

大阪版移行期医療・自律自立支援マニュアル

疾患別症例集

大阪府移行期医療支援センター



2022.03.30 作成

小児期発症慢性疾患患者の多くが成人を迎え、小児期医療だけでは完結できず、成人以降も継続した経過観察、検査、治療が必要である。しかし、小児期と成人期では患者の肉体的、精神的な違いに加えて、医療保健システムの違いなどのために、小児期発症慢性疾患を持つ子どもたちが成人期医療へスムーズに移行するのは必ずしも容易ではない。大阪府移行期医療支援センターが2019年に行った調査においても大阪の人口が882万人の中で20歳以上になっても小児科あるいは小児外科で診療を続けている小児期発症慢性疾患患者が2400-7000人もいることがわかった。疾患別には多い順に、重心児、てんかん、ダウン症、先天性心疾患、小児がん経験者、胆道閉鎖症、ネフローゼ症候群、I型糖尿病、染色体異常、自閉症スペクトラム、神経筋疾患であった。また、疾患を問わず知的障がいがあると成人診療科へ転科しにくいことも再確認された。成人後も小児科が診続ける理由は1) 小児診療科と成人診療科の間のギャップ違いを埋めることができていない2) 患者とその家族の納得がない3) 疾患の特異性(高度医療的ケア、希少疾患)4) 紹介していない・されていない5) 小児科のバックアップがない、が上位の理由であった。

これらが今後、解決していかなければならない課題である。課題解決のために、大阪府移行期医療支援センターではマニュアルを作成し普及することを試みてきた。1年前に主として小児期に行う移行支援のマニュアルVol.1を作成し、すでに公開している。

今回、大阪府移行期医療推進会議と共同で、模擬症例を使用し、小児診療科と成人診療科の連携の実際を扱った疾患別症例集をVol.2として作成した。これは、2022年度に開催した疾患別の移行期研修会での議論も交えた内容になっており、完成したものから適時公開する予定である。この症例集が小児診療科と成人診療科の連携の際に参考となり、移行期の患者が自律・自立し、生涯に亘り適切な医療を受けることが出来、その人らしく生活するお役に立てば幸いである。

2022年3月 大阪府移行期医療支援センター長 位田 忍

目次

大阪版移行期医療・自律自立マニュアル 疾患別症例集	1
---------------------------------	---

大阪版移行期医療・自律自立支援マニュアル Vo1.2 疾患別症例集 作成にあたって	2
---	---

目次	3
----------	---

1. 難病医療推進への取り組み-移行期医療を含めて-	4
----------------------------------	---

2. 症例集

 ダウン症候群.....	4-16
---	------

 1 型糖尿病	17-23
--	-------

 消化器疾患	24-29
---	-------

 重症心身障がい児・・・作成中

 てんかん、神経筋疾患・・・作成中

 先天性心疾患・・・作成中

 小児がん経験者（CCS）・・・作成中

 自閉症スペクトラム・・・作成中

 小児外科疾患・・・作成中

国民皆保険など、日本の医療にはいろいろな特色があるが、希少疾患、難病医療対策の充実もその一つに挙げられる。日本の難病医療対策はスモン病に端を発し、約 50 年に及ぶ長い歴史を持つが、最近の流れを記載すると、平成 27 年(2015 年)1 月 1 日に「難病の患者に対する医療等に関する法律」が施行され、指定難病が 110 疾病に拡充された。小児に対しては、同じく平成 27 年(2015 年)1 月 1 日に児童福祉法の一部が改正され、小児慢性特定疾病対策に法的な裏付けができ、対象が 705 疾患に広がった。その後も対象の疾患数は増加し、令和 3 年 11 月には、指定難病は 338、小児慢性特定疾病は 788 疾患となっている。小児慢性特定疾病は、申請対象者は 18 歳未満で、継続は 20 歳までという年齢制限がある。指定難病には年齢制限はないが、小児期は小児慢性特定疾病での対応が優先される。現在、小児慢性特定疾病から指定難病の移行は、スムーズとは言えないと思われる。その最大の原因は、指定難病は中等症ないし重症が対象とされ、軽症は除かれていることと、指定難病の対象疾患が小児慢性特定疾病より少ないことである。また、指定難病はがんを対象としていないことも関係する。しかしながら、対象疾患数だけを見ても、時間とともに充実させる方向に向いていることは、素晴らしいことと思われる。

さらに、難病医療対策を地域に根付かせるため、2015 年、厚生労働省は「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を測るための基本方針」を告示し、2017 年、「都道府県における地域の実情に応じた難病の医療提供体制の構築について」という通達を出した。大阪府はこれを受けて、第 7 次医療計画(2018~2023 年度)の中で、難病対策の 4 つの柱を立てた。すなわち、難病に関する正しい知識の普及啓発、難病療養生活支援体制の整備、難病医療体制の整備、患者支援に携わる者の資質向上である。難病医療体制の整備のため、難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院で構成される大阪難病医療ネットワークを構築してきている。そのタスクは、・拠点病院の専門診療科の特徴、得意分野などの情報提供、・希少難病などに対する早期の診断、適切な治療の提供と療養支援、・遺伝性難病の医療・療養における課題への取り組み、・地域医療や在宅医療のケアの向上、・安定した療養生活や学業・職業生活への支援、・府や政令中核市保健所との情報・課題の共有と連携することである。詳しくは、大阪府のホームページ「大阪府 難病 ポータルサイト」(<http://www.pref.osaka.lg.jp/chikikansen/nanbyo/index.html>)をご覧ください。

この取り組みの中には、移行期医療センターとの連携も記載され、難病における移行期医療の重要性がうかがわれる。難病医療においては、その専門性の高さから、しばしば適切な医療機関を見つけるのは困難であり、この点への特別な配慮が必要となる。

大阪大学医学部附属病院にも、難病医療推進センターが 2016 年に設立され、阪大病院の難病医療の窓口となっている。これらの対象疾患の多くは遺伝性疾患であり、遺伝子診療部との連携を行っている。大学病院は診療科ごとの縦割りになりがちであるが、難病医療推進というキーワードで、診療科連携を図っている。

厚生労働省の難病医療対策はこれらの仕組みに留まらず、AMED（日本医療研究開発機構）と協力して、難病プラットフォームの構築、疾患横断的解析、新規治療法の開発など、難病医療のさらなる進展を目指している。究極の目標は、患者さんが難病で苦しむことのない世の中となることである。

さらに、診断がつかない難病にも光が当たり始めた。未診断疾患イニシアチブ(IRUD: Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)とは「希少な疾患や未診断の疾患に対する先導的な新政策」という意味で、診断に至っていない症例において、全エクソーム塩基配列決定を行い、遺伝子診断を積極的に行っていくというプロジェクトである。大阪大学医学部附属病院は、IRUD の拠点病院となり、IRUD 診断委員会を設置し、遺伝子診療部、難病医療推進センター、循環器内科・神経内科・小児科等の関連する診療科と連携している。

まだまだ不十分であるが、日本の医療は、難病医療推進の流れにあることを知っていただければ幸いである。

 ダウン症候群

大阪府医師会 中尾医院 中尾 正俊
 関西大学 人間健康学部 人間健康学科 植田 紀美子
 大阪府移行期医療支援センター 位田 忍
 大阪府移行期医療支援センター 植田 麻実

I. はじめに

かつてダウン症候群の児は「20 歳を超えない」と言われていたが、現在は 9 割以上が成人を迎えている。しかし、多くの成人に達したダウン症候群のある患者が小児診療科で診察されているか、医療にかかっていない現状がある。

ここでは、ダウン症候群の専門診療を遺伝診療科や小児神経内科、精神科などが担いつつ、生活習慣病などの内科的合併症のフォローを小児診療科と内科診療科で約 1 年間のオーバーラップ期間を持ち、内科診療科に転科した症例について紹介する。(ただし、ダウン症候群の診療に詳しい診療科とは併診を続けている。)

II. ダウン症候群の診療に詳しい診療科（遺伝診療科など）の役割

ダウン症候群の診療に詳しい診療科は、成人ダウン症患者の病態像が十分に医療従事者に浸透していないと思われる現状においては、ダウン症候群のある患者が成人した後もしくは、成人診療科と併診することが望ましいと考える。ダウン症候群の診療に詳しい診療科は、出生時の診断、遺伝カウンセリングにはじまり、ダウン症候群としての発達評価の定期的フォローを実施し、新しい治療法や新たな情報がある場合には、患者・養育者等に伝えるようにするなど、継続した診療を行う。

また、福祉面でも成人への移行時には、重要な役割を担う。小児期では“児童福祉法”に基づく福祉サービスの給付をうけているが、18 歳以上からは“障害者総合支援法”に基づく障がい福祉サービスの利用になる。障がい福祉サービスの利用するために障がい支援区分の認定を市町村から受ける際には、主治医がその意見を記載する必要がある。また、障がいにより日常生活に継続的に制限が生じ支援が必要な場合には、障がい年金が支給されるが、その場合も医師による診断書が必要である。成育歴を含め、できるだけ詳細かつ具体的に記載することが求められているため、特に初めての診断書作成の際には、乳幼児期から継続的に診療を行っているダウン症候群の診療に詳しい診療科医師の役割が大きい。その後、継続申請の際には、成人後の日常の様子を把握している内科診療科主治医が記載することが適切である。また、成人診療科を受診する場合は診断書のコピーを持たせると、障がい区分の見直しなどの折、有用である。

III. 症例提示（模擬症例）

◆ 症例

主病名：ダウン症候群（標準型）

並存疾患：重度知的障がい 橋本病 過敏性腸症候群 肥満症

既往歴：尿路結石 耳垢塞栓 滲出性中耳炎 屈折異常・遠視 尋常性疣贅

年齢：28 歳（移行開始時 26 歳） 性別：男性 身長／体重：67kg/148cm BMI：30.6

養育者歴：主たる介護者は母（軽度うつ病で内服中）、父（サラリーマン）、3 歳上の兄（既婚）

医療費：障害者医療証 特別障害者手当 福祉サービス等：障害者年金 特別障害者手当 療育手帳
教育生活歴：幼児期は療育園（親子通園から単独通園）、年中・年長は地域保育園、普通小学校支援学級、
中学から特別支援学校、高等部卒業後、就労移行 B 型事業所に送迎バスを利用して毎日通所
休日は移動支援（ヘルパー）利用して月 1-2 回は外出

◆ 現病歴

受診状況：小児診療科には肥満のコントロール、甲状腺機能のチェック、腎機能チェック、排便状況のチェック目的で受診しており、体重チェック（1 回/3 か月）、栄養指導（1 回/6 か月）、採血（1 回/6 か月）を行っている。遺伝診療科は、DS 診療のハブ機能のため 1 回/年診療している。

【ダウン症候群】

出生後、特徴的顔貌より染色体検査を実施しダウン症候群であると確定診断を行う。ご両親の受け入れは比較的良好で、早期より発達支援のために早期療育の導入を促し、実施に繋げることが出来た。また、遺伝診療科では、ダウン症候群としての発達評価の定期的フォローを実施。ダウン症候群の病態の特徴を幼児期から伝え、ライフステージごとに新たな合併症があることを説明し、定期診察・検査を実施した。その後、状態が安定している疾患については、成人診療科へ転科する旨を患者・養育者に伝え、眼科、耳鼻・咽喉科、皮膚科については、10 代後半で家人のかかりつけ医への転科を終えている。ただし、遺伝診療科受診は続けており、その際にはそれら診療科への定期的な受診を継続しているかを確認している。また、新しい治療法や治験など新たな情報がある場合は、患者・養育者及び連携先に伝えるようにするなど、遺伝診療科の診療は成人診療科へ転科後も継続していく予定である。

【橋本病】

定期的な検査（1 回/年）の中で、学童期より甲状腺刺激ホルモン（TSH）の軽度上昇、抗甲状腺自己抗体も陽性であることから橋本病と診断し、甲状腺ホルモン補充療法を開始したが、経過の中で補充が不要となり、現在は経過観察中である。

【過敏性腸症候群】

特別支援学校高等部卒業後、作業所通所が始まったころより便秘、下痢を繰り返し、腹部不快感を訴えるようになった。指導員によってうまく症状を訴えることができない場合や、体調によって便失禁が起きる日が度々あり、そのことが患者のストレスに繋がっている。食事バランス、規則正しい食事時間、十分な睡眠と休養に心がけることの重要性を繰り返し説明し、定期的な薬物療法の導入はせず、頓服薬と環境調整で経過観察中である。

【肥満症】

乳幼児期は、哺乳力が弱く、経管栄養を行う時期があったが、経管栄養離脱後は食事量が増えていった。さらに、咀嚼が不十分で丸呑・早食いとなることもあり、これらも食事量が増える要因であった。学童期より管理栄養士から食事内容や適切な食習慣獲得のための工夫などの指導があったが、家人の体調により家庭での十分な栄養管理の継続が困難であった。思春期より患者へ「体重チェックシート」を渡し、毎日の体重を記録し、外来時に持参するように促すことで、患者が体重コントロールを意識するように介入した。その結果、シートへの記入を真面目に行うことにより、体重維持に効果を認めた。また、事業所での毎日の散歩や土日のヘルパーとの外出時のウォーキングを積極的に参加するように指導している。体重減少を目指すことは難しいが、体重維持を目標に経過観察中である。呼吸状態は正常で SPO2 97% 睡眠時無呼吸症候群なし 血圧：124/74 mm Hg で正常範囲内。中性脂肪 180 mg/dl と高く、肝機能 AST(GOT) 50、ALT(GPT) 78、 γ -GPT 89 IU/L と経度異常あり。HbA1C は 5.7% と正常である。

◆ 養育者背景

出生後から両親ともに受け入れ良好であり、早期療育を行うなど熱心に育児されてきた。父は仕事が忙しいが、協力的であった。しかし、就学前に母が体調を崩し、軽度うつ病の診断で内服を開始することになり、相談支援員の支援により福祉サービスを使いながら、育児するようになる。相談支援員は、病気の特性や栄養管理等の事業所への申し送り、事業所での状況把握などを行っており、受診の際も相談支援員が同伴することが多い。しかし、事業所選択など、重要な決定に際しては、父が主導的に行っており、患者への養育者の関わりは良好である。

◆ 成人診療科へ転科に当たり小児診療科側が考慮した点

① 併診（オーバーラップ期間）への準備状況

- 乳幼児期からライフステージごと（乳幼児～成人期）に様々な合併症が出現するため、医療機関での定期受診・検査の必要性を繰り返し説明
- 18歳頃から橋本病のフォローや生活習慣病など今後起こる可能性のある成人期発症合併症のフォローのために、成人診療科受診を具体的に提案
- 小児診療科と併診しながらも、20代後半からは成人診療科の診察が主となり、最終的には成人診療科に転科となることを説明

② 重度知的障がいがあるダウン症候群のある患者であることについて

- 社会性が比較的良好である分、知的障がいの程度を過少評価されがちであるため、成人としての意思決定支援を適切にかつ慎重に実施する
(小児科は意思決定支援に関しては不慣れであるが、成人診療科では当たり前のことである。)
- 養育者から障がい特性の聴取や代替意志表出を得ることに加え、長期的な視点において相談専門支援員などの代弁者との良好な連携を継続する
- 遺伝診療科などダウン症候群の専門診療科の受診は今後も継続する

③ 医療体制 及び 地域性について

- 橋本病、過敏性腸症候群、肥満症ではあるが、無治療でありダウン症候群の病態は安定している

上記により、併診先は包括的な定期診察が可能な地域のかかりつけ内科医が第一候補として挙げられた。

◆ 患者への自律自立支援

幼児期からの病態説明や定期受診・検査の必要性などを繰り返し説明した。その結果、移行期では自ら採血の実施を申し出ることができるようになった。また、「体重チェックシート」を毎日つけるなど、自身の健康管理が重要であることは理解しているので、その延長で、“成人になってからの病気をみつけて治してくれる大人の病気の先生”にも診てもらふ必要性を小児診療科主治医から説明した。成人診療科医受診後も、その受診状況を聞きつつ、サポートし、併診の中で、将来は成人診療科医が主となることを説明し、転科を支援していった。

◆ 養育者への疾患受け入れのための支援

ダウン症候群に対する受け入れは乳幼児期から比較的良好であった。一方、ダウン症候群は、ライフステージごとに病態の変化があり、定期受診・検査の重要性を受診の際には説明することを継続した。養育者はそれらを理解し、患者に受診前は検査があることを説明してから受診するなど、積極的に自律自立支援に取り組んでいた。しかし、安定した病状の中での成人診療科受診に対しては理解を得にくい状況が続いた。しかし、成人期に起こりうる合併症を具体的に説明することで、徐々に納得を得られたため、成人診療科への受診の段取りを行い、受診することが出来た。成人診療科受診後も、転科まで併診しながら養育者への支援を継続した。

最近では、ダウン症候群のある子どものための母子手帳の役割を果たす子育て手帳「+Happy しあわせのたね」（発行：公益財団法人日本ダウン症協会）を特定の自治体や医療機関で配布し、より早く疾病理解、受容促進につなげる工夫がされている。

◆ 併診・転科までの流れ

乳幼児期から、ライフステージごと（乳幼児～成人期）に合併症があり定期受診・検査が必要であることを患者・養育者に繰り返し説明していたため、成人になっても定期受診・検査の必要性について理解を得られていた。成人診療科受診を18歳時から具体的に提案したが、安定した生活を送っていることから、患者・養育者から成人診療科受診に納得を得にくい状況が続いた。しかし、橋本病、過敏性腸症候群や肥満症に対して内科的に経過観察が必要であること、加えて、後天性心疾患など成人期発症合併症を早期に発見すべきことなど、成人診療科医による診察が適切であり、必要時に成人診療科総合病院へスムーズに紹介できる体制を確保したいことなど、具体的な状況を例に繰り返し説明を行い、理解を得た。感冒時に受診した際に丁寧に診療してもらっているという近くの内科医を転科先として養育者が希望されたため、26歳時に地元の成人診療科（内科）へ紹介し、1年のオーバーラップ期間を設け、患者・療育者の納得、及び医療者間でも転科とすることで合意を得られたことから、小児診療科から成人診療科（内科）へと転科し、小児診療科は終診とした。ただし、ダウン症候群の専門診療科として遺伝診療科との併診という医療体制は維持した。

◆ 転科後の流れ

ダウン症候群及び併存疾患の診療について小児診療科終診後1年が経過しているが成人診療科（内科）での定期受診も継続されており、病態は安定している。また、状態が安定していた他の疾患（耳垢塞栓・滲出性中耳炎、屈折異常・遠視、尋常性疣贅）についても、遺伝診療科から成人診療科へ転科する旨を患者・養育者に説明された結果、10代後半に既に、眼科、耳鼻咽喉科、皮膚科は、個人のかかりつけ医への転科を終えている。

長期に亘る計画としては成人診療科（内科）への通院は、重度知的障がいがあるため相談支援員に同伴してもらい、橋本病、過敏性腸症候群、肥満症を継続診療する。橋本病は、甲状腺機能が低下した場合、チラージンSによる補充療法を開始する予定。過敏性腸症候群は、非薬物療法（食事バランス、規則正しい食事時間、十分な睡眠と休養）を行い、十分な便通管理が行われなければ、薬物療法を導入する。肥満症は、「体重チェックシート」への記入を継続し、事業所での毎日の散歩や土日のヘルパーとの外出時のウォーキングを積極的に参加するように指導していく。

ダウン症候群は早老症候群の一つであり、動作が緩慢になり会話が減るなどこれまでできていた日常生活ができなくなることを見守り観察し、40歳代になれば、アルツハイマー型認知症の発症を早期に発見できるよう診療を行っていく。

また遺伝診療科は、ダウン症候群の診療のハブ機能として今後も1回/年の継続診療を維持する。

◆ 小児科診療の今後について

直近の知見を取り入れながら、ダウン症候群を包括的に診療する診療科として、遺伝診療科などダウン症候群を専門医診療する科は継続して診療（1年に1回程度）を行い、成人診療科医と連携する。

IV. 疾患解説（ダウン症候群）^{1) 2)}

ダウン症候群は最も頻度が高い染色体異常の1つであり、21番染色体が3本になることによっておこる疾患で、出生頻度は600～800人に1人（小児慢性特定疾病情報センター）と言われている。また、知的障がいのうち、単一の原因からなる最も頻度が高い疾患。（表1）のように多くの合併症を併存するが、固形がんは少ないが白血病が多い。など、特有の病態がある。

（表1）ダウン症における代表的合併症

分類	ダウン症における代表的合併症
循環器	房室中隔欠損症、心室中隔欠損症、ファロー四徴症、肺高血圧など
消化器	鎖肛、十二指腸閉鎖、胆汁鬱滞など
血液	白血病、一過性骨髄増殖症など
代謝・内分泌	甲状腺機能低下症、バセドー病、糖尿病、肥満など
呼吸器	睡眠時無呼吸など
神経	點頭てんかん、てんかんなど
眼科	白内障、斜視、屈折異常など
耳鼻科	難聴、中耳炎など
整形外科	環軸椎亜脱臼、外反偏平足、股関節脱臼など
泌尿器	停留精巣、尿道下裂など
形成外科	多指（趾）、口蓋裂、口唇裂など

◆ 小児期における一般的な診療と特徴

ダウン症候群のある患者には、（表1）のように様々な合併症が出現する可能性があり、（表2）のように定期的な診察が必要であるが、合併症が落ち着いている場合、医療にかからなくても元気な期間いわゆる「空白期間」が出来てしまう。しかし、ダウン症候群のある患者は、早老傾向にあり、生活習慣病など成人期特有の疾患を発症することが多いため、急に医療が必要となった時に、診療してくれる医療機関が見つからないことや、受け入れ先があっても患者の背景が分からず困ってしまうなどの問題が発生する。小児科医には、成人診療科にバトンタッチするまでの間、病状が落ち着いていても定期的な診療とフォローを行い、医療の空白期間を作らず、小児診療科から成人診療科に患者の病歴や成育歴などの情報提供し、成人診療科に繋げていくことが必要であり、患者・養育者への指導も大切である。また、万が一空白期間が出来てしまった場合、成人診療科へ受診する際に患者・成人診療科の双方が困らないように、自治体の配布しているサポートファイル※などを利用しておくよう指導することも重要である。

※サポートファイルとは、就学前から学童期、その後の成人期にまで一貫してサポート（医療含め）が引き継がれることを目的としたもので、自治体で作成・配布している（注意：すべての自治体ではない。堺市あい・ふいある、岸和田市あゆみファイル、池田市いけだつながりシート Ikeda_s、河内長野市サポートブック「はーと」など）。

(表2) 小児期の診察指針

時期	小児期の診察指針
乳幼児期	2～3か月ごとに受診し、小学生からは半年ごとに受診
	(1) 眼科：新生児期（先天性白内障の有無）
	1歳・3歳・5歳では屈曲以外のチェックと眼鏡調整
	(2) 耳鼻科：新生児期、1歳に難聴のチェック
	(3) 整形外科チェック：2歳半から3歳（頸椎、足関節→装具）
	(4) 小児科：ワクチン接種、成長曲線（身長・体重）のチェック
	甲状腺機能、成長ホルモンなどの血液検査は年1～2回
	小児循環器チェック（肺高血圧、利尿剤の調整）
	ダウン症候群としての発達状況を確認
学童期～ 思春期～ 若年成人期	(5) 児童発達支援センター等での療育（発達支援）：PT・OT・ST等と連携
	(1) 代謝・内分泌系（肥満、糖尿病、高尿酸血症など）：年1～2回実施する。
	(2) 学校卒業後の環境変化による心理・適応状況のチェック
	(3) 過剰適応する場合や適応できない場合には、都度減少や行動減少、昼夜逆転、こだわりの増強など、行動面の問題がないかチェック
	(4) 整形外科：環軸椎亜脱臼、側弯症、外反扁平足など

◆ 成人期における一般的な診療と特徴

ダウン症候群の成人期には、内科疾患（循環器、呼吸器、消化器、内分泌、神経、血液）と耳鼻咽喉科、眼科、泌尿器科、整形外科と多くの科にまたがった合併症が生じる可能性がある。（表3）特に、循環器では僧帽弁逸脱症候群、呼吸器では睡眠時無呼吸症候群、消化器では過敏性腸症候群、内分泌では糖尿病・肥満、神経系ではてんかん、血液系では白血病の発症率がそれぞれ高いと言われている。早期に異常を発見するためには、年に1回、定期的な健康診断を行い健康管理に努めることが大切である。（表4）難聴、白内障等内科以外の症状に関しては、速やかに専門診療科と併診するように努める。一方で、ダウン症は固形がんの頻度は少ないこともわかっている。近年では治療も進み、平均寿命は約60歳とも報告されており、40歳代になるとアルツハイマー型認知症を発症され、成人後のケアやサポートも必要になってきている。

(表3) 主な成人期合併症（ダウン症候群のある患者の移行 医療支援ガイド P14 改変）

分類	主な成人期合併症
内分泌・代謝疾患	甲状腺機能異常症 高尿酸血症
循環器疾患	成人先天性心疾患 僧帽弁閉鎖不全症 三尖弁閉鎖不全症 大動脈弁閉鎖不全症 心臓伝導障害
呼吸器疾患	睡眠時無呼吸症候群
生活習慣病	肥満症 高脂血症
消化器疾患	胃食道逆流症 食道裂肛ヘルニア 便秘症
腎・泌尿器疾患	神経因性膀胱、慢性腎不全、精巣腫瘍
神経疾患	てんかん アルツハイマー病 モヤモヤ病 脳アミロイドアンギオパチー
精神疾患	自閉スペクトラム症 強迫性障害 うつ病（抑うつ状態）
眼科疾患	白内障 円錐角膜
耳鼻科疾患	難聴 耳垢塞栓
整形外科疾患	環軸椎不安定症 変形性頸・腰椎症 変形性股関節症 骨粗しょう症
皮膚科疾患	湿疹 ドライスキン 毛嚢炎 粉瘤
歯科疾患	齲歯 歯列不正 歯周病 摂食嚥下機能障害
婦人科疾患	早発閉経

(表4) 成人期の現行の健康管理指針

成人期の現行の健康管理指針	
定期的な健康診断（年に1回）	◦ 一般的な健康診断（心電図、胸部レントゲン含む） 僧帽弁逸脱症（僧帽弁逆流症・閉鎖不全、心不全）など ◦ 生活習慣病のチェック：高脂血症、糖尿病、肥満症 ◦ 甲状腺機能、尿酸値 ◦ 歯科受診：歯周病のチェック
2～3年に1回は受診	◦ 眼科：白内障の有無 ◦ 耳鼻咽喉科（中耳炎、難聴）
20歳前後で1回は評価	◦ 認知機能検査（心理検査）：急激退行、認知症の予測
必要時	◦ 睡眠時無呼吸症候群の検査 ◦ 精神疾患への対応 ◦ 頸椎病変の評価

◆ 小児期における自律自立支援

ダウン症候群のある患者の平均寿命が急激に延び、これまで小児科医で継続的に診療できていた状況が変化し、成人期発症の合併症を見逃すことなく、適切な治療につながることを求められるようになってきている。小児期からダウン症候群のある患者・養育者が成人科診療の必要性を実感し、納得の上で転科できるよう、移行支援を丁寧に実施していくことは重要である。小児期医療→移行期医療→成人期医療とよりスムーズな移行を目指すには、小児期医療を提供する段階から、自律自立支援を念頭において関わるのが重要であり、自律自立支援においても小児科医はキーパーソンになりうる。ダウン症候群のある児の診療体系はほぼ確立しており、小児科医は診療ガイドライン等を踏まえ、合併症などの早期・発見治療、発達評価など、キーエイジごとに定期診察を行う。その中で、医学的管理に加え、家庭や学校・事業所等での様子、デイサービス等の放課後の様子、身辺自立の程度、食生活も含めた生活習慣、困ったときの対応方法、趣味の話等について、少しの診療時間の間にもダウン症候群のある児と話すこと（彼らに問いかけ、彼らが考えて彼らなりに答えるやりとり）で、自律自立支援のきっかけを提供できる。児の理解度に応じた対応は必要であるが、医学的管理がライフステージ別にあるように、自律自立支援に向けての児への提案も生活年齢を考慮して行うことも重要である。

また養育者は、成人期に向けて自律自立を目指すことを願いつつ、具体的に何をしたらよいのかわからないケース、心配のあまり幼少期から過干渉になってしまっているケースなど少なくはなく、患者が「自立したい」と願っていることが見逃されてしまうこともある。いつまでも子ども扱いされ、過保護にされていると、経験不足や考える力の不足につながってしまう。“ひとりで考え、判断して方向づけをしていく力”を育てていくことは自律自立支援の大前提である。知的障がいがあるダウン症候群のある児であっても、幼少期から、周囲（養育者・医療保健福祉教育関係者等）が意識して行うことで、ダウン症候群のある児もこの力を獲得していくことができる。例えば、離乳食をスプーンで一口与える際も“食べさせる”のではなく、食べたい気持ちにそって援助する与え方をとることから意識して関わり、養育者側も自律自立支援の習慣を身につけていく。このように手伝われながらも、自分で身の回りのことにチャ

レンジし、身辺自立を目指す、これが自律自立の第一歩であり、この段階から“やってもらった方が楽”ということ覚えてしまうのではなく、“自分で考え自分で選ぶと楽しい”という経験を積み重ねていくことが大切である。

自律・自立支援は、すべて一人でやることを求めるものではない。本当に困ったときに適切な人に相談できる力を養っていく支援でもある。まずは、自分で出来ることか、できないことかを判断すること、だれに助けを求めるたら良いのかという選択肢を持つこと、適切な人に適切なタイミングで相談することも、積み重ねの中で獲得することが重要である。これら自律自立支援は、ダウン症候群のある児に関わる養育者・医療保健福祉教育関係者が共通認識のもとで行うことが効果的であることは言うまでもなく、養育者が橋渡しとなり、必要に応じて、主治医のもとでカンファレンスを行うことも考えていきたい。

◆ 医療支援について

ダウン症候群は、障害者総合支援法独自の対象疾病 29 疾病の一つと位置付けられている。障害者総合支援法では、「障害者等の障害の多様な特性その他の心身の状態に応じて必要とされる標準的な支援の度合を総合的に示すもの」として厚生労働省令で定める「障害支援区分」というものがある。市町村は、市町村審査会に障がい支援区分に関する審査及び判定を依頼する際、申請に係る障がい者のかかりつけ医等に対し、当該障がい者の疾病、身体の障がい内容、精神の状況など、医学的知見からの意見（医師意見書）を求めている。その他、障がい固定を認めた場合には、障がい年金の診断書作成も依頼されることもある。

V. ダウン症候群における移行期医療の現状

◆ 小児診療科の立場から考える移行期医療の現状と課題

日本小児科学会が提言する「移行期医療の基本的な考え方」①患者の権利 ②体の変化への対応 ③人格の成熟への対応 ④医療体制にそって、ダウン症候群における移行期医療の現状と課題を考える。ダウン症候群は、成人期になると後天性心疾患、高尿酸血症、慢性腎不全、糖尿病、精神疾患等、小児期では認めていなかった合併症を診療する必要性が生じ（②身体の変化への対応）、成人診療科医へのコンサルト、そして将来的な移行は必要である。そのプロセスは、患者の自己決定を基本としたもの（①患者の権利）であることが重要である。ダウン症候群のある患者は、知的障がいを合併しているため、「自分がダウン症候群である」と病識をもつ児者は多くはない。しかし、乳幼児期から医療機関を受診し、血液検査等を行い、頑張っていることを応援することで、“元気で過ごす（好きなことをする）ためには病院で、検査を受けて、先生に診てもらうことが大事”であることを自分なりに理解される。また、養育者にも日頃から患者にそのように伝えていただき、受診に備えるように促していただく。このことは、医療支援の側面でもあり、自律自立支援の側面でもある。多くのダウン症候群のある児が先天性合併症や成長・発達がある程度落ち着いてくる就学前後から受診間隔はあいていくが、成人診療科までの“空白期間”を作らないように、乳幼児期から学童期、思春期、成人期と見通しをもって定期受診の必要性を患者にもわかってもらうことが重要である。

成人診療科医を初めて受診する際には、ダウン症候群のある児にとっては、まずは違った医療機関（場所）に慣れること、違った医師や看護師等（人）に慣れることから始まる。そのことを養育者も医療者も理解した上で関わる必要がある。嫌がる場合があっても、決して、成人診療科に行きたくないのが理由でなく、場所や人に慣れていない、初めてのところが苦手だという事も往々にしてある。小児診療科と成人診療科を行きつ戻りつしながら、成人診療科での必要な診療を受けていただくこともあると考えら

れる（④医療体制）。ダウン症候群のある児の身体の成熟は生活年齢通りに認める一方で、知的障がいがあるため、精神面での思春期は遅れてくると言われている。移行期医療から成人期医療への時期が、ちょうど精神面で思春期を迎えるころとも重なり、環境変化に十分留意しながら彼らなりの人格の成熟に向けた心理的なサポートも必要である（③人格の成熟への対応）。

成人期になっても、ライフステージごとに新たな合併症が生ずる可能性があることは、ダウン症候群のある患者の特徴であり定期的な診療が必要である。小児期発症慢性疾患を日ごろから診療している小児診療科医にとっては、特に変化がなくとも定期受診を行うことは当たり前であり、ダウン症候群のある児・養育者もそれに慣れている。しかし、成人診療科は必ずしも“定期受診”を行う診療スタイルではない場合が多い。小児診療科と成人診療科医が、顔の見える形で連携し、ダウン症候群のある患者の病態像を理解しながら、患者一人一人の特性を考慮した移行期医療を進めて行きたい。

◆ 成人診療科の立場から考える移行期医療の現状と課題

（１）ダウン症候群のことがどこまで知られているか

小児期の診察指針にもみられる各合併症の診療は、各々の専門診療科医師が小児～成人まで担当し、小児科医はワクチン接種などを行っている。全身管理・発達経過を確認するのは総合診療医の役割となっており、生活指導や言語発達指導も治療と考えられている。しかし、小児期合併症が落ち着く就学期以降になると、医療機関への受診頻度は減り、医療機関との関係が切れてしまう患者も少なくない。その後、30代以降に生活習慣病ではじめて成人内科を受診することが多くなってくる。医療の空白期間があると、その間に養育者の高齢化やグループホーム等施設入所、小児期の主治医不在など、様々な理由から患者の背景を知る専門職種がいまま、成人診療科に受診することになり、成育歴や合併症治療歴が不明なまま診療しないといけないケースが発生する。

（２）知的障害に対する医学教育体系も診療体系もない

大阪府移行期医療支援センターが行ったアンケート調査でも、知的障がいや発達障がいのある患者の診療は困るという意見が多く上がった。知的障がいのある人に対する問診の取り方やコミュニケーションの取り方といったテクニックなどは、経験に委ねられていることが多く、医学教育のカリキュラムではその方法論は教えられていない。

（３）知的障がい者の認知症について理解する必要がある

ダウン症候群の人は、30歳代が身体能力・知的機能ともに最も充実している年齢であり、死亡率も低く病態が落ち着いている。しかし、2011年の厚労省研究班報告書によると、中学卒業後ダウン症の6%で、これまでできた日常生活ができなくなる退行性変化（動作が緩慢、睡眠障害、会話の減少、閉じこもり）が現れる。40歳代以降になると社会性に関する退行様症状が出現し、50歳代からは認知症の合併が認められる。

ダウン症候群の人では、30歳までにはベースラインを評価することが推奨されており、30-50歳では2年ごと、50歳以上では毎年実施することが推奨されている。『「ダウン症候群における社会性に関連する能力の退行様症状」診断の手引き』によると、ダウン症の人は、日常生活能力が1-2年という比較的短期間に低下すると報告されている。退行性変化は、以下の項目において、項目数が5以上で「確定」、2-4で「疑い」、0-1で「否定」と判定される。

【判定項目】

- ①動作緩慢、②乏しい表情、③会話・発語の減少、④対人関係において反応が乏しい、⑤興味消失、⑥閉じこもり、⑦睡眠障害、⑧食欲不振、⑨体重減少

(4) ダウン症候群専門医が少ない

合併症については、眼科・耳鼻咽喉科・整形外科などそれぞれの専門診療科において小児から成人に至るまで診療されている。しかし、ダウン症候群を専門とする総合医は全国的にも限られている。そこで、ダウン症候群としての発達を理解している小児科医や一般内科医が中心となって複数の関連する診療科医と連携し、必要に応じて遺伝子診療部門とも連携して、地域での診療体制を構築することが求められている。また、かかりつけ医や精神科医の参加も期待される。

(5) 確立された成人期医療ガイドラインと呼べるものがない

日本において、確立された成人期診療ガイドラインはまだない。米国では、2020年10月に公表されている。

VI. 大阪におけるダウン症候群の移行期医療の現状

◆ 小児診療科へのアンケート結果のまとめ 及び 考察

ダウン症候群は知的障がいの原因として最も多く、個人差はあるがその多くが日常生活に援助を要する患者であるが、圧倒的に小児診療科のみの診療が多い。(表6)

(表6) 小児診療科に対する移行期医療に関する調査結果 2019年大阪府移行期医療支援センター実施

疾患名	回答数	知的障がいあり (日常生活に援助を要し1人で受診不可)				知的障がいなし (日常生活が自立し、1人で受診可能)			
		転科	併診	継続	患者なし	転科	併診	継続	患者なし
ダウン症候群	15	1	4	9	1	1	1	1	12

患者数は約167～304人と判明したが、大阪府内20～40歳のダウン症候群のある方は約1800名とされておりその多くが成人診療科を診療しているわけではないことから、成人期のダウン症候群の患者の多くが定期的な診察を受けていない現状が推察される。(表7)

(表7) 小児診療科に対する移行期医療に関する調査結果 2019年大阪府移行期医療支援センター実施

小児診療科が継続診療している 20歳以上の患者数 (2019年大阪府内)

ダウン症	15担当医	患者数
1～5名	7	7 35
6～19名	3	18 57
20～50名	2	40 100
51名以上	2	102 ~
不明	1	
計		167 304以上

<成人診療科側からの考察>

大阪府移行期医療支援センターが行った成人診療科へのアンケート調査で、「診療経験のない疾患については診療できない」という意見が多かった。小児診療科医と成人診療科医が同じ土俵に立ち、お互いの意見を出し合いながら研修会など学術的な知識を共有し、小児期の変化や養育者の思いを理解した成人診療科医と成人期の変化を理解した小児診療科医、そして、両者を繋ぐ「かかりつけ医」が患者の生涯管理のため、移行期医療の概念を取り入れ、皆で支える仕組み作りが必要であり、患者、養育者に関わる医療従事者の育成をめざすことが求められている。

また、成人診療科医の意見では、知的障がい自体は受け入れ困難な因子ではないとの意見が多かったが、基礎疾患に起因するもの以外では、「患者・養育者の意向」や「小児科のバックアップがないこと」が、成人診療科医として移行困難になっていることが明らかとなった。

移行期医療を成功させるためには、患者の成長・発達を見据え、診断が付いた時から成人診療科との連携を想定し、将来患者自身が医療の主体を担えるように患者、養育者へ計画的な移行期支援を行う必要がある。特に、養育者にとっては、長い経過をずっと見守ってくれた医療従事者や医療機関から転科することに抵抗を感じる人も少なくない。しかし、小児科を卒業することは「子どもが大人へと巣立っていくこと」であり、患者、養育者が移行に納得できるように見通しをもって繰り返し説明していくことが移行期医療では大切なことだと考える。

VII. ガイドラインや治療法の進歩など新たな情報を紹介

[「ダウン症候群のある患者の移行医療支援ガイド」の公開について | 日本ダウン症学会 Japan Down Syndrome Association](#)

ここでいう移行期医療とは、成人診療科への転科のみを目指すのではなく、患者・養育者の疾患理解の支援、患者の自律・自立支援、ならびに成人診療科システムへの適応支援を含み、成人後も適切な医療が受けられる環境を構築するための一連のプロセスである。

成人診療科への転科後も小児診療科医が必要に応じてコンサルテーションを受け、診療のバックアップを行うなどの診療連携や、多職種協働も含まれる。

VIII. おわりに

◆ 今後の展望

発育歴、病歴や患者・養育者の疾患理解度を把握するためには、移行期医療を円滑に成功させることが必要です。その結果、適切な診療計画を立てることができ、患者にとって継続的、包括的な医療を提供することが可能になります。ダウン症では成人後も多岐にわたる合併症があり、複数の医療機関を受診していることが多いため、そのような場合に全体像の把握が困らならないように、「かかりつけ医」による診療が重要で、障害福祉・介護サービスが必要で、地域の実情に合わせた柔軟な診療体制をとることが重要となります。現在、65歳以上のダウン症患者は75%に達すると報告されており、親が高齢になり、いわゆる「8050問題」への対応も今後、必要になってくると思います。

◆ 小児科医から成人科医への message

知的障がいを持つ疾患の代表格であるダウン症候群のある児について、小児期に行っている自律自立支援をご理解いただき、患者・養育者が安心できるように一緒に成人期医療のスタートを担っていただきたいと思います。その為にもオーバーラップ期間を設けること、また遺伝診療科などのダウン症候群のある患者の診療における専門家との併診の形をご理解いただきたいと思います。ダウン症候群のある患者は早老傾向にあることに加え、成人期特有の疾患を発症することが多いと言われていますが、併存疾患が落ち着いているなど元気な期間があります。その期間もフォローを続けていただきたいと思います。生涯支援に成人科の先生方の力は不可欠ですので、併診の形と一緒に模索して欲しいと思います。また、良好な併診関係を構築するためにも、移行前カンファレンスなどを企画した際には、気安く参加していただけますと嬉しく思います。

◆ 成人科医から小児科医への message

なぜ状態が安定している今になって、小児科から移行しなければいけないか、ご両親が十分に納得されていないことがあります。一方で、小児科からの移行先となりうる成人診療科医も様々な思いもあります。神経内科医からは、成人になってから「てんかん等」病態の悪化を契機に紹介される患者も多く、過去の治療経過がよくわからないにもかかわらず、小児科と同じ対応を期待され困惑することが多い、とされています。認知症専門医からは、APP（アミロイド前駆タンパク質）を含む 21 番染色体が 3 本あり、APP が過剰産生されるため、5 人に 3 人が 55 歳までにアルツハイマー型認知症や他の認知症と診断されており、重度知的障害では、認知機能検査への適切な回答が期待できないため、画像・バイオマーカーを用いた認知症診断が必要となる、と言われています。患者及び養育者、そして全ての医療従事者・福祉関係者に「ダウン症候群の人が、寿命を全うし、当たり前の社会の一員として参加できる社会を目指す」というメッセージを送りたいと思います。

参考文献

- 1) 日本ダウン症学会 ダウン症候群の移行医療に関するタスクフォース. ダウン症候群のある患者の移行医療支援ガイド. [ダウン症のある患者の移行医療支援ガイド 20210404 \(jsdc.jp\)](https://www.jsdc.jp/20210404/jsdc.pdf)
- 2) 位田忍, 植田紀美子, 玉井浩, 中尾正俊. 第 2 回 大阪移行期医療研修会 「大阪における成人ダウン症患者の移行期医療を考える！」 2021.05.15

堺市立総合医療センター 名誉院長 花房 俊昭
大阪府移行期医療支援センター 位田 忍
大阪府移行期医療支援センター 植田 麻実

I. はじめに

小児 1 型糖尿病については、成人診療科に糖尿病専門医がいることから、転科が第 1 選択になる。しかし、転科には小児期特有の精神的未熟さから来る様々な難しさがある。ここでは、症例を通して小児診療科—成人診療科の具体的な連携を紹介すると共に、現状と課題を紹介する。

II. 症例

◆ 症例

年齢：19 歳 性別：男性 主病名：1 型糖尿病（12 歳で発症） 既往歴：なし 合併症：なし
検査データ：HbA1c 8.1% 尿アルブミン 10 mg/gCr 尿たんぱく陰性 血圧：121/69 mmHg
眼底検査：問題なし（近医眼科にて定期フォロー中）
身長／体重：165 cm／52.5 kg BMI 19.3 家族歴：母方祖母：糖尿病（50 歳で発症）
家族構成：父（50 代、単身赴任、1 / 月で週末に帰宅）母（50 代）と本人の 3 人暮らし

◆ 現病歴

12 歳時：1 か月前より口渇・多飲・多尿あり（1 日 3 L 程度で夜間にも飲水）。周囲からも痩せた。と指摘され、近医受診。受診時：尿ケトン 陰性 血糖：800 以上 HbA1c：12.5%であり、小児診療科に紹介され、即日入院し、超速効型インスリン（毎食直前）と持続型インスリン（眠前）で加療開始。また、本人・家族に自己血糖測定法の指導、カーボカウントの概要・栄養指導などを実施。給食はスライディング法、おやつ時など出来る時はカーボカウント法を行うことで、退院。以降、外来で経過観察。

15 歳時：中学卒業時に成人診療科への転科を検討し、“成人期医療移行チェックリスト（小児期発症内分秘疾患の移行期医療に関する提言 2019 年 6 月：[移行期医療支援ガイド | 日本小児内分泌学会 \(umin.jp\)](https://www.umin.jp/)）”で確認し、病気についての周囲への発信や治療に関する知識が不十分であり、移行準備が出来ていないことが分かったため、転科を断念。本人への再指導を実施するも、徐々に友人と夜遅くまで遊び、帰宅は明け方になる日も多く、眠前のインスリンを打ち忘れることや、ごはんを食べなければインスリンを打たなくても良い。と自己判断をし始める。また昼夜逆転など生活環境の乱れから、血糖コントロールが出来なくなり、見かねた母が寝ている患者の血糖を測定するなどしていた。血糖コントロールの悪さから、母の勧めもあり本人も納得した上で入院にて再度指導を行ったが、規則正しい生活に耐えられず治療途中で自己退院した。

17 歳時：友人の 1 人に病気のことを打ち明けたのをきっかけに、徐々に生活習慣の乱れも落ち着き始める。インスリンを打つのは変わらず嫌がっているが、周りの理解もあり買い食いや夜遅くの外出は減少していった。

◆ 家族背景 家族の受け入れ 家族の関わり

キーパーソンは母。父は単身赴任中で患者の病気に対しても無関心。支援者は母方祖母。祖母が2型糖尿病でインスリン療法を行っていることもあり、患者の相談相手になっていたが、そのことで、祖母と母が口論になることもあり、家族間では相談出来ない状況になっている。また、昼夜逆転など生活が荒れていた時期はひどい反抗期で、母も困惑していた。また、母の方針と本人の意見が合わず、心配されることも鬱陶しいと感じていた時期があった。現在も、母に対して反抗期は残っているが、少しずつ歩み寄っている様子あり。病気に関して、母の心配が強く、患者の意見を聞かずに治療の方針を決めてしまうことがあり、患者は反発することも多い。

◆ 自立・自律支援について

患者は12歳で、学校でインスリン注射を行う必要があるため、初めから家族は見守る形で患者中心に病気のことやインスリンの自己注射・血糖測定・カーボカウントなどの指導を開始。初めは戸惑いを見せていたが、手技に関してはすぐに覚え、自己管理出来るようになり、現在も出来ている。カーボカウントは、難しいようで時折間違いもあったが、現在も食品表示を見て計算出来ている。初回入院中に地域校連絡会を通じ主治医、院内学級の先生、以前より通っていた小学校の養護教諭・担任と患者・母を交えて情報共有を行った。そこで、級友への病気の伝え方や退院後に学校で自己注射を行う際の決め事などを話し合い、学校でも患者が困ることなく加療出来るように話し合いを行った。その後級友の理解を得ることが出来、学校での自己注射等も大きなトラブルもなく小学校を卒業する。

中学校に進学し、ハネムーン期を経て徐々にインスリンに対して「打ちたくない」という思いが強くなり、自己判断で中断することも増えていった。また、反抗期も加わり生活習慣が荒れていき、診察に来なくなることも増え、来てもあまり話をしなくなっていく。母と面談する中で、医療の主体が患者本人ではなく、母にあると考え、主治医・看護師・母とどのようにして患者に「病気は自分自身のものである」という自覚を促すかなど話合う機会を設けた。まずは、診察に来るように促し、主治医と雑談を交えた診療を繰り返す中で、“高校で小・中学校の友人と離れてしまったこと。高校で出来た友人には、病気のことを話せておらず、周囲と同じように買い食いをし、他人との違いへのイラ立ちから夜遊びをし、昼夜逆転の生活をしていた”ことを打ち明けてくれた。「病気は自分の一部である」ことを受け入れることが出来ていないと考え、まずは、病気について再度説明。きちんと管理していれば、他の人と変わらない生活が送れること、友人に治療の事などを話す関係性を築くこと、友人に自分のことを知ってもらうことで、よりよい療養生活が送れるようになること。などを本人に再度説明。その後、友人に病気のことを打ち明けることが出来、徐々に生活態度も落ち着いていった。

◆ 転科までの流れ

高校3年生になり、大学進学を希望。高校卒業を機に成人診療科への転科を再度提案し、了承。本人の移行準備が出来ているか前述の“成人期医療移行チェックリスト”を再度施行。転科準備は出来ていると判断した。府内の大学進学が決定したため、糖尿病専門医で診察可能な医療機関をリストアップし、本人・家族に提案。本人・家族が自宅近くの市民病院での診察を希望した為、市民病院に連絡し、医療従事者間で移行前カンファレンスを行った。精神的に不安定な時期であることなども説明し、受け入れ可能であることを確認後、市民病院に紹介初診した。1年のオーバーラップ期間を設け、小児診療科で本人・家族より受診時の様子を聞きながら、不安などが無いことを確認し、小児診療科は終診とした。

◆ 転科に当たり小児診療科側が考慮した点

① 転科時期

- 生活習慣が荒れていた時期もあったが、現在は比較的落ち着いており、成人期に合った指導が必要であり糖尿病内科への転科が望ましい。
- 成長期が終わるまでは、小児診療科での診察が望ましいが、現在成長期は終了している。
- 小児診療科を卒業した後も、糖尿病内科で長期間コントロールしていく病気であることを説明し、納得している。
- 高校卒業を機に、府外に出ることも考慮し、成人診療科への転科準備（転科についての説明など）を開始していた。
- 移行前カンファレンスを行い、関係する医療従事者間での連携を行うことで、生活習慣の乱れやヘルスリテラシーが不十分である点など精神的な未熟さが残っているなど心理社会面の問題点について転科先の理解が得られている。

② 医療体制 及び 地域性について

- 1型糖尿病の医療の担い手は、糖尿病専門医が望ましい
- 大学生でライフワークも変化するので、自宅から通える近医が望ましい

◆ 転科後の流れ

医学的には、発症後7年の1型糖尿病で、インスリン自己注射、血糖自己測定などは問題なく施行できており、HbA1c 8.1%と1型糖尿病としてはまあまあの血糖コントロールで、合併症もない。心理的には、自我の発達とともに、自分の病気に対する受け容れ困難な時期、周囲の人に自分の病気のことを話せない時期、親に対する反抗的な時期等を経て、徐々に病気に向き合えるようになった時期に、大学進学というライフイベントを機に成人診療科（糖尿病内科）へ転科された。今後の長期間の人生を見据え、低血糖はできるだけ起こらない範囲で目標 HbA1c は 7.5%未満、可能であれば 7.0%未満として治療していくことを提案し、患者と目標を共有した。肥満もないため、食事療法は厳格なものはずしも必要でないこととお話しするとともに、カーボカウントについて再度情報提供した。また、運動クラブで運動する際の、インスリンの調整や捕食の工夫についてアドバイスした。今後は、患者の受け容れ状況を観ながら、さらに良好な血糖コントロールを目指すため、SGLT2 阻害薬の併用や、持続皮下インスリン注入療法（CSII）も選択肢として提示する予定である。また、CGM（持続グルコースモニタリング）、FGM（フラッシュグルコースモニタリング）などのデバイスについても情報提供し、意欲があれば導入を検討している。診察の際は、患者を一人の大人と認識し、その意思を最大限に尊重することを基本としている。また、医学的観点から見て、どのような運動も可能であるし、日常生活にも制限はなく、一部の特殊な職業（パイロット、高所作業等）を除き、社会的活動が制限されることも全くないということをお話しした。さらに、患者の悩みごと・心配ごとを話してもらえるような受容的・共感的態度で接し、こちらの提案に対する患者の意思を確認しながら、医学的・社会的・心理的アドバイスを行うことに注力している。今後、患者が直面するであろう就職、結婚という大きなイベントに対しても、その都度適切なアドバイスをし、患者が自分の選んだ人生を全うできるようにサポートしたいと考えている。

III. 疾患解説（1 型糖尿病）

1 型糖尿病は、自己免疫反応による膵β細胞の破壊による内因性インスリン不足により発症し、通常は絶対的なインスリン欠乏に陥る。発症年齢のピークは 10 歳～15 歳であり、長期的な医療介入が必要となる。1 型糖尿病の治療の基本は、定期的あるいは持続的な皮下注射によるインスリンの補充療法である。患者の運動量および食事量を考慮したインスリン補充療法により、良好な血糖管理（高血糖 および低血糖の回避）と長期的な合併症である腎・網膜・神経・大血管障害を予防する必要がある。

◆ 小児期における一般的な診療と特徴

【症状】

高血糖症状（口渇・多飲・多尿・体重減少）を契機に診断されることが多いが、糖尿病ケトアシドーシスに至り意識障害で診断されることもある。

【診断の時期と検査法】

あらゆる年齢層で発症するが日本での小児の年間発症率は、10 万人あたり 1.5～2.5 人である。

血糖値、ケトン体値、インスリン分泌能、膵β細胞に対する自己抗体等から総合的に 1 型糖尿病を診断する。

【経過観察のための検査法】

血糖値コントロール指標として、血糖値と HbA1c を定期的に検査する。また、眼底検査、腎機能、神経障害などの血管合併症評価の検査を定期的に行う。

【治療法】

生命維持のためにインスリン治療が不可欠である。適切なインスリン量の調整を行うことが出来れば、日常生活、運動や食事に制限は必要ない。

【小児期の合併症および障がいとその対応】

標準的な治療を受けていれば、小児期に血管合併症が出現することはない。心理・社会的な問題が予後に重大な影響を及ぼすため、心理的配慮が必要である。

◆ 成人期における一般的な診療と特徴 など

毎日のインスリン補充療法は必須である。毎月あるいは少なくとも 2～3 か月に 1 度は定期的に外来受診して HbA1c を測定し、血糖自己測定値に基づきカーボカウント法によりインスリン量を調節するのが良い。ISPAD のガイドライン(2018)の目標 HbA1c 値は 7.0%未満であるが、低血糖の発現は可能な限り避ける。小児期における進行した血管合併症の発生頻度は稀であるが、HbA1c 値が 8.0%以上を持続すると血管合併症の頻度は増加する。網膜症は 6 か月に 1 度、尿アルブミンは 3～6 か月に 1 度検査する。在宅血糖測定の手段としては、SMBG（血糖自己測定）の他、CGM（持続グルコースモニタリング）や FGM（フラッシュグルコースモニタリング）が用いられている。血管合併症の発生あるいは進展を予防するために、成人期に移行後もこれらの方法による血糖測定を継続する。妊娠・出産を希望する女性では、より厳格な血糖コントロールを目指す。

◆ 小児期における自律自立支援

1 型糖尿病は、血糖をコントロールするためにインスリン注射による治療が必須であり、血糖コントロールが悪いと腎症や神経障害などを発症する可能性がある。患者は、年齢に応じて病気を理解し、血糖測定やインスリン注射の手技を獲得し、食事の調整や運動など日常生活を行うなど、血糖とうまくつきあっていく必要がある。学童期以前から発症した場合には、家族が管理し児を支えていくが、思春期に糖尿病を発症すると、児が自己管理することを余儀なくされることが多い。しかし、生活経験が浅く、友人との活動を最も重要視する時期であるため、適切な自己管理が困難となる可能性がある。そのため、段階を追って、糖尿病とともに生きていくこと、セルフマネジメント、周囲の人との関わりに対する看護援助が有用で必要であるとされている。

◆ 医療支援について

1 型糖尿病は 20 歳まで小児慢性特定疾病事業の対象疾患であるが、難病医療費助成制度（指定難病）に含まれない為、20 歳以降は公的支援制度が終了してしまう点に注意が必要である。（2021 年現在）

【小児慢性特定疾病医療費助成制度】

治療でインスリンその他の糖尿病治療薬 又は IGF-1 のうち 1 つ以上を用いている場合、助成の対象となる。食事療法、生活指導のみの症例は対象外である。

【難病医療費助成制度（指定難病）】

対象外である。（2021 年現在）

IV. 1 型糖尿病における移行期医療の現状

◆ 小児診療科の立場から考える移行期医療の現状と課題

20 歳以上になっても小児科が患者を診続ける理由として、大阪府移行期医療支援センターの 2019 年の現状調査の結果で、・小児診療科と成人診療科の間の違いを埋めることができていない・患者・家族の納得がないが上位の理由であった。日本糖尿病学会・協会の 1 型糖尿病移行期合同委員会の現状調査においても、小児科が継続診療している理由の約 6 割は患者が転科を希望しないからであった。紹介する内科がないあるいは知らないという理由もあった。これらの現状から、小児期早期からの準備、計画、教育とともに、日常から小児－成人診療科との顔の見える連携の必要性が示唆され、地域の医療事情を加味した移行期医療の体制作りが望まれる。

◆ 成人診療科の立場から考える移行期医療の現状と課題

1 型糖尿病の場合、成人診療科としては、血糖コントロールや患者の心理に精通した糖尿病専門医のいる糖尿病内科への移行（転医）が望まれる。タイミングとしては、種々のライフイベント（進学、就職、結婚やそれに伴う転居、あるいは、妊娠・出産など）に伴って移行するのがスムーズである。ただし、成人科医が患者や親の心理への配慮を怠れば、信頼を得ることが困難となる可能性があることに注意しなければならない。大切なことは、患者に対して一人の人間として接し、患者の意思を最優先することだと思う。主治医と親の役目は、患者本人が最終的な意思決定をスムーズに行えるよう、医学的・社会的・心理的なアドバイスをすることである。この時期は、親に依存していた子供から自立した大人へと大きく成長する時期であるが、1 型糖尿病を持つ人がこの時期に差し掛かると、持たない人以上に高いハードルを感じる。それまで自分よりも親の意向を中心に治療が行われていた場合は、とくに注意が必要である。対応方法として、成人診療科の医師が、親よりも患者の意思を優先するという姿勢を示

すことで、患者の自立・自律を支援するとともに、患者から医師として信頼されるようになるのではないかと考える。

V. 大阪における1型糖尿病の移行期医療の現状

◆ 小児診療科へのアンケート結果のまとめ 及び 考察

2019年に大阪府移行期医療支援センターが調査した結果、1型糖尿病は知的障がいの有無に関係なく小児診療科のみで診療されていることがわかった。その理由として多く挙げられていたのは、一般内科では対応が困難であり、成人発症であっても1型糖尿病ということで小児診療科に紹介された例や先進デバイス、カーボカウント、患者とのコミュニケーションなど小児診療科での治療が継続できないことが挙げられていた。その一方で、進学や転居を機に糖尿病専門医に移行できた例もあった。

疾患名	回答数	知的障がいあり (日常生活に援助を要し1人で受診不可)				知的障がいなし (日常生活が自立し、1人で受診可能)			
		転科	併診	継続	患者なし	転科	併診	継続	患者なし
1型糖尿病	7	0	0	2	5	2	0	5	0

<成人診療科からの考察>

前述の通り、種々のライフイベント（進学、就職、結婚、転居、妊娠、出産など）の際に移行するのがスムーズである。ただし、成人科医が糖尿病非専門医で、1型糖尿病特有の治療法（先進デバイス、カーボカウント等）や1型糖尿病患者特有の心理的問題に不慣れな場合、患者にとって必ずしも良い移行が期待できない。地域によっては小児科医と糖尿病専門医の連携ができている場合もあるが、必ずしもそれが一般的とは言えない。糖尿病専門医の数が多くない地域では、糖尿病専門医の情報が小児科医に伝わるような工夫が必要で、少し遠い距離であっても糖尿病専門医に移行（転科）するのが、適切な治療法の選択や患者の安心感、長期的予後という観点から見て必要と思われる。

VI. ガイドラインや治療法の進歩など新たな情報を紹介

- ◆ 小児内分泌学会作成：移行期医療支援ガイド 1型糖尿病 [DM1.pdf \(umin.jp\)](#)
 成人期医療移行チェックリスト（患者用） [DM1_checklist1.pdf \(umin.jp\)](#)
 成人期医療移行チェックリスト（保護者用） [DM1_checklist2.pdf \(umin.jp\)](#)
- ◆ [1型糖尿病移行期医療 | 公益社団法人日本糖尿病協会 \(nittokyo.or.jp\)](#)

VII. おわりに

◆ 今後の展望

1型糖尿病患者の適切な移行（転科）には、「患者の親離れ」「親の患者離れ」「患者・親の小児科医離れ」に加え、「成人科医が患者・親に信頼される医療を行う」ことが必要ではないか。言い換えると、「成人科医が患者の今までの人生を理解し、患者の意思を尊重しつつ患者にとって最適な治療を提供し、患者の今後の人生を患者とともに歩む覚悟を持つ」ことが必要だと思う。とくに心理面での持続的なサポートは避けて通れない。それが、若くして毎日のインスリン注射と血糖自己測定を余儀なくされ、学校生活や日常生活や社会生活において数々の不自由を感じながら必死で生きている方への、医療従事者としての最大のサポートになるのだと信じている。

◆ 小児科医から成人科医への message

小児期発症 1 型糖尿病が思春期・成人期になっても自己管理が不十分で血糖コントロール不良例が多いことが指摘されています。その背景には、小児期発症であることで、病気がなくても大人への階段を上っていくのが難しい時期に糖尿病を罹患し、本人と家族が「安心の基地」を作れない状況に陥り、精神的成熟がストップし、日常生活も自立・自律できない状況に陥っていることがあります。糖尿病は、毎日の食事が関わり、重大な合併症を起こし、注射や自己血糖測定など痛みを伴う治療が長期間必要であるという事実を受け入れるには時間が必要で、結果として自律が遅れ、家族（親）の過保護が目立つことになるケースがあります。成人診療科の関係者の方々には小児期発症であることで自立・自律の難しくなることをご理解いただき、糖尿病のコントロール状況に加えて患者及び家族像を共有するために移行前カンファレンスには応じていただければ嬉しいです。また、一定期間併診するなど、日ごろから顔の見える連携と連絡を取り合いながら、患者が糖尿病とともに自分らしく生きていけるように一緒にサポートしていきたいです。

◆ 成人科医から小児科医への message

- ・ライフイベント（進学、就職、結婚、転居、妊娠、出産など）が移行（転医）のチャンスです。
- ・医学的診療情報に加え、日常生活の問題点や親との関係、心理的観点からの情報もいただければ有り難いです。
- ・日頃から糖尿病専門医との間で相互に顔の見える連携を協力して築きましょう。

I. はじめに

小児期発症慢性疾患の中で、消化器疾患については消化器専門の成人診療医が存在することから、転科が第1選択となり得る領域である。しかし、併存疾患があることで、移行困難となる症例は多い。ここでは、成人期を迎えた食道炎の患者で、知的ボーダーライン・脳性麻痺のある症例を通して、具体的な小児診療科と成人診療科の連携を紹介すると共に、一般的なこの領域の現状を紹介する。

II. 症例提示（模擬症例）

◆ 症例

主病名：バレット食道 胃食道逆流症 好酸球性食道炎

併存疾患：食物アレルギー 喘息 2型糖尿病 脳性麻痺 脳性麻痺に伴う尖足

主科：消化器・内分泌科 他科：アレルギー科 他部門：栄養管理室

年齢：25歳（移行開始時23歳） 性別：女性 身長/体重：146 cm/61 kg BMI：28.6

ADL：車いす移動 トイレ：自立 知的レベル：軽度知的障がいあり 人見知りが激しい

家族歴：母が大学病院消化器内科で加療中 医療費：障害者医療証 特定医療費（指定難病）助成

福祉サービスの利用状況：身障手帳 養育手帳

◆ 現病歴

食物アレルギーによると思われる頻回の嘔吐による胃食道逆流症や内視鏡で腸上皮化生を伴う食道炎があり、小児診療科でフォローしていた。食道がんの発症リスクもあり、成人診療科への転科の対象であったが、軽度知的障がい・脳性麻痺があるため、成人後も小児診療科での診療を続けた。その間にも、小学校・中学校に上がる前には、患者に対し疾患についての説明を行う時間を設け、自分の体や内服薬について知ってもらい機会を作り、内容の理解を促すための看護師の介入を行った。母親にも進学先の学校に対し、病気について担任や養護教諭へ伝えるよう説明。必要に応じて主治医からも病気に関する情報提供を行った。

◆ 食道炎についての転科に当たり小児診療科側が考慮した点

④ 転科への準備状況

- 16歳頃から繰り返し病名や加齢と共に起こる合併症、この病気は成人診療科に専門医がいる領域であることを本人に説明し、一定の理解を得られた。その後も、転科に対し本人の納得が得られるまで時間をかけて繰り返し説明を行った。

② 内視鏡検査について

- 腸上皮化生を伴う食道炎であり、癌の鑑別のため年1回の定期検査が必要であり、成人診療科でのフォローが望ましい
- 脳性麻痺があり、不随意運動がある為、鎮静下での内視鏡検査が必須（小児期には全身麻酔下で行っていた）

③ 軽度知的障がいがあることについて

- 意思決定支援を行う必要がある
- 人や場所に慣れるまでに時間がかかる
- 母への依存度が高い
- 母の不安が強いと患者本人の不安にも繋がるため、母への支援も必要である

④ 医療体制 及び 地域性について

- 医療の担い手は、消化器専門医が望ましい
- ADL は車いすであること、も高齢であることなどから、地元の医療機関での診療が望ましい

上記 4 点により、移行先は母の主治医がいる地元の大学病院が第一候補として挙げた。

◆ 転科までの流れ

移行準備は 16 歳時に開始し、食道炎の病態から内視鏡の検査の必要性や、いずれ成人診療科に移ることを再度説明した。その結果、患者・家族の不安が強いことから、すべての診療を一度に終診せず、段階的に移行していくことで、一定の理解は得られたが、納得はされなかった。その後も時間をかけ、繰り返し移行の必要性を説明していく中で、21 歳時に「2 型糖尿病」の診療について転科することで了承が得られた。転科先には、家族のかかりつけ医（在宅医）が候補に挙がり、23 歳時に転科準備を開始。家族のかかりつけ医であったことからスムーズな連携が取れ、投薬、全身管理、訪問看護・訪問リハ指示書の作成などを依頼し、半年のオーバーラップ期間を設け転科を実施した。この転科をきっかけに、転科に対する患者・家族の不安も和らぎ、成人診療科への転科について前向きな考えに変化していった。患者・家族に転科に対する自信がついたことから、「食道炎」についての移行準備を開始。移行先の第 1 候補である大学病院へ連絡し、情報提供。関係する医療従事者間で移行前カンファレンスを行い、患者の特徴などについて理解を得られた。まずは、内視鏡検査を移行先の消化器内科で実施し、全身管理を小児科で実施するよう役割分担をしながら、診療を開始。1 年間のオーバーラップ期間を経て、患者・家族の納得が得られたこと、関係する医療従事者間で成人診療科への完全転科で合意が得られたことから、消化器内科へ転科し、小児診療科は終診とした。

◆ 転科後の流れ

転科の依頼後、診察すると軽い知的障がいが存在するもコミュニケーションは可能であり、成人診療科でも対応可能と判断した。定期検査（上部消化管内視鏡検査）の施行には十分な鎮静が必要であることから、1 泊 2 日入院で施行することとした。入院中や検査中も特にトラブルなく無事退院でき、その後も年 1 回の検査を予定し、外来診療を継続している。

◆ 小児科診療の今後について

喘息・食物アレルギーについては現在も（小児）アレルギー科で診療中。消化器科が転科したことで、アレルギー科も転科を検討中。ただし、食物アレルギーに対するカウンターパートナーが成人診療科に少ないため、転科先が見つかりにくく、かつ母親が小児科からの全面的な転科に強い不安を感じていることなどから、慎重に検討していく。

III. 疾患解説（バレット食道・好酸球性食道炎）

バレット食道は胃内容物の食道への逆流により、本来の食道上皮（扁平上皮）が変化して円柱上皮に置き換わった状態である。円柱上皮から腸上皮化生を生じ、癌が発生することであるが、本邦では稀であり、消化器病学会でも全例サーベイランスについては今後の課題としている。

好酸球性食道炎は、つかえ感など食道運動障害に伴う症状と内視鏡検査生検にて食道上皮内に高視野で15個以上の好酸球浸潤を伴う慢性アレルギー疾患である。

◆ 小児期における一般的な診療と特徴 など

小児期におけるバレット食道においても、癌化する可能性があるという特徴から、定期的に上部内視鏡検査を行い、経過観察を行う。なお小児期の場合、入院したうえで、全身麻酔下での検査となる。

好酸球性食道炎はアレルギーを起因として起こる疾患のため、患者は食物アレルギーや喘息などを発症していることが多い。治療には、① 食事療法（アレルゲンの除去） ② 薬物療法 がある。小児期発症の特徴として、① 食事療法（アレルゲンの除去）は、家族が担うことが多いが、成長・発達とともに本人へ主体を移し、リテラシーの確立を促していく。まず患者が幼少期の頃には、家族の横で食事指導を聞き、家族と共に話し合いながら食事療法の必要性を認識出来るようにする。10歳頃より患者本人への指導を進め、中学・高校など家族以外との食事機会が増える時期には、生活習慣にあった食事療法が行えるよう栄養士と連携し、治療に当たることが求められる。この時期の子どもにとって、家族よりも友人との関係に重きを置きやすく、食事療法などの療養生活が難しくなることもある。医療従事者は、患者の思いを聞き、病気と共に生きていくことについて納得できるよう繰り返し説明する必要がある。

◆ 成人期における一般的な診療と特徴 など

バレット食道では胸やけなどの逆流症状があれば酸分泌抑制薬（プロトンポンプ阻害薬）が必要である。

好酸球性食道炎は原因食物が同定できれば除去食が根本的治療となる。一般的には成人では同定、実施困難な症例が多いことから、プロトンポンプ阻害薬など酸分泌抑制薬が第一選択で2/3程度の症例で効果がある。無効の症例もステロイド嚥下療法が有効である。最近、生物学的製剤の治験が実施されており、難治例では将来的に使用できる可能性がある。

◆ 小児期における自律・自立支援

自律・自立支援のポイントは、key age（例えば、5-6歳【小学校入学前】、10-12歳【中学校入学前後】、15-18歳【高校入学前後】）に、患者の成長や発達に合わせた方法で支援を行うことである。この疾患においては、まず、低年齢では家族への説明を隣で一緒に聞きながら、少しずつ自分の体の仕組みや病気について関心を持てるように支援する。10歳頃には、家族同伴のもと患者本人に疾患や食事療法や薬物療法、定期的な内視鏡の必要性などの説明を行い、病気を自分のものをして捉えることが出来るよう支援する。15歳頃には、患者本人に話を聞いたり、病気についての説明を行うなど、少しずつ成人診療科の診療に近づけていくようにし、患者の成長・発達具合や理解度に合わせて「子ども」から「大人」へと医療従事者も対応を変化させながら、内容の理解を促す。またストレスを溜めないなど生活面での工夫や趣味や将来の夢などにも触れる。バレット食道・好酸球性食道炎は共に慢性的に経過し、症状は落ち着いた状態であっても、治療を中断すると再発することが多いとされている。進学や就職などライフステージが変化する時期には、その時期に合った日常生活での注意点や解決方法などを説明することが重要である。

◆ 医療支援について

好酸球性食道炎の場合、小児慢性特定疾病・指定難病に該当し、重症度に応じて医療補助が受けられる。
小児期においては乳児医療が市町村により異なるが概ね中学から高校まで受給される。

参照

- 好酸球性消化管疾患（指定難病 98） - 難病情報センター (nanbyou.or.jp)
- 好酸球増加症 診断の手引き - 小児慢性特定疾病情報センター (shouman.jp)
(↑好酸球性食道炎・好酸球性胃腸炎含む)

IV. 疾患領域（消化器疾患全般）における移行期医療の現状

◆ 小児診療科の立場から考える移行期医療の現状と課題

小児期発症慢性疾患の中で、消化器疾患については、消化器専門成人診療医が存在することから、転科が第1選択となる領域である。ただし、重度の知的障がいなど転科が困難な症例については、併診の形を検討する。小児期発症の消化器疾患では成長・発達や性発育に影響を受ける治療をすることが多い。そのため、現病の緩解を目指すのはもちろんであるが、成長曲線で評価しながら出来るだけ成長障害を起こさないように治療を進めることが、小児消化器科医（小児科医）・小児外科医の役割となる。

成人炎症性腸疾患の20%は小児期に発症するとされる。小児診療科・小児外科で長期管理されてきた患者は、成人診療科への転科が容易でないことがしばしばあるとされてきた。転科しても、うまく適応できなかった患者は、小児診療科・小児外科に逆戻りしたり、ドロップアウトして症状が増悪したりする場合もある。そのようなことが起こらないように、小児科医・小児外科医は年齢や発達段階に応じて疾患の概要、自己の能力、社会参加のためのコミュニケーションについて、患者へ説明を行う。その上で、患者が病気を受け入れ、自分の身体状況に見合った就学・就労形態を選択し、経済的な自立ができるようにすることが、小児期に行う自律・自立支援において大事なことである。また移行時には、診療情報の提供はもちろんであるが、移行前カンファレンスを開き、小児診療科と成人診療科医（必要に応じて看護師やMSWなどの医療者）が、顔の見える形で集まり病状だけではなく、患者の心理的状況や家族背景なども伝える機会を持つことが望ましい。

◆ 成人診療科の立場から考える移行期医療の現状と課題

消化器（消化管）内科では、炎症性腸疾患（クローン病、潰瘍性大腸炎）を代表に、好酸球性消化管疾患や定期的な内視鏡検査が必要な患者を小児科から受け入れている。知的障がいのない患者ではスムーズな移行期医療が可能であるが、小児科医と成人診療科医との対応のギャップから患者・家族が戸惑うこともあるようである。基本的に、家族が同伴して診察に来るケースが多いが、長く診ていると患者一人で来院するようになり、ようやく移行が終了したことを実感する。一方で、知的障がいのあるケースは対応が困難な場合が多い。特に大学病院のような専門診療科が分かれている病院では、疾患的には対応可能であるが、実際の診療や支援という面から難しいかもしれない。地域での診療をベースに悪化した際に専門病院で治療なども考慮する必要がある。また病院内でも主治医や看護師など知的障がい患者になれていない成人診療科病棟での対応をどの様にしていくか受け入れ病院として考えていく必要がある。

V. 大阪における消化器疾患の移行期医療の現状

◆ 小児診療科へのアンケート結果のまとめ 及び 考察

2019 年に大阪府移行期医療支援センターが調査した結果、20 歳以上で小児診療科が診療している消化器疾患は、小児炎症性腸疾患が一番多かった。知的障がいのない患者では転科出来ているが、知的障がいのある患者では小児診療科のみで診療されていることがわかった。(※ 転科はこの 1 年以内に転科した・する予定患者を含む) 今後、知的障がいのある症例での併診の方法に関して、検討していく必要がある。

疾患名	回答数	知的障がいあり (日常生活に援助を要し 1 人で受診不可)				知的障がいなし (日常生活が自立し、1 人で受診可能)			
		転科	併診	継続	患者なし	転科	併診	継続	患者なし
小児炎症性腸疾患	4	0	0	3	1	4	0	0	0

<成人診療科からの考察>

スムーズなトランスファー（転科）のためには、まず小児診療科で適切な診療情報提供書を作成する必要がある。患者は寛解期である方が好ましい。また、トランジション専門外来を設置する、小児診療科と成人診療科の共同外来を設ける、あるいは小児診療科と成人診療科を交互に受診する期間を作るといった工夫が推奨される。知的障害がなければ移行は比較的スムーズであり、可能な限り早い段階（症例によっては中学生）で移行を開始することが望ましいと思われる。知的障がいのある症例では移行が困難な場合もあるが、軽い知的障がいであれば初診時の際、家族を含めた説明を後日改めて診察の最後にするなど時間がとれる予約枠を設定して診療にあたることで、患者家族との良好な関係を構築して移行できる症例もあると考える。

VI. ガイドラインや治療法の進歩など新たな情報を紹介

◆ [成人移行期小児炎症性腸疾患患者の自立支援のための手引書\[2017\] | 一般社団法人 日本小児栄養消化器肝臓学会 \(jspghan.org\)](#)

◆ [潰瘍性大腸炎・クローン病 診断基準・治療指針. \[2021 年 1 月改訂\] | 厚生労働省科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業 「難治性炎症性腸管障害に関する調査研究」\(久松斑\) 令和 2 年度分担研究報告書 \(doc01.pdf \(ibd-japan.org\)\)、\(p21-26, 43-47 参照\)](#)

移行期に関するガイドラインはないが、好酸球性消化管疾患については新生児・乳児と幼児・成人の 2 つのガイドラインが公開されている

◆ [幼児・成人好酸球性消化管疾患 診療ガイドライン 小児科診療 \(ncchd.go.jp\)](#)

◆ [新生児・乳児食物蛋白誘発胃腸症 Minds 準拠診療ガイドライン | 一般社団法人 日本小児栄養消化器肝臓学会 \(jspghan.org\)](#)

◆ [好酸球性消化管疾患（指定難病 98） - 難病情報センター \(nanbyou.or.jp\)](#)

◆ [好酸球増加症 概要 - 小児慢性特定疾病情報センター \(shouman.jp\)](#)

VII. おわりに

◆ 今後の展望

今回の症例で成人診療科への移行がスムーズであった要因として、主治医同志が研究会などで面識があったこと、すなわち顔の見える連携があったこと、患者の家族の主治医であったことが挙げられる。消化器領域の特殊性から考えると、内視鏡検査など侵襲を伴う検査や治療が頻繁に行われる診療科なので、比較的早い年齢での移行が望ましいと思われる。

◆ 小児診療科医から成人診療科医への message

成長・発達途上にある小児にとって成人の世界に羽ばたくためには、家族との間に築かれる「安心の基地」が必要です。小児期発症慢性疾患では、この「安心の基地」が揺らいでしまうことが多い。「安心の基地」を維持するために小児患者とその家族に対する自律・自立支援を行うが、不十分であることも多く成人診療科の先生方にも、小児期に発症するゆえの未熟性や家族の「過保護な状況」を理解していただきたいと思います。また、小児診療科—成人診療科の顔の見える連携のため移行前カンファレンスなどの呼びかけがあった際には、応じていただけるとありがたいです。

◆ 成人診療科医から小児診療科医への message

小児診療科の先生が患者・家族への対応が非常に熱心で、成人診療科では対応が若干異なること（診察時間が比較的短いとか、説明が必ずしも十分でないこと。もちろん必要な場合は十分に時間をかけます）に患者や家族がギャップを感じることも多いかもしれません。時間をかけて対応していきますので、ご考慮頂ければありがたいです。