

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診療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。成人後も小児診療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の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)小児診療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、生涯にわたり適切な医療を受けることができ、その人らしい生活を送る一助となれば幸いである。

2022年3月 大阪府移行期医療支援センター長 位田 忍

目次

大阪府移行期医療支援センター	1
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 作成にあたって.....	2
難病医療推進への取り組み-移行期医療を含めて-.....	4
疾患別症例集.....	5
 ダウン症候群.....	5
 1 型糖尿病	17
 消化器疾患.....	24
 自閉症スペクトラム障害	30
 先天性心疾患	34
 小児がん経験者（CCS）	40
コラム.....	49
大腸がんを発症した 27 歳の移行困難例の小児診療科-成人診療科の医療機関連携	49
てんかんの移行期医療について	52
神経筋疾患患者の成人診療科・地域医療のかかわりと現状.....	55
 ライソゾーム病.....	60

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・小児診療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。

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ばらくは、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受けているが、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できた。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 と軽度異常あり。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
(小児診療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、受診することができた。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・養育者の納得、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、チラーゼン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。

● 小児診療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」ができてしまう。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。小児診療科医には、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、万が一空白期間ができてしまった場合、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、自治体が作成・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) 小児診療科：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
	(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
学童期～ 思春期～ 若年成人期	(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 食道裂孔ヘルニア 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、これまで小児診療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・養育者が成人診療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診療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、小児診療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”ということを感じ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、自分でできることか、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ったと考えら

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、小児診療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ないまま、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診療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「小児診療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、小児診療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。

● 小児診療科医から成人診療科医への 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。生涯支援に成人診療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ればと嬉しく思います。

● 成人診療科医から小児診療科医への message

なぜ状態が安定している今になって、小児診療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、小児診療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、小児診療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 \(jsgc.jp\)](https://www.jsdc.jp/dsgc/guide/20210404_jsgc.jp)
- 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 (模擬症例)

● 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/g Cr 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、おやつ時などでき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（小児期発症内分泌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 \(umin.jp\)](http://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、移行準備ができ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できなくなり、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、家族間では相談でき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、自己管理できるようになり、現在もできている。カーボカウントは、難しいようで時折間違えもあったが、現在も食品表示を見て計算できている。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でき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でき、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し合う機会を設けた。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。高校でできた友人には、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できていると考え、まずは病気について改めて説明し、適切に管理すれば他の人と変わらない生活を送れること、友人に治療のことなどを話せる関係性を築き、自分のことを知ってもらうことで、よりよい療養生活につながることを伝えた。その後、友人に病気のことを打ち明けることができ、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。本人の移行準備ができているか前述の“成人期医療移行チェックリスト”を再度施行。転科準備はできていると判断した。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、不安などがないことを確認し、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、成人期に見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入れ困難な時期、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必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補食の工夫についてアドバイスした。今後は、患者の受け入れ状況を観ながら、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そうな受容的・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できれば、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

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診療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、小児診療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、成人診療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ども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

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、小児診療科で行ってきた治療や支援を成人診療科で継続することが難しいという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、成人診療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診療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診療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・親の小児診療科医離れ」に加え、「成人診療科医が患者・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、「成人診療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。

● 小児診療科医から成人診療科医への 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・自律が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。

● 成人診療科医から小児診療科医への 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 療育手帳

● 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う機会を作り、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がった。

● 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などを再度説明した。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・家族が転科に対する自信を得たことから、「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、全身管理を小児診療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。

◆ 小児診療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、かつ母親が小児診療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、癌が発生することがあるが、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倍率視野で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できるようにする。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、病気を自分のものとして捉えることができるよう支援する。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、原疾患の寛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でき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（小児診療科医）・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、小児診療科医・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 などの医療従事者）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診療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、小児診療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慣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できているが、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に、家族を含めた説明を後日改めて診察の最後に設け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」(久松班) 令和 2 年度分担研究報告書 ([doc01.pdf \(ibdjapan.org\)](http://doc01.pdf(ibdjapan.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 [小児診療科診療 \(ncchd.go.jp\)](http://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 \(nanbyou.or.jp\)](http://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 \(shouman.jp\)](http://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、主治医同士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。

関西医科大学総合医療センター 小児診療科 病院教授 石崎 優子

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

発達障害はわが国でも 1980 年代ごろから小児診療科診療でも一つの課題となっている。平成 16 年の発達障害者支援法で、当時は軽度発達障害と呼ばれた重い知的障害のない群を発達障害として定義づけ、2004 年の発達障害者支援法の制定と翌年の特別支援教育の開始により、社会に発達障害の概念が普及し、小児診療科を受診する発達障害の診療が増加した。

II.症例 先天性心疾患術後で軽度知的障害を有する自閉症スペクトラム障害、22 歳女性（模擬症例）

◆ 症例

主病名：ファロー四徴症根治術後、軽度知的障害、自閉症スペクトラム障害。

主科：小児診療科（循環器、発達障害）。 他科：なし。

年齢 22 歳（移行開始時 18 歳） 性別：女性 身長/体重：152cm/54kg

ADL：基本的日常生活動作は自立、手段的日常生活動作は成人の指導監督下で多くのことは可能。

しかし、電話に出ることはできない。

知的レベル：軽度知的障害あり。

家族歴：特記事項なし。

福祉サービスの利用状況：障害者年金、身障手帳、療育手帳

◆ 現病歴

低出生体重、先天性心疾患により出生直後から新生児集中治療室にて治療を受けていた。ファロー四徴症に対する根治術後、小児循環器科と新生児科のフォローアップを受けていた。3 歳児健診で発達遅滞を指摘され、療育手帳を取得し（B2）、市の親子教室に通うとともに、児童精神科により広汎性発達障害と診断されたが、定期通院はしていなかった。地元の中学校入学後、不登校になり、頭痛や腹痛、下肢痛などの不定愁訴を訴え小児診療科心身症外来を紹介された。小児心身症外来にて発達障害の特性に基づく学校不適応・集団不適応として、生活指導や薬物療法を続け、通信制高校を卒業し、就業支援の訓練を始めたころから、精神科への移行の準備を始めた。しかし先天性心疾患の術後であることから受け入れに難色を示されることが多く、転科に難渋していた。

◆ 転科にあたり考慮した点

① 転科への準備状況

- 通信制高校を卒業し、就業支援に公共交通で通っており、生活の大部分は自立していた。自分の疾患の理解については先天性心疾患の管理としては生活制限も薬物療法もなく、定期通院も一人でできる状況であった。自閉症スペクトラムについても、発達特性と自分の苦手なこと（例：電車が止まった時にどのような手段で振替輸送を用いるかを自分で判断できない、電話は相手がどんな人で何を言われるかわからないのでとれない）を理解しており、医療機関への受診も一人で可能であった。

② 先天性心疾患の術後のフォローについて

- 小児循環器科の元担当医が内科・小児診療科として患者宅の比較的近くに開業しており、患者家族は転医を希望していた。

③ 知的障害について

- 発達検査上は境界域～軽度知的障害であり、日常生活は自立し高等学校を卒業したが、自閉症スペクトラム障害による偏りが集団適応を困難にしていた。

④ 障害年金について

- 20歳時に小児診療科にて障害年金の申請を行い、以降の転科を目指している。

上記の理由により、発達障害の移行先は自宅近くの精神科開業医（最初に広汎性発達障害の診断を下した）を第一候補とした。この精神科医は児童精神科からの移行症例を数多く受け入れている実績があった。

◆ 転科までの流れ

移行準備は高校入学後の16歳時に開始した。高校へは電車で通い自信をつけるとともに、小児心身症外来への受診も、最初は母と受診して、患者のみ診察室に入って面接し、次回予約を取る際に母親が入るようにした。その後、母親は付き添って来院するものの診察室には入らないようにし、その後、一人で受診し、特別の事情がある際には診察室から母に電話をするようにした。

通院はほぼ一人でできるようになり、18歳の高校卒業を機に移行先を探したが、受け入れ先はなかなか見つからなかった。

◆ 転科

きっかけは患者と家族が地域の福祉サービスの利用にあたり、市役所に相談したところ、近医精神科の開設するサービスをすすめられたことによる。最初は先天性心疾患術後であることより、難色を示していたが、元小児循環器科担当医である開業医のクリニックに並行して受診するという条件で、精神科主治医となることを引き受けて下さった。

◆ 転科後

転院依頼後、小児診療科で実施した発達検査や学校への意見書、福祉サービス利用のための診断書などの診療情報を提供し、追加の情報のやりとりを行った後に転科した。転科後、1年間程度は小児診療科と両方に通院する予定であったが、患者が転科先に慣れて小児診療科での診療終了を希望したため、小児診療科は終診となった。

III.疾患の説明（自閉症スペクトラム障害、知的障害）

◆ 自閉症スペクトラム障害（Autism Spectrum Disorder: ASD）

生涯にわたって対人コミュニケーションとこだわりの問題が続く。知的障害は、言語がなく、他に興味を持たず、他者とのかわりが全くできないケースから、知的な障害はないものの、こだわりがあったり、人の感情を読み取れない、言外の意味を理解しないといった一見自閉症らしくないケースまでさまざまである。知的障害がなく、患者の特性に合った進学先や職業を見つけた場合には、まさに特性を生かして社会に適応していけるため、発達障害というには言葉はそぐわない。しかし、知的水準が高く、小児期から思春期には学校や周囲の配慮により集団に適応していても、その間に多くの外傷体験や失敗経験をしている場合や、大学進学や就業後に情緒の不安定さを呈する場合もある。

知的障害の有無にかかわらず、精神障害者保健福祉手帳を取得/更新する際には、医師による診断書作成が必要であるために継続して医療機関への受診が必要となる。この場合、診断書を書く医師は何科であっても良いとされるが、知能検査や精神面の評価を記載するため、基本的には移行先は精神科となる。

◆ 自律・自立に関連する要因

移行と転科とを分ける要因の一つが知的障害の有無である。移行が「慢性疾患を持つ思春期・若年成人患者が、小児中心型医療から成人中心型医療に目的を持って計画的に移ること」であり、移行支援プログラムの要素が「医学的・社会心理的・教育的・職業的必要性について配慮した行動計画」であるならば、重い知的障害がある場合、患者が計画的かつ能動的に成人診療科に移ることは困難だからである。

知的障害が重い患者では、患者の日常生活上の食事・排せつなどの自立を目指す、一人暮らしや経済的自立は難しい。医療上の移行にあたっては、サマリーの作成や地域の支援事業、福祉制度の紹介といった内容が中心となる。その先には、自宅から入所施設へ、また監督者が保護者から施設へと移ることになる。

知的障害がない場合には、他の小児期発症慢性疾患と同様、疾病教育と高等教育ならびに就労準備を充実させ、疾病を持ちつつ就労し、社会に参加できるよう患者を支援する。

◆ 就労に向けて

発達障害患者の就労は発達の特性に合わせることとされ、自閉症スペクトラム患者の場合には、言語的コミュニケーションが主となるものは避け、他の人との共同作業ではなく自分のペースで続けられる定型的な業務が勧められることが多い。これは非常に重要であるが、より重要なことは就労動機である。なぜ働くのか、その理由と動機について、就労支援サービスのルールに乗せる前に話し合うことが望ましい。

◆ 医療支援・福祉制度

➤ 自立支援医療：

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/hukushi_kaigo/shougaishahukushi/jiritsu/index.html

➤ 精神障害者保健福祉手帳

<https://www.mhlw.go.jp/kokoro/support/certificate.html>

➤ 障害者手帳

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/hukushi_kaigo/shougaishahukushi/techou.html

➤ 就労支援

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000074055.html>

<https://www.mhlw.go.jp/content/12601000/000797543.pdf>

IV. 疾患領域（発達障害）における移行期医療の現状

発達障害は日本では 1980 年代ごろから医療の一つの課題となっている。一方で移行期医療は 2000 年代から注目されるようになったが、発達障害は他の疾患ほど話題にならなかった。当初、厚生労働省の移行期に関する事業の対象は、児童福祉法の小児慢性特定疾病対策に定められる疾患であり、発達障害者支援法による発達障害ではなかったからである。しかしその後、日本小児科学会が小児の全ての領域を移行期医療の対象と示したことや、小児診療科の臨床において乳児健診で発達の問題を指摘され、小児診療科で診断された患者の多くが成人を迎えるようになった。その一部は診断書作成の必要上、生涯にわたって医療機関に通院することとなり、発達障害患者の移行期医療を考える必要性が増えている。

◆ 成人診療科の立場から考える移行期医療の現状と課題

今回の症例に示すように、何らかの身体の慢性疾患の既往や合併がある場合、精神科への移行に難色を示されるケースが少なくない。発達障害の主治医を精神科に紹介をした後も、身体基礎疾患を誰がみるのかも大きな要因になる。

V. 大阪府における発達障害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患者で、主たる疾患が自閉症スペクトラムは 11 番目、注意欠陥・多動症は 29 番目であった。患者の最も多い移行パターンは以下の表の通りである（※ 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、知的障害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
自閉症スペクトラム	5	2	0	3	0	2	1	0	2
注意欠陥・多動症	2	1	1	0	1	2	0	0	0

また、転科・併診をしている患者の受け入れ先医療機関（自病院・他病院・開業医・クリニックで選択）及びその医師の特性（一般医・専門医・両方で選択）についての質問では、開業医・クリニック及び専門医であるという回答が多かった。

VI. おわりに

◆ 今後の展望

文部科学省が平成 24 年度に行った調査で発達障害（LD・ADHD・高機能自閉症等）の可能性のある児童生徒を 6.5%程度とした。ADHD のように年齢が上がるにつれ有病率が減少する問題もあるが、それでもなお母数が大きいため、成人への持ち越しは多い。乳幼児健診で発見され診断されその後小児診療科でフォローされているケースも多く全国で新規患者の数を制限する機関も少なくないと聞く。成人後の医療のあり方と担い手は早晩に検討する必要があるだろう。

◆ 小児診療科医から成人診療科医へのメッセージ

言葉のない患者の表情やしぐさと家族の情報から、患者の心を推しはかり、患者と家族のより良い生活を目指していくことは、地道ではありますが、地域で家族を支える上で重要です。ご協力をお願いします。

国立循環器病研究センター 小児循環器内科・OIC 客員研究員 白石 公
 国立循環器病研究センター 小児循環器内科・成人先天性心疾患科医長 大内 秀雄
 国立循環器病研究センター 小児循環器内科部長 黒崎 健一
 国立循環器病研究センター 移植医療部長 塚本 泰正
 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

先天性心疾患は出生児約 100 人に 1 人の割合で発症する。近年の診断技術と外科手術成績の目覚ましい進歩により、患者の約 95%が小児期の心臓外科手術で救命され、90%以上が成人期に到達するようになった。その結果、現在では全国で小児患者が約 20 万人、成人患者が約 45 万人に到達し、先天性心疾患は小児診療科だけでなく内科においても看過できない診療領域となっている。特に複雑先天性心疾患患者では、小児期の心臓外科手術により血行動態が改善しても、遺残症や続発症により生涯にわたる適切な管理と治療が必要となる。これらの先天性心疾患患者では、病態のバリエーションが非常に広く、診療も小児診療科から循環器内科や心臓血管外科までの多科にわたる。女性では産婦人科の関与も不可欠である。一方で、年齢の問題と病態の複雑さから患者は小児専門施設でも循環器内科施設でも受け入れが困難なことが多く、全国に専門施設を設立して診療体制を充実させることが喫緊の課題となっている。このように先天性心疾患患者では、小児期の適切な管理と外科治療だけでなく、成人医療への円滑な移行と成人期における診療体制の構築が、医学的にも社会的にも大きな課題となっている。また、これらの患者の診療が円滑に行える様、若手医師、看護師、検査技師の教育体制を充実させることも必要である。さらに、先天性心血管疾患患者の生涯にわたる QOL の向上には、患者への医療保障、社会保障、就労支援を充実させることも必須となっている。本稿では、先天性心疾患の移行医療の現状と問題点について紹介する。

II. 症例検討（模擬症例を設定）

● 症例

年齢：28 歳 性別：女性 職種：会社員（事務職）婚姻：既婚、子どもなし

- 現病歴：出生直後から心雑音と軽度のチアノーゼがあり、生後 1 ヶ月時に当院紹介されファロー四徴症と診断。チアノーゼは軽度であったため、BT シャント手術を受けることなく経過観察された。1 歳で心臓カテーテル検査を行い、1 歳 6 ヶ月時にファロー四徴症の心内修復術を受けた。術後は中等度の肺動脈弁閉鎖不全が遺残したが自覚症状はなく、中学では卓球部に入り無理しない程度のクラブ活動を楽しむことができた。高校卒業後は簿記関係の専門学校に入り、卒業後は大阪市内の一般企業の事務職に障害者枠で就職した。高校卒業を機に循環器内科との併診診療を開始し、まもなく自宅近くの総合病院循環器内科に診療移行した。就職後は毎日約 1 時間の電車通勤で、月末には残業せざるを得ないことも多く、1 年後に退職した。その後自宅近くの別会社に再就職し体は楽になった。

22 歳頃から労作時の動悸を感じるようになった。次第に頻度が増し持続時間も長くなり、ホルター心電図など精査を受けた。拍動数 140/分前後の心房頻拍が確認されたため、心臓 MRI 検査、心臓カテーテル検査を実施した。肺動脈弁閉鎖不全 moderate（中等度）、三尖弁閉鎖不全 mild（軽度）、右室拡張末期容積係数 134mL/m²、左室拡張末期容積係数 92 mL/m²、右室駆出率 0.55、左室駆出率 0.68、血漿 BNP 値は

28pg/mL であった。右室拡張末期容積係数 134mL/m² であることから、この時点での右室流出路再建術の

絶対的な適応ではないこと、また本人が開心術を受けることを拒んだため、循環器内科は心房頻拍に対するアブレーションを実施することとした。カテーテルアブレーションは成功し、動悸は消失して元気に仕事を再開することができた。24歳で結婚したが、今のところ挙児の希望はない。現在、心電図および心エコー検査を繰り返し、また2年に1回程度MRI検査を行い、肺動脈弁閉鎖不全の悪化、右室拡大、三尖弁閉鎖不全の進行の有無を注意深く観察している。肺動脈弁閉鎖不全の悪化や三尖弁閉鎖不全の進行により、右室拡張末期容積係数が $160\text{mL}/\text{m}^2$ を超えるようになると再手術（右室流出路再建術）が必要なることを説明している。再手術は成人先天性心疾患の手術を専門とする我々の施設で行う予定としている。

● 移行の流れ

<小児診療科>

先天性心疾患の患者は、新生児・乳児期にチアノーゼや心不全状態にあり、人工心肺装置を使う大きな手術を幾度となく経験し、術後もカテーテル検査などの入院を繰り返してきた患者が多いので、学校生活もままならず、自立/自律が困難な症例が多い。そのため、高校生になっても親と共に外来を受診し、自分の病気を理解しようとしめないケースが目立つ。本症例では小学校高学年の頃から自分の病気がどのようなものであるかを医師に外来で聞いてきた。このために病名を教え、心臓の図を書いて手術前の血行動態を説明し、手術で治した部分を教えた。中学に入ると将来起こりうる遺残症や続発症に関しても説明し、今後の学校生活、勉強や運動、成人後の社会生活について、本人が納得できるようわかりやすく説明した。高校生になると、成人後は内科の先生にも診てもらう必要があることを説明した。同時に、妊娠や出産に際しての注意点（アンギオテンシン変換酵素阻害薬を服用しているため内服中には妊娠はできないこと）についても親と共に説明した。

<成人診療科>

高校卒業時に小児循環器科から紹介状を受け、病状は比較的落ち着いていたので、3ヶ月に一度の定期検診と投薬を行うことを承諾した。女性患者であり、今後の妊娠・出産や再手術の時期に関して、循環器内科医だけではまだまだ経験が不十分であるため、小児から内科への完全移行を選択するのではなく、しばらくの間は循環器内科医が主体となりながら小児循環器科と併診することとした。本症例では病気の理解度が比較的高かったため、患者の自立及び自律の点においては大きな支障はなかった。アブレーションに関しては当院に専門とする医師がいたので、小児診療科と連絡をとりながら当院で行うこととした。再手術が必要になれば、紹介元である先天性心疾患の専門施設で実施してもらう予定である。

III. ファロー四徴症とは

● 疾患の簡単な説明

チアノーゼをともなう先天性心疾患では最も頻度が高い疾患（出生約3,000人に1人）。心臓の発生の段階で、一本の総動脈幹から肺動脈と大動脈が分割される際の仕切りの壁が体の前方にずれたために起こる異常で、以下の4つの特徴をもつ。

- (1) 左右の心室を分ける心室中隔という仕切りの壁の大きな穴（心室中隔欠損）
- (2) 全身へ血液を送る大動脈が左右の心室にまたがっている（大動脈騎乗）
- (3) 右室流出路（漏斗部）及び主肺動脈が狭くなる（漏斗部狭窄・肺動脈狭窄）
- (4) 左右の心室の圧が等しくなり、右室が肥大する（右室肥大）前方偏位の程度によりチアノーゼのない軽症（ピンクファロー）から、肺動脈閉鎖をとともなうもの（極型ファロー四徴症）まで、広いスペクトラムの病像を呈する。約15%の患者は、染色体22q11.2欠失症候群を合併する。

● 小児期における一般的な診療や特徴

生後まもなく心雑音で見つかることが多く、心室中隔欠損を通して右室から大動脈へ静脈血が流れ（右-左短絡）、このためにチアノーゼを生じる。また乳児期には、激しく泣いた後などにチアノーゼと呼吸困難が強くなる発作（チアノーゼ発作/無酸素発作）を起こすことがあり、このような症状を呈する場合は β ブロッカーを経口投与する。治療の基本は心臓外科手術で、生後よりチアノーゼが強い場合は、乳児期早期に鎖骨下動脈と肺動脈をバイパスするブラロック・タウシッヒシヤント手術を行う。その後、生後1歳前後に人工心肺を用いた心内修復術（心室中隔欠損閉鎖術+右室流出路再建術）を行う。肺動脈閉鎖例（極型ファロー四徴症）では、心外導管（人工血管）を用いた右室-肺動脈バイパス手術（+心室中隔欠損閉鎖術）を行う。

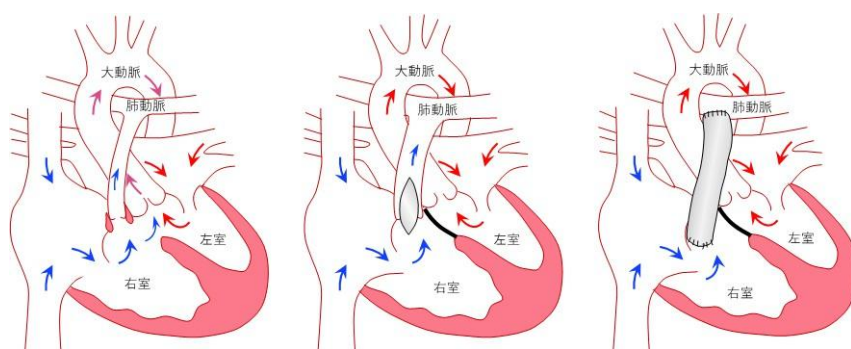


図2：左；ファロー四徴症手術前、中央；右室流出路拡大術、右；ラステリー手術

● 成人期における一般的な診察や特徴

術後遺残症（肺動脈狭窄及び閉鎖不全）の程度にもよるが、通常の日常生活に支障はなく、学校での体育活動も可能である。ただし激しい競技スポーツはある程度制限される。成人期以降は、年齢とともに遺残症としての肺動脈弁閉鎖不全が進行し、右室機能低下や三尖弁閉鎖不全を生じて、心不全や難治性不整脈を発症するようになる。運動時の息切れや日常生活の制限、突然の動悸が起こるようになる。放置すると不整脈により突然死に至ることがある。従って、右心機能不全が不可逆になる以前に肺動脈弁置換術を行う必要がある。このような遠隔期(主に成人期以降)に見られる肺動脈弁狭窄や閉鎖不全に伴う右心不全の出現は、成人に達したファロー術後の患者の管理と治療において現在大きな問題となっている。右心機能が極度に低下していない女性では、専門施設での管理のもとに妊娠・出産を行うことは可能である。22q11.2欠失症候群合併症例では、認知機能障害とともに思春期に精神障害を発症することがある。

● 小児期における自立/自律支援のポイント

発達や認知機能に障害のないファロー四徴症患者では、術後の血行動態や症状にもよるが、左心室が体心室となる2心室修復がなされる疾患であるため、比較的循環器内科医に受け入れられやすい。単純欠損型の非チアノーゼ性先天性心疾患と同様に、12-15歳ころに病状説明や自立/自律支援を開始し、高校を卒業する18歳には循環器内科医にバトンタッチすることが可能である。

ラステリー手術を行った肺動脈閉鎖症例、主要体肺側副動脈を伴った症例では術後も循環器内科医に馴染みのない問題を多く抱えるため、自立/自律支援を行いながらも、小児診療科医と内科医による併診を主体とした慎重な移行医療が必要である。

一方で、後述するように、ファロー四徴症患者では精神発達遅滞や認知機能障害を伴うことが比較的多い。病状によっては抑鬱状態に陥りやすい患者も多い。患者の自立/自律は血行動態のみを考慮してマニュアル通りに進めるのではなく、患者の発達や理解度に応じた説明や支援を進めることが重要である。精神・心理的な状態が未成熟な患者では、十分時間をかけて移行を行うこと、あまり無理をせずしばらくは

小児診療科医と内科医が併診し、さらには専門看護師や心理士の支援を得ることで、円滑な移行を行う必要がある。

- 医療費について

- 小児慢性特定疾病や指定難病に該当するのか

チアノーゼ性心疾患として最も頻度の高いファロー四徴症は、小児慢性特定疾病に指定されている。ただし医療費助成の対象となるのは、内服を含めた治療中であること、または設定された9項目のいずれかの遺残症もしくは続発症が認められる場合と定められている。

https://www.shouman.jp/disease/details/04_33_041/

https://www.shouman.jp/disease/instructions/04_33_041/

- 成人後に医療費負担がどのように変化するのか

本疾患は、指定難病にも定められている。助成の対象は、NYHA 心機能分類でII度以上の症状を呈する患者と定められている。

<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4741>

<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4742>

- その他

- 疾患もしくはその領域における移行期医療の現状

発達や認知機能に障害のないファロー四徴症患者では、術後の血行動態や症状にもよるが、左心室が体心室となる2心室修復がなされる疾患であるため、比較的循環器内科医に受け入れられやすい。単純欠損型の非チアノーゼ性先天性心疾患と同様に、12-15歳ころに病状説明や自立自律支援を開始し、高校を卒業する18歳には循環器内科医に徐々にバトンタッチすることが可能である。

肺動脈閉鎖症例、主要体肺側副動脈を伴った症例では、前述したように、術後長期にわたり複雑な血行動態を示すため、小児診療科医と内科医による併診を主体とした慎重な移行医療が必要である。

- 移行が進まない現状に対する問題点及び課題、移行に当たっての注意点

ファロー四徴症では発達障害や認知機能障害を伴うことも多く、患者本人のみならず両親と共に病状や認知機能に沿った自立/自律支援を行うとともに、循環器内科への移行には十分な時間と配慮が必要である。病状の悪化、侵襲的検査の実施、主治医交代によるストレスなどで抑鬱状態や精神障害が悪化することがあるので、移行に際しては十分な配慮が必要である。

IV. 疾患もしくはその領域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や小児期の特徴

すでに述べたように、ファロー四徴症は血行動態的には循環器内科医への移行が容易な疾患ではあるが、精神心理的な問題から自立/自律が困難な患者が多い。患者の発達や心理状態に応じた無理のない移行プログラムを考慮する必要がある。

- 成人診療科の立場から考える移行期医療の現状や成人期の特徴

血行動態的には循環器内科医で経過観察できる疾患である。しかしながら、再手術の判断とそのタイミング、女性患者での妊娠・出産の問題など、まだまだ一般の循環器内科医には馴染みの薄い課題が多々存

在する。個々の患者の基礎疾患の病態、現在の病状、心理社会的な問題をよく加味した上での移行医療を考えてほしい。

V. 大阪における（疾患領域）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

2019年に大阪府移行期医療支援センターが調査した結果、全体として2,400-7,000人の成人患者が小児診療科でフォローされていることが分かった。疾患別では先天性心疾患が4番目に多かった。知的障がいがある場合は他疾患同様小児診療科のみの継続診療が多く、知的障がいのない場合は、転科・併診・継続のそれぞれのパターンに分かれた。

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
重症心身障がい	27	3	4	19	1	4	2	7	14
てんかん	17	2	2	10	3	7	4	5	1
ダウン症	15	1	4	9	1	1	1	1	12
先天性心疾患	10	1	2	6	1	3	4	3	0

(転科：成人診療科のみにかかっている、併診：両方にかかる、継続：小児診療科のみにかかっている)

◆ 研修会の報告

循環器領域、特に先天性心疾患の移行に関する研修会は、2回開催した。1回目は小児循環器医と成人循環器医と自律自立支援を行っている看護師が集まり、大阪府内の先天性心疾患診療の現状を知り、いつどのように患者自身に疾患の全体像を伝えるかを議論した。2回目は、成人期になった先天性心疾患患者を地域医療に繋ぎ一般生活の中でどう支援するかを議論した。成人診療科領域の医師の参加もあったが、受け手の側の内科医師の参加がもっと増えるよう、更なる啓発活動が必要と考えられる。

● 第1回 大阪移行期医療研修会「大阪における先天性心疾患患者の移行期医療を考える！」

(2021年3月12日(金) 17:30~19:30)

プログラム内容：

<https://ikoukishien.com/wordpress/wp-content/uploads/2021/02/23bc53c32fa51386dc442bd09f8bcb67-1.pdf>

報告内容：

<https://ikoukishien.com/wordpress/wp-content/uploads/2021/03/4dc4a6a3b579b69445ed11c98302b010.pdf>

● 第3回 大阪移行期医療研修会「大阪における先天性心疾患患者の移行期医療を考える！第2弾」

(2021年9月4日(土) 15:00~17:00)

プログラム内容：

<https://ikoukishien.com/wordpress/wp-content/uploads/2021/07/ad78c55306f87b45e6370cc6fe90a9fd.pdf>

報告内容：

<https://ikoukishien.com/wordpress/wp-content/uploads/2021/03/4dc4a6a3b579b69445ed11c98302b010.pdf>

VI. ガイドラインや治療法の進歩など新たな情報を紹介

- 日本循環器学会など8学会合同による「先天性心疾患の移行医療に関する提言」
<https://jspccs.jp/wp-content/uploads/proposal1904rev.pdf>
- 日本循環器学会「2022年改訂版 先天性心疾患術後遠隔期の管理・侵襲的治療に関するガイドライン」
https://www.j-circ.or.jp/cms/wp-content/uploads/2022/03/JCS2022_Ohuchi_Kawada.pdf
- 日本循環器学会「成人先天性心疾患診療ガイドライン（2017年改訂版）」
https://www.j-circ.or.jp/cms/wp-content/uploads/2020/02/JCS2017_ichida_h.pdf

VII. おわりに

● 今後の展望

ファロー四徴症はチアノーゼ性先天性心疾患の中で最も頻度が高く、患者数も多い。心臓外科手術により2心室修復が可能な疾患であるため、日本循環器学会の「先天性心疾患の移行医療に関する横断的検討委員会」からの「先天性心疾患の移行医療に関する提言」によると、循環器内科へ完全移行が可能な疾患であるとされている。しかしながら、既に述べたように、ファロー四徴症には軽症から重症までさまざまな術後血行動態を呈する患者が含まれるだけでなく、抑鬱状態や認知機能障害を合併するケースも多く、単純に循環器内科医に移行できる疾患ではないのも事実である。個々の患者の病状、遺残症、認知機能、自立/自律の状態を見極め、患者に応じた移行医療を、時間をかけてすすめていくことが必要である。

● 小児診療科医から成人診療科医への message

ファロー四徴症は代表的なチアノーゼ性先天性心疾患であり、患者数も多い。肺動脈狭窄及び閉鎖不全の遺残による右心機能不全、難治性不整脈の出現が成人期以降の予後を決定する。血行動態的には2心室修復が完了した状態であるので、右心不全と不整脈の管理を主体とする経過観察となるため、ぜひ循環器内科医で行って欲しい。

一方で、肺動脈閉鎖症例では術後も複雑な病態を示す症例があるので、そのような場合には、小児診療科循環器医と小児心臓外科医も引き続いて併診にて経過観察してゆきたいと考える。

● 成人診療科医から小児診療科医への message

ファロー四徴症は、移行医療を成立させねばならない代表的な先天性心疾患である。しかしながら、その病態は多彩であり、一部の成人患者では発達障害を伴い、自立/自律できていないケースがしばしば見受けられる。患者の病態、病状、精神心理状態を総合的に判断して、内科への移行医療を進めていただきたい。

大阪市立総合医療センター 小児血液腫瘍科 顧問 原 純一
大阪公立大学 看護学部 実践看護科学領域 小児看護学分野 准教授 長田 暁子
医療法人 中和会 理事長 中西 忍
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

小児がん領域での移行期医療は他領域のそれと異なり、移行する時期はほとんどが原疾患は治癒した状況であり、原疾患に対する治療は必要とされない。しかし、後述するように小児がん経験者（以下 CCS: Children Cancer Survivor）は原疾患とそれに対する治療（手術、放射線治療、化学療法、造血幹細胞移植など）に起因する晩期合併症を有している、あるいは今後出現してくる可能性を有している。従って小児がん領域における移行期医療は晩期合併症の治療及び予防が中心となる。CCS に対する長期フォローアップ（以下 LTFU: Long-Term Follow Up）を実施することは国の定める第2期以降のがん対策推進基本計画に盛り込まれており、その実施は小児がん拠点病院の指定要件となっている。がん治療が終了し、再発の可能性が低くなる診断後3-5年を経過した頃より LTFU が始まり、その途中に移行期に差し掛かるが、それ以降の LTFU の適切な実施体制についてはコンセンサスが得られたものはないのが現状である。元来、小児がん治療の目的は生命を救うのみならず、健やかな成人への成長を育むことも含まれ、そこまで見届けるのが治療を行なった者の責任でもある。また、最近では化学療法や放射線治療を受けた人たちでの早期老化が問題となっており、いかに老化を遅らせるかというのも大きな課題となってきた。このような状況で誰がどのようにして CCS の幸福につながる健康を維持していくのか、十分な議論が必要である。

II. 小児がんとその晩期合併症

晩期合併症は例えば治療終了時にすでに存在しているもの（腫瘍切除に伴う正常組織の除去など）と後に成長に伴い発症するものがある。後者については、実施した治療内容によりある程度予測可能である。よく知られたものとして視床下部下垂体や甲状腺などの内分泌器官への放射線照射によるホルモン分泌不全、大量のアルキル化剤投与や放射線照射による性腺機能不全、心臓への放射線照射やアントラサイクリン系抗がん剤による心毒性、種々の薬剤による腎障害などがある。放射線治療は照射部位での新たながん（2次がん）の発生頻度を線量に比例して上昇させる（甲状腺癌は例外的に線量が一定以上増加すると発生頻度は減少）。また、頭部への照射は脳腫瘍（グリオーマと髄膜腫が多い）の発生リスクを上昇させるし、認知機能の低下や早期認知症の発症にもつながる。その影響は治療時期が低年齢であるほど、線量が多いほど、また、照射を受ける部位や体積が大きいほどその影響は甚大となる。最近明らかとなってきたのが、化学療法が早期老化をもたらすことである。20代を過ぎると老化が始まるわけであるが、化学療法はその速度を加速させる。実際、CCS では20代より高脂血症や高血圧、高尿酸血症などの生活習慣病を発症することが多い。晩期合併症の頻度や内容であるが、対象者の治療時と現在の年齢、原疾患と治療内容などによるので一概に言えないが、大阪市立総合医療センターでの現在の年齢中央値22歳のLTFU外来受診患者370名では、約1/3が何らかの晩期合併症を有しており、多い順に、性腺機能低下、低身長、低体重、脂質代謝異常、聴覚障害、高血圧であった。2次がんは3%で発症し脳腫瘍4名、甲状腺がん2名、急性骨髄性白血病、骨肉腫、大腸がん各1名であった。

III. 長期フォローアップ

上記のように晩期合併症の種類は多岐にわたる。米國小児がんグループや日本小児血液がん学会のガイドラインには、受けた抗がん剤の種類や投与量、放射線照射部位と線量に応じた予測される合併症やフォローアップの方法が記載されており、それに基づき定期的にスクリーニングを行なっていく。LTFU 外来では他院で受診した時に困らないように患者本人に疾患名、治療薬剤と投与量、放射線治療の部位と線量などの治療内容を説明した上で記載した LTFU 手帳を交付しておく。内分泌機能障害を有する場合は内分泌科で検査と治療を行うなど、それぞれの障害に応じた専門診療科へ紹介する。現時点で問題がない場合も、例えば女性で一定以上の抗がん剤治療を受けていれば 30 代での早期閉経の可能性があるため、挙児希望であれば早めに計画するなどの指導を行う。一見問題がなくても生活習慣病またはその予備軍であることが多いが、患者本人にその重要性についての問題意識が低いと、それを改めさせ生活指導を行っていく必要がある。また、胸部への放射線照射では乳がんの、腹部への照射では大腸がんリスクが高いことから、ガイドラインではそれぞれ 25 歳と 35 歳からがん検診を開始することが推奨されている。

心理社会面についても問題を抱えることが多く、思春期での CCS の自殺率は一般よりも高いと言われている。一般でも思春期の死亡原因の一位は自殺であり、将来への漠然とした不安などがその原因であることが多い。CCS では、がんの既往や合併症を有するため、よりそのような不安が大きいことは想像に難くない。LTFU 外来では不安や困りごとの聞き取りなどが重要であり、それに適切に対処することが求められる。進学・進級や就労への不安が中心であることも多いため、社会福祉士や精神保健福祉士の介入が必要である。学校との橋渡し、障害者手帳の取得の支援、職業訓練校や障害者枠での就職支援などを行う。前述のガイドラインではフォローアップレベルをレベル 1（一般的健康管理群）からレベル 5（要介入群）までの 5 段階に分類している。レベル 2（標準 FU 群）までは年 1 回程度の LTFU 外来または家庭医での診療が推奨されているが、レベル 3（強化 FU 群）以上は成人期以降も最低年 1 回（レベル 5 では 3－6 ヶ月毎）の LTFU 外来の受診が推奨されている。少しでも化学療法を受けた場合はレベル 2（標準 FU 群）以上となり、放射線治療を受けた場合はレベル 3（強化 FU 群）以上に振り分けられる。

IV. 移行期～成人期のフォローアップ

LTFU の途中で小児から成人への移行期を経ることになる。上述のように LTFU の内容は内分泌障害などの既に生じている合併症の治療、今後生じる可能性のある合併症を念頭に置いた検診、心理社会的支援などから構成される。このうち、既に存在する合併症の治療の成人診療科への移行は比較的容易である。今後合併症が予想されるが現時点では身体的異常がない場合は、厳密に言えば保険診療の対象とはならず自費診療の検診となる。また、成人診療科へ移行した場合、それぞれの患者についての予想される合併症についての知識も要求される。現在、日本造血細胞移植学会では造血器腫瘍に対して幹細胞移植を受けた患者を対象とした LTFU 体制の構築を進めているが対象は限定される。現在、CCS の多くで問題となっているのは生活習慣病の早期発症（20 代から）であり、移行期以降の LTFU の受け皿としては地域医療機関（クリニック）が妥当と考えられる。移行に当たっては、LTFU 外来からこれまでの経過のほかに予想される合併症や必要な心理社会的支援、二次がんのリスクなどを当該医療機関に伝えることが必須である。また、患者本人にも今後の注意点の説明とともに FU 手帳を交付しておくことが必要である。しかし、若年成人は地域のクリニックを受診する習慣がなくその移行は容易ではないのが実情である。

V. 大阪市立総合医療センターにおける移行期医療と LTFU

総合病院の中にある小児医療センターである当院では、成人期以降も内分泌内科や腎臓科など合併症に応じた成人診療科への受診を定期的に行いながら、年1回程度小児血液腫瘍科のLTFU外来で診療し、予想される合併症の検診やがん検診を行っている。また、生活習慣病で投薬が必要な場合は、地域医療機関での継続受診を勧めている。就職した場合は職場での検診内容と重ならないようにしている。がん検診については、地域または職場での検診を受けられる年齢に到達した後はそちらに任せることになる。成人後、地域医療機関を受診する習慣が定着し、今後特に問題がないと想定される症例については、当院でのFUを終了することになっている。その場合でも困ったことがあればいつでも電話で相談できる体制を構築している。当院でのLTFU外来の設置場所は小児診療科外来ではなく成人診療科に設置している。専任看護師を配置し週2回（夏季休暇中は3回）診療し、成人年齢に到達したとの理由での小児病院からの紹介や転居による紹介などにも対応している。診察医は週替わりとして特定の医師への過度の依存を防ぐようにしている。現在LTFU中の患者数は約800名で、約半数はLTFU外来でフォローを行なっている。診察医は小児診療科医であるが、事実上院内で移行期医療は完了している。大学病院や他の小児がんを診療している総合病院でも同様の体制が構築できれば、移行期を経てのLTFU体制を構築できると思われる。

IV. 長期フォローアップへの移行支援

小児期発症のがん患者が抱く悩みや困りごとの相談は、がん治療を行ってきた医療機関の専門職や患者支援団体などによって対応されているが、小児期から成人期にかけて、その支援体制も移行あるいは拡充していくことが求められている。

前章のLTFU（長期フォローアップ）外来に通う小児がん経験者の相談内容として、①小児がん治療後の身体症状への心配（疼痛、易疲労感・低体力、性・生殖機能の問題、GVHD・放射線の合併症症状、神経・認知障害など17にわたる症状）、②現在抱える心理的・社会的困難（精神不安定、病名未告知、継続した受診が困難、人間関係構築困難、就職困難、集団生活への復帰困難など）、③将来起こりうる症状やでき事への不安（晩期合併症の出現、再発、進学・就職、病気の公表など）が報告されている。また、公益社団法人がんの子どもを守る会にも、晩期合併症の症状による身体的負担や受診先の選択についての困難感、体調や定期受診に伴う就業の制限、生涯を通じた医療費負担、保険加入に関する懸念、周囲の人々への説明についての迷いといった、小児がん経験者からの相談が寄せられている。

このような相談には、がん発症時から関係性を築いてきた主治医や担当看護師が、相談内容に応じた職種を紹介しながら対応し、徐々に相談先を拡げてゆくことが患者と家族の安心に繋がる。特に、初めて成人診療科の外来診療を受ける若年患者にとっては、がん治療後に生じた身体症状や気になることを自身の言葉で伝えることに緊張を伴う。そのような時に、専門的教育・認定を受けた看護師（専門看護師、認定看護師、小児がん看護師など）が診察に同席して意思表出を支援したり、疑問の整理を支援したりすることが、その後の継続的な診療や小児診療科との橋渡しとなることが多い。そして、がん治療に詳しい薬剤師（がん専門薬剤師、がん薬物療法専門薬剤師、外来がん治療認定薬剤師など）から化学療法の影響や症状緩和の方法について改めて説明を受けたり、理学療法士・作業療法士に後遺症の辛さを打ち明けながらリハビリテーションに励んだり、栄養士に現実的な栄養管理の助言を得たりすることが、患者と家族が新たな知識や自信を得て体調管理を継続していくことに繋がる。また、公認心理師や臨床心理士、ホスピタルプレイスベシヤリストやチャイルドライフベシヤリストと話しながら自分の気持ちと周囲の人々との関係に折り合いをつけたり、精神保健福祉士や社会福祉士に成人期に向けて利用できる制度やサービスの助言を得たりすることが、高校・大学への進学、就職、結婚という新たなライフイベントを経験する患者の社会生活を支えることになる。

上述した職種は「がん診療連携拠点病院」や「がん診療拠点病院」に多く配置されており、患者の受診状況や悩みの内容・時期によって、支援のキーパーソンを交代で担うことができるのではないだろうか。そして、患者が成長するにつれ、相談内容に応じた支援者や相性の良い支援者を自ら選択できるようになり、療養や生活の自立・自律という移行支援の目標に近づいていくと考えられる。小児診療科から成人診療科に併診または転科する際に、医師間の連携に加え、支援のキーパーソンとなる職種を置いて医療チームや地域との調整をはかることで、長期フォローアップにおける移行を支援していけると思われる。

V. 症例検討（模擬症例）

症例 1

患者情報：年齢：19 歳 性別：女性 職業：高校生

既往歴：9 歳時に急性リンパ性白血病を発症。化学療法を受け一旦寛解となるも化学療法継続中に骨髄再発を来とし、10 歳時に兄から骨髄移植を受けた。移植前処置として 12Gy の全身放射線照射と大量メルファランの投与を受けた。移植後の慢性 GVHD に対し、約 2 年間の免疫抑制剤タクロリムス投与と約 1 年間のプレドニゾロン投与を受けた。フォローアップレベル 5A の要介入群に相当する。

現在の合併症：放射線照射による二次性甲状腺機能低下と卵巣機能不全があり、甲状腺とカフマン（女性ホルモン補充）療法を受けている。

患者への説明内容：原病は完治と考えてよいが、全身放射線照射の影響で、現在の甲状腺機能低下の他にも下垂体機能低下が出現する可能性、全身放射線照射と抗がん剤投与による二次がんリスク、呼吸機能障害、心障害の可能性について過度の不安を抱かないよう慎重に説明を行なった。また、老化が進みやすいので運動を行うことや肥満を避けるなどの普段からの健康管理が重要である。25 歳から乳がん検診、30 歳から大腸がん検診が必要である。妊娠性については卵巣機能がほぼ廃絶しているため、挙児の可能性はほとんどない。

受診状況：専門診療科での診療：定期的に内分泌内科、婦人科を受診し、それぞれ上記の投薬治療を受けている。また、内分泌内科では骨密度や今後出現する可能性のある下垂体機能障害についても定期的に検査を受けている。

LTFU 外来での診療：年 1 回受診し、全体的な健康状態の把握、出現可能性のある合併症のスクリーニング、専門診療科での治療状況の把握を行なっている。合併症スクリーニングとして一般的な血液尿検査に加えて、5 年に 1 回程度の心臓超音波検査と呼吸機能検査を行なっているが、これまでのところ異常を認めていない。また、放射線誘発性甲状腺がんのスクリーニングとして数年に 1 度甲状腺超音波検査を実施している。

社会心理的問題：LTFU 外来では専任看護師が中心となって、社会心理的問題も把握するようにしているが、本例では高校在学中に、生きていく目標がない、がんと移植の既往があることに対する社会的差別などの不安、そして病気が治らなかった方が良かったと訴えた。同世代の誰もが経験しないような困難を乗り越えてきたことを誇りとする考え方もあることを伝えると同時に、今後の進路について社会福祉士と相談するように繋いだ。その結果、社会福祉士を目指すこととなり、現在、大学に進学し資格取得を目指している。

移行期医療について：治療を要する疾患については、小児系診療科から既に成人診療科へ移行が完了している。今後のがん検診については、院内診療科（乳腺外科、消化器内科）に依頼する予定である。

症例 2

患者情報：年齢：26 歳 性別：女性 職業：会社員、既婚。子ども 1 人あり。

既往歴：7 歳時に急性リンパ性白血病を発症し、化学療法 2 年間実施し、以降寛解を維持している。

フォローアップレベル 2 の標準 FU 群に相当する。

現在の合併症：高脂血症、高コレステロール血症、高尿酸血症、高血圧

患者への説明内容：原病は完治と考えてよい。化学療法のために老化が一般より早く進む可能性があるため運動を行うことや肥満を避けるなどの普段からの健康管理が重要である。現在の生活習慣病はその表れと考えられる。閉経も一般より早くなることが多いため、今後も挙児を希望するなら、できれば 20 代で産んだ方がよい。

受診状況：LTFU 外来での診療：降圧剤、スタチン製剤を投与中のため、3 か月に 1 回の頻度で受診。

現在は地域医療機関で投薬を受けるようになり、年 1 回の受診。アントラサイクリン系抗がん剤やアルキル化剤の累積投与量は少ないため、心障害や二次がんのスクリーニングは行っていない。

社会心理的問題：特になし

移行期医療について：生活習慣病の治療は、地域医療機関で受けるように紹介状も作成して手渡すも当初はなかなか受診しなかったが、現在は地域医療機関を継続受診している。いずれは当院での LTFU 外来受診も終了して地域医療機関での LTFU に完全移行する予定。

症例 3

患者情報：年齢：20 歳 性別：女性 職業：通信制高校卒

既往歴：3 歳時に右側頭葉原発の毛様細胞性星細胞腫（グレード 1）を発症し、化学療法実施以降、腫瘍増大は認めない。8 歳時に急性骨髄性白血病を発症し寛解状態で骨髄非破壊的前処置を用いた骨髄移植を実施するも、半年後に再発したため大量ブスルファンとメルファランによる骨髄破壊的前処置での母からの骨髄移植を受け、以降寛解を維持している。フォローアップレベル 5 の要介入 FU 群に相当する。

現在の合併症：腫瘍による右海馬の障害などによる神経認知機能障害があり、特に短期記憶と処理速度の顕著な低下が認められる。大量ブスルファンによる卵巣機能不全をきたしているため、カウフマン療法を受けている。また、脳腫瘍による機能障害のため、軽度の左半身の痙攣性麻痺がある。

患者への説明内容：原病は完治と考えてよいが、抗がん剤投与による二次がんリスク、呼吸機能障害、心障害の可能性がある。また、老化が進みやすいので運動を行うことや肥満を避けるなどの普段からの健康管理が重要。妊孕性については卵巣機能がほぼ廃絶しているため、挙児の可能性はなく、今後もホルモン補充療法の継続が必要。

受診状況：専門診療科での診療：定期的に内分泌内科を受診し、ホルモン補充療法を受けている。

LTFU 外来での診療：年 1 回受診し、全体的な健康状態の把握、出現可能性のある合併症のスクリーニング、専門診療科での治療状況の把握を行なっている。合併症スクリーニングとして一般的な血液尿検査に加えて、5 年に 1 回程度の心臓超音波検査と呼吸機能検査を行なっているがこれまでのところ、異常を認めていない。

社会心理的問題：中学校では周りの環境に馴染めず、不登校並びに拒食症となり児童精神科への入院も検討されたが、本人の拒否により実現しなかった。通信制高校に進学して以来、拒食症は改善した。卒業後、社会福祉士の働きかけにより障害者手帳の取得、職業訓練校での訓練を経て現在は作業所で働いているが、今後障害者枠での就職を目指している。

移行期医療について：治療を要する疾患については、小児系診療科から既に成人診療科へ移行が完了している。いずれは当院での LTFU 外来受診も終了して地域医療機関での LTFU に移行する予定。

VI. 移行期医療（転科・併診）の現状と課題

① 小児診療科側から見た移行期医療の現状と課題

最終的には地域医療機関（クリニック）での LTFU になると思われるが、前述のように LTFU では、現在の合併症の治療、今後予想される合併症や二次がんの検診、心理社会的支援が必要となる。小児がん診療施設からの移行に当たっては、これらの事項への対応などの詳細な情報提供が前提となるが、長期処方や十分な診療時間の確保が可能かなど、小児がん診療施設からどの医療機関へ紹介すればよいのか不明である。また、40 歳以下の年代では地域医療機関への受診の習慣がないことも大きな障壁である。

造血幹細胞移植医療の進歩により長期生存患者が増加し、長期のフォローアップが重要となり、移植施設と地域のかかりつけ医が連携して診療していく体制が必要となっている。この対策として、日本造血・免疫細胞療学会が主体となり 2017 年から造血幹細胞移植患者手帳が導入された。

② 地域医療機関からみた小児がん長期フォローアップ

市町村が実施するがん検診は年齢や回数の制限、各自治体による項目の差異もあり、CCS に対する検診は特別に実施できる制度も必要と考える。更に、在宅医療においては小児診療科医と内科医の両者が主治医として訪問する場合の制限もあり、これについても見直しが必要である。

VII. 大阪における小児がん経験者の移行期医療の現状と課題

◆ 小児診療科へのアンケート結果のまとめ

2019 年に大阪府移行期医療支援センターが調査した結果、全体として 2400～7000 人の成人患者が小児診療科で診療されており、疾患別で CCS は 5 番目に多いことがわかった。（表 1）

(表1) 大阪府移行期医療支援センター 実態調査結果

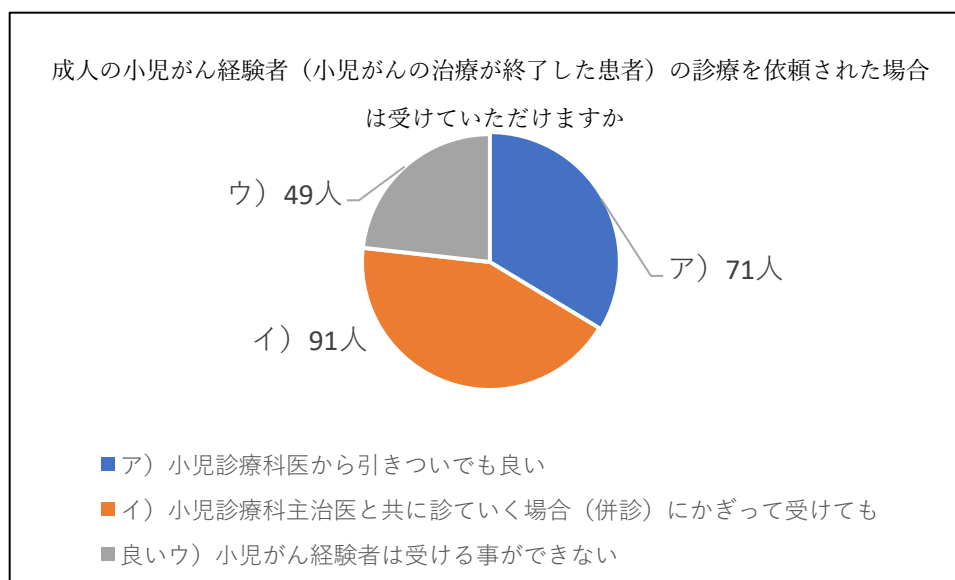
疾患名	回答数	知的障がいあり (日常生活に援助を要し1人で受診不可)				知的障がいなし (日常生活が自立し、1人で受診可能)			
		転科	併診	継続	患者なし	転科	併診	継続	患者なし
重症心身障がい	27	3	4	19	1	4	2	7	14
てんかん	17	2	2	10	3	7	4	5	1
ダウン症	15	1	4	9	1	1	1	1	12
先天性心疾患	10	1	2	6	1	3	4	3	0
小児がん (CCS)	9	0	1	1	7	0	2	7	0
胆道閉鎖症 (非移植例)	8	0	0	3	5	1	1	6	0
ネフローゼ症候群	7	0	0	3	4	1	1	5	0
1型糖尿病	7	0	0	2	5	2	0	5	0
染色体異常	6	0	2	4	0	3	0	0	3
自閉症スペクトラム	5	2	0	3	0	2	1	0	2
小児炎症性腸疾患	4	0	0	3	1	4	0	0	0

また知的障がいの有無に関わらず、小児診療科のみでの継続診療が一番多い診療形態であり、転科・併診の形態が取られにくい疾患の1つであることが分かった。その理由には、“自院の成人診療科へ紹介するが、その紹介先から近隣のクリニック等へ紹介される場合が多く、その場合は成人診療科へ受診しなくなることが多い”、“安定しており成人診療科に「治療」という形で紹介することが難しい”といった意見があり、“小児期に発症する疾患について理解を深めていただくような取り組みに興味を持っていただきたい”という意見が聞かれた。

◆ 大阪府内科医会が実施した「大阪における小児がん経験者の移行期医療の状況調査」

2022年に大阪府内科医会が行った会員状況調査の結果より、CCSに対するLTFUを実施している医師は回答数211人のうち7人と少なく、小児診療科医から地域医療機関の成人診療科医への移行はまだ不十分である。原因として小児診療科医と内科医の専門分化と更に内科における専門医療の関与が示唆された。専門分化による内科医(=成人診療科医)の小児診療科診療の知識と経験不足のみならず、内科疾患における専門医療も関与している。即ち、悪性腫瘍の診療経験に乏しい内科系医師も増加している。一方、血液内科医等悪性腫瘍診療経験が豊富で患者の全身管理に慣れている医師にとっては、小児がん診療施設から詳細な診療情報提供があれば、受け入れ可能である。実際に、アンケート結果から小児診療科医との併診を含めれば75%以上の会員が小児がん経験者の診療を引き受けることに前向きであり(図1)、小児がん経験者の移行期医療の進展には内科医の研修が必要と考えられ、内科医の多くが小児診療科医からの講演を含む研修を希望していた。

結局は病診連携による地域医療機関への患者紹介において必要となる受け入れ可能医療機関情報が重要であり、医師会に地域医療連携室等の設置が求められる。更に、若い医師の中には小児がんに関連する研修(講習会)を希望する声も大きく、研修会の開催と内科医への案内も必要と考える。また、日本造血・免疫細胞療法学会が主体となり2017年から導入された造血幹細胞移植患者手帳や、更に大阪では大阪公立大学医学部附属病院血液内科・造血細胞移植科が「かかりつけ医のためのハンドブック」を作成しており、移行期医療における連携推進においても参考とし活用すべきと考える。



（図1）成人期を迎えた CCS 患者の受け入れについて

◆ 第4回大阪府移行期医療研修会「大阪における小児がん経験者の移行期医療を考える！」について

研修会を通じた成人診療科との仲間作り、移行期医療・成人移行支援啓発・普及活動の一環として CCS に関する研修会を 2021 年 11 月に Web で開催した。下述のように大阪府移行期医療支援センターと大阪の CCS 関係者と一緒にプログラム委員会を作り、準備を行った。リーダーを推進会議の委員でもある原純一が務めた。大阪府移行期医療支援センターから位田忍、田家由美子、植田麻実。大阪府移行期医療推進会議から（成人診療科）花房俊昭、（小児診療科）原純一、（看護）長田暁子。大阪府内 CCS 関連施設から（小児）時政定雄、宮村能子、佐藤真穂、中田佳世、（成人）中西忍、（MSW）大濱江美子、（看護）中長容子が務めた。後援を大阪府医師会、大阪府内科医会、大阪小児診療科医会、大阪府看護協会、特定非営利活動法人日本小児がん研究グループ（JCCG）とし、普及に努め、さらに広報を専門看護師協議会、小児がん医療施設協議会（近畿）、近畿小児血液・がん研究会看護部門を通して行った。

事前登録者：277 名で、実際には当日参加者：195 名（大阪府内 129 名）で、関心が深かった。

研修会後の意見として、（表2）などの意見が寄せられ、移行期医療・移行支援において、小児診療科と成人診療科、多職種間の意思疎通を図っていくことの重要性が示唆された。

（表2） 研修会参加者アンケートに寄せられた意見

小児期から成人期に引きずってしまう健康障害をもちながらも、その人らしい人生を送ることができる社会が必要だと感じた。
フォローアップレベルや現在の長期follow体制などを知ることができ、良かった。
がん政策を含め包括的な情報を把握されておられる立場からのご講演で、大変勉強になった。
がんそのものが治療により治ったとしても、晩期合併症等による健康障害を抱えながらの生活になる大変さを改めて実感できた
この方々が大人へと自律に向かうために、できる支援をしていきたいと感じた。
就学、就労について医療機関で積極的に関わっておられ、将来を見据えた情報提供の大切さを改めて実感した。
地域の内科の先生方の小児がん経験者受け入れに関するアンケートは非常に興味深かった。送り出す側としては、やはり治療サマリーやフォローアップ計画の共有をしっかり行い、受け入れて頂きやすくする事の重要性を感じた。
地域医療に携わる内科医の視点からの講演は、興味深い講演であった。
ディスカッションでは、小児診療科側と成人診療科側の両方の先生がおられ、非常に新鮮であった。

VIII. ガイドラインなど

- JCCG 長期フォローアップ委員会編集の小児がん治療後の長期フォローアップガイド
(2021 年、クリニコ出版)
- 米國小児がんグループ長期フォローアップガイドライン(ver. 5)
http://www.survivorshipguidelines.org/pdf/2018/cog_ltfu_guidelines_v5.pdf
- 日本小児内分泌学会編
[診断と治療社 | 書籍詳細：小児がん内分泌診療の手引き\(shindan.co.jp\)](#)

IX. 今後の展望

大阪府における小児がんの年間発生数は 100-140 名で 5 年生存率を 80%と仮定すると新たに LTFU が必要となるのは毎年 100 名程度と多くはない。小児がん診療施設は府内では 9 施設であるがほとんどを大阪市立総合医療センター、府立母子センター、大阪大学、関西医科大学で診療しているので、施設ごとに具体的に LTFU と地域連携の体制を構築することで多くの問題は解決して行くものと思われる。また、CCS の LTFU 状況のモニタリングや CCS からの相談を受ける機能を有する CCS 長期フォローアップセンターを大阪府に 1 箇所設置することが望ましい。

大腸がんを発症した 27 歳の移行困難例の小児診療科-成人診療科の医療機関連携

大阪母子医療センター 小児神経科主任部長 鈴木保宏

臨床検査科主任部長 位田忍

堺市立総合医療センター 名誉院長 花房俊昭

大腸肛門外科部長(現 東大阪医療センター 消化器外科部長) 中田 健

8 東病棟看護師長 福里富美子

はじめに

小児期と成人期の医療の違いとして、診療スタイル（家族中心 VS 患者中心）や発症する疾患（成人期にはがんや心筋梗塞などが多く発症する）などがある。様々な要因で移行困難になっている小児期発症慢性疾患患者を小児診療科が診続けるには、患者・家族が状況を納得し、患者に不利益が起こらないように日頃からの対応や対策が必要である。

ここでは大腸がんを発症した 27 歳の移行困難例への対応を通じて小児診療科-成人診療科の医療機関連携の実際を提示する。

◆ 症例の背景：（模擬症例）

27 歳男性 重度知的障害（IQ16）、自閉症、てんかん、運動障害、肥満（90 kg、BMI 31.9）

立つが歩けない、車いすで移動、日常生活は全介助、意思疎通はできない

◆ 経過：

① 小児専門病院での「移行困難例」としての対応

生後 1 か月より小児専門病院で継続診療を行っている 27 歳男性で、重度の知的障害があるてんかん症例のため成人診療科への「転科困難例」である。20 歳以降、外来診察時に、がんや成人病発症年齢になっており、その時は内科診療科に紹介することを説明していた。移動が難しいこともあり 3 年前から在宅医に抗てんかん薬の定期処方を依頼。小児専門病院は半年に 1 回受診する併診診療であった。

今回のエピソードの約 1 か月前から血便があった。ご家族が近くの医療機関へ連れて行き大腸がんと診断された。家族より「どこに受診すればよいか」と、小児専門病院の主治医に相談があった。

◎ 患者の病状を理解し対応を相談できる近くの市民病院への紹介準備を開始した。小児専門病院の主治医より近くの市民病院 A 先生に情報提供し、院内の調整を依頼した。この時、市民病院内の小児診療科医師（児童精神科専門）にも協力を依頼した。

移行困難例（重度知的障がい）の成人期の対応

- ・訴えの出来ない知的障がい者において、“がんの早期発見は困難である”ことを、家族に予めお話しておく
- ・小児科医は、紹介先病院に診療の問題点（検査に鎮静が必要、等）を情報提供する
- ・小児診療科も全面的にBack-upする姿勢を示す（紹介先病院に小児診療科があれば、協力を依頼する）
- ・総合病院と施設レベルでの連携（まずは地域にひとつから）を構築しておく。がんが発症した時は、この連携を使う。

② 近くの市民病院（成人診療科）を紹介受診

- ・検査入院の結果、S 状結腸がん＋多発肝転移と診断
- ・カンサーボードにて、患者背景を鑑み、一期的手術を第一選択とした
- ・家族に病状・治療方針を説明し、手術の承諾を得た
- ・がん相談支援センターが、家族からの相談に複数回対応
- ・手術（腹腔鏡下S 状結腸切除＋肝外側区域切除＋肝後区域切除）施行

◆ 近くの市民病院（成人診療科）での診療における課題

～成人診療科：医師の視点～

- 1) 本人の意思確認ができない状況で侵襲の非常に大きい手術が許されるのか？
→ ご両親が代理意思決定者として強く治療を希望されたため、手術を決断した。
- 2) 標準的治療が選択できない（化学療法併用ができない）
→ ご本人が適応できる範囲内で可能な限り治療効果の高い治療方針を検討した。
- 3) 検査・手術の進め方に種々の配慮を要する
→ ①様々な部署にあらかじめ相談し、協力を依頼した。
②ご両親付き添いの上、入院していただいた。
③検査はすべて鎮静下に行った。
④点滴、ドレーンなど、本人の嫌がるものは可能な限り入れない工夫をした。
⑤術後は麻酔をかけたままICU で人工呼吸管理を行い、全身状態が落ち着いてから覚醒させた。
- 4) 術後の合併症が起こった場合どうするか？
→ ①肥満で、手術操作自体、困難を極めた。
②術後長期の人工呼吸管理が必要で、肺炎のリスクがかなり高くなる。
③術後合併症が起こるリスクは通常の手術より高く、両親にかなりの覚悟を強いた。

1) 病院間の調整・連携について

- ① 地域連携センターが情報を聞き取り、診療科・病棟との調整を実施した。
- ② 消化器センターとして、多職種カンファレンスを5回実施した。
- ③ 院外のケアマネージャーや関連部署と入院前カンファレンスを実施した。

2) 安心・安全な医療のための工夫

- ① 入院前、複数回のカンファレンスを実施
- ② 検査入院を行い、以下の評価を実施
 - ・ 検査・治療への耐性、ADLの把握、安静保持の可否、絶食・服薬行動の可否、デバイスへの反応
- ③ 入院期間を最短とするための工夫
 - ・ 入院時刻を遅くし、自宅で浣腸を施行してから入院とした
 - ・ 絶食の苦痛を最小限とするため、夕食は低残渣食とし、朝食のみ絶食とした
- ④ キャンサーボードを開催
 - ・ 術式の選択、化学療法は困難であることの確認 → 腹腔鏡手術
 - ・ ドレーンの管理、術後管理における合併症の情報共有
- ⑤ 新型コロナウイルス感染症対策としての面会制限 → 例外的に両親に許可
 - ・ ヘルパーについては、人数制限と短時間への変更を依頼

3) 意思決定支援について

- 患者は意思決定が困難なため、がん看護専門看護師が同席し、両親による代理意思決定を支援した。

4) 信頼関係について

- ① 外来通院中から、患者・家族との面談を複数回実施した。
- ② 信頼関係の築かれている紹介元主治医からの指示は絶対であり、修正は困難であった。
- ③ 患者、ご両親の不安の表出に傾聴し、説明を行い、不安の軽減に努めた。

◆ 受入機関としての現時点での振り返り

- 1) 紹介元からの情報提供・サポートは概ね良好であった。
- 2) 当院の説明に対する家族（両親）の理解も概ね得られたが、紹介元主治医の指示は絶対であった。
- 3) 本人の意思決定が不可能で、治療の選択においては、家族の代理意思決定に基づかざるを得なかった。
- 4) 重度の神経障害のため、診療・看護に種々の工夫を必要とした。
- 5) 入院前に多職種カンファレンスを頻回に必要とした。
- 6) 原発巣に加え多発肝転移があり、広範な手術操作を必要とした。
- 7) 肥満があり、手術手技が困難を極めた。
- 8) 術後合併症発症のリスクは高く、今後も注意深い経過観察を要する。

当院はてんかん専門クリニックであり、移行期を迎えた患者さんを受け入れる立場にあります。もともとてんかんは発症時期が小児期にあることも多く、成人になっても発作の治療が必要となる方が数多くおられるため、移行期医療の対象になりやすいです。当院でも近年は小児診療科からの移行期を迎えた患者さんが初診の約30%を占めるまでに増加しており、この分野のニーズの高さを日々実感しております。（図1）

前医（2021/3～2022/4 n=200）



（図1）当院における初診の紹介元

しかし、てんかんをお持ちの方は、一般に移行が進みにくいことがあるとも言われています。これは小児期に発症するてんかん症候群や、合併する発達障害や知的障害などの扱いに成人診療科の医師が不慣れである、といったことが関係していると言われています。行動障害を認める患者さんには環境調整などに加え、適切に抗精神病薬などの処方を行う必要があることも珍しくはありませんが、精神科医以外は日常診療でそうした場面に遭遇することは多くはありませんので、慣れないことも無理はありません。

私としては、成人で主にてんかんを扱う脳神経外科や脳神経内科、精神科医などが、後期研修などの時期に小児神経科との相互乗り入れプログラムなどを経験することが今後必要なのではないかと考えています。いろいろ大変な面はあると思いますが、大学病院や母子センターのような基幹病院の教育プログラムとして、ご一考いただきたいところです。てんかんだけでなく、一脳神経内科医として、小児神経科あるいは神経代謝科などの知識を持つておくことは大変有用であり、小児神経科医を志す方にとっても、神経内科での神経診察の経験などはきっと役に立つと思います。

移行期医療でよく言われるのは Transition であって、Transfer ではない、ということですが、てんかんでもこれはよく実感します。単純に Transfer を行ったとしても、もともと小児のてんかん診療と、成人のてんかん診療ではかなり異なる面があり、医師と患者さんやご家族がお互いに違和感を抱える原因となります（図2）。

てんかん診療の違い	
小児神経科	成人診療科
体質(遺伝子)	⇔ 器質因
自然治癒	⇔ 生涯の治療
成長・発達	⇔ 加齢
お母さん	⇔ ご本人
学校生活	⇔ 就労・免許等
療育手帳	⇔ 精神保健福祉手帳
診療の大部分	⇔ 診療の一部

（図2）てんかん診療における小児神経科と成人診療科の違い

まず、成人の診療科では当然ながら患者さんが治療の主体であり、患者さんと話をすることが診察の基本ですが、小児診療科では親御さんが主体となって治療を進めていることが多く、患者さんご本人の存在感が希薄な場合があります。患者さんご本人が治療や疾患について何を考え、将来にどのようなビジョンを持っているのか、これがあまりしっかり確認されていないことが多いと感じます。なんとなく断薬できるのではないかと考えて治療のアドヒアランスに問題がある、自動車運転や妊娠・出産、将来の夢をてんかんを理由にあきらめていたりする、といったことが実際にあります。小児期にはどうしても学校生活などが話題の中心になりますが、ある程度の年齢に達した段階で、診断や予想される経過、将来の夢などについてきちんと本人と医師や支援者が話し合う必要があると思います。

適切な方向性を探っていくことで、成人診療科に移行したあとも本人が主体的に治療に取り組み、医師と二人三脚で治療を進めていくことができます。このことは小児診療科の先生にぜひ意識していただければと思います。

「僕っててんかんなんですか？」と移行期で当院に来られた患者さんから初めて尋ねられた時はびっくりしましたが、よく聞くと子どもの頃は親御さんと先生が何かしゃべっていて、自分は蚊帳の外にいた、薬は飲めと言われるから飲んでいた、という話でした。このような極端な例は少ないと思うのですが、自分のことについてきちんと知っている移行期の患者さんはやはり少ないと感じています。

小児と成人の違いと言えば、対象となる制度利用の内容なども異なりますので、たとえば小児期から成人を迎えるにあたって、利用すべき制度なども適切にご紹介いただく必要があります。自立支援医療などは大阪であれば高校を卒業する前に制度についてご案内いただくと、成人診療科に移行してからもスムーズに利用できます。経済的な負担の軽減についてこちらから話すことは、患者さんやご家族にとっても、移行後のこともきちんと心配してくれているんだ、という安心感につながります。

ここまでは ADL が比較的保たれた方の話になりますが、いわゆる脳性麻痺などをお持ちの重度の身体介助を要する方では、在宅医療の先生方との連携も重要になります。移行期医療支援センターにはあらかじめ在宅医療を行っている先生などとの連携をぜひコーディネートしていただきたいと思います。小児診療科は「小児の総合内科」ですが、成人の診療科は細分化されており、在宅医の先生や、いろいろな専門科との連携がどうしても必要になります。また在宅での管理が難しくなった場合の緊急入院などの受け入れ先なども必要になります。成人診療科で重度障害をお持ちの方を積極的に受け入れてくれることは現状期待できず、移行期症例を受け入れたものの、緊急時の受け入れ先に苦勞している在宅医の先生がいることもお聞きしています。このあたりについては、今後もぜひ移行期医療支援センターにフォローいただきたい部分と考えています。移行期医療はあくまでも患者さんやご家族の希望に沿った形で進められるべきものと思いますので、「hit and run」型の移行時のみの介入ではなく、移行後も（ご相談することはめったにないと思いますので）一緒に患者さんを診ていく伴走者であっていただけたらと思います。

当院の初診外来はてんかんの病状の話に加えて、移行期以降に必要な情報を一からしっかりお伝えしておりますので、どうしても 1 時間から 1 時間半ぐらいは初診の問診に時間がかかります。毎日お一人しか初診をお受けできないのはこのためです。初診をお受けするのに少し時間がかかることもありますので、ご紹介いただく際には少し時間的な余裕をもって受診できるよう、長期のご処方などもご検討いただければと思います。どうぞ今後ともよろしくお願い申し上げます。

要旨

移行医療は小児診療科領域で議論されてきた。神経筋疾患領域では、これまで移行医療に関する活動はなく、2020年、日本神経学会は、日本神経学会小児－成人移行医療対策特別委員会を設置した。小児神経科と神経内科医師がお互いを知ること、地域医療の関わりなどが、神経筋疾患患者のスムーズな移行支援には重要と思われる。

キーワード

移行医療、神経筋疾患、日本神経学会小児－成人移行医療対策特別委員会、日本神経学会、日本小児神経学会

緒言

私の所属する国立病院機構大阪刀根山医療センターは、全国に26カ所ある旧筋ジストロフィー病棟を保有する国立病院機構施設の一つである。大阪府や近畿他府県からの神経筋疾患患者を中心に診療を行っているが、対象年齢は小児から成人までの全年齢層にわたる。わたくしは、診療対象が全年齢層であることには違和感を感じていなかったが、移行支援の動きなどから、どうも普通はそうではないらしいと気がついた。

移行医療に対する日本神経学会の取り組み

小児期発症慢性疾患に対する治療法の向上に伴い、多くの慢性疾患患者が成人を迎えることが可能となり、小児期から成人期に至る生涯を支える医療体制が求められるようになっていく。

患者を送り出す小児診療科医にとっては、以前から移行医療は大きな問題としてとらえられ、2014年に日本小児科学会移行期の患者に関するワーキンググループから出された「小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言」には、小児期発症疾患の継続診療には、小児期医療から個々の患者に相応しい成人期医療への移行医療が重要な課題となってきたこと、病態・合併症の年齢変化や身体的・人格的成熟に即して適切な医療を受けられるようにすることの重要性などが述べられている[1]。

また、2015-2017年度「小児慢性特定疾病児童等移行期医療支援モデル事業」では、小児期発症の慢性疾患児が成人期を迎えるための医療体制を適切に提供できる体制の準備を目指し、先天性心疾患、先天性腎奇形、内分泌疾患などの疾患に対して移行期支援のモデルが構築された。それまで、神経筋疾患では学会レベルでのそうした取り組みはなされていなかったが、他領域に比し、神経筋疾患領域では、移行医療の問題に関する取り組みが遅れている現状を鑑み、2020年7月、日本神経学会では、小児－成人移行医療対策特別委員会を設置した[2]。日本小児神経学会会員からも委員を招き、一方向ではない双方向の情報交換を図り、小児神経科からの神経筋疾患患者診療のスムーズな移行に取り組む。これまで、日本神経学会会員への移行医療に関する周知活動やアンケート調査、診療報酬改定申請の準備等の活動を行ってきた。

神経内科と小児神経科

神経内科、小児神経科はいずれも神経筋疾患を取り扱う診療科で、神経内科は小児神経科のカウンターパートに位置づけられる。両診療科が対象とする疾患に共通するものは少なくないものの、病状や対応が全く異なるものも少なくなく、両診療科はかなり性格が違う診療科である（図1）。

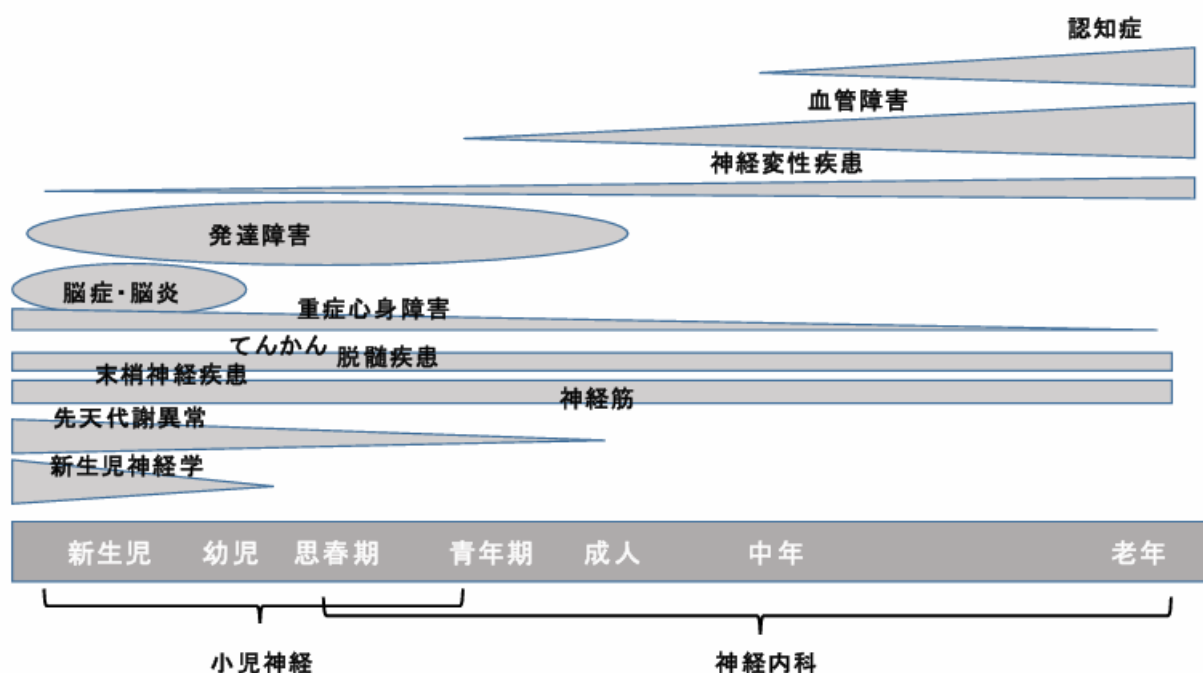


図1 年齢層別の神経疾患のイメージ：年齢層によって、対象疾患のイメージは大きく異なる。

専門医制度の整備が進んだ現在、日本神経学会専門医は日本内科学会認定内科医であることが、日本小児神経学会専門医は日本小児科学会専門医あるいはリハビリテーション科専門医であることが求められ、以前ほど、小児神経科医師が日本神経学会学術大会に出席したり、神経内科医師が日本小児神経学会学術集会に出席する機会は多くなかった。意見交換、情報交換の場は限られ、小児神経科医師と神経内科医師のお互いが、カウンターパートの相手のことがよくわからない状況が生じている。

これまで、小児期発症神経疾患を診療の対象とする神経内科医師は、筋ジストロフィーやその類縁疾患などを専門領域とする一部の神経内科医師に限られてきた。大半の神経内科医師は中年期以降の患者を主な診療対象と考えており、小児期発症神経疾患や小児患者の診療には慣れていないと思われる。成人診療科では、患者に対して病状説明や治療方針決定が行われるのが一般的であるが、小児患者では患者よりも主に保護者に対して行われる。これも通常、成人診療科の医師にとってはハードルが高い（図2）。

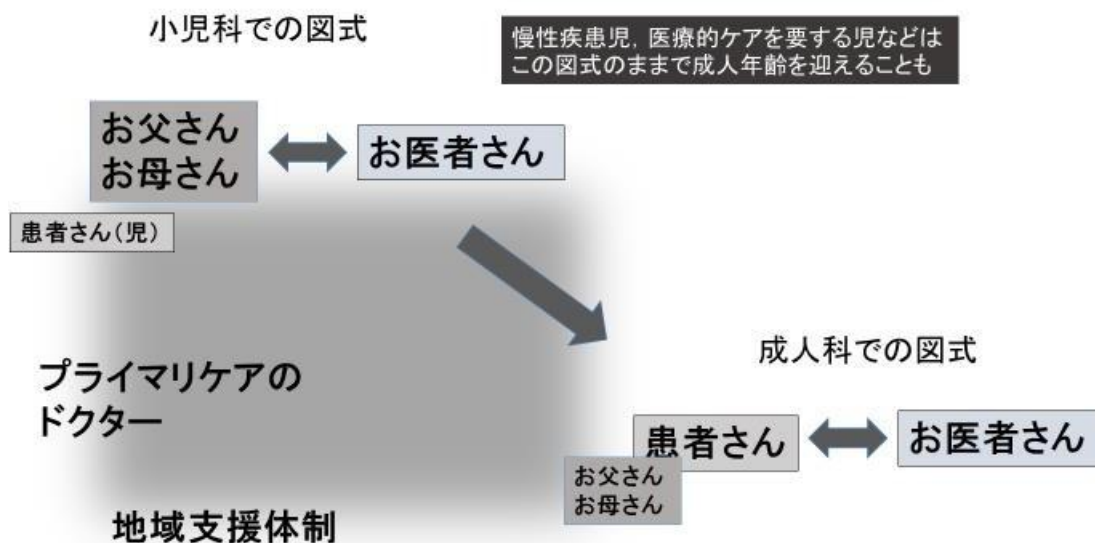


図2：患者と医師の関係イメージ：成人では病状説明や治療方針決定は患者に対して行われるが、小児では患者よりも主に保護者に対して行われる。プライマリケアや地域支援は、小児期から成人期まで患者に最も近い存在として、小児診療科と成人診療科をつなぐ重要な役割を担うことが期待される。

また、小児診療科では、総合診療科的対応を行っていることも多いが、成人診療科では、臓器別診療体制が主である。神経筋疾患の症状は運動機能障害のみにとどまらない。神経筋症状だけの対応では不十分であり、呼吸、循環、栄養、骨代謝、精神発達など多方面での介入が必要である。その診療体制の違いに、患者、家族は戸惑うことも少なくないと思われる。特に Duchenne 型筋ジストロフィー(Duchenne muscular dystrophy ;DMD)などの筋疾患では病状が進行する時期が移行にかかる時期と重なることも少なくなく、患者、家族の戸惑いはさらに大きくなることもある。

このような状況で、対象患者に限定されない、プライマリケア医師や地域医療連携による関わりが果たす役割は大きいと思われる(図2)。関わり合い方は様々であろうが、プライマリケアでは、小児期から成人期まで一貫して関わるのが可能で、患者に最も近い存在として、小児診療科と成人診療科をつなぐ重要な役割を担うことが期待される[3]。

治療開発促進で小児期発症神経筋疾患の病状は変わりつつある

神経筋疾患の診療内容は大きく変化している。かつて、DMD は成人を迎えることができない疾患であったが、1980 年代の積極的人工呼吸療法の導入に始まる集学的医療は、患者の生命予後を著しく改善した[4]。本疾患は、小児期から成人期にわたり、継続的な関わりが必要な疾患である。DMD の病状は絶えず変化しており、切れ目ない、継続的な介入が必要である。DMD の臨床経過を図3に示す。小児期の医療的な介入は、小児診療科が主体となって進める。主な病状は運動機能障害であるが、最近は発達障害にも注目が集まっている。経過途中から呼吸リハ、心機能評価など合併症に対する介入が必要となり、あらゆる年代で、その年代や病状に応じた対応が必要となるが、年代によって関わり合う内容が異なる。現在、DMD では、集学的治療で平均余命は30歳以上となった。

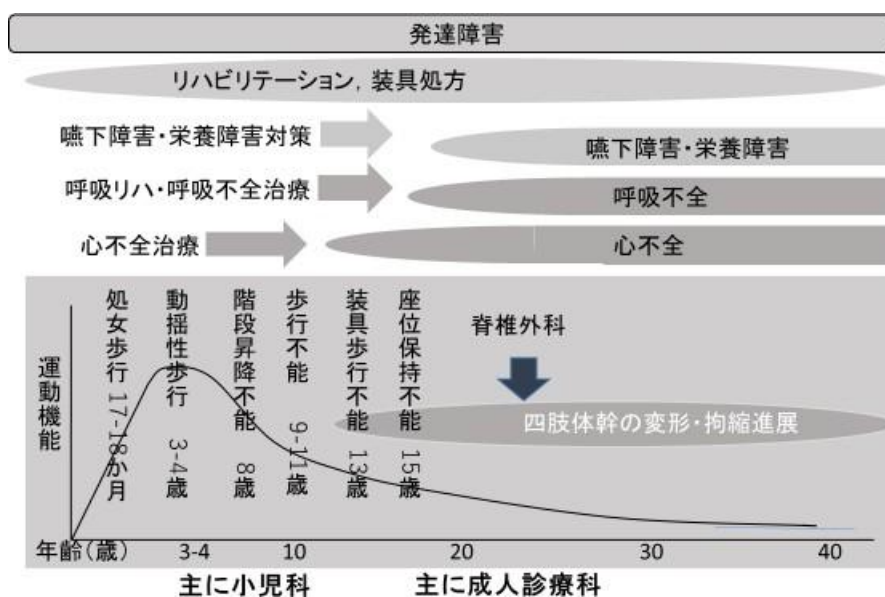


図3 Duchenne 型筋ジストロフィーの臨床経過：小児期から成人期にわたり、継続的な関わりが必要である。年代によって関わり合う内容が異なる。

本疾患に対するエクソスキップ治療をはじめとして、小児期発症神経筋疾患の治療薬開発が進んでいる。ポンペ病に対しては酵素補充療法が、脊髄性筋萎縮症(Spinal muscular atrophy ;SMA)に対しては、2017 年に上市されたアンチセンス核酸ヌシネルセン、そして 2021 年に上市された低分子化合物リスジプラムによる疾患修飾療法がある。これらの薬剤は、治療対象を小児に限定しない。

特に、SMA は、神経内科医師にとっては、小児診療科領域の疾患というとらえ方であったと思うが、神経内科医師は、あらためて本疾患を小児神経科の疾患あるいは筋萎縮性側索硬化症の鑑別疾患の一つとしてとらえるのではなく、治療の対象としてとらえるようになってきている。これらの疾患の本態は、小児期から成人期の全年齢層に及ぶ全身性疾患であり、特定の診療科による診療にとどまらない。

稀少疾患に対する治療開発促進は、神経内科医師の小児期発症神経疾患に対する注目度を上昇させた。通常は神経筋疾患を専門としない神経内科医師も小児期発症神経疾患の情報に触れることが多くなり、神経内科医師は、小児期発症神経筋疾患を自身の診療対象疾患と考えるべき時期に来ている。

結語

医療機関間の体制の構築や移行医療にかかる診療報酬など解決すべき課題は多いが、スムーズな移行医療で行うべきは、まずは小児神経科と神経内科がお互いを知り[5]、さらに地域医療が関わるといった、目に見えるコミュニケーションの確立ではないかと思われる。

参考文献

1. 横谷進、落合亮太、小林信秋ら.小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言.日小児会誌 2014;118:98-106.
2. 尾方克久、望月葉子、齊藤利雄ら.神経系疾患を対象とする小児－成人移行医療についての展望：現状と課題.臨床神経 2022;62:261-266.
3. 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）小児期発症慢性疾患を持つ移行期患者が疾患の個別性を超えて成人診療へ移行するための診療体制の整備に向けた調査研究班研究代表者窪田満. 成人移行支援コアガイド(ver1.1). 2020.
4. 齊藤利雄、茅田羅勝義、川井充. 国内筋ジストロフィー専門入院施設における Duchenne 型筋ジストロフィーの病状と死因の経年変化(1999 年～2012 年). 臨床神経 2014;54(10):783-790.
5. 齊藤利雄. 小児神経と神経内科、そして筋ジストロフィー. 脳と発達 2010;42:2.

医誠会 国際総合病院 難病医療推進センター 副センター長 酒井 規夫
大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学 教授 濱崎 考史
なんば山田クリニック 院長 山田 郁子
地方独立行政法人大阪府立病院機構 大阪急性期・総合医療センター
大阪難病医療情報センター 難病診療連携コーディネーター 野正 佳余
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・ライソゾーム病の移行期医療のポイント

大阪府移行期医療支援センターでは、小児診療科・成人診療科双方に移行期医療に関する現状調査を 2019-2020 年に行った。その中で「移行を困難にしていると思われる要因はなにか」という質問に対して、小児診療科医が思う困難要因は、知的障がいがある、患者・家族が移行に納得していない、発達障がい（自閉症スペクトラム等）があるなどであった。一方、成人診療科医に受け入れることが困難な状況として、診療経験がない疾患 高度医療的ケアが必要 患者家族が納得していないなどであった。最近まで、ライソゾーム病（後述）はその希少性から成人診療科への転科は困難と考えられ、実際に、専門医療機関に集約され、多くが小児診療科で診療されてきた。近年は支持療法の発達により、経管栄養、呼吸補助療法などの適応により、生命予後は延長し、また一部の疾患には酵素補充療法（Enzyme replacement therapy：以下 ERT と示す）、造血幹細胞移植、シャペロン療法などの根本治療により成人期に至る症例が増えてきている。そのため、成人期における医療の継続をどのように進め、地域での生活をいかに送れるようになるか、まさに成人移行支援が課題となっている。

本稿では、ライソゾーム病 10 疾患に対して承認されている ERT を中心に専門医、在宅医療機関、コーディネーターによる連携の症例を通して移行期医療・成人移行支援の実際を示す。

（植田 麻実・位田 忍）

II. ライソゾーム病の疾患の特徴と酵素補充療法について

ライソゾーム病は小児期に診断され、小児診療科医のもとで治療が開始されることが多い希少性遺伝性疾患である。指定難病に 31 疾患が登録されている。細胞小器官であるライソゾームの機能障害をきたし、全身臓器に症状が出る可能性があり、また中枢神経症状をきたす可能性も高く、基本的に進行性の疾患である。さらに遺伝性疾患であることから、家族内の心理社会的課題や意思決定支援も重要である。

ERT 治療はライソゾーム病 10 疾患（2026 年 3 月現在）に対して承認されている。高額であることも含めて、小児の専門医療機関で定期的な静脈投与（週 1 回～隔週）を要してきた。患者・家族の通院負担が大きい。これらの課題に対して、専門医療と地域医療の連携と在宅医療の導入が移行期医療の鍵となる。疾患の希少性や投与時の安全管理の問題、治療薬が高額であることから、長らく専門医療機関での実施が前提とされてきた。しかし一方で、治療の進歩とともに、患者は小児期から成人期へと成長し、進学、就労、家庭形成といったライフイベントを重ねながら、生涯にわたり長期間治療を受け続けることができるようになり、専門医療機関への通院を前提とした医療提供体制は、患者・家族の生活に大きな負担を与えてきた。この通院負担や生活への影響、成人期以降の療養の継続といった課題については、早くから研究班で問題意識が共有され、検討が重ねられてきた。

ライソゾーム病は遺伝性疾患であることから、治療の継続という医療的課題に加え、家族内での遺伝情報の共有、将来の発症や遺伝に対する不安、兄弟姉妹・次世代への影響など、心理社会的課題を併せ持つ。小児期に診断されることが多い一方で、本人が十分に理解・選択できない段階から治療が開始され、成長とともに病気や治療、遺伝に向き合い直す過程が不可避となる点も、小児発症の遺伝性疾患の課題である。こうした課題は、医療機関での治療体制のみなら

ず、地域での生活支援や意思決定支援のあり方にも大きく影響する。

こうした背景のもと、日本先天性代謝異常学会を中心とした研究班では、専門医療機関に集約された ERT の実施体制が患者・家族の生活に及ぼす影響を課題として捉え、地域や在宅での ERT 実施の可能性について検討されていた。その成果として、ライソゾーム病に対する ERT を地域や在宅で実施することを想定した在宅酵素補充療法マニュアルが策定され、学会ホームページ上で公開されている¹⁾。これにより、専門医療機関以外での ERT 実施に関する安全性の考え方、専門医療と地域医療の役割分担と連携の枠組みが整理され、地域移行に向けた共通の指針が示されるようになった。

(酒井 規夫)

IV. 大阪府域におけるライソゾーム病の移行期医療・成人移行支援の取り組み

◆ 大阪難病医療情報センターの取り組み

大阪府域における難病の医療提供体制（大阪難病医療ネットワーク）の取り組みでは、ライソゾーム病を専門とする小児診療科医を軸に、専門医療と地域医療が連携した体制の構築を目指してきた。大阪難病医療ネットワークの活動は、研究班による検討やガイドライン策定と並行して進められ、全国的な課題整理を踏まえつつ、地域における実践的対応を一步一步、推し進めている。

地域や在宅で ERT を実施することを現実的な選択肢とするために、専門医療機関の小児診療科医は、先天性代謝異常症の病態と治療安全性に関して中核的な役割を担い、その専門的判断をもって、地域医療へと橋渡しする役割を担う。この連携は、診療情報提供書のみで完結するものではなく、医師同士、病院看護師-訪問看護師同士の“対話”を通じて、その経験や不安を共有するプロセスが重要である。

こうした医療連携の目的は、単に通院負担を軽減するだけでなく、患者・家族が治療を受けながら地域で生活し続けるための自律性を支援することにある。治療の場や方法を生活に合わせて選択できることは、患者が自らの人生を主体的に生きるための重要な条件である。医療者は、治療を「与える側」ではなく、患者が治療選択するための情報を提供し、治療環境を整える役割を担い、患者の意思決定支援を行うことが重要である。

また、ERT は生涯継続される治療であることから、就学や就労との両立は極めて重要な課題である。専門医療機関への平日通院を前提とした体制では、学業や仕事を継続することが難しく、社会参加の機会が制限される。大阪難病医療情報センターでは、医療調整と並行して就労相談を受け、就労支援機関との連携を行い、働くことを前提とした治療環境の整備を進めてきた。治療の継続と社会参加を両立できる体制は、患者の生活の質のみならず、社会的自立を支える重要な要素である。

さらに大阪難病医療情報センターでは、こうした個別相談を単発の支援に終わらせるのではなく、府域全体の課題として整理し、大阪難病医療ネットワークを構成する専門医療機関の中でも共有・検討する役割も担ってきた。相談の蓄積は、ワーキンググループの設置や支援フローの整理、啓発資料の作成、研修会での共有へとつながり、支援関係者の拡大とともに地域での ERT 症例の増加へと発展させている。

この過程において、難病診療連携コーディネーター（以下難病 Co と示す）は、専門医療と地域医療（高額薬剤の安全安心な供給方法の調整も含む）、制度と生活をつなぐ実践的な調整役を担ってきた。患者・家族の声を起点に、専門医療機関の小児診療科医の医学的判断を地域医療者に伝え、地域側の不安や課題を専門医へと丁寧にフィードバックすることで、双方が補完し合う関係性を築いてきた。また、地域での ERT が実施できなかった事例においても理由を掘り下げ、次につなげる調整を重ねることで、地域における理解者を少しずつ増やしている。このような実践は、個別支援を点から面に広がりを持たせる基盤となっている。

在宅や地域での ERT を実施し、支えるうえでは、保健師や看護職の役割も不可欠である。保健師は生活全体を見渡す視点から関係機関との調整を行い、看護職は治療手技や観察、緊急時対応を通じて医療の安全性を現場で支えている。難病 Co と保健師・看護職が協働することで、在宅 ERT は地域で選択可能な医療の一つとして徐々に定着しつつあり、患者、家族が住みやすい地域づくりの一助にもなっている。

このような取り組みにおいて、病院のあるべき姿とは、専門性を病院の中に囲い込むことではなく、患者の人生に応じて役割を変化させ、地域へと橋渡しする拠点として機能することである。診療科や職種の縦割りを超え、小児診療科と成人診療科、医療と生活支援が横断的につながる体制を整えることが求められる。病院は患者を「最後まで抱える場所」ではなく、「地域とともに支える通過点」となるとき、難病 Co によるコーディネーションは個人の力量に依存するものではなく、組織としての実践力へと発展する。

昨今、希少性疾患である脊髄性筋萎縮症に対する治療薬が保険収載され、大きな話題を呼んだ。次いで、デュシェンヌ型筋ジストロフィーやライソゾーム病、遺伝性トランスサイレチンアミロイドーシスなど、新たな治療薬が次々と保険収載されている。治療の進歩を患者の生活の広がりにつなげるためには、専門医療、地域医療、行政が連続した一つのシステムとして機能する必要がある。本取り組みは、希少疾患であっても治療を受けながら就学・就労が可能になる社会の実現に向けた一つの実践である。

(野正 佳余、濱崎 考史)

◆大阪府移行期医療支援センターの取り組み

第 8 回 大阪移行期医療研修会「大阪における酵素補充療法を受けているライソゾーム病患者の移行期医療を考える！」開催報告(2025 年 1 月 30 日 Web 開催)

本症例集で示されたように、ライソゾーム病の移行期医療においては、診断の遅れや疾患受容に時間を要すること、ERT 継続に伴う通院・生活負担、成人移行に時間を要すること、地域医療機関の不足や連携体制が整っていないこと、さらには遺伝性疾患に伴う心理・社会的課題があることなど、複合的な課題が存在していることが各演者から報告された。これらの課題について、本研修会における参加者アンケートからも同様の指摘が寄せられており、「成人以降に管理していく場所が見つからない」「受け入れ先がなく断られた」といった声に代表されるように、希少疾患における成人診療科での受け入れ体制はまだ十分とは言えない状況にあり、現場に共通する課題として浮き彫りとなった。

また、小児期から継続してきた医療体制と成人医療との違いにより、患者・家族の不安が生じることや、ライフステージの変化に伴い ERT の継続が困難となることが指摘された。さらに、地域医療機関においては経験不足による対応への不安などがあり、双方の役割分担と連携体制の構築が受け入れをスムーズに進めるためには必要であることが報告された。

これらの課題に対しては、小児診療科と成人診療科の連携強化に加え、地域医療や在宅医療を含めた体制整備が求められる。また、コーディネート機能の活用や難病 Co と移行期 Co との連携、早期からの移行準備を通じて、患者・家族の不安軽減と継続的な医療の確保が重要である。

(植田 麻実)

V. 症例検討(模擬症例)

ライソゾーム病は指定難病 10 疾患に対して ERT が承認されており、薬剤としては 14 製剤がある。このうち 12 製剤は静脈投与であるが、2 製剤は脳室内投与であり、あらかじめ投与ルートをオンマヤとして造設しておく必要がある。投与における問題点としては、アレルギーなど投与関連反応や、酵素に対する中和抗体産生の問題、などがあるが、比較的安定した治療が可能であり、導入も比較的容易である。ただ、週 1 回ないし 2 週間に 1 回の定期的、継続的な治療が必須であり、患者・家族にとってもこの通院の負担は小さなものではない。この 10 疾患のうち代表的 3 疾患ハンター病、ポンペ病、ファブリー病の症例につき、移行期医療の現状として紹介したい。また、大阪府難病医療ネットワークの介入についても紹介する。なお提示の症例は参照したケースはありますが、現病歴など修飾しており、実際には存在しないモデルケースとなっている

◆ 症例①；MPSII ハンター病 10 代

現病歴；出生時：胎盤早期剥離のため大学病院で在胎 34 週での早期産。生直後の呼吸管理を要した。6 カ月：両側鼠径ヘルニアで手術，2 歳：股関節炎疑いで整形外科受診し，関節拘縮などから骨系統疾患を疑われ，大学病院に紹介。肝腫大，心雑音，異所性蒙古斑，顔貌からムコ多糖症 II 型（MPSII、ハンター病）を疑い酵素診断。ただ，家族の診断受け入れに時間がかかり，患者会参加，酵素診断医への連絡などを経て半年余りで納得される。

治療歴；3 歳からイデュルスルファーゼで ERT 開始。毎週の ERT が負担で近医に紹介。小学校に上がって，治療で毎週休まないといけないので土曜日に ERT 可能な施設紹介するも，しばしば患者都合で外来を休みがち。通院困難などで，転院を繰り返す。関節拘縮はあるが，知的にはほぼ正常で，学校は小学校から中学校まで普通学校に通学。14 歳から，中枢移行性のあるパピナフスプアルファに変更。嘔気の副作用が改善せず，半年程度でイデュルスルファーゼに戻ることに。

課題と対応；1）希少難病の早期診断は困難；拡大新生児マススクリーニングが状況を変える可能性あり。2）希少難病の確定診断の受容は家族にもよるが容易ではない；疾患受容には患者会なども含めて peer counseling などが有効。3）治療法があっても，その定期的治療の継続は困難；定期的な ERT は患者・家族にとっても負担となっており，地域の医療施設の検索は重要である。

◆ 症例②；ボンペ病 20 代

現病歴；3 歳；気管支炎で他院入院時に肝機能高値，肝腫大の指摘。4 歳；肝腫大の精査のため肝生検施行しグリコーゲン蓄積認め肝型糖原病の診断うけコーンスターチ療法開始。12 歳；筋力低下出現し，筋生検，酵素診断にてボンペ病の診断。13 歳；睡眠時無呼吸に対し NPPV 開始。

治療歴；16 歳；アルグルコシダーゼ アルファが販売になり治療開始。その後も筋力低下あり，20 歳ごろから車椅子の使用開始，24 歳ごろからは常時使用となる。25 歳；突然の筋力低下あるも，徐々に改善するエピソードあり，TIA の可能性あり。31 歳；アバルグルコシダーゼ アルファが販売となり製剤の変更。33 歳；小児科から神経内科への移行調整を行う経過で，ERT は近医開業医が在宅酵素補充療法に対応してくれることに

課題と対応；1）希少難病の早期診断は困難；治療法のある疾患の早期診断はますます重要，拡大新生児マススクリーニングが状況を変える。2）治療には開始時期にもよるが，効果は限定的なことも多く，様々な合併症の診断，治療介入が重要；通常の合併症と異なる症状の出現には，多角的な精査，治療が必要。3）成人期になってからの移行には時間がかかる；本人・家族とも中学生，高校生の頃から移行期医療の考え方について話し合っていくのが望ましい。4）時間のかかる定期的 ERT の継続は困難；定期的な ERT は患者・家族にとっても負担となっており，地域の医療施設の検索は重要である。特に在宅酵素補充療法は，診療報酬の整備不足など課題も多いが患者の QOL 向上に重要である。

◆ 症例③；ファブリー病 30 代男性

現病歴；15 歳；発汗低下，四肢疼痛があり，家族歴からファブリー病を疑われて紹介。酵素診断にて確定診断を受ける。16 歳アガルシダーゼベータでの治療開始。18 歳；大学進学のため，地方の病院に紹介し酵素補充は継続。22 歳；大学卒業し，実家に戻ったが，就職先で疾患のことがわかることを心配し，治療の中断に至る。

治療歴；30 歳；定期検査のみ行っていたが，結婚を機に自分の将来の健康の重要性も自覚し，ERT の再開を希望するも専門施設が遠方で通院困難。31 歳；改めて近くの専門施設を探し，そこでの遺伝カウンセリングを窓口として受診。遺伝カウンセリングで本人の状況，希望確認の上，専門診療科での ERT 再開となる

課題と対応；1）酵素補充療法は人生を通した長期的な治療となり，そのステージに応じた問題があり，継続の困難さがある；地域の専門施設の検索が困難，時に遺伝カウンセリングが必要，2）治療の効果は限定的なことも多く，様々な合併症の診断，治療介入が重要；痛み，発汗不良などは QOL に寄与が大きい。3）時間のかかる定期的 ERT の継続は困難；点滴スピードの変更，在宅酵素補充療法による QOL の変化。

◆ 症例④：酵素補充療法の専門医-地域医療-訪問看護の連携による在宅酵素補充療法の実際

現病歴；60歳代、35歳から酵素補充療法を継続している。大学病院の小児診療科で点滴加療していたが、主介護者の母親が高齢となり、通院が難しくなることが予想され、成人移行がすすめられた。

移行の受け入れの準備；最初は難病 Co から連絡あり、移行の準備が始まった。主治医から詳細な診療情報提供書をもった後、在宅関係者と大学病院小児診療科を訪問、患者の紹介及び具体的な点滴の方法の指導を受けた。酵素補充療法製剤は、訪問看護指示書で訪問看護師による点滴が可能で、24時間対応可能な訪問看護ステーションが決まった。点滴の運搬は、点滴実施日の午前中に卸業者により診療所まで製剤を届けてもらい、そのまま患者宅に製剤を配送、卸業者設置の保冷ボックスに製剤を保管するというシステムとした。高額の製剤であるが、このシステムにより、急に使用が中止となった場合でも返却が可能となった。現在は無料のサービスであるが、近々有料のサービスとなる予定である。病院では点滴時にポンプを使用していたが、在宅では保険請求できないため、ポンプは使用しない。

酵素補充点滴の実際；点滴当日は、当院から点滴に必要な物品を患者宅に持参し、訪問看護師が点滴の準備、主治医が留置針を穿刺、点滴開始となる。点滴のトラブルがあった際には訪問看護師が対応する。

フォローについて；当院に移行後、原疾患と直接関係のない加齢に伴う内科疾患などの治療をするようになった。現在は年に1,2回、大学病院小児診療科での専門診察、血液検査は継続している。

(酒井 規夫、濱崎 考史、山田 郁子)

VI. おわりに

◆ 今後の展望

このようにライソゾーム病の酵素補充療法が開発された疾患においても多くの課題がある。すなわち、1) ライソゾーム病のような希少難病の専門性は高く、専門医・専門医療施設は限定される。2) 酵素補充療法はライソゾーム病の特殊な治療ではあるが、治療そのものは維持期になれば、地域医療施設でも可能となる。3) 一方、生命予後の改善により、移行期においては成人期の様々な生活習慣病などにも罹患する。4) このように1人の患者さんにおいて、希少疾患診療の特殊性と、成人期の生活習慣病の診療を長期に継続的に要する。

(酒井 規夫)

◆ 小児診療科医から成人診療科医へのメッセージ

① 小児期発症の多い希少難病であるライソゾーム病は、先天代謝異常症の専門医が継続的に診療することが望ましいです。ただし、移行期になれば、成人科との併診を開始することが必要になり、その方が患者さんにとっても望ましい状態であると言えます。また、専門医はしばしば特殊施設にしかいないために遠方のことも多く、地域の医療施設、診療所、開業医との併診を検討します。つまり、ライソゾーム病のような希少難病は、専門医療施設と成人科・地域の医療施設との併診が望ましく、その実現には小児診療科医が多い代謝疾患専門医と成人診療科医との有機的な連携が必須です。特に定期的通院の必要な ERT は、地域診療所ないし在宅酵素補充療法の拡大が望ましいと考えます。ぜひ、治療法の拡大から成人期に移行することが多くなってきた希少難病の診療に成人診療科医の先生との連携が進みますようによりしくお願いいたします。その移行期医療の成立のためには、移行期医療支援センター、難病医療情報センターなどが中心となった橋渡しが今後キーとなると思われるので、その活動がさらに進展することを期待いたします。

(酒井 規夫)

② ライソゾーム病は、ERT をはじめとする治療の進歩により、多くの患者さんが成人期を迎える時代となりました。小児期からの継続的な診療を基盤にしつつ、移行期以降は成人期特有の健康課題に対応できる成人診療科の先生方との併診が、患者さんの生活の質を支えるうえで重要となります。特に長期にわたる ERT の継続には、通院負担の軽減や社会生活との両立を見据え、地域診療所や在宅医療も含めた柔軟な体制構築が求められます。小児診療科から引き継ぐ診療情報とともに、一人の患者さんの生涯を支える連携にご協力をお願い申し上げます。

(濱崎 考史)

◆ 小児診療科医から移行期医療の調整に関わる方へメッセージ

移行期医療支援センターや難病医療情報センターのコーディネーターの皆様をはじめ、移行期医療の調整に関わる皆様は、小児と成人、医療と福祉をつなぐ重要な架け橋です。ライソゾーム病の移行においては、診療情報の共有にとどまらず、患者さんやご家族の意思や価値観といった広義の ACP を踏まえた支援が不可欠です。成人診療科への円滑な引き継ぎと、その後の安定した医療継続のために、多職種・多機関の連携を活かしたコーディネートを期待しております。私たち専門医も、皆様と協働しながら、途切れない支援体制の構築に取り組んでまいります。

(濱崎 考史)

◆ 成人在宅医から成人在宅医へメッセージ

小児からの移行については苦勞されるケースもありますが、小児診療科主治医先生とコーディネーターの方が細やかなことまで、たくさん時間をかけて準備くだされば、必ずうまくいくと思います。移行後も専門的なことはフォローしてまいります。在宅の成人移行がすすむことを心から願います。

(山田 郁子)

◆ 成人在宅医から小児診療科医、移行期医療の調整に関わる方へメッセージ

幼い頃から関わってくださった先生方や病院から、違う病院にかわるのは、ご本人、ご家族にとっては、大変お辛い思いだと思います。また、これまでの成人移行例で、困ったのは、小児診療科と内科での対応の違いです。呼吸器使用、在宅酸素療法をされている患者さんの家族さんで、酸素の業者を変えるというだけで、主治医を変えとおっしゃった方がありました。少しの変化を嫌われます。治療以外のことで苦勞する事が多いです。今回の症例は主治医の先生方、コーディネーターさんのおかげで、移行後、全く問題なく経過しています。移行の準備にたくさんの時間と手間をかけていただいたいお陰です。楽しく訪問させていただいています。今後も良い形での成人移行が進むことを期待しております。

(山田 郁子)

◆ コーディネーターから小児診療科・成人診療科医にメッセージ

① 患者さんやご家族とともに、小児診療科医師と成人診療科医師が互いに相談し合い、協力し、多職種と連携しながら、その人らしいよりよい生活を支える体制が広がり、地域に根づいていくことを願っています。

(野正 佳余)

② 多くの小児期発症慢性疾患患者が成人期を迎える中で、移行期医療には単なる「転科」ではなく、医療・生活・福祉を含めた継続的な支援が求められています。一方で、患者・家族の不安や、受け入れる側の悩みなど、現場ではさまざまな課題があることを日々感じています。移行期医療支援コーディネーターとして、それぞれの立場や地域の状況を共有しながら、小児診療科と成人診療科、多職種をつなぐ“橋渡し役”として、皆さまで一緒に考えていければと思っています。

(植田 麻実)

参考資料

ライソゾーム病で酵素補充療法（ERT）を受けている患者さんご家族の方へ



在宅ERT患者資料.

pdf

（大阪難病医療情報センター作成リーフレット添付）

参考文献

- 1) 一般社団法人 日本先天性代謝異常学会：在宅酵素補充療法マニュアル．日本先天性代謝異常学会ホームページ．<https://jsimd.net/manual.html>. （検索日：2026 年 1 月 13 日）
- 2) 厚生労働省：難病の医療提供体制のあり方について（報告書）. <https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000140785.pdf>. （検索日：2026 年 1 月 13 日）
- 3) [ライソゾーム病（指定難病 19）－難病情報センター](#) （検索日：2026 年 1 月 13 日）