

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築」
分担研究報告書

遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の移行ガイドライン作成に関する研究

研究分担者 望月葉子 東京都立北療育医療センター・内科部長
研究協力者 大迫美穂 内科
早川美佳 通園科（小児科）
南谷幹之 小児科、今井祐之 小児科

研究要旨：本研究初年度から活動しているワーキンググループメンバーである小児・成人の診療科医師、看護師、当事者が前年度作成した移行医療に関する13項目を分担して執筆し、『希少神経難病・知的障害の成人移行支援の手引き—遺伝性白質疾患も含めて』を発刊した。日本神経学会、日本難病医療ネットワーク学会での移行医療に関するシンポジウム等も継続され、関連学会間の連携も行うことができた。当院における成人移行支援に関する調査からは、患者教育、地域医療連携・専門医—かかりつけ医間の連携の深化、多職種連携の重要性が明らかになった。これらの知見を生かして多職種による移行外来を開始し、患者の健康状態、疾患理解、医療サービス利用状況、QOLについて評価し、より良い成人移行支援に取り組みたい。

A. 研究目的

当院での神経系疾患の小児—成人移行医療についての調査・検討を行うとともに、知的障害を伴う神経疾患の移行支援について、小児科医、神経内科医のチームで取り組み、受け手側の視点を入れたガイドラインを作成する。

B. 研究方法

1) ガイドライン作成

- ① 項目ごとに分担して原稿作成
- ② コラム原稿作成

③ 入稿・校正し、出版

2) 当院での神経系疾患の小児—成人移行医療についての調査・検討

- ① 昨年度の医師会会員、訪問看護ステーションの看護師、当院と医療連携のある施設の医師への小児期発症の神経疾患患者の移行医療に関するアンケート調査結果を論文にまとめて投稿。
- ② 知的障害のある人のエイジングについての対応を知るため、「知的障害のある成人の Vineland-II を用い

た適応行動アセスメント」研究を開始。

- ③ 「障害者医療施設における小児期発症神経系疾患患者のための多職種による移行外来」研究を開始。
 - ④ 障害者医療教育の重要性を明らかにするために「障害者医療施設での勤務経験が医師の障害者医療の理解に与える影響」、「障害者医療施設でのローテーション経験が医師・医学生の障害者医療の理解に与える影響」研究を開始。
- 3) 日本神経学会小児一成人移行医療対策特別委員会委員、日本難病医療ネットワーク学会小児一成人移行医療特別委員会委員長としての移行医療対策への取り組み

C. 研究結果

- 1) ガイドライン：手引きとして発刊
 - ① 本研究初年度から活動しているワーキンググループメンバーである小児・成人の診療科医師、看護師、当事者が前年度作成した13項目を分担して執筆した。各項目を異なる職種が複数名で担当した。
 - ② コラムとして、架空の事例で、現実に直面しそうな事柄や、気に留めておいたほうが良いことなどを記載した。
 - ③ 8月から順次入稿、9月に初校、著者校正、再校正を経て、12月20日出版された。【著書1】
- 2) 当院での移行医療への取り組みと移行医療についての調査検討
 - ① 1334か所に質問紙・Webで調査を行

い、Web回答が得られたものを解析した結果（昨年度学会発表）を論文投稿した【論文5】。成人の小児期発症神経系疾患患者の疾患理解と unmet needs(UN)について、患者・地域医療の医師・移行医療に関与する主に脳神経内科医と小児科医らを対象に調査を行った。患者は自身の疾患の名称や内服薬は理解しているが、疾患の自然歴や合併症の知識が乏しかった。3分の1の患者が整形外科的なUNを抱えていたが、神経系医師はこれらの症状への対応が困難で、さらに地域医師は、成人の小児期発症神経患者のほぼ全てのUNについて対応が困難と答えた。これらの患者の診療のためには診療科間、専門医－非専門医間の連携が必要である。【学会一般演題2】。

- ② これまでの成果をもとに、多職種による移行外来のパイロット研究を開始した。
- ③ Vineland-II 適応行動尺度を用いて知的障害のある成人患者の適応行動評価を実施し、ダウン症候群患者の適応行動のパターンを明らかにした【学会一般演題3】。
- ④ 移行外来研究参加の患者・家族を対象に SEI-QoL を用いた QOL 調査を行った。半構造化面接法である SEI-QoL を用いたインタビューをすることで、成人診療科の医療従事者が、患者・家族の生活を理解することの助けになった【学会一般演題5】。
- ⑤ 障害者医療施設での勤務は、内科医師の障害者医療についての理解を向

上させた【学会一般演題 6】。

3) 日本神経学会、日本難病医療ネットワーク学会の委員会活動

- ① ワークショップ：日本神経学会小児－成人移行医療対策特別委員会主催、日本難病医療ネットワーク学会小児－成人移行医療特別委員会が共催、日本難病看護学会認定難病看護師更新ポイント対応として、小児科から成人診療科への移行を語る会を開催した。成人移行支援の課題と神経系疾患における小児－成人移行医療の実際をテーマに開催した第 5 回について学会誌に報告し【論文 6】、各地における成人移行支援の取り組み－移行期医療支援センターの活動をテーマに第 6 回を 2024 年 1 月 24 日に開催した。
- ② シンポジウム：第 64 回日本神経学会学術大会において、神経系疾患の小児－成人移行医療：現在地と課題として開催した【学会 1】。第 28 回日本難病看護学会学術集会では、三学会合同企画：神経系疾患を対象とする小児－成人移行医療の現状と課題。において、シンポジストになった【学会 3、論文 4】。第 11 回日本難病医療ネットワーク学会では、多職種連携による難病患者の小児－成人移行支援推進に向けて：各地の取り組みからとして開催し【学会 4】、移行医療の基礎知識として講演した【講演 1】。
- ③ 第 65 回日本神経学会学術大会に

において、シンポジウム：小児－成人移行医療：地域・病院の実情に応じた取り組み、教育コース：もう怯まない！小児期発症神経系疾患の成人移行を上手く引き受ける要諦が採択されている。

D. 考察

研究班の移行医療担当のメンバーを中心にワーキンググループを形成し、移行の手引きを期間内に発刊することができた。知的障害を対象とし、小児科と成人診療科の医師、看護師、当事者が協働執筆した点、コラムが入っている点は本邦で初めてであり、広く活用されるように機会あるごとに紹介している。

関連学会での移行医療に関するシンポジウム等も継続され、学会間の連携もできてきた。当院における成人移行支援に関する調査から、患者教育、地域医療連携・専門医－かかりつけ医間の連携の深化、多職種連携の重要性が明らかになった。これらの知見を生かして多職種による移行外来を開始し、患者の健康状態、疾患理解、医療サービス利用状況、QOL について評価し、より良い成人移行支援を可能にしたい。

E. 結論

当院の移行医療へ取り組み、日本神経学会、日本難病医療ネットワーク学会の移行医療に関する委員会活動を生かし、ワーキンググループで『希少神経難病・知的障害の成人移行支援の手引き－遺伝性白質疾患も含めて』を発刊することができた。

- F. 健康危険情報
なし
- G. 研究発表
1. 論文発表
 - 1) Osako M, Yamaoka Y, Takeuchi C, Mochizuki Y, Fujiwara T: Health care transition for cerebral palsy with intellectual disabilities: A systematic review. *Rev Neurol (Paris)* 179 (6):585-598, 2023
 - 2) Kanbara Y, Takeuchi C, Mochizuki Y, Osako M, Sasaki M, Hidehiko M. Medical needs of adults with Down syndrome in a regional medical and rehabilitation center in Japan. *J of Nippon Medical School* 90 (2):210-219, 2023
 - 3) 望月葉子：脳性麻痺児の成人移行支援特集 障害児の成人移行支援の課題とトランジション. *総合リハビリテーション* 51(11):1169-1175, 2023
 - 4) 望月葉子：神経系疾患を対象とする小児—成人移行医療の現状と課題：難病看護師への期待. *日本難病看護学会誌* 28(3):37-42, 2023
 - 5) Osako M, Yamaoka Y, Mochizuki Y, Fujiwara T: Role of primary care for individuals with childhood-onset neurologic conditions. *Health Care Transitions* 2: 100037, 2024
 - 6) 尾方克久、望月葉子、熊田聡子、富田直、崎山快夫、菊池健二郎、早川美佳、大迫美穂、齊藤利雄、望月秀樹、日本神経学会小児—成人移行医療対策特別委員会、日本難病医療ネットワーク学会小児—成人移行医療特別委員会：委員会報告 成人移行支援の課題と神経系疾患における小児—成人移行医療の実際. *臨床神経* 64 (7) in press
 2. 学会発表

シンポジウム

 - 1) 望月葉子、尾方克久：企画・座長 神経系疾患の小児—成人移行医療：現在地と課題. 第64回 日本神経学会学術大会(千葉)シンポジウム18 公募シンポジウム *臨床神経* 63:S99, 2023
 - 2) 望月葉子：公募シンポジウム 長期経過神経疾患の神経病理歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症(DRPLA)の長期生存例. 第64回日本神経病理学会総会学術研究会/第66回日本神経化学会大会 合同大会 *Neuropathology* 43 suppl :97, 2023
 - 3) 望月葉子：神経系疾患を対象とする小児—成人移行医療の現状と課題：難病看護師への期待 シンポジウム2 三学会合同企画：神経系疾患を対象とする小児—成人移行医療の現状と課題. 第28回日本難病看護学会学術集会 *難病看護* 28(2):34, 2023
 - 4) 望月葉子、尾方克久：企画・座長：シンポジウム2 多職種連携による難病患者の小児—成人移行支援推進に向けて：各地の取り組みから. *日本難病医療ネットワーク学会機関誌* 11(1):66-71, 2023
 - 5) 早川美佳、大迫美穂：重症心身障害児・者の移行医療：療育センターでの移行支援. シンポジウム4 てんかん以外の病気の移行期医療：他領域の現状と課題から”生涯医療“において学ぶこと. *てんかん研究* 41(2):228-229, 2023

講演

- 1) 望月葉子：移行医療の基礎知識 基礎から学ぶ難病医療 4. 第11回日本難病医療ネットワーク学会学術集会 日本難病医療ネットワーク学会機関誌 11(1):66-71, 2023
- 一般演題
- 1) 笠井高士、竹内千仙、篠本真紀子、建部陽嗣、森井芙貴子、大道卓摩、藤野雄三、毛受泰子、大迫美穂、望月葉子、水野敏樹、徳田隆彦：Comparison between DSQID total/sub-item scores and plasma p-tau in adults with Down syndrome. 第64回日本神経学会学術大会（一般演題口演）. 臨床神経 63:S201, 2023
 - 2) 大迫美穂、山岡祐衣、藤原 武男、望月葉子：成人の小児期発症神経系疾患患者の unmet needs と医師の役割. 第64回日本神経学会学術大会（一般演題ポスター）. 臨床神経 63:S307, 2023
 - 3) Osako M, Kanbara Y, Kobayashi S, Asai K, Iijima Y, Mochizuki Y: Vineland-II adaptive behavior profile of adults with genetic disorders and intellectual disability. 日本人類遺伝学会第68回大会 Human Genetics Asia 2023 合同開催 第14回アジアパシフィック人類遺伝学会（APCHG）第22回東アジア人類遺伝学会連合（EAUHGS）（一般演題ポスター）.
 - 4) 齊藤利雄、崎山快夫、尾方克久、望月葉子、望月秀樹：日本神経学会会員を対象とした移行医療アンケート調査. 第11回日本難病医療ネットワーク学会学術集会（優秀演題候補 口演）日本難病医療ネットワーク学会機関誌 11(1):97, 2023
 - 5) 大迫美穂、藤井聡江、永澤由紀子、深澤広美、木村美香、北川原裕、神原容子、望月葉子: SEIQoL-DW を用いた小児期発症神経系疾患患者とその家族に対する移行支援. 第11回日本難病医療ネットワーク学会学術集会 日本難病医療ネットワーク学会機関誌 11(1):126, 2023
 - 6) 大迫美穂、望月葉子、檀直彰、忠願寺義通：障害者医療施設での勤務経験が医師の障害者医療の理解に与える影響 第41回日本神経治療学会学術大会（一般演題 口演）. 神経治療40(6):S252, 2023
3. 著書
- 1) 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業 遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究医システム構築班：希少神経難病・知的障害の成人移行支援の手引きー遺伝性白質疾患も含めて. 診断と治療社 東京 2023
- H. 知的財産権の出願・登録状況
- なし