

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するか、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、啓発資材の作成、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；ポンペ病 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，酵素診断にてポンペ病の診断。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もらった後、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セッションが決まった。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 小児期発症のものが多き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ろしく願いいたします。

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进行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労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いただきます。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、主治医を変えた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労する事が多いです。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、皆さまと一緒に考えていければと思っております。

(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）