

アンケート 2

疾患名：先天性中枢性低換気症候群 (Congenital Central Hypoventilation Syndrome: CCHS)

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

- ・有病率：約 10~15 万出生に 1 人
- ・患者数：約 100 人
- ・成人期以降の患者数：約 10 人

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

・臨床症状・治療：主な症状は睡眠時の呼吸苦を伴わない重篤な低換気であり、睡眠時の人工呼吸がほぼすべての症例において必要で、重症例では覚醒時にも低換気を認める。日常的な人工呼吸管理が必要であり、多くの患者が気管切開による呼吸管理を行っている。それでも低換気を完全に防ぐことは困難であり、成長発達障害、肺高血圧・肺性心に進展することも少なくない。病因遺伝子である *PHOX2B* 遺伝子は自律神経に關与する遺伝子であるため、自律神経が關与する巨大結腸症、不整脈、発汗・体温調整障害、神経堤腫瘍、代謝内分泌障害などを合併し、それぞれに対症療法を行っている。

・生活上の障害：気管切開の管理によるものと移動中も呼吸器を持ち運ぶ必要があることによる障害がある。低換気の程度や呼吸管理の成否により重症度に幅があり、軽症例では普通学級に通学できる能力を有していても気管切開があるために就学時の問題などが生じ、重症例では寝たきりとなり全般的なサポートが必要になる者もいる。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

・臨床症状・治療：上述のように日々の低換気が積み重なることにより、臓器障害が緩徐に進行する。肺高血圧による肺性心や不整脈は致命的となりうる。

・生活上の障害：成人期に至るまでの管理によるところが大きい。軽症例では大学を卒業し、一般企業で就労する者もいる。その場合は日常生活の制限は強くはなく、他の遺伝子疾患同様に結婚などの問題が生じる。重症例では、小児期同様にその程度によって障害が異なる。

4. 経過と予後

・呼吸中枢の障害は治癒や改善することはないため、一生を通じて人工呼吸管理が必要である。経過は上述のように、低換気の重症度、合併症、呼吸管理の成否により、軽症例では自身で生計をたてる者もいるが、重症例では寝たきりの者もいる。予後は、国内での正確なデータはないが、疾患の認知度の向上、呼吸管理の改善により、乳幼児期の呼吸による死亡は減少している。死亡例は致死性不整脈、巨大結腸症に関わるものなどがある。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

呼吸器内科、循環器内科、神経内科、消化器科

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：呼吸器内科、循環器内科、神経内科、消化器科）の併診

コメント

現状では、成人の患者数が少ない事、成人期に発症することがほぼない疾患のため成人診療科に全面移行することは困難であると考え。しかし、小児科医にはその疾患によるものやよらない成人期の問題には精通しているとは言い難いため、小児科のみでの診察も患者の不利益になる可能性や小児科医の負担も大きい。そのため、呼吸管理などの主たる部分は小児科での管理を続け、成人期に起こる問題について他科のサポートを得ていくという形が現実的と考える。

7. 現実には、成人期に達した当該疾患を有する患者を主にどのような形で診療していますか。

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

上述のとおり。

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さない・手放せない
- c. 患者（・家族）が自立しない

コメント

現状は上述のように成人科の受け入れ体制の問題に加えて、小児科側、患者家族の意

識も乖離の原因の一つとなっている。小児科側としては、新生児・乳児期から重篤な疾患を診てきたという自負があり、自分たちがその患者を最も理解しており、他科のサポートを必ずしも求めない場合がある。患者家族も小児科との信頼関係がよい意味で厚いため、新たなサポートに対して時に拒否的となることがある。成人期には成人診療科が関わるメリットも大きいということを小児科側、患者家族も認識を改める必要があると考えられる。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

成人期の健康問題（CCHSによるもの、よらないものを含む）、就職、介護の問題など成人期の社会福祉への対応が不十分になる可能性。

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
コメント

上述の通り成人の患者数は極めて少ないため、まずは小児科側から、成人科の個々の医師レベルに協力をあおぐことが近道と考える。その際には、依頼される成人科への教育、啓発をかねて、ある程度まとまったガイドラインのような道標があるのが理想的である。そのためには、小児科側としては学会、分科会、もしくは研究班などが中心となる必要がある。

11. 移行に関するガイドブック等

- e. 未定