

学会名：日本新生児成育医学会

アンケート 1

1. アンケート 2 で回答する疾患名
 - (1) 慢性肺疾患
 - (2) 先天性肺胞蛋白症
 - (3) 先天性トキソプラズマ感染症
 - (4) 先天性サイトメガロウイルス感染症

2. 移行期医療に取り組むしくみ
なし。

3. 成人期医療を扱う学会との間の協力体制
現時点ではなし。

4. 参考資料、文献
なし。

アンケート 2

疾患名：慢性肺疾患

1. 当該疾患の日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

年間の新規発生数は 2500 名と推測され、このうち約 13%は在宅酸素療法が必要であるが、気道狭窄を合併していない場合には学童期までに酸素が不要となる例が大部分である。海外の検討では、慢性肺疾患を合併した児は対照に比べて気道過敏性が高く、また 1 秒率が低いことが示されている。成人期まで酸素療法が必要な患者数は調査研究がないために明らかでない。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

下気道感染の反復や成長・発達遅滞。酸素投与や β 刺激剤や吸入ステロイド、利尿剤、ロイコトルエン拮抗薬が用いられる。気道狭窄がある場合にはこれらに加えて気管切開が行われる。とくに気管狭窄がある場合や呼吸機能が高度に低下している場合には、日常生活の制約が多い。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

気管狭窄がある場合や呼吸機能が高度に低下している場合には、日常生活の制約が多い。

4. 経過と予後

多くの場合は小児期に臨床症状は消失するが、気管狭窄がある場合や呼吸機能が高度に低下している場合には、日常生活や社会活動が制約される。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

耳鼻咽喉科、呼吸器内科・外科

6. 成人期に達した患者の診療の理想

b. 小児科と成人診療科（診療科名：耳鼻咽喉科、呼吸器内科・外科）の併診

7. 成人期に達した患者の診療の現実

b. 小児科と成人診療科（診療科名：耳鼻咽喉科）の併診

コメント

重症例では発達遅滞などを伴うことが多く、この点について他の診療科が関与できないことが多い。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

- a. 成人診療科側の受入れの不備・不十分
- c. 患者（・家族）が自立しない

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

急変した場合の対応が他の診療科では困難である一方、小児病棟への入院も患者にとっては望ましいことではない。

10. 解決のためにすべき努力

- a. 成人診療科の医療者を対象に疾患についての教育・啓発
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

- e. 未定

疾患名：先天性肺胞蛋白症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

日本における先天性肺胞蛋白症の罹患率は出生 10 万人あたり 0.07-0.09 人と推定されている。本症を含む平成 24 年度の医療費受給患者数は約 7.5 千人。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

出生時から呼吸窮迫症状を呈する例、乳児期に発症し急速に呼吸不全に至る例、成人期まで無症状で経過する例など症状の幅が広い。SP-B 欠損症は出生時から呼吸窮迫症状を呈する。SP-C 異常症および ABCA3 異常症は先天性肺胞蛋白症の病態をとる場合と家族性間質性肺炎の病態をとる場合がある。GM-CSF 受容体異常症は先天性肺胞蛋白症の原因となるが、その発症時期は乳児期から成人期までの幅がある。TTF-1 異常症は甲状腺機能低下を伴うことがある。ACD/MPV は重篤な肺高血圧症を呈する。ヘルマンスキー・パドラック症候群はアルビノ症を伴う。II 型肺胞上皮細胞に発現する遺伝子の異常が原因で肺サーファクタントの分泌低下がある場合には、出生時に早産児と同様の呼吸窮迫症候群を発症する。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

乾性咳嗽や労作時呼吸困難を主症状とする。進行すればチアノーゼ、肺性心、末梢性浮腫などがみられる。肺以外の症状はみられない場合も多いが、体重減少、倦怠、疲労が認められることがある。一般的に IPF では拘束性障害（肺活量 [VC] と全肺気量 [TLC] の減少）が認められる。

4. 経過と予後

呼吸機能の低下に伴い呼吸困難が生じ、日常生活や社会的活動に影響を及ぼす。急性増悪時には死亡に至る場合もある。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

呼吸器内科

6. 成人期に達した患者の診療の理想

- a. 成人診療科（診療科名：呼吸器内科）に全面的に移行

7. 成人期に達した患者の診療の現実

- a. 成人診療科（診療科名：呼吸器内科）に全面的に移行
8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由
- a. 成人診療科側の受入れの不備・不十分
9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題
- 小児科では成人の呼吸管理は困難である。
10. 解決のためにすべき努力
- a. 成人診療科の医療者を対象に疾患についての教育・啓発
 - b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について
- e. 未定

疾患名：先天性トキソプラズマ感染症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

本邦における患者数の推計：約 9100－91000 人

このうち成人の患者数の推計：6500－65000 人

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

症候性の場合には、胎児発育遅延にともなう低出生体重、肝脾腫、脳内石灰化、水頭症、肝機能異常、血小板減少、網脈絡膜炎、てんかんなどの症状を伴う。無症候性の状態で出生しても、その後視力障害や精神運動発達遅滞など遅発性障害が出現することがある。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

視力障害やてんかん、精神運動発達遅滞など遅発性障害

4. 経過と予後

出生後早期に無症状であっても視力障害や精神運動発達遅滞など遅発性障害が出現する可能性がある。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

神経内科、眼科、リハビリテーション科

6. 成人期に達した患者の診療の理想

a. 成人診療科に全面的に移行

7. 成人期に達した患者の診療の現実

b. 小児科と成人診療科（診療科名：眼科）の併診

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

a. 成人診療科側の受入れの不備・不十分

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

発達遅滞やてんかんの診療を小児科が行うこと

10. 解決のためにすべき努力

- a. 成人診療科の医療者を対象に疾患についての教育・啓発
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

11. 移行に関するガイドブック等

- e. 未定

疾患名：先天性サイトメガロウイルス感染症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

症候性、無症候性にかかわらず何らかの異常を伴う先天性サイトメガロウイルス感染症の頻度は、現在出生 1000 名に対し 1 と推定されている。成人では調査データはない。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

症候性の場合には、胎児発育遅延にともなう低出生体重、肝脾腫、脳室内石灰化、脳室拡大、肝機能異常、血小板減少、網膜炎、けいれんなどの症状を伴う。無症候性の状態で出生しても、その後難聴や精神運動発達遅滞、てんかんなど遅発性障害が出現することがある。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

難聴や視力障害、精神運動発達遅滞、てんかんなど

4. 経過と予後

症候性の場合には、胎児発育遅延にともなう低出生体重、肝脾腫、脳室内石灰化、脳室拡大、肝機能異常、血小板減少、網膜炎、けいれんなどの症状を伴う。無症候性の状態で出生しても、その後難聴や精神運動発達遅滞、てんかんなど遅発性障害

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

神経内科、眼科、リハビリテーション科

6. 成人期に達した患者の診療の理想

a. 成人診療科（診療科名：神経内科）に全面的に移行

7. 成人期に達した患者の診療の現実

c. 小児科で診療を続けながら医師・患者の関係を变えてゆく

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

a. 成人診療科側の受入れの不備・不十分

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

入院が必要な場合には小児科病棟への入院が必要。

10. 解決のためにすべき努力

a. 成人診療科の医療者を対象に疾患についての教育・啓発

11. 移行に関するガイドブック等

e. 未定