

アンケート 2

疾患名：X連鎖無ガンマグロブリン血症（XLA）

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

約 250 人の患者が存在し、有病率は 40 万人に 1 人程度である。

うち成人期移行の患者数は 150 人程度である。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

臨床症状は肺炎、気管支炎、中耳炎などの気道感染が主なものである。

3-4 週間に 1 回免疫グロブリン補充療法のため通院が必要である。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

気道感染に加えて気管支拡張症、難治性下痢症、消化器がん、慢性神経疾患の合併を認めることが多い。

免疫グロブリン補充療法は一生継続く。

4. 経過と予後

免疫グロブリン補充療法によって健常人と変わらない生活を送ることができる成人もいるが、前述した合併症のため、著しく QOL を損ねた成人患者もおり、20 代後半あたりから死亡する患者も徐々に増加し、決して予後良好とは言えない。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

膠原病内科、呼吸器内科、消化器内科、神経内科、血液内科など多岐にわたる。

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：問 5 に示す診療科）の併診

コメント

複数の合併症を抱えている場合には臓器別診療に特化した成人した成人診療科で主となる診療科が決まらないことがある。

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

コメント

前述したように主科となる成人診療科が決まらないため、小児科外来で治療を続けていることがしばしばである

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
- 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

小児科外来での免疫グロブリン補充療法

合併する成人病への対応が不十分であったり、遅れたりすること。

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
（診療科名、学会名：臨床免疫学会）
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
- 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

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

- c. 編纂準備中（主体：PID つばさの会（患者会）、完成予定時期：平成 28 年末）