

疾患名：ウイルソン病

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

発症率は 35,000-45,000 人に 1 人と考えられ、本邦における患者数は約 2,000 人と推察される。その中での成人の患者数は 1,400 人程度存在すると考えられる。（ウイルソン病全国調査ならびに MC-Bank 患者登録事業の集計結果より推察）

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

主な臨床症状は幼児期以降の肝障害ならびに学童期後半以降の神経障害、約 5%の頻度にて急性・亜急性に肝不全となる症例がみられる。治療は基本的には銅キレート薬あるいは亜鉛薬内服による除銅と低銅食療法である。肝不全に陥った症例に対しては肝移植も行われる。生活上の障害としては、何らかの臨床症状が残存する場合はそれによる障害、ならびに連日の内服薬服用の煩わしさがあげられる。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

臨床症状は、小児期と同様に肝障害と神経障害が中心となるが、成人期には精神症状が出現する症例が一定頻度（20～50%程度）存在する。またこの時期に肝不全にて発症する症例は少ないものの、治療薬の怠薬によって肝不全に陥る症例がみられる。治療は小児期と同様である。生活上の障害は、小児期同様のものに加え、本疾患であるがために就職が困難であったり保険に加入できないなどの障害がある。また、遺伝性疾患であるがために育児への不安や、医療費に対する経済的不安を感じている症例も少なくない。

4. 経過と予後

本症の予後は、診断・治療開始の時期と服薬コンプライアンスに依存している。早期に発見されて治療が開始されれば、十分な社会復帰あるいは発症の予防が可能である。しかし、発症から診断・治療開始まで時間がかかると、肝臓あるいは中枢神経に不可逆的変化が生じ、治療にて銅代謝を改善しても各臓器の機能が十分に回復しない場合がある。またウイルソン病の内科的治療は、あくまで薬により銅代謝の状態を良好に保持するものであり、決して治癒させるものではない。治療は生涯に渡って継続されねばならない。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

小児科，消化器内科，神経内科，精神科

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：消化器内科，神経内科，精神科のいずれかあるいは併診）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：精神科）の併診
- e. その他：小児科でそのまま診療を続ける

コメント

成人発症の患者さんでも小児科医が最初から，あるいは内科医から依頼（紹介）されて診療にあたっている場合が多くみられる。

精神症状を認める症例は精神科との併診が絶対必要である。

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
- b. 小児科側が患者を手放せない

コメント

成人診療科の医師で，ウイルソン病患者をきちんと診療できる医師が少ないため，小児科医が成人患者を診ざるをえない。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

- 小児科医では，偶発的に発症する成人に特有な疾患に対し，適切に対応できない可能性がある。
- 成人になってからの嗜好品（飲酒，喫煙など）に対し，適切に助言を行えない可能性がある。
- 患者が，何らかの理由で成人診療科を受診しても，ウイルソン病患者であることを理由に診療を拒否されることがある。

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
- c. 小児科の医師を対象に成人期に入った患者の治療・管理に関する知識・技術の普及
- d. 当該疾患に関する小児科と成人診療科の混成チームの結成

コメント

最も良いのは d と考えるが、一定以上の規模の医療機関でないと難しいと思われる。

11. 移行に関するガイドブック等

b. 編纂作業中（主体：日本先天代謝異常学会、完成予定時期：2015年11月）