科、千葉県がんセンター、かずさDNA研究所のメンバーで話し合っていきたい。

E. 結論

成人移行期医療の実践，難病患者団体の支援，NBS追加項目の事業化，遺伝医療施設の連携，の3点に関して現状の記載と今後の課題をまとめた．いずれも，大きな問題はなく比較的順調に進んでいる．今後，現時点で抽出した課題の解決を考えながら進めていきたい．

F. 研究発表

1. 論文発表

- 羽田 明．特集：新生児スクリーニング検査の現状と今後の展望．予防医学ジャーナル 第529号，12-17，2023年

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．