

小児期発症慢性疾患を有する患者の 成人期移行に関する調査

—各領域の代表的な疾患における現状と今後の方向—

2016年5月

日本小児科学会

小児慢性疾病患者の移行支援ワーキンググループ

目次

要旨	5
I. 総論 —アンケート全体のまとめ—	6
II. 各論 —疾患別の回答—	13
1. 日本新生児成育医学会	14
慢性肺疾患	15
先天性肺胞蛋白症	17
先天性トキソプラズマ感染症	19
先天性サイトメガロウイルス感染症	21
2. 日本先天代謝異常学会	23
フェニルケトン尿症	24
糖原病	29
ウイルソン病	32
3. 日本小児内分泌学会	35
1型糖尿病	36
2 1 水酸化酵素酵素欠損症	39
下垂体機能低下症、成長ホルモン分泌不全症	41
プラダーウィリー症候群	44
4. 日本免疫不全症研究会	46
X連鎖無ガンマグロブリン血症	47
慢性肉芽腫症	49
5. 日本小児アレルギー学会	52
気管支喘息	53
アトピー性皮膚炎	55
アレルギー性鼻炎	57
食物アレルギー	59
6. 日本小児リウマチ学会	61
若年性特発性関節炎	62
全身性エリテマトーデス	65

若年性皮膚筋炎	68
7. 日本小児呼吸器学会	71
先天性中枢性低換気症候群	72
8. 日本小児循環器学会	75
Fallot 四徴症	76
9. 日本小児栄養消化器肝臓学会	78
炎症性腸疾患（潰瘍性大腸炎、クローン病）	80
10. 日本小児腎臓病学会	83
ネフローゼ症候群	84
慢性糸球体腎炎（IgA 腎症）	87
先天性腎尿路奇形	90
慢性腎不全	93
11. 日本小児血液・がん学会	96
小児がん、貧血、血小板異常、凝固障害、その他血液疾患	97
12. 日本小児神経学会	100
重症心身障害	101
発達障害	104
てんかん	106
13. 日本小児精神神経学会	108
自閉スペクトラム症	109
注意欠如・多動症	111
14. 日本小児心身医学会	113
起立性調節障害	114
過敏性腸症候群	117
摂食障害（神経性無食欲症）	118
15. 日本小児皮膚科学会	119
眼皮膚白皮症	120
先天性魚鱗癬	122
表皮水疱症	143
色素性乾皮症	145
レックリングハウゼン病	147
膠原病（全身性エリテマトーデス、皮膚筋炎・多発筋炎、全身性強皮症）	149
16. 日本小児外科学会	152

直腸肛門奇形（総排泄腔奇形）	153
腸管不全（Hirschsprung 病類縁疾患、短腸症候群）	156
二分脊椎症	158
胆道閉鎖症（非移植例）	160
先天性胆道拡張症	162
III. 資料	164
1. 小児慢性疾病患者の移行支援ワーキンググループ	165
2. アンケート	166

要 旨

日本小児科学会の小児慢性疾病患者の移行支援ワーキンググループ（移行支援 WG）は、小児期発症の慢性疾患を有する患者の成人期移行の現状を把握し今後の方向を定める目的で、分科会および関連学会を対象にアンケート調査を実施した。平成 27 年度、移行支援 WG に代表を出している分科会・関連学会に対して以下の 2 つのアンケートを送り、回答を依頼した。

アンケート 1： 各学会の移行に取り組むしくみについて

アンケート 2： 各領域の代表的な疾患（1～数疾患）における移行（現実と理想、解決に向けた努力）について

本調査においては 16 の分科会・関連学会から回答が得られた。

移行に取り組むしくみに関して、この問題を扱う委員会ないし WG を設置した分科会・関連学会が半数を占めたが、同領域の成人期医療を担うカウンターパートの学会と協力体制を築いた分科会・関連学会は少数にとどまった。

さまざまな慢性疾患における移行期医療の現実と理想は、疾患の種類により多彩であった。「成人診療科に全面的に移行」、「小児診療科と成人診療科の併診（あるいは共同しての診療）」、「小児診療科で診療を続けながら医師・患者の関係を変えてゆく」など多様なパターンがある。疾患によりどれが主流となるかが異なるうえ、同じ疾患かつ同じ医療機関であっても患者により複数のパターンがありうるということが明らかとなった。

問題解決のためにすべき努力は、成人診療科に対して（セミナー、シンポジウム、ガイドラインなど）、患者・家族に対して（自立に向けた働きかけ）、小児診療科に対して（思春期・成人期医療への積極的な関わり）、医療制度に対してなど多方面にわたり、しばしば複数を同時に進める必要があることがわかった。

各領域の慢性疾患に関するアンケート回答は、分科会・関連学会の総意ないし統一された見解ではない。専門医の経験と見識が凝縮されているため、貴重な情報を豊富に含んでいた。したがって学会全体が疾患別のマニュアル（移行の各論）をまとめたり、個々の学会員が個別の患者の移行の方法を検討したりするにあたって、活用されるであろうと考えられたため、最低限の編集（フォーマットを揃えるのみ）を加えて、「各論」として掲載した。

I. 総論

—アンケート全体のまとめ—

A. 調査の背景と目的

小児医療の発展に伴い小児期発症の慢性疾患を持ちながら思春期、成人期を迎える患者の数が増えてきた。こうした患者では医療の内容を、病態の年齢による変化や患者の人格の成熟に応じて変えてゆく必要がある。しかし現状では小児期医療も成人期医療も、必ずしも適切に対応できていない。その原因として、医療側の体制未整備と患者側の準備不足の両方がある。患者が小児期医療の場に留まることと患者が自立できないことが、しばしば悪循環を形成する。

日本小児科学会は「移行期の患者に関するワーキンググループ」（委員長：横谷進・国立成育医療研究センター病院副院長）を2012年1月に設立し、移行の問題を議論した。その総括として2014年1月に「小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言」を発表した[1, 2]。この提言を実行に移す目的で、同年4月には「小児慢性疾患（のち小児慢性疾病に変更）患者の移行支援ワーキンググループ」（委員長：水口雅・東京大学教授、委員：巻末の資料1）（以下、移行支援WG）が発足し、2016年5月まで活動した。2014年度には移行支援WGは厚生労働科学研究（健やか次世代育成総合研究）「慢性疾患に罹患している児の社会生活支援ならびに療育生活支援に関する実態調査およびそれら施策の充実に関する研究」班（研究代表者：水口雅）と連動して、同研究班（研究分担者：石崎優子）による移行支援の「総論」にあたる移行支援ガイドブック（医師版）の作成に協力した。2014年度末には同ガイドブックが発刊された[3]。2015年度にはこの「総論」を活用し、小児科の各領域、分科会・関連学会で移行を推進するための「各論」の構築に移行支援WGはとりかかった。

移行に関わる具体的、実際的な問題は、疾患の種類により大きく様相を異にする。また医療施設の性質、規模や地域性によっても事情が変わるものと考えられる[4]。そこで移行支援WGとして、まずは各領域、分科会・関連学会における代表的な小児慢性疾患における移行の問題点を整理し、それにもとづいて今後の活動の方向を決めるためのアンケート調査を行うこととした。

B. 調査の方法と経緯

2014年8月29日、平成26年度第1回移行支援WGにおいて、分科会・関連学会の代表的な疾患について転科が可能か、不可能な場合の問題点は何かなどを確認するためにアンケート調査を実施することを水口委員長から提案した。

アンケート調査の内容と方法に関して2015年4月18日、平成26年度第2

回移行支援 WG において委員長から委員に説明し、引き続き委員および担当理事の間で議論を行って最終案を作成した。同 7 月 26 日の日本小児科学会理事会で承認を得たうえで、同 7 月 27 日にアンケート（巻末の資料 2）を委員（分科会・関連学会の代表）に送付した。

アンケートは本報告書の巻末に資料として掲載した内容であり、アンケート 1（総論：学会全体としての移行への取り組み）とアンケート 2（疾患別の各論）に分かれていた。アンケート 1 は 2015 年 9 月 30 日を、アンケート 2 は同 12 月 31 日を期限として記入、提出を依頼した。それぞれ 1～2 か月の遅れはあったものの、大多数の学会から記入したアンケートを提出していただくことができた。

2016 年 3 月にこれらをまとめることにより、本報告書を作成した。

C. 調査結果の総括

移行支援WGに委員を出している学会の大多数を占める16の分科会・関連学会がアンケートに回答してくださった。

回答の作り方は分科会・関連学会ごとにさまざまであった。移行期を担当する委員がひとりで書いた学会、複数の委員または理事・運営委員が疾患ごとに分担して書いた学会、多数の運営委員に対しアンケート調査を行ってそれを取りまとめて報告した学会があった。

なおアンケート調査に関して、「言葉のうえでtransition（移行）とtransfer（転科）の区別が不明確である。それにともない、自立支援と転院・転科支援のどちらが問題なのかが浮き彫りになっていない。」との意見を表明した分科会もあった。

アンケート 1

疾患別各論（アンケート 2）での回答を予定する代表的な慢性疾患として、各分科会・関連学会で 1～6 の疾患が選択された。

移行期医療に取り組むしくみが「あり」とする分科会・関連学会が11、「なし」とする分科会・関連学会が5であった。「あり」の内容は、移行期問題を扱う委員会ないしWGの設置が8分科会・関連学会、議論のみが3分科会・関連学会であった。

同領域の成人期医療を扱うカウンターパートの学会が「あり」とする分科会・関連学会が9、「なし」とする分科会・関連学会が5、どちらとも言えない分科会・

関連学会が2であった。「あり」の9分科会・関連学会中でも、現時点で具体的な協力体制を築いているのは3分科会・関連学会のみであった。協力の内容としては、成人側学会における講演やセミナー、成人側学会と共同での診療ガイドライン策定が主であった。なお1学会（小児循環器学会）が「移行に特化した分科会の設立」、「成人側学会理事会への小児側代表理事の参加」など強力な協力体制をすでに敷いた点が注目に値すると思われた。

移行に関する資料や文献を現在までに揃えているのは、7分科会・関連学会のみであった。内容は論文（4分科会・関連学会）が多く、他は冊子、ガイドライン、ウェブサイトなどであった。

アンケート2

本アンケートでは、各領域における代表的な疾患を1～数个取り上げて、その各々における移行の現状、将来の方向性について述べてもらった。回答の仕方は分科会・関連学会によりさまざまであり、きわめて稀な疾患のひとつひとつについて回答してくださった学会（例：小児皮膚科学会）もあれば、有名な疾患を複数束ねてひとつの回答としてくださった学会（例：小児血液・がん学会）もあった。

取り上げられた疾患のリストを通観すると、多臓器にわたる病変や中等度～高度の知的障害を高率にともない、成人診療科への転科がきわめて困難な疾患が数多くある中で、リストに入ったものと入らなかったものがあつた。前者の例はプラダーウィリー症候群（小児内分泌学会）、色素性乾皮症（小児皮膚科学会）、重症心身障害（小児神経学会）、後者の例はダウン症候群や結節性硬化症である。

いっぽう同一の疾患について複数の分科会・関連学会が回答する例があつた。膠原病（全身性エリテマトーデスと皮膚筋炎）および発達障害（自閉スペクトラム症と注意欠如・多動症）がこれに該当した。同じ病気でも、異なる診療科に通う患者の間では、症状などがかなり違っており、診療科の方針も当然異なると考えられることから、疾患の重複を避けるための調整は敢えて行わなかつた。

以上の事実より、アンケート2について「X疾患のうちY疾患（Z%）」といった定量的な評価は意味がないと考えられたので、ここではおおまかな傾向を概観し、注目すべき点を指摘するにとどめる。

(1) 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

小児期における有病率は、きわめて希少な難病については実数が、比較的多い疾病については推計値が把握されていた。これに対して、成人期以降の患者数は、多くの疾患において詳細不明であり、疫学的データの乏しさがうかがわれた。なお疾患（ネフローゼ症候群など）によっては小児期から成人期にいたる幅広い年齢層で発症しうるので、「成人期以降」の意味が不明確であると、一部の分科会・関連学会から指摘を受けた。

(2, 3) 小児期・成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

小児期に関しては、多くの疾患について詳細が記載されていた。これに対して、成人期については、一部の疾患では「小児期と同じ」などごく短い記載にとどまっていた。とりわけ「生活上の障害」に関する記載が少なかった。成人期に達した患者の病状や生活の全貌を、小児科医が（当該疾患の専門医であっても）把握しきれていない可能性が考えられた。

(4) 経過と予後

多くの疾患において、成人期以降の定量的なデータ（生存率など）は記載されなかった。

(5) 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

成人の臓器別診療科（例：消化器内科）ひとつに絞られる疾患と、複数～多数の成人診療科（産科、精神科など）が挙げられる疾患とにはっきり分かれた。

(6, 7) 成人期に達した患者の診療の理想と現実、両者の乖離の理由

理想(6)と現実(7)についてアンケート上に掲げた選択肢は下記のとおりであった。

- a. 成人診療科に全面的に移行
- b. 小児科と成人診療科の併診
- 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
- d. 小児科卒業後は、特にどこにもかからない
- e. その他

多くの疾患について、理想としてはaとb、現実としてはaとbとcという回答が多かった。理想を一義的にはaとした疾患でも、知的障害や合併症があるとbないしcという回答があった（例：先天性腎尿路奇形、下垂体機能低下症）。医療機関によりパターンが異なるばかりでなく、同じ施設の中でも患者により複数のパターンが併存することが指摘された（小児循環器）。dという回答はごく少

なかったが、病状の軽快、生活パターンの変化や小児慢性特定疾病の終了により成人期に入って受診の動機が減少するような限られた場合（例：食物アレルギー、胆道拡張症）に見られた。eとしては複数の小児・成人診療科が入ったセンター（例：成人先天性心疾患センター）が挙げられた。

なおこれらの設問に関し、多数の医師を対象にアンケートを実施した学会（小児リウマチ学会）の回答では、a～eの選ばれ方が大きくばらついていた。同一領域の専門医の間でこのようなばらつきが生じる原因は不明であるが、所属する医療機関の性質や規模、地域性などの要素が関与していた可能性も考えられた。いっぽう、他のほとんどの学会ではひとりの専門医がアンケートに回答していたので、回答の内容をもって分科会・関連学会の総意ないし統一された見解と考えることはできないと理解された。

(8) 理想と現実の乖離の理由

アンケート上に掲げた選択肢は下記のとおりであった。

- 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
- d. その他

多くの疾患について、aとcの回答が最も多く、次いでbが多かった。aに関連して「手間がかかる割に診療報酬が低く、コスト的に見合わないため成人診療科が診たがらない」という指摘（例：発達障害）があった。dとして小児科と成人診療科の間で治療方針が異なる場合、病状が安定していない場合の転科は困難との回答があった。

(9) 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

妊娠と出産、成人期特有の合併症に小児科では対応困難であること、入院が必要になっても入院しにくいことなどが、多くの疾患において記載された。いつまでも小児科に通うことが患者の自立を妨げる可能性も、一部の疾患において指摘された。

(10) 解決のためにすべき努力

アンケート上に掲げた選択肢は下記のとおりであった。

- 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
- 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
- e. 成人病棟の一部を小児科が使えるようなくみ作り
- f. 患者団体の強化
- g. その他

多くの疾患において、複数の選択肢が選ばれた。最も多いのはaとb、次いでcであった。aに関連し、教育・啓発のみでなく「成人診療科における診療がコスト的に見合うようにする」ための制度改変が必要との視点（発達障害）もあった。dは多くはなかったが、一部の疾患（先天性心疾患、1型糖尿病、アレルギー、膠原病）で強く望まれていた。cとdの間ともいえる「成人小児神経科という新しい領域の立ち上げ」（てんかん）のような提案もあった。

成人期も引き続き診療を続けようという領域、あるいは移行の適切な受け皿となる成人診療科が見当たらない疾患においては、eの回答が見られた。またgとして「独立した思春期科ないし移行期科の新設」（1型糖尿病）という提案があった。

(11) 移行に関するガイドブック等

編纂中が2学会（先天代謝異常、小児腎臓）あったが、大多数の分科会・関連学会が「未定」または「なし」であった。

D. 資料と文献

1) 日本小児科学会 HP

http://www.jpeds.or.jp/modules/guidelines/index.php?content_id=54

2) 横谷進, 落合亮太, 小林信秋, 駒松仁子, 増子孝徳, 水口雅, 南砂, 八尾厚史.

小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言. 日本小児科学会雑誌, 2014; 118(1): 98-106.

3) 平成 26 年度厚生労働科学研究費補助金 (成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業) 慢性疾患に罹患している児の社会生活支援ならびに療育生活支援に関する実態調査およびそれら施策の充実に関する研究 (主任研究者 水口雅) 分担研究者 石崎優子 (編). 成人移行期小児慢性疾患患者の自立支援のための移行支援について. 2015 年 3 月

4) 水口雅. 小児慢性疾患の成人期移行の現状と問題点—移行期の問題と小児科学会の取り組み. 小児科臨床 2016; 69(4): 489-494.

II. 各論

—疾患別の回答—

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、ロイコトリ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

学会名：日本先天代謝異常学会

アンケート 1

1. アンケート 2 で回答する疾患名
 - (1) フェニルケトン尿症
 - (2) 糖原病
 - (3) ウイルソン病

2. 移行期医療に取り組むしくみ
あり：移行期医療委員会（委員長：遠藤理事、副委員長；窪田理事

3. 成人期医療を扱う学会との間の協力体制
なし

4. 参考資料、文献
 - 1) 窪田 満：慢性疾患をもって成人に至る子どもや青年に提供される医療環境（現状と課題）. 日本医師会雑誌 143; 2101-2105, 2015
 - 2) 深尾敏幸：長期予後と成人後の医学的問題 先天代謝異常症. 日本医師会雑誌 143; 2121-2124, 2015

アンケート 2

疾患名：フェニルケトン尿症（PKU）

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

昭和 52 年に開始された新生児マススクリーニング検査により平成 25 年度までに発見された患者数は 635 人、発見率はおよそ 7 万人に 1 人である（厚生労働省・母子保健課「先天代謝異常等検査実施状況」より）。成人患者はマススクリーニング前に出生し臨床症状で発見された例とあわせ、およそ半数の 300 人程度存在する。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

無治療の場合は、重篤な精神運動発達遅滞や痙攣を認めるが、現在は新生児マススクリーニングで発見され、全例生後 1-2 か月までには治療を開始するため、IQ は-1SD 以内の正常範囲となる。ただし、健常同胞と比較するとわずかに低下する。IQ 以外では、認知実行機能の障害や注意欠陥/多動性障害（ADHD）がみられるとされ、特にコントロール不良の場合に問題になる。

治療は、個人の許容量にあわせた厳しい低蛋白食（通常食の 1/5 程度）と 1 日数回にわけた治療ミルク（フェニルアラニン除去ミルク）の摂取を行う。低蛋白食と治療ミルクは治療の両輪であり、両者十分に行わないと治療効果がのぞめない。本疾患の重症度は先天的な欠損酵素の残存活性に依存するため、軽症例の治療は比較的軽く、重症例では厳しく個人差が大きい。それを踏まえた治療の指導が必要である。また、一部の患者（特に軽症例）には欠損している酵素の補酵素であるテトラヒドロビオプテリン（BH₄）が効くため、BH₄の内服により上記治療が緩和できる症例もある。

本症の治療では、年齢別に推奨される目標血中フェニルアラニン（Phe）値があり、神経発達に最も影響しやすい乳児～幼児期前期では低く 2-4mg/dl、中学生以上では 2-10mg/dl と成長により治療が緩和される。しかし、治療が緩和されても健常児に比較して非常にわずかな蛋白質しか摂取できないという状況にはかわりがなく、低蛋白食と治療ミルクは生涯にわたり継続が必要である。

生活上の障害としては、保育・幼稚園や学校生活においても低蛋白食と治療ミルクの摂取が必要であり、稀な疾患であるため周囲の理解が得られにくく、給食や宿泊行事での対応が問題となりやすい。また、金銭的な面として、食事療法のために主食となる米をはじめとして高額な低蛋白食品を購入しなければならず、家計の負担となる（例：低蛋白 1 食分で 200 円×1 日 3 回×30 日=1 か月分で 18,000 円）。さらに、早期

からコントロールが不良の年長児では、前述の精神神経障害により生活面でトラブルとなる場合もある。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

コントロール良好例では、通常の進学、就労や結婚が可能であり、生活上問題となるほどの明確な精神神経症状はない。その他の問題としては、骨粗鬆症をきたしやす、酸化ストレスが大きいなどがあげられる。最近の研究により、生涯予後を良好とするための血中 Phe コントロール基準が厳しくなっており、大学や職場など成人期の社会生活の中でいかに QOL を保ちながら特殊な低蛋白食と治療ミルクを継続するかという課題があり、生活上の障害であると考えられる。

コントロール不良例では、実行機能や高次認知機能の障害、注意欠陥/多動性障害 (ADHD)、無気力、易怒性、頭痛、うつ傾向など精神神経障害の問題が顕在化し、生活上の障害となる。幼小児期からの適切な低蛋白食と治療ミルク摂取の習慣がない場合、精神神経症状とも相まって患者自身の努力でコントロールの改善を行うのは難しく、さらに、これらの症状は直近のコントロールよりも幼小児期のコントロールに依存するとされ、残念ながら治療中断にいたる例もみられる。

平成 27 年 7 月に難病指定となる前は、20 歳以降の小児慢性特定疾患終了後の治療ミルクや BH₄ など高額な治療費も問題であった。これについては難病指定により改善されたが、前述のように低蛋白食品にかかる食費が非常に高額であるということはいわづらなく、定職につきにくいコントロール不良例はもとより、定職についたコントロール良好例でも就労後早期の給料では、親から独立して経済的に自立することは難しい。

成人女性にはマターナル PKU の問題がある。これは十分な食事療法を行わずに妊娠すると、母体の Phe 高値により胎児が流死産や小頭症、心奇形をきたすもので、十分なコントロールができずに妊娠をした場合は人工妊娠中絶を余儀なくされる。妊娠を希望する成人女性は妊娠前から十分な治療（目標血中 Phe5mg/dl 以下）が必要であるが、就労や結婚生活など社会人としての生活を行いながら乳幼児期とほぼ同等の治療レベルを保つのは非常に困難である。拘束時間の長いフルタイムの仕事や食生活が不規則となる夜勤のある仕事で支障が出る場合がある。

新生児マススクリーニング施行以前に臨床症状から発見された患者では、治療開始が遅れて精神発達遅滞がみられている場合が多いが、さらに、神経症やうつ病の発症、認知機能の著しい低下などの問題が出現し、生活を管理するのが困難となる。

4. 経過と予後

経過と予後はコントロールによる。根治療法はなく、低蛋白食と治療ミルクは生涯にわたり継続しなければならない。

乳幼児期から十分な治療が行いえた患者の経過は良好である。低蛋白食や治療ミルクの食習慣も身に付き、IQ も高く精神神経症状もほとんどなく、定職に就労可能で、自身の保険証や難病指定を得て成人後も自力で十分な治療が行い得る能力がある。ただし、そのためには厳しい低蛋白食や治療ミルクの継続は必須で、生涯の治療費は非常に高額となる。また、わが国で新生児マススクリーニングが開始されたのは昭和 52 年であり、初年度患者でもまだ 40 歳未満であるため、今後、早期の骨粗鬆症や酸化ストレスによる動脈硬化の進展など、加齢に伴い問題が顕在化する可能性はある。

これに対して、不十分な治療下にある患者や早期に治療を中断した患者は、そのときは問題がなくても年長児～成人に至って実行機能・高次認知機能の障害やうつ傾向などの神経障害が出現してくる。安定した就労が難しくなると経済的問題が出現し、精神神経的な問題とあわせて治療の維持が難しく、悪循環に陥りやすく、予後は不良となる。また、低蛋白食の特殊性と治療ミルクの味と臭いの悪さから、一度中断した治療を成人期に再開することは容易ではなく、ドロップアウトした後の患者の予後は明らかではない。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

小児科、総合内科、精神科、産婦人科（マターナル PKU）、

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：精神科、総合内科、産婦人科（マターナル PKU の場合））の併診

コメント

現段階では、精神神経症状を除き特に多い内臓合併症がないため、成人期の身体状況を総合的に診療する必要があるという意味で「総合内科」と記載した。

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

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

e. その他

コメント

コントロール良好な患者は c または e。成人期では極力本人を主体とした治療にしているが、親のみが代理受診し食事も親が作るため本人を中心とした治療が進まない例

もみられる。

コントロール不良な患者は b。精神神経症状がある場合は精神科と並診が必要。精神症状が身体症状となってあらわれていると判断される場合は、該当の診療科（消化器内科など）に依頼。

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

患者数が非常に少なく食事療法が特殊であり、成人診療科の医師で低蛋白食と治療ミルクを指導できる医師がいない。成人期になれば食事療法も安定しているため、原則を理解している成人診療科の医師と栄養士がいれば移行が可能かもしれないが、患者自身も食事療法を親に依存している場合が多く自立しづらい（親が低蛋白の食事や弁当を作る、高額な低蛋白食品は親に購入してもらっているなど）

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

- ・ マスクリーニング例の中高年の予後はいまだ明らかではなく、今後起こりうる中高年期の合併症に対し、適切に診断できない可能性がある。
- ・ 精神神経症状に対しての適切な治療やカウンセリングがすすまず、病態が悪化する。
- ・ 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。
- ・ フェニルケトン尿症とは無関係の理由で成人診療科を受診した場合に、処方や検査、診療を拒否されることがある。また、実行機能の障害等は外部から判断しにくく、成人診療科で通常の成人患者として扱われると問題となることがある。

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
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

コメント

精神神経症状以外は大きな臓器合併症がないため、中心となる治療は小児科の先天代謝異常を専門とする医師で対応管理し、必要に応じて精神科と並診、あわせて成人後に自立して食事療法や治療ミルク継続が可能となるように、個々の社会生活にあわせた指導プログラムの作成や実行が望ましいと考える。精神科に対しては、器質的精神障害をきたす疾患のひとつとして教育・啓発を行いたい。

11. 移行に関するガイドブック等

- c. 編纂準備中（主体：日本先天代謝異常学会、完成予定時期：未定）

疾患名：糖原病

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、I型は5万～10万人に1人、III型は15～30万人に1人、V型は10～20万人に1人、VI型は20～30万人に1人、VII型(垂井病)は50～80万人に1人、IX型は、1万人～5万人に1人と考えられ、より頻度の低い0型、IV型も合わせ、本邦における患者数は、約5,000人～12,000人程度と推測される。その中で、成人の患者数は、2,500人～5,000人程度存在すると考えられる。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

小児期の主な臨床症状：肝型糖原病(主要病型：I,III,VI,IX型)では、肝腫大、低血糖、成長障害。筋型糖原病(主要病型：III, V, VII, IXd型、PGK欠損症、肝筋型を含む)では、運動発達遅滞、運動不耐、筋力低下、心機能低下(特にIII型)が主症状で、VII型とPGK欠損症では溶血をPGK欠損症では知的障害を伴う症例がある。糖原病IV型では筋緊張低下、肝硬変などである。I型では、出血傾向、易感染症が見られる症例がある。

小児期の治療：肝型糖原病では、低血糖を予防するための食事療法、高尿酸血症、高脂血症に対する薬物療法。肝移植を行う場合がある。Ib型ではG-CSFの投与が必要な症例がある。筋型では、心機能低下に対する薬物療法などである。

小児期の生活上の障害：肝型糖原病では、低血糖予防のために、食事療法が必要であること、感染症罹患時などに、血糖が維持できず、グルコースの点滴が必要となることがある。筋型糖原病では、運動不耐や筋力低下のために運動が制限される。特に糖原病III型では、心機能低下により日常生活が制限される症例がある。PGK欠損症では知的障害により生活上の障害をきたす症例がある。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

成人期の臨床症状：肝型原病では肝硬変や肝癌が発生する症例がある。I型では、腎障害が進行することがある。筋型糖原病では、運動不耐、筋力低下が見られ、特にIII型では心不全をきたす症例がある。

成人期の治療：肝型原病では、低血糖の程度により、食事療法を継続。高尿酸血症、高脂血症に対する薬物療法を行う。Ib型ではG-CSFの投与が必要な症例がある。I型では腎障害に対する薬物療法や、腎移植が必要な症例がある。肝硬変や肝がんに対し、肝移植を行う症例がある。

成人期の生活上の障害：肝硬変、腎不全、心不全、筋力低下、運動不耐がある場合に

は、生活が制限される。

4. 経過と予後

肝型糖原病では、血糖コントロールが良好になり、肝腫大や成長障害が改善することが多いが、肝腫瘍が出現し、一部は悪性化する。I型では、腎機能が悪化する症例がある。

筋型糖原病では、筋力低下が進行し、歩行不能となる症例が存在する。心不全により死亡する症例がある。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

小児科、神経内科、消化器内科、腎臓内科、移植外科、泌尿器科（腎移植）、循環器内科

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、腎臓内科、循環器）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：消化器内科、腎臓内科）の併診

コメント

臓器障害がなく、併診の必要がない場合には、小児科が継続して診察している。

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さない・手放せない

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

- ・ 臓器障害に対する適切な対応が、遅れる可能性がある。
- ・ 成人患者に期待される医師としての対応が不十分になる可能性がある。（疾患の説明、患者の自律指導など）
- ・ 小児科医では、成人に特有な疾患に対する対応が適切にできない可能性がある。

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
- e. 成人病棟の一部を小児科が使えるようなくみ作り

11. 移行に関するガイドブック等

- a. すでに発表（出版）された

2015年11月発刊「新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン（日本先天代謝異常学会編）」に記載。

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）

学会名：日本小児内分泌学会

アンケート 1

1. アンケート 2 で回答する疾患名

- (1) 1 型糖尿病
- (2) 先天性副腎過形成
- (3) 複合型下垂体機能低下症
- (4) プラダーウィリー症候群

2. 移行期医療に取り組むしくみ

あり：委員会の立ち上げと、現状調査
2015 年より移行期対応委員会を設置。
数疾患について移行の指針を出そうとしています。

3. 成人期医療を扱う学会との間の協力体制

カウンターパートの学会名：日本内分泌学会

協力の内容：

日本内分泌学会及び地方会の学術集会でパネルディスカッション(顔の見える連携)を行う。

ゴールとして共同で移行支援診療指針(手引き)を作る。

臨床内分泌代謝 Update で移行問題のシンポジウム開催。

今後も継続的に臨床的なトピックスとして取り上げる。

(1 型糖尿病：日本糖尿病学会 小児糖尿病委員会との連携・日本糖尿病学会で移行期のシンポジウム開催)

4. 参考資料、文献

横谷 進, 依藤 亨, 田中敏章, 西 美和, 長谷川行洋, 藤枝憲二,(日本小児内分泌学会成長ホルモン委員会) . 成長ホルモン分泌不全性低身長症の小児期の成長ホルモン治療から成人期の成長ホルモン治療への移行ガイドライン. 日本小児科学会誌, 110(10): 1475-1479, 2006

学会としては今作成中(教科書の改訂に当たって、移行問題を取り上げる)。

アンケート 2

疾患名：1 型糖尿病

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

小児期：5000～6000 人

成人以降の患者数：小児期発症 1 型糖尿病 3 万人程度

（但し、成人発症 1 型糖尿病については不明）

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

生命維持のためにインスリン治療が不可欠。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

生命維持のためにインスリン治療が不可欠。特有の合併症出現。

4. 経過と予後

生涯のインスリン治療が必要。生命予後は改善しているが、平均寿命は 10 年以上短い。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

糖尿病内科

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

b. 小児科と成人診療科の併診

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

e. その他

コメント

思春期および **Emerging adult** の診察と 1 型糖尿病治療の両者に精通した医師が診察するのが最も良い。

妊娠出産に対応可能であり、急性合併症出現時に入院治療あるいは紹介可能な体制も必要。

多くの小児病院では診療継続が不可能なために成人診療科への移行プログラムの策定と地域での連携構築。

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： ）に全面的に移行
- b. 小児科と成人診療科（診療科名： ）の併診
- 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
- 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

糖尿病専門医は高齢者の糖尿病を多く診察しているが、若年成人の診察の経験豊富な専門医は少ない。

患者が内科で十分な診療に満足出来ずに小児科に戻って来る。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

癌等の成人特有の疾患のスクリーニングや治療

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：日本糖尿病学会）
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
但し、自立＝小児科からの卒業ではない
- 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
混成チームを超えてセンター化が望ましい
- e. 成人病棟の一部を小児科が使えるようなしくみ作り
- g. その他

コメント

独立した思春期科あるいは移行期科の創設
センター化が最も望ましい。

11. 移行に関するガイドブック等

- a. すでに発表（出版）

小児思春期糖尿病コンセンサスガイドライン

- b. 編纂作業中（主体：日本小児内分泌学会、完成予定時期：提出済み）

疾患名：21 水酸化酵素欠損症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

出生二万人に一人です。

20～80 歳の推定患者数は約 9000 人

（1 年齢あたり 150 万の人口と仮定）

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

スクリーニングで見つかる重症例；低身長、男性化が主な臨床症状。

治療は副腎皮質ステロイドの投与。生活上は副腎不全のリスクあり。

幼児期、学童期に見つかる軽症例；低身長、男性化が主な臨床症状。

治療は副腎皮質ステロイドの投与。生活上は副腎不全のリスクなし。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

低身長、男性化が主な臨床症状。

治療は副腎皮質ステロイドの投与。

生活上は副腎不全、不妊のリスクあり。

4. 経過と予後

適切な治療がされれば生命予後は良好。

アドヒアランスの悪い症例では副腎不全、不妊のリスクあり。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

内分泌・代謝科、婦人科、泌尿器科

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：内分泌代謝科）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：内分泌代謝科）に全面的に移行

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

社会的自立の遅れ

ヘルスリテラシーの獲得不全

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

- f. その他

編纂の可能性あり（主体：小児内分泌学会、完成予定時期：1～2年後）

疾患名：下垂体機能低下症、成長ホルモン分泌不全症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

15歳以下の成長ホルモン分泌不全症（中等度）：13.3名/10万人

成人成長ホルモン分泌不全症（重症）に移行：0.5～0.8人/10万人

下垂体機能低下症全体としては、欠損ホルモンが多岐にわたるため、詳細な疫学データは不明

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

成長ホルモン：低身長・成長障害、低血糖

他の下垂体ホルモン：甲状腺機能低下症、副腎皮質機能低下症、性腺機能低下症、尿崩症

下記のため、継続的な受診、治療に対する理解・アドヒアランスが必要

生命維持・正常な成長・発達のため、継続的かつ綿密なホルモン補充が不可欠：コルチゾール、甲状腺ホルモン、デスマプレシン

生理的な成長・発達、二次性徴、妊孕性のため、継続的かつ綿密なホルモン補充が必要：成長ホルモン、絨毛性ゴナドトロピン、卵胞刺激ホルモン

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

成長ホルモン：脂肪肝、NASH、肝硬変、脂質代謝異常、体組成異常

他の下垂体ホルモン：甲状腺機能低下症、副腎皮質機能低下症、性腺機能低下症、尿崩症

下記のため、継続的な受診、治療に対する理解・アドヒアランスが必要

生命維持のため、継続的かつ綿密なホルモン補充が不可欠：コルチゾール、甲状腺ホルモン、デスマプレシン

生理的な代謝状態、性欲・妊孕性維持のため、継続的かつ綿密なホルモン補充が必要：成長ホルモン、絨毛性ゴナドトロピン、卵胞刺激ホルモン

4. 経過と予後

継続的かつ綿密なホルモン補充がなされた場合でも、健常人と比較して罹病率が高く、

QOL が低いことが知られているが、様々な事情により、ホルモン補充が不十分な場合は、明らかに生命予後が悪化する。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

内分泌代謝内科、泌尿器科、産婦人科、脳神経外科、神経内科、精神科、総合診療科

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：内分泌代謝内科+ α ）に全面的に移行
- b. 小児科と成人診療科（診療科名：泌尿器科、産婦人科、脳神経外科、神経内科、精神科、総合診療科など）の併診

コメント

知的障がいを持つ場合は、b とせざるを得ない場合がほとんど

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：内分泌代謝内科+ α ）に全面的に移行
- b. 小児科と成人診療科（診療科名：泌尿器科、産婦人科、脳神経外科、神経内科、精神科、総合診療科など）の併診

コメント（自由に記載してください）

* 質問 6 と同様だが、患者の年齢相応と考えられる状態よりも b 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
- 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

医療制度の問題：質問 9 参照。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

自立が不可能な患者（知的障がい者など）の場合、両親の高齢化・死亡により、患者の通院、日々のホルモン補充が不可能となる。

このような患者を受け入れるための社会制度・インフラは整備されていない。

小児科医が成人期（壮年・老年期）の医療ケアや介護システムを十分把握できていない場合、必要な社会的保障を受ける機会を失する可能性がある。

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
(診療科名、学会名：内科、内分泌代謝内科、総合診療科)
- 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
- e. 成人病棟の一部を小児科が使えるようなくみ作り
- f. 患者団体の強化
- g. その他

コメント

社会制度、インフラの整備が必要

11. 移行に関するガイドブック等

- e. 未定

疾患名：プラダーウィリー症候群

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

出生 15000 人に 1 人です。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

新生児期はフロッピーで哺乳障害あり、チューブ栄養が必要な場合もある。

乳児期は運動発達遅滞。

幼児期になり食欲亢進がみられはじめる。低身長と停留精巣などを認める。

学童期になり食事制限が必要で、こだわりが強くパニックを起こすようになるなど行動異常が目立ってくる。側彎や性腺機能低下を認める。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

社会的発達の遅れが目立つ一方大人としての自覚が進む為、行動異常がめだつ。嘘をついたり感情を爆発させたりで精神科の対応が必要になる。

肥満による DM は 20 歳以降に増加する、睡眠時無呼吸など成人医療が必要になる。

外見が普通に見えたり言葉巧みだったり、一般人には障害面が隠れてしまい行動問題が起こっても疾患特性とはみられず、理解されずそれがさらに問題を大きくする。

本来の感情豊かで幼い子をかawaiiがる優しい長所が忘れられてしまう。

4. 経過と予後

適切な社会的対応と治療がされれば生命予後は良好。

精神発達遅滞の為、代弁者の協力は必要。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

内分泌・代謝科、婦人科、泌尿器科、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：精神科、内分泌代謝科）の併診

コメント

精神発達遅滞があること、変化やストレスに弱いことなどから、主治医の交代は慎重に行う必要がある。

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

8. 理想(6)と現実(7)が乖離している場合、その主な理由は何ですか（複数回答可）。

- 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

精神発達遅滞があること、変化やストレスに弱いことなどから、主治医の交代は慎重に行う必要がある。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

社会的自立の遅れ

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
- 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

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

- f. その他

編纂の可能性あり

（主体：小児内分泌学会、完成予定時期：1～2年後）

学会名：日本免疫不全症研究会

アンケート 1

1. アンケート 2 に回答する疾患名

- (1) X連鎖無 γ グロブリン血症
- (2) 慢性肉芽腫症

2. 移行期医療に取り組むしくみ

あり：1年に1回の幹事会で、毎年 discussion している。

また、地区ごとの地方会で、内科の先生方とにかくに啓蒙していくかということについて、discussion を行っている。

現状では小さな研究会組織なので、特別に委員会を設けたりはしていない。

3. 成人期医療を扱う学会との間の協力体制

現在のところありませんが、臨床免疫学会・日本血液学会・日本リウマチ学会がカウンターパートの候補です。

協力の内容：各学会で、教育講演会などを行い、啓蒙活動を広げている。

4. 参考資料、文献

IDF (immunodeficiency foundation) の patient handbook

<http://primaryimmune.org/idf-publications/patient-family-handbook/>

Young Adults Living with Primary Immunodeficiency Diseases

Adults Living with Primary Immunodeficiency Diseases

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）

疾患名：慢性肉芽腫症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

慢性肉芽腫症登録患者 378 名中 19 歳以上は

生年月日がわからない 11 名がおられますので、 $249/367=67.8\%$

この年齢での死亡者は確認された患者で $69/249=27.7\%$ です。

18 歳以下は 118 名で $118/367=32.2\%$ で、死亡者は $5/118=4\%$ です。

1983～2013 年の約 30 年間の CGD 患者統計では子供人口 100 万人に対し、 6.09 ± 2.15 。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

慢性肉芽腫症(chronic granulomatous disease; CGD)は乳幼児期より重症細菌・真菌感染症を反復し、諸臓器に肉芽腫形成する特徴を有し、深在感染症（肺肉芽腫、肝肉芽腫、皮膚化膿症）、難治性腸炎を呈し、難治的で慢性の経過を辿る。特に小児期の死亡が多かったのですが、最近はバクスターによる感染予防や過剰炎症症候群対策が周知され、小児期の予後は前記のように良くなっている。しかし、慢性炎症または過剰炎症のため皮膚、リンパ節、肺、肝臓、消化器の障害が成人期には著しくなる。就学、就職の面でも困難をきたすようになっている。重症度により骨髄移植が必要になり、2006 年までの統計では 32 例の骨髄移植が実施され、7 名が死亡されている状態で、良性疾患にしては生存率が 79%とまだ十分生着が得られていない状態だったが、それ以降 RIC などの前処置が、生着率を改善している状態である。やっと日本でも 1 例の遺伝子治療が行われたところである。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

上記のように、慢性炎症または過剰炎症のため皮膚、リンパ節、肺、肝臓、消化器の障害が成人期には合併症が著しくなり、慢性化し皮膚膿瘍など難治性で薬剤耐性もあり治癒が難しくなり通院が必要となる。就学、就職の面でも困難をきたすようになっている。

4. 経過と予後

慢性肉芽腫症では、これまでの死因として、重症感染症で、特に真菌感染症が多くなっている。予後には上記したように、18 歳以下での死亡は 4%と 19 以上の 27.7%と比較しても明らかである。高齢になるにしたがって、死亡率が上がっている。死亡原因としては、真菌感染症による臓器障害が大部分である。

根治療法としての骨髄移植は、適応とされた初期の時代は（2000-2006年）、32名の移植症例でGVHDなどの移植関連死が7名ほどおられたが、前処置の工夫もあり、最近は数名となっている。骨髄移植ができない症例への遺伝子治療の試みがなされているが、初期の炎症の沈静化には有効であるが、長期の効果が十分得られていない。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

総合的に診察していただくためには、血液内科だと思います。症例により、消化器内科、呼吸器内科、眼科、皮膚科、脳外科（脳炎後）、泌尿器科に相談している。

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：血液内科、感染症内科）に全面的に移行
- b. 小児科と成人診療科（診療科名：血液内科、感染症内科）の併診

コメント

小児科でよく経験する問題は、高血圧など高齢による合併症は内科で見てもらいたいというのが原則ですが、家族も本人もなかなか、疾患のため就学や就職ができておらず、自立を求められる内科への移行という点ではすぐに納得していただけないことが多い。小児科医としては、20代まではその心理は理解できても、30代、40代で就職されている患者さんについては理解が十分できず、できれば内科で専門に診てもらえるのが理想かと思います。

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：血液内科）の併診

コメント

移植後の症例の一部ではd.（小児科卒業後は、特にどこにもかからない）もありうる。

8. 理想(6)と現実(7)が乖離している場合、その主な理由は何ですか（複数回答可）。

- 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

コメント

患者さんによって、いろいろな経験（重症感染症や難治性腸炎など）や立場があるので、家族や本人が内科への移行を拒否されるなど、一概に原因はわからない。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

病棟の入院年齢が入院加算料のこともあり、小児期患者を優先するという規制があり成人期の小児科関連疾患の患者が入院しにくくなっている。一方で内科の受け入れも小児独特の疾患であるため、共診の形を要求される。

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
- 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
- f. 患者団体の強化

11. 移行に関するガイドブック等

- d. 編纂の予定はない：特になし。

追加. 予防と環境への認識

慢性肉芽腫症では、大量の真菌に暴露されると、激しい状態となり死亡される場合があり、このような重症感染症がいつ来るかわからないことが多いので、(活性酸素産生能がある程度残っている症例でも) 本人の真菌感染に対する対策を含めた生活環境への注意が重要である。

幼少期は家族の生活環境の見直しが(特にカビの生えやすいところを避けるなど)、また成人期には本人の生活環境への配慮を教育することが重要である。成人になると自らの判断で生活されるため予防的な手段が取られにくく、慢性化した段階で受診されることがしばしばとなり、成人でも定期的受診が望まれる。

学会名：日本小児アレルギー学会

アンケート 1

1. アンケート 2 に回答される予定の疾患名（1～数疾患）をお答えください。
 - (1) 気管支喘息
 - (2) アトピー性皮膚炎
 - (3) アレルギー性鼻炎
 - (4) 食物アレルギー

2. 移行期医療に取り組むしくみ
一応あり：移行期医療として議論するような確立した委員会はない。
ただし、理事会から小児慢性特定疾患（移行期医療）に関する委員は選出され、理事会で議論は実施している。学会のシンポジウムや教育講演などでは、思春期喘息の問題点など以前から議論が十分になされている。

3. 成人期医療を扱う学会との間の協力体制
カウンターパートの学会名：主にアレルギー学会
協力の内容：各疾患の治療・管理ガイドラインを小児科および成人科（内科、皮膚科、耳鼻科）で共同して作成している。

4. 参考資料、文献
 - 1) 喘息予防・管理ガイドライン 2015
 - 2) アトピー性皮膚炎診療ガイドライン 2015
 - 3) 食物アレルギー診療ガイドライン 2012

アンケート 2

疾患名：気管支喘息

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

成人での有病率は 6～10%、2008 年 10 月の調査日現在において継続して医療を受けている患者数は推計 89 万人

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、喘鳴や咳嗽、呼気延長を伴う呼吸困難を反復することで、薬物療法（吸入ステロイド、ロイコトリエン受容体拮抗薬、長時間作用性 β 刺激薬など）と環境整備による治療を行う。症状増悪時には、日常生活の障害（幼稚園や学校の欠席、運動や遊びの制限を含む）、更なる増悪により救急外来受診や入院治療を要することもある。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

主要症状は、変動性を持った気道狭窄（喘鳴、呼吸困難）や咳を呈し、薬物療法（吸入ステロイド、ロイコトリエン受容体拮抗薬、長時間作用性 β 刺激薬、テオフィリン徐放性製剤、長時間作用性抗コリン薬、生物学的製剤など）と環境整備による治療を行う。症状増悪時には、就業の欠勤、救急外来受診や入院加療を要することもある。

4. 経過と予後

大多数の小児喘息は 3 歳までに発症し、学童期になるに従い軽症化して約半数は寛解に至る。成人では、小児期から継続する患者、寛解した後に再燃する患者が存在する一方、中高年で発症する患者が多い。喘息死は年々減少しているが、特に小児期では顕著で 10 名以内となっている。成人では、高齢者の死亡が多い。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

呼吸器内科、一般内科、アレルギー科

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、アレルギー科）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：呼吸器内科、一般内科）の併診

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

- 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

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

妊娠出産期の管理

成人期に発症してくる疾患（がん、その他疾患など）の見落とし

10. 解決のためにすべき努力

- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

コメント

内科、小児科、皮膚科、耳鼻科などからなるアレルギー科を標榜する施設が増えることが望まれる。

11. 移行に関するガイドブック等

- f. その他

喘息予防・管理ガイドライン 2015

本疾患の内科への移行としての記述はないが、ガイドラインには小児期と成人期の本疾患の診断、治療と管理に関して一つのガイドラインに記載している。

疾患名：アトピー性皮膚炎

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

平成 12 年～20 年度厚生労働科学研究では、年代別有症率は 20 歳代が 10.2%、30 歳代が 8.3%、40 歳代が 4.1%、50+60 歳代は 2.5%である。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

乳児期では頬、額、頭の露出部に皮疹が生じ、その後、耳周囲や顔面全体に及ぶ。さらに、間擦部にも皮疹が出る。幼児期・学童期では、頸、腋、肘窩、膝窩、鼠径、手首、足首などの皮疹が典型的となる。増悪と寛解を繰り返す瘙痒のある湿疹を呈する。治療はステロイド・タクロリムス軟膏等の薬物療法、増悪因子の回避、スキンケアからなる。瘙痒による夜間の睡眠障害、重症例ではいじめ、不登校、精神的抑鬱などが生じる。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

屈曲部、体幹、四肢に皮疹があり、顔面の皮疹も増加する。重症型では赤ら顔になり、全身に汎発化し、ほぼ全身あますところなく拡大する紅皮症に発展する症例もある。治療は小児期と同じであるが、薬物療法として、重症例ではシクロスポリン内服、紫外線療法なども適応となる。瘙痒による睡眠障害、就職差別、家庭内暴力、恋愛や結婚の問題など心理的、社会的な障害が重症例では強くなる。

4. 経過と予後

乳幼児期のアトピー性皮膚炎は、改善・消失して自然寛解する症例がいる一方で、新規に発症する症例も存在する。小学校 1 年生で見られたアトピー性皮膚炎の 3 / 4 は中学では寛解し、成人期では 20 歳代をピークに減少していく。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科、眼病変が関与する場合には眼科も併診。

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：皮膚科）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：皮膚科）に全面的に移行

コメント

比較的スムーズに移行している症例が大半と思われるが、民間療法などに向かってしまう症例も一部存在する。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

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

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

成人まで持ち越す例は重症例が多いため、小児期の治療のまま治療不足に陥る可能性がある。外用薬の副作用や合併症の的確な判断が十分でないこともあり、重症化させてしまう。

10. 解決のためにすべき努力

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

内科、小児科、皮膚科、耳鼻科などからなるアレルギー科を標榜する施設が増えることが望まれる。民間療法にのみ走って、急激な増悪がないように患者・家族を対象にした教育や啓発も重要と考える。

11. 移行に関するガイドブック等

a. すでに発表（出版）された

アトピー性皮膚炎診療ガイドライン 2015（乳幼児から成人期まで網羅した診療ガイドライン）

疾患名：アレルギー性鼻炎

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

2008年の全国調査でアレルギー性鼻炎全体では39.4%、通年性アレルギー性鼻炎は23.4%、スギ花粉症は26.5%である。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

くしゃみ、鼻漏、鼻閉、鼻こすり、結膜浮腫、充血など。治療は抗原の除去と回避、抗ヒスタミン薬やステロイド点鼻薬などの薬物療法、スギ舌下免疫療法などがある。重症例になるほど頭痛、睡眠障害、学習障害などが見られる。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

くしゃみ、鼻漏、鼻閉、嗅覚・味覚障害を呈する。治療は小児期と基本的には同様であるが、小児に適応がない薬物の使用、手術療法（下鼻甲介粘膜切除術など）が加わる。重症例ほど、仕事や家事の支障、記憶力の低下、運動や野外活動の制限、睡眠障害、憂鬱などが生じる。

4. 経過と予後

鼻アレルギーの自然治癒は気管支喘息などに比して少ない。抗原除去と回避が有用である。薬物療法を継続する場合には、あらゆる年齢層でQOLを改善する。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

耳鼻咽喉科、眼合併症がある場合は眼科

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：耳鼻咽喉科）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：耳鼻咽喉科）に全面的に移行

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

- 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

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

重症例に対する治療選択の幅を狭める。また、慢性副鼻腔炎や好酸球性副鼻腔炎、アスピリン不耐症の見落としなど。

10. 解決のためにすべき努力

b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

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

内科、小児科、皮膚科、耳鼻科などからなるアレルギー科を標榜する施設が増えることが望まれる。

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

a. すでに発表（出版）された

鼻アレルギー診療ガイドライン ー通年性鼻炎と花粉症-2016年版

疾患名：食物アレルギー

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

わが国において大規模な成人の有病率調査はないが、学童期以降の耐性獲得が少ない点、新規の発症症例が少ない点から学童期の有病率と同様に1～2%と考えられる。欧州では、食物不耐症まで含めた調査では国によって4.6～19.1%と違いが認められる。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

食物アレルギーが関与したアトピー性皮膚炎、アナフィラキシーを含む即時型過敏反応による症状、食物依存性運動誘発アナフィラキシーなどが見られる。治療としては、原則として当該食品の除去であるが、経口免疫療法も試みられている。アナフィラキシー型では、通常の食生活や学校給食の限定、誤食に対する不安と緊張、学校生活の制限（宿泊を伴う課外活動など）、代替食の経済的負担、いじめ、不登校なども見られる。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

アナフィラキシーを含む即時型過敏反応による症状、口腔アレルギー症候群（口内違和感、嘔声等）などが見られる。治療としては、原則として当該食品の除去である。アナフィラキシー型では、通常の食生活の限定、誤食に対する不安と緊張、代替食の経済的負担、社会生活の限定、誤食時の救急受診などが見られる。

4. 経過と予後

乳幼児期有病率は5～10%、学童期有病率が1～2%と加齢とともに耐性を獲得し自然寛解するが、学童移行では寛解は減少し成人まで継続する。一方、花粉症に関連した口腔アレルギー症候群などの新規発症も認める。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科、耳鼻咽喉科、内科

6. 成人期に達した患者の診療の理想

e. その他：アレルギー科に移行

コメント

内科、小児科、耳鼻科、皮膚科が一緒になったアレルギー科による診療が理想と思わ

れる。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

- d. 小児科卒業後は、特にどこにもかからない。

コメント

食物アレルギーの原因食物が1~2（例えば、ソバ、甲殻類）に限定していれば、その食品を除去するのみでよいので受診しなくなることが多い。成人期に発症した口腔アレルギー症候群に関しては耳鼻科、アナフィラキシー型で蕁麻疹が主体の症例では皮膚科に受診している。呼吸器症状も出現する症例では、内科（呼吸器内科）にも受診している。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

- d. その他

コメント

アレルギー科を標榜している施設が極僅かであり、受診先が明確でなく困惑している患者さんも存在する。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

アナフィラキシーショックを生じる重症例が、誤食時に症状悪化してから救急対応する症例があり、時には生命の危険もありうる。緊急時への対応（エピペン処方など）を指導する診療科が必要である。

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
- 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

内科、小児科、皮膚科、耳鼻科などからなるアレルギー科を標榜する施設が増えることが望まれる。

11. 移行に関するガイドブック等

- a. すでに発表（出版）された
食物アレルギー診療ガイドライン 2012

学会名：日本小児リウマチ学会

アンケート 1

1. アンケート 2 で回答する疾患名
 - (1) 若年性特発性関節炎
 - (2) 全身性エリテマトーデス
 - (3) 若年性皮膚筋炎

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
カウンターパートの学会名：日本リウマチ学会
協力の内容：現時点で組織的な協力体制はありません。

4. 参考資料、文献
現時点で該当ありません。

アンケート 2

疾患名：若年性特発性関節炎

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

小児人口10万人あたり10~15

成人期以降も医療機関の受診が必要な頻度は不明であるが、成人期を超えて持続的に疾患活動性がある例に加え、思春期・青年期に完全寛解であってもそれ以降の年齢で再燃をきたす症例が存在する。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

- ・ 関節型（成人の関節リウマチ(RA)に相当する病態）：関節痛を主とする。罹患関節数が4カ所以下の少関節型の女兒にぶどう膜炎を併発することがある。非ステロイド性抗炎症薬が無効な症例は、ステロイドやメトトレキサートの適応となる。MTX不応例は生物学的製剤の導入を検討する。
- ・ 全身型（成人の成人スティル病(ASD)に相当する病態）：急性期には発熱、リウマトイド疹、関節痛、肝脾腫などを呈する。ステロイドが無効であれば抗IL-6受容体モノクローナル抗体 (tocilizumab)の適応となる。15~30%にマクロファージ活性化症候群の併発を認める。早期に適切な対応を逃すと生命的予後不良となりうる。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

- ・ 関節型：成人期の病態はRAとほぼ同様である。
- ・ 全身型：成人期の病態はASDとほぼ同様である。

4. 経過と予後

- ・ 関節型：かつて治療抵抗の関節炎の症例は関節機能破綻のため、ADLを大きく低下させたが、現在はメトトレキサートや生物学的製剤の使用が可能となり、予後は大きく改善している。しかし難治例で薬物治療を中止できる例は少なく、医療の継続が必要となる。
- ・ 全身型：病勢の経過は、単発型、多発再燃型、慢性活動型に大きく分けられる。後2者の場合には、活動期にステロイドや免疫抑制剤の投与を要する。tocilizumabは発熱などの全身症状には有効であるが、関節炎に対して不応で、ステロイド依存となる場合がある。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

リウマチ内科、眼科、皮膚科、整形外科

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：リウマチ内科）に全面的に移行
- b. 小児科と成人診療科（診療科名：リウマチ内科）の併診
- 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
- d. 小児科卒業後は、特にどこにもかからない。

小児リウマチ学会運営委員28名へのアンケート調査の結果、

a. n=14, 43.8%、b. n=12, 37.5%、c. n=6, 18.8%、d. n=0

コメント

- ・患者が自立していること、病勢が安定していることが移行のタイミングの条件。
- ・(c→ b(→a))と段階的に移行していくのが望ましいとの意見が多数あり。

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：リウマチ内科）に全面的に移行
- b. 小児科と成人診療科（診療科名：リウマチ内科）の併診
- 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

小児リウマチ学会運営委員28名へのアンケート調査の結果、

a. n=13, b. n=9, c. n=11

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

小児リウマチ学会運営委員28名へのアンケート調査の結果、

a. n=18, 45%、b. n=4, 32.1%、c. n=15, 37.5%

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

- ・患者の自立が確立していない場合、トラブル（病識不十分、疾患マネジメント不良）が発生しやすい。(n=3)
- ・診断が確定していない症例の対応
- ・内科と小児科での医療従事者の患者対応や治療方針の違いが存在する。(n=2)

- ・ 成人期疾患(心血管合併症、悪性疾患、成人病)の診断、対応が不得手。(n=3)
- ・ 親の不安
- ・ 患者の自立心の育成が遅れる(n=2)
- ・ 患者が精神的に未熟な場合、治療の中断や怠業が生じる。
- ・ 入院適応となった場合、成人なのに小児病棟という不都合が生じる。
- ・ 成人を小児科で診ることの周囲のスタッフの理解が乏しい。
- ・ 地域によっては周囲に成人リウマチ医がいない。(n=2)
- ・ 小児科管理では、妊娠・出産や成人特有の合併症に対応が困難。
- ・ 小児患者の長期予後の把握が、完全に成人科に転科してしまうと追跡困難。
- ・ 患者が成人科へ行きたがらない。
- ・ 移行後、成人リウマチ医と合わずに小児科に戻ってきている。

10. 解決のためにすべき努力

- 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：日本リウマチ学会)
- 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
- 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
- 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
- 成人病棟の一部を小児科が使えるようなしくみ作り
- 患者団体の強化

小児リウマチ学会運営委員28名へのアンケート調査の結果、

- n=16、協力・理解を求める(働きかける)べき診療科名・学会名:日本リウマチ学会(n=11)、日本腎臓病学会(n=1)、日本整形外科学会(n=3)、日本内科学会、日本臨床免疫学会、リウマチ内科(n=2)、内科、産婦人科、整形外科、総合内科、b. n=21、c. n=15、d. n=15、e. n=6、f. n=4

コメント

- ・ 発症時に移行についてのプランを明示しておくことが重要
- ・ チェックリストの活用

11. 移行に関するガイドブック等

- 編纂準備中(完成予定時期:未定)

疾患名：全身性エリテマトーデス

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

小児人口10万人あたり3.9~4.7 (1995)

成人期以降もほぼ全例が医療機関の受診が必要となっている。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

急性期には発熱、倦怠感、皮疹、関節痛などを呈する。腎症の合併率が高く、腎臓を含めた臓器症状の重症度により免疫抑制治療が選択される。ステロイド減量が困難な症例ではステロイドによる成長障害や骨粗鬆症などの副作用が問題となる。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

小児期の臨床症状に類似するが、成人期以降は神経・精神症状の頻度が小児期よりも高いと言われている。

4. 経過と予後

小児・成人ともに代表的な自己免疫性疾患である。疾患活動性が安定している時期にはステロイドや免疫抑制薬も低用量ないし、休薬も可能であるが、感染やストレスなどを契機に生涯通してきたしうる。予後は主として腎臓、神経、腸管、心臓、肺などの臓器病変の重症度によるが、免疫抑制治療による易感染のため、併発感染症が影響を与えうる。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

リウマチ内科、眼科、皮膚科、整形外科

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：リウマチ内科）に全面的に移行
- b. 小児科と成人診療科（診療科名：リウマチ内科）の併診
- 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
- d. 小児科卒業後は、特にどこにもかからない。

小児リウマチ学会運営委員28名へのアンケート調査の結果、

a. n=14, 43.8%, b. n=12, 37.5%, c. n=6, 18.8%, d. n=0

コメント

- ・ 患者が自立していること、病勢が安定していることが移行のタイミングの条件。
- ・ (c→ b(→a)と段階的に移行していくのが望ましいとの意見が多数あり。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

- 成人診療科（診療科名：リウマチ内科）に全面的に移行
 - 小児科と成人診療科（診療科名：リウマチ内科）の併診
 - 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
- 小児リウマチ学会運営委員28名へのアンケート調査の結果、
a. n=13, b. n=9, c. n=11

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

- 成人診療科側の受入れの不備・不十分
- 小児科側が患者を手放さない・手放せない
- 患者（・家族）が自立しない
- その他

小児リウマチ学会運営委員28名へのアンケート調査の結果、
a. n=18, 45%, b. n=4, 32.1%, c. n=15, 37.5%

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

- ・ 患者の自立が確立していない場合、トラブル（病識不十分、疾患マネジメント不良）が発生しやすい。(n=3)
- ・ 診断が確定していない症例の対応
- ・ 内科と小児科での医療従事者の患者対応や治療方針の違いが存在する。(n=2)
- ・ 成人期疾患(心血管合併症、悪性疾患、成人病)の診断、対応が不得手。(n=3)
- ・ 親の不安
- ・ 患者の自立心の育成が遅れる。(n=2)
- ・ 患者が精神的に未熟な場合、治療の中断や怠薬が生じる。
- ・ 入院適応となった場合、成人なのに小児病棟という不都合が生じる。
- ・ 成人を小児科で診ることの周囲のスタッフの理解が乏しい。
- ・ 地域によっては周囲に成人リウマチ医がいない。(n=2)
- ・ 小児科管理では、妊娠・出産や成人特有の合併症に対応が困難。
- ・ 小児患者の長期予後の把握が、完全に成人科に転科してしまうと追跡困難。
- ・ 患者が成人科へ行きたがらない。

- ・ 移行後、成人リウマチ医と合わずに小児科に戻ってきている。

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
(診療科名、学会名：日本リウマチ学会)
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
- 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
- e. 成人病棟の一部を小児科が使えるようなしくみ作り
- f. 患者団体の強化

小児リウマチ学会運営委員 28 名へのアンケート調査の結果、

- a. n=16、協力・理解を求める（働きかける）べき診療科名・学会名:日本リウマチ学会(n=11)、日本腎臓病学会(n=1)、日本整形外科学会(n=3)、日本内科学会、日本臨床免疫学会、リウマチ内科(n=2)、内科、産婦人科、整形外科、総合内科、b. n=21、c. n=15、d. n=15、e. n=6、f. n=4

コメント

- ・ 発症時に移行についてのプランを明示しておくことが重要
- ・ チェックリストの活用

11. 移行に関するガイドブック等

- c. 編纂準備中（完成予定時期：未定）

疾患名：若年性皮膚筋炎

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

小児人口10万人あたり0.1~0.4

多くの症例が数年の経過で寛解すると言われているが、成人期の長期予後の明確な報告はない。近年自己抗体関連筋炎の概念が確立し、若年性皮膚筋炎(JDM)の約70%の症例に筋炎特異的抗体が陽性とされるが、こうした抗体はむしろ成人発症の皮膚筋炎に認めるものであり、これら抗体陽性例の成人期の活動性は不明である。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

筋肉や皮膚を栄養する血管炎、血管障害の程度により重症度は様々であるが、間質性肺炎などの骨格筋外症状が予後を左右することもある。また臨床経過において、皮下石灰化をしばしば伴うのが小児例での特徴である。筋力低下、筋痛、特徴的な皮膚症状が出現し徐々に進行する。全身症状として、発熱、倦怠感、食欲低下、体重減少、関節痛を認めることもある。筋症状は四肢近位筋、頸部や体幹の筋に優位な筋力低下を認める。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

小児期の疾患活動期に適切な治療介入がされなかった場合には、筋の機能回復が不全であり、後遺症としてADLの障害が残る。筋症状が安定しても、皮膚症状、関節症状、皮下石灰化などの骨格筋外症状が遷延し生活上の障害となりうる。

4. 経過と予後

過半数が小児期のうちに数年の経過で寛解すると言われているが、成人期の長期予後の明確な報告はなく、とくに筋炎特異的抗体陽性例の長期予後は不明である。筋炎難治例では、ステロイド、免疫抑制薬の継続を必要とし、筋力低下、筋萎縮により日常生活に支障をきたしうる。また骨格筋外症状の遷延によっても免疫抑制治療を要し、リウマチ内科のみならず、皮膚科、形成外科、整形外科などを含めた医療機関の受診が必要となる。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

リウマチ内科、眼科、皮膚科、整形外科、形成外科

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：リウマチ内科）に全面的に移行
- b. 小児科と成人診療科（診療科名：リウマチ内科）の併診
- 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
- d. 小児科卒業後は、特にどこにもかからない。

小児リウマチ学会運営委員28名へのアンケート調査の結果、

a. n=14、43.8%、b. n=12、37.5%、c. n=6、18.8%、d. n=0

コメント

- ・患者が自立していること、病勢が安定していることが移行のタイミングの条件。
- ・(c→b(→a))と段階的に移行していくのが望ましいとの意見が多数あり。

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：リウマチ内科）に全面的に移行
- b. 小児科と成人診療科（診療科名：リウマチ内科）の併診
- 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

小児リウマチ学会運営委員28名へのアンケート調査の結果、

a. n=13, b. n=9, c. n=11

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
- d. その他

小児リウマチ学会運営委員28名へのアンケート調査の結果、

a. n=18, 45%, b. n=4, 32.1%, c. n=15, 37.5%

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

- ・患者の自立が確立していない場合、トラブル（病識不十分、疾患マネジメント不良）が発生しやすい。(n=3)
- ・診断が確定していない症例の対応
- ・内科と小児科での医療従事者の患者対応や治療方針の違いが存在する。(n=2)
- ・成人期疾患(心血管合併症、悪性疾患、成人病)の診断、対応が不得手。(n=3)
- ・親の不安。

- ・ 患者の自立心の育成が遅れる。(n=2)
- ・ 患者が精神的に未熟な場合、治療の中断や怠棄が生じる。
- ・ 入院適応となった場合、成人なのに小児病棟という不都合が生じる。
- ・ 成人を小児科で診ることの周囲のスタッフの理解が乏しい。
- ・ 地域によっては周囲に成人リウマチ医がいない。(n=2)
- ・ 小児科管理では、妊娠・出産や成人特有の合併症に対応が困難。
- ・ 小児患者の長期予後の把握が、完全に成人科に転科してしまうと追跡困難。
- ・ 患者が成人科へ行きたがらない。
- ・ 移行後、成人リウマチ医と合わずに小児科に戻ってきている。

10. 解決のためにすべき努力

- 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：日本リウマチ学会)
- 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
- 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
- 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
- 成人病棟の一部を小児科が使えるようなしくみ作り
- 患者団体の強化

コメント

小児リウマチ学会運営委員28名へのアンケート調査の結果、

- n=16、協力・理解を求める(働きかける)べき診療科名・学会名:日本リウマチ学会(n=11)、日本腎臓病学会(n=1)、日本整形外科学会(n=3)、日本内科学会、日本臨床免疫学会、リウマチ内科(n=2)、内科、産婦人科、整形外科、総合内科、b.. n=21、c. n=15、d. n=15、e. n=6、f. n=4

11. 移行に関するガイドブック等

- 編纂準備中(完成予定時期:未定)

学会名：日本小児呼吸器学会

アンケート 1

1. アンケート 2 で回答する疾患名
(1) 先天性中枢性低換気症候群

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
カウンターパートの学会名：日本呼吸器学会
協力の内容：特にない。

4. 参考資料、文献
特になし。

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

学会名：日本小児循環器学会

アンケート 1

1. アンケート 2 で回答する疾患名

(1) Fallot 四徴症

2. 移行期医療に取り組むしくみ

あり：移行期については、学会全体で扱っている。

1)成人移行医療検討委員会を設置している。

2)本学会の分科会に日本成人先天性心疾患学会がある。

3)日本成人先天性心疾患学会では、年2回、成人先天性心疾患セミナーを開催して、循環器内科医師への教育を行っている。

3. 成人期医療を扱う学会との間の協力体制

カウンターパートの学会名：日本循環器学会

協力の内容：

1)日本循環器病学会の理事会メンバーに小児循環器学会理事を入れている。

2)日本循環器病学会に成人先天性心疾患の診療体制を検討する委員会を設置。

3)日本循環器病学会、日本心臓病学会の学術集会において、移行期問題についての講演、シンポジウムを毎年開催している。

4. 参考資料、文献

日本循環器学会：成人先天性心疾患診療ガイドライン（現在、新たに改定中）

日本成人先天性心疾患学会：<http://www.jsachd.org>

アンケート 2

疾患名 ; Fallot 四徴症 (先天性心疾患の 1 例として)

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数 (推計)

不明

推計すると、

- 1) Fallot 四徴症は先天性心疾患の 7 ~ 10%
- 2) 年間出生数 100 万人で先天性心疾患は 1 % に発生すると推定
- 3) 25 生存率 95% のデータあり

以上から、 $100 \text{ 万人} \times 0.01 \times 0.08 \times 0.95 = 0.076 \text{ 万人}$ が (1 年間に増える)

よって、 $0.076 \text{ 万人} \times 20 \text{ 歳から } 40 \text{ 歳までの } 20 \text{ 年間} = 1.52 \text{ 万人}$ となる。

よって、最低でも 2 万人以上はいるだろう。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

チアノーゼ、

手術

運動・生活制限など

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

運動生活制限

心不全、不整脈

4. 経過と予後

手術後の生存率で 25 年生存率は 95%

5. 成人期の診療にかかわる (べき) 診療科

循環器内科、心臓外科、循環器小児科、女性には産科、時に精神科

6. 成人期に達した患者の診療の理想

e. その他

コメント

成人先天性心疾患センター (循環器内科、循環器小児科、心臓外科) が総合病院の中

にあることが理想。精神科、産科も必要。

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。

- a. 成人診療科に全面的に移行
- b. 小児科と成人診療科の併診
- 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
- e. その他

コメント

複数のパターンが同じ施設で並存することもある。

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さない・手放せない
- 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

8の回答と同様。

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
- 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

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

- d. 編纂の予定はない

コメント

公に移行自体についてはない。

学会名：日本小児栄養消化器肝臓学会

アンケート 1

1. アンケート 2 で回答する疾患名

(1) 炎症性腸疾患（潰瘍性大腸炎，クローン病）

2. 移行期医療に取り組むしくみ

あり：ワーキンググループが立ち上がったところである。

3. 成人期医療を扱う学会との間の協力体制

カウンターパートの学会名：質問 1 に回答した炎症性腸疾患の領域に関しては，日本消化器病学会，日本消化管学会が該当する。そのほか，当学会の関与する領域における代表的なカウンターパートの学会には，日本肝臓学会，日本消化器外科学会などがある。

協力の内容：現時点で学会としての協力体制はいずれもなく，また具体的な予定はない（日本肝臓学会とは，近い将来協力体制の構築が見込める状況あり）。一方，疾病によっては，たとえば慢性特発性偽性腸閉塞症のように，厚労省の研究班として小児領域から成人領域へのシームレスな移行期診療を目指した活動をしているものがある。

4. 参考資料、文献

- ・ 田口智章：【小児科から内科へのシームレスな診療をめざして】 総論 小児外科から成人内科への移行（トランジション）. 診断と治療 101, 1785-1791, 2013
- ・ 虻川大樹：【小児科から内科へのシームレスな診療をめざして】 疾患各論 消化器疾患 炎症性腸疾患 小児科の視点から. 診断と治療 101, 1859-1862, 2013
- ・ 位田 忍：【小児科から内科へのシームレスな診療をめざして】 疾患各論 消化器疾患 小腸不全（長期 TPN 患者、H 類縁疾患、CIIP など）. 診断と治療 101, 1867-1872, 2013
- ・ 花村真由、中山佳子：【小児科から内科へのシームレスな診療をめざして】 疾患各論 消化器疾患 機能性消化管障害のトランジション - 過敏性腸症候群などを含めて. 診断と治療 101, 1873-1876, 2013
- ・ 乾あやの、角田知之、川本愛里：小児科から内科へのシームレスな診療をめざして】 疾患各論 消化器疾患 ウイルス性肝炎、その他の慢性肝疾患. 診断と治療 101,

1877-1880, 2013

- ・ 虻川大樹：Ⅷ 思春期炎症性腸疾患 2. 思春期炎症性腸疾患のトランジション. 友政剛、牛島高介、大塚宜一、内田恵一編：小児・思春期の IBD マニュアル、診断と治療社、東京、pp.191-194、2013
- ・ 岩澤堅太郎、藤澤知雄：【小児肝胆膵疾患のトランジション】小児の肝疾患 成人例と何が違うのか 小児の原発性硬化性胆管炎：特徴と鑑別疾患. 肝・胆・膵 69, 479-483, 2014.
- ・ 角田知之、藤澤知雄：【小児肝胆膵疾患のトランジション】小児の肝疾患 成人例と何が違うのか 小児自己免疫性肝炎の特徴と病態 . 肝・胆・膵 69, 493-499, 2014.
- ・ 小松陽樹、乾あやの、十河剛、角田知之、藤澤知雄：【小児肝胆膵疾患のトランジション】小児の肝疾患 成人例と何が違うのか 小児のウイルス性肝炎. 肝・胆・膵 69, 501-509, 2014.
- ・ 虻川大樹：【小児肝胆膵疾患のトランジション】小児の肝疾患 成人例と何が違うのか 小児の NAFLD. 肝・胆・膵 69, 511-517, 2014.
- ・ 仁尾正記、佐々木英之、田中拡、岡村敦、渡邊智彦：【小児肝胆膵疾患のトランジション】小児肝疾患の外科治療 葛西手術. 肝・胆・膵 69, 519-525, 2014.
- ・ 松浦俊治、林田真、吉住朋晴、調憲、前原喜彦、田口智章：【小児肝胆膵疾患のトランジション】小児肝疾患の外科治療 肝移植. 肝・胆・膵 69, 527-531, 2014.
- ・ 村田真野、余田篤、青松友槻、奥平尊、梶恵美理、井上敬介、玉井浩：【小児肝胆膵疾患のトランジション】小児の胆膵疾患 小児自己免疫性膵炎の特徴. 肝・胆・膵 69, 533-539, 2014.
- ・ 工藤豊一郎：【小児肝胆膵疾患のトランジション】小児の胆膵疾患 低 γ -GTを示す胆汁うっ滞症の疾患スペクトラム. 肝・胆・膵 69, 547-551, 2014.
- ・ 窪田 満：慢性疾患をもって成人に至る子どもや青年に提供される医療環境 - 現状と課題. 日本医師会雑誌 143; 2101-2105, 2015.

アンケート 2

疾患名：炎症性腸疾患（潰瘍性大腸炎，クローン病）

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

・潰瘍性大腸炎：

特定疾患臨床調査個人票に基づいた患者数は 16.6 万人

うち、16 歳以下の発症頻度は 5.9%（約 1 万人）

・クローン病：有病率，成人患者数

特定疾患臨床調査個人票に基づいた患者数は 4 万人

うち、16 歳以下の発症頻度は 10.6%（約 4 千人）

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：発熱，腹痛，下痢，血便，成長障害，痔疾（クローン病）

・治療：栄養療法，サラゾピリン内服・メサラジン内服，ステロイド治療（全身投与，局所投与），アザチオプリン・6MP，インフリキシマブ点滴静注・アダリマブ皮下注，血球成分除去療法（白血球除去，顆粒球・単球吸着），タクロリムス内服，シクロスポリン持続静注，大腸全摘など。

・生活上の障害：登園・登校困難，通院，入退院の繰り返し，食事制限（給食を含む），ステロイド治療の各種副作用，免疫調節薬による易感染性，経鼻胃管自己留置（クローン病），思春期の心理的問題，学校や友人関係でのストレス

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

・主な臨床症状：発熱，腹痛，下痢，血便，痔疾（クローン病）

・治療：栄養療法，サラゾピリン内服・メサラジン内服，ステロイド治療（全身投与，局所投与），アザチオプリン・6MP，インフリキシマブ点滴静注・アダリマブ皮下注，血球成分除去療法（白血球除去，顆粒球・単球吸着），タクロリムス内服，シクロスポリン持続静注，大腸全摘など。

・生活上の障害：就業困難，通院，入退院の繰り返し，食事制限，ステロイド治療の各種副作用，免疫調節薬による易感染性，妊娠・出産におけるケア，経鼻胃管自己留置（クローン病）

4. 経過と予後

・潰瘍性大腸炎：大腸がんの累積発生率は10年で2.1%，20年で8.5%，30年で17.8%と年々増加する。近年の報告では生存率は健常人と比べて差がないとする報告もある。

・クローン病：時間経過とともに病変が拡大し，炎症主体の病変が消化管狭窄や穿孔を伴う病変へ移行する。発がんリスクもある。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

消化器内科。その他必要により，消化器外科，眼科，内分泌代謝科，NST（栄養サポートチーム）。

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：消化器内科）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：消化器内科）に全面的に移行

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

c. 患者（・家族）が自立しない

コメント

親の過介入度と児の両親依存度の高さ

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

治療方針において，内科も小児科も基本方針に大きな差異はないため，比較的問題点は少ないが，以下の点があげられる：

- ・潰瘍性大腸炎の合併症としての大腸がんの早期発見・治療
- ・妊娠・出産の管理
- ・成人特有の疾患の診断・管理

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：日本消化器病学会，日本消化管学会）

b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

f. 患者団体の強化

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：日本小児栄養消化器肝臓学会、完成予定時期：平成 28 年 4 月）

学会名：日本小児腎臓病学会

アンケート 1

1. アンケート 2 で回答する疾患名

- (1) ネフローゼ症候群
- (2) 慢性糸球体腎炎 (IgA 腎症)
- (3) 先天性腎尿路奇形
- (4) 慢性腎不全

2. 移行期医療に取り組むしくみ

あり：移行支援 WG を学会内に有する。成人腎臓内科と厚労科研で連携。

3. 成人期医療を扱う学会との間の協力体制

カウンターパートの学会名：日本腎臓学会

協力の内容：提言及びガイドラインの作成（厚労科研）

4. 参考資料、文献

「小児慢性腎臓病患者における移行医療についての提言－思春期・若年成人に適切な医療を提供するために－」現在両学会への学会誌、ホームページに掲載

本田雅敬. 小児 CKD 患者の移行医療. 日本小児腎不全学会雑誌. 2013 ; 33 : 5-9.

上村治. 小児慢性腎臓病患者のトランジション (移行) . 腎と透析. 2014 ; 76 増刊 : 469-473

Honda M, Iijima K, Ishikura K, Kaneko K: The problem of transition from pediatric to adult healthcare in patients with steroid-sensitive nephrotic syndrome (SSNS): a survey of the experts. Clin Exp Nephrol , 2014: 18: 939-943

Hattori M, et al: Transition of adolescent and young adult patients with childhood-onset chronic kidney disease from pediatric to adult renal services: a nationwide survey in Japan. Clin Exp Nephrol 2016 DOI 10.1007/s10157-016-1231-6

久保田亘, 本田雅敬. 小児腎疾患患者におけるトランジションの現状と課題. 外来小児科. 2015; 18(3): p 313-317

アンケート 2

疾患名：ネフローゼ症候群

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

日本における有病率は、小児人口 10 万人あたり 6.5 人

成人期以降の患者数は、約 16,000 人

（小児難治性腎疾患治療研究会の調査より）

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

尿蛋白，低アルブミン血症に起因する浮腫，体重増加，高度の場合には胸水や腹水，腎機能障害，脂質異常症，凝固線溶系異常に伴う血栓症，免疫異常症に伴う感染症などがある。

ステロイド抵抗性の場合には末期腎不全に至る場合がある。

ステロイド感受性の場合でも再発を繰り返すことが特徴である。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

2. に同じ。

4. 経過と予後

小児ネフローゼ症候群は，一般的には予後が良好と考えられているが，成人期になっても再発を繰り返すなどで何らかの免疫抑制薬を使用して管理するような状態で成人期に移行するケースも多い。

ステロイド薬をはじめ種々の免疫抑制薬に治療抵抗性の場合，高度蛋白尿が持続することにより末期腎不全に進行するリスクが高い。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

腎臓内科

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

- a. 成人診療科に全面的に移行
- 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

一般的には 20~24 歳で内科に移行することが多いが、約 3 分の 1 が小児科で長期に
みている。Honda M et al. Clin Exp Nephrol, 2014; 18: 939-943
就職、転居、結婚、妊娠などの生活（環境）変化で移行することが多い。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

- d. その他

コメント

治療方法の違いによって、移行しにくい。
病気の活動性がある状況では、移行しにくい。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

妊娠や出産、成人病やがんなど成人特有の症状や疾患に対応が困難となる。
小児病棟に入院できない。成人になって小児科外来に通う心理的問題。
患者の精神的自立を妨げる可能性もある。

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
(診療科名、学会名：日本小児腎臓病学会、日本腎臓学会)
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
- f. 患者団体の強化

コメント

移行プログラムの確立が必要である。

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

- b. 編纂作業中（主体：日本腎臓学会、日本小児腎臓病学会、完成予定時期：2017 年）

コメント

小児慢性腎臓病患者における移行医療についての提言が、平成 27 年 3 月に発表された。
「小児慢性腎臓病患者における移行医療についての提言－思春期・若年成人に適切な
医療を提供するために－」
現在両学会への学会誌、ホームページに掲載

本田雅敬. 小児 CKD 患者の移行医療. 日本小児腎不全学会雑誌. 2013 ; 33 : 5-9.

上村治. 小児慢性腎臓病患者のトランジション (移行) . 腎と透析. 2014 ; 76 増刊 :
469-473

疾患名：慢性糸球体腎炎（主に IgA 腎症）

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

日本における有病率は、3.9～4.5 人/10 万人

全国で腎生検にて確定診断された有病患者数は 33,000 人と推計されている。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

臨床症状：70～80%が学校検尿で気付かれるが、15～20%の症例は感染を契機とした肉眼的血尿を呈する。10%の症例では高血圧・腎機能低下を伴う急性腎炎症候群や高度蛋白尿とその結果起こる浮腫にて急性発症する。

治療：蛋白尿の程度と腎組織障害の程度により軽症と重症に分け、軽症ではアンギオテンシン変換酵素阻害薬あるいは柴苓湯を 2 年間、重症では副腎ステロイド薬、免疫抑制療法、抗凝固薬、抗血小板薬を用いた 2 年間の多剤併用療法が推奨されている。

生活上の障害：思春期発症患児においては、成長障害、易感染性、肥満、高血圧、骨粗鬆症、白内障や緑内障などのステロイド薬の副作用が生活上の障害となる可能性がある。また、通院や病状の悪化による学校の早退や病休の増加なども問題となることがある。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

臨床症状：70%が健康診断の際の偶然蛋白尿や偶然血尿で発見される。高血圧や血液検査の際の尿素窒素や血清クレアチニン高値などの異常値の精査が発見の契機になる。

また、感染症罹患時の肉眼的血尿発作や浮腫を認める場合もある。

治療：RA 系阻害薬、ステロイド薬、口蓋扁桃摘出術やステロイドパルスとの併用療法、免疫抑制薬、抗血小板薬などを組み合わせ治療している。

生活上の障害：成人患者において、前述したステロイド薬の副作用や免疫抑制薬による易感染性が障害となることがある。また、通院や病状の悪化による職場の早退や病休の増加などが挙げられる。腎機能が低下した場合、塩分制限などの食事管理や運動制限などが必要になり、透析治療が開始された場合と腎不全患者と同様な生活制限が必要になる。

4. 経過と予後

小児発症の本症では、発症後 15 年目までに約 75%の患児において尿所見が正常化する。10～15%では持続性腎炎がみられ、2～10%前後は腎不全に進行する。

成人期発症の場合は，10年生存率は80～85%と推察されている。

1990年以降に診断された症例の方が予後良好というエビデンスがある。

Komatsuらは，腎生検時血清クレアチニン値が2.0 mg/dL以下の患者において，2006年を境にして10年生存率が75.2%から95.7%に改善したと報告している。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

腎臓内科

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

- a. 成人診療科に全面的に移行
- 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

内科への転科は5年間で31%（735例が転科，1631例が小児科のまま）であり，転科年齢は20～24歳がピークであるが35%は25歳以上だった（Hattoriら Clin Exp Nephrol 2016 DOI 10.1007/s10157-016-1231-6）

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

コメント

治療方法の違いによって，転科しにくい事がある。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

妊娠や出産，成人病やがんなど成人特有の症状や疾患に対応が困難となる。

小児病棟に入院できない。成人になって小児科外来に通う心理的問題。

患者の精神的自立を妨げる可能性もある。

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
（診療科名、学会名：日本小児腎臓病学会、日本腎臓学会）

b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

f. 患者団体の強化

コメント

移行プログラムの確立、啓発が必要

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

b. 編纂作業中（主体：日本腎臓学会，日本小児腎臓病学会、完成予定時期：2017年）

f. その他

コメント

「小児慢性腎臓病患者における移行医療についての提言－思春期・若年成人に適切な医療を提供するために-」 現在両学会への学会誌、ホームページに掲載

疾患名：先天性腎尿路奇形（CAKUT）

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

日本における有病率は、CKD3以上の保存期で約2人/10万人、末期腎不全で1.8人/10万人といわれている。

成人期以降の患者数は、10-20人/10万人と見積もられている。

軽度のCAKUTを含めると、実際の患者数については明確ではない。

（文献：①Ishikura K et al. Nephrol Dial Transplant 29:878-84, 2014,

②服部新三郎. わが国における慢性腎不全の疫学. 小児科臨床 71: 281-285, 2008)

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

尿路感染症，昼間尿失禁や夜尿，腎機能障害，高血圧などがある。

小児のCAKUTは多尿の場合が多く，脱水になりやすい。

腎機能障害に関しては，進行すれば慢性腎不全と同様の症状，生活管理が必要となる。

膀胱機能障害があれば自己導尿を要したり，便秘の頻度も多く排便コントロールが必要な事も多い。

合併する他の奇形の有無・種類により，合併症が異なる。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

2.に同じ

4. 経過と予後

大人になって末期腎不全に進行することが多い。

末期腎不全の中央値は35歳程度と報告されている。

合併症によって経過や予後が異なる。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

主には腎臓内科

合併する奇形の種類によって異なる（循環器科，泌尿器科，外科など）

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

b. 小児科と成人診療科の併診

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

知的障害が強い、他科で診療が必要など合併症の種類によって検討する必要がある。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

a. 成人診療科に全面的に移行

b. 小児科と成人診療科の併診

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

内科への転科は5年間で31%（735例が転科，1631例が小児科のまま）であり，転科年齢は20～24歳がピークであるが35%は25歳以上だった（Hattori M. et al. Clin Exp Nephrol 19: 933-938, 2015）

精神運動発達遅滞がある場合，内科側の受け皿の問題がある。

多科が関連している場合にも診療形態は検討が必要である。

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さない・手放せない

コメント

合併症の種類によって違いがある。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

妊娠や出産，成人病やがんなど成人特有の症状や疾患に対応が困難となる。

小児病棟に入院できない。成人になって小児科外来に通う心理的問題。

患者の精神的自立を妨げる可能性もある。

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

f. 患者団体の強化

コメント

移行プログラムの確立、啓発

11. 移行に関するガイドブック等

b. 編纂作業中（主体：日本腎臓学会，日本小児腎臓病学会、完成予定時期：2017年）

コメント

「小児慢性腎臓病患者における移行医療についての提言－思春期・若年成人に適切な医療を提供するために－」 現在両学会への学会誌、ホームページに掲載

疾患名：慢性腎不全

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

日本における有病率は、3.5/10 万人（20 歳未満）

（文献：服部新三郎. わが国における慢性腎不全の疫学. 小児科臨床.71: 281-285, 2008）

CKD3 以上 3 人/10 万人（15 歳未満）

成人期以降では、2517.3/100 万といわれる（2014 年 日本透析医学会）

（<http://docs.jsdt.or.jp/overview/index.html>）

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

透析（腹膜透析・血液透析）：

臨床症状：腎性貧血，電解質体液異常，腎性骨異常栄養症，成長障害，循環器系合併症（心血管障害），被嚢性腹膜硬化症（腹膜透析）

治療：

腹膜透析：連日の腹膜透析，日中の持続的な透析または夜間 8～10 時間の透析機器による透析.

血液透析：3 回/週，4 時間/回，透析施設における透析.

薬剤（上記症状に対する）：貧血，高尿酸血症，高リン血症，二次性副甲状腺機能亢進症

生活上の障害：上記のごとく時間的な制約がある．食事・水分制限，運動制限，腹膜透析は腹部を打撲，不潔にするようなスポーツ（例：鉄棒、プール）ができない．血液透析はシャント部位を障害するスポーツができない（例：バレーボール）.

腎移植：成長障害，満月様顔容・中心性肥満・多毛など薬を飲むことによる症状，移植腎機能が悪くなった場合は上記透析と同症状.

治療：腎移植術，免疫抑制剤 その他上記透析に準ずる.

生活上の障害：移植腎機能が良い間は，腹部を圧迫・打撲するスポーツの制限程度で比較的制限の少ない生活を送ることができる.

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

上記（設問 2）以外に透析が長くなることによる臨床症状

アミロイドーシス，掻痒感，易感染症等

4. 経過と予後

一つの方法では難しく，腹膜透析，血液透析，腎移植といった腎代替療法を入れ替えながら一生を過ごす。

腹膜透析の可能な継続期間 5～8 年，血液透析 30 年程度

腎移植平均 15～20 年

健常者と比べると予後は悪い

小児腹膜透析 5 年生存率 92.4% (臨床透析 24: 175-180, 2008)

小児腎移植患者 5 年生存率 96～98% (移植 49: 209-214, 2014)

成人血液透析患者粗死亡率 9.6%

5. 成人期の診療にかかわる (べき) 診療科

腎臓内科，移植外科，泌尿器科

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：腎臓内科、移植外科 (内科)、泌尿器科) に全面的に移行
- b. 小児科と成人診療科 (診療科名：腎臓内科、移植外科 (内科)、泌尿器科) の併診 (発達障害がある場合)
- 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

精神運動発達遅延がある患者については移行が難しく，小児科医が併診するなど，なんらかの関わりを持つ必要がある。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

- a. 成人診療科に全面的に移行
- b. 小児科と成人診療科の併診
- 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

内科への転科は 5 年間で 31% (735 例が転科，1631 例が小児科のまま) であり，転科年齢は 20-24 歳がピークであるが 35% は 25 歳以上だった (Hattori M et al. Clin Exp Nephrol 19: 933-938, 2015)

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

転科できない理由として、患者および家族の拒否が一番多く、次に転科について考えていなかったり、決定できない、適当な腎臓内科がない、共存疾患と続いた（Hattori M et al. Clin Exp Nephrol 19: 933-938, 2015）

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

妊娠や出産，成人病やがんなど成人特有の症状や疾患に対応が困難となる。
小児病棟に入院できない。成人になって小児科外来に通う心理的問題。
患者の精神的自立を妨げる可能性もある。

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
（診療科名、学会名：腎臓内科、移植外科（内科）、泌尿器科：日本透析医学会、日本腎臓学会、日本泌尿器科学会、移植学会等）
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
- 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
- f. 患者団体の強化

11. 移行に関するガイドブック等

- b. 編纂作業中（主体：日本腎臓学会，日本小児腎臓病学会，完成予定時期：2017年）

コメント

「小児慢性腎臓病患者における移行医療についての提言－思春期・若年成人に適切な医療を提供するために－」 現在両学会への学会誌、ホームページに掲載

学会名：日本小児血液・がん学会

アンケート 1

1. アンケート 2 で回答する疾患名

- (1) 小児がんおよび治療終了後の晩期合併症
血友病を初めとする凝固異常(主に先天性)
慢性血小板減少性紫斑病

2. 移行期医療に取り組むしくみ

あり：学会内に移行期医療検討委員会を今春設立した。

3. 成人期医療を扱う学会との間の協力体制

協力の内容：日本血液学会は、一部の血液疾患においては、カウンターパートになっていただけると考えるが、小児がんが治癒した後の長期フォローアップという面では、内科全般や健診を中心にする学会、外来診療を中心に行っている学会などの方が適切かと思っています。

4. 参考資料、文献

まだ始まったばかりなので、コンセンサスの得られた資料はありません。

アンケート 2

疾患名：小児がん、貧血、血小板異常、凝固障害、その他血液疾患

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

小児がん：小児 1 万人に 1 人、1 年間の発症は 2500 人前後。そのうち 80%は治癒が期待できると言われているので、成人期に移行する。疾患は治癒しても、多くの人に晩期合併症が存在することが明らかにされた。

治療終了後 50 歳までに重篤な合併症や生命を脅かす健康問題は 53.6%。(参考：同胞では 19.8%))、最近では 45 歳では 95.5%に何らかの晩期合併症が有るという報告もある。

非腫瘍性血液疾患：登録は 1 年間に 1000 人程度であるが、その倍は発生していると考えられる。(ただし、鉄欠乏性貧血、IgA 血管炎(アレルギー性紫斑病)、DIC を除く。)

血友病：成人も合わせて 6000 人前後の患者さんがいると考えられている。一部は小児であっても成人の専門家が診療しているが、逆に成人になっても小児科で見ている場合も結構あると言われている。正式な統計はないが、1/3 程度が成人期も小児科でみているのではないかとされている。血液凝固に関する専門家は日本でも少なく、普通の成人の血液内科では診療してもらえないことも少なくない。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

小児がん：初発は貧血、出血傾向、感染症など。固形腫瘍であれば、それぞれの部位により異なる。重症化すると DIC 等もおこる。治療は疾患にもよるが、血液腫瘍のグループスタディのプロトコールに準じることが多い。

治療終了後、すぐのこともあるが、何年も経ってから晩期合併症が起こることがある。心不全や、呼吸不全をはじめ、身体のあらゆる臓器の障害が起こる可能性がある。疾患や治療法によっても異なる。また二次がんの報告も治療後の時間が経てば経つほど増加すると言われている。

血友病や慢性特発性血小板減少性紫斑病など：出血症状のコントロールのため、通院が必要である。

貧血：疾患によるが、発作性夜間血色素尿症など有病率は低いが一生涯治療薬を服用する疾患もある。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

小児がん経験者には小児期でも成人期であっても小児期と同様な晩期合併症がある。血友病や慢性特発性血小板減少性紫斑病などでは、出血症状のコントロールのため、通院が必要である。貧血も疾患によるが、一生治療薬を服用する疾患もある。

4. 経過と予後

小児がん：疾患自体は治癒しても晩期合併症の問題は大きく上記にも記したが、治療終了後 50 歳までに重篤な合併症や生命を脅かす健康問題は 53.6%。(参考：同胞では 19.8%))、最近では 45 歳では 95.5%に何らかの晩期合併症が有るという報告もある。血友病、その他の凝固障害：インヒビターの出現などさまざまな課題はあるものの止血のコントロールがうまくいけば、一生健常人に近い生活が出来る場合もあるが、重症型のかたで関節内出血や筋肉内出血のため、歩行困難など整形外科での診療が必要な場合も出てくる。

貧血：疾患によるが、再生不良性貧血の方で移植をした型などは晩期合併症の問題がある。軽症型では一生服薬のみの治療の場合もあり、薬剤の副作用などにも気をつけながら専門医の診療を受ける必要がある。その他の貧血は疾患により治療、経過、予後はかなり違う。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

小児がんの治療は小児の専門医がよいが、再発や二次がんが成人期に出現し他場合は、血液内科や腫瘍内科での診療がよいと思われる。

造血細胞移植後の不妊などは産婦人科や泌尿器科、内分泌全体の問題は、内分泌内科、心不全は循環器内科など小児科以外のフォローアップも少なくない。

血液疾患で治療の継続が必要な血液疾患は血液内科で良いと思われる。移植後の場合は小児がんの移植と同様な考え方でよいと思われる。凝固異常の患者さんでは整形外科が必要な場合もある。出血のコントロールと高齢の方の出血、血栓などの問題は内科でないと診療は出来ない。

6. 成人期に達した患者の診療の理想

凝固異常、慢性血小板減少症：

a. 成人診療科（診療科名：血液内科）に全面的に移行

小児がん：

b. 小児科と成人診療科（診療科名：一般内科）の併診

小児がんおよび一部の血液疾患：

- 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

7. 成人期に達した患者の診療の現実

凝固異常、慢性血小板減少症：

- a. 成人診療科（診療科名：血液内科）に全面的に移行

小児がん：

- b. 小児科と成人診療科の併診

小児がんおよび一部の血液疾患：

- 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
- 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

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

小児科医には成人期や老年期の疾患に対する知識が乏しいため、成人期の疾患に対して診断や治療ができない可能性がある。

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
（診療科名、学会名：通常の健診に関する関係学会など、プライマリケア関係の学会、産婦人科学会など）
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
- 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
- e. 成人病棟の一部を小児科が使えるようなしくみ作り

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

コメント

疾患により異なるため難しいが、現在学会内の委員会で検討中である。

学会名：日本小児神経学会

アンケート 1

1. アンケート 2 で回答する疾患名
 - (1) 重症心身障害
 - (2) 発達障害
 - (3) てんかん

2. 移行期医療に取り組むしくみ
具体的なものはないがワーキンググループ（WG）を設置する予定。

3. 成人期医療を扱う学会との間の協力体制
具体的なものはない。

4. 参考資料、文献
第 57 回小児神経学会総会（平成 27 年度）では、シンポジウムとして“医療的ケアを要する重症心身障害児(者)のトランジションをどうする?”を、また、夜間集会(社会活動・広報委員会主催)では、“発達障害のあるこどもの移行支援”についてのセミナーを開催した。

アンケート 2

疾患名：重症心身障害

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

小児科学会調査（杉本ら） 8 府県、20 歳未満での調査からの推計：

20 歳未満で、入院、入所、在宅の超重症・準超重症児 全国で約 7350 名。そのうち約 70% 5000 名弱が在宅と推計。

小沢浩（島田療育センター）らの網羅的な共同調査 平成 20 年：

東京多摩地区（人口約 420 万人）の施設・病院受診の、在宅の超重症・準超重症児者数（小児～成人） 264 名。これを単純計算すると、全国で在宅の超重症・準超重症児者数は $264 \times (1 \text{ 億 } 2790 \text{ 万} / 420 \text{ 万}) = 8000 \text{ 人}$

上記 2 つのデータから推定すると、超重症者・準超重症者だけで、3000 名はいる。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

A(airway)：上気道狭窄（下顎後退、喉頭軟化症）

B(breathing)：呼吸障害

C(circulation)：循環不全

D(development and disability)：運動および知的発達の遅れ

E(epilepsy)：脳障害によるてんかん、難治性も多い

F(feeding and fracture)：栄養障害、摂食障害、骨折など。

G(gastro)：胃食道逆流症、胃潰瘍、便秘、下痢

H(hormones)：尿崩症や甲状腺機能低下症

A(allergy)

D(device)

D(drug)

F(family)：家族構成、経済力、家庭環境、住居環境、移動手段などにより介護負担が増し、疲弊する

R(rehabilitation)：療育施設などでリハビリが必要

I(immunization)：栄養低下などにより、免疫力低下する

E(education)：教育が充実するか？

N(nursing support)：訪問看護が必要

S(social support) : 福祉サービス (手帳、ショートステイ、行政による経済的援助、訪問介護などの日常生活援助)

(さいわいこどもクリニック(宮田章子) 資料より)

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

成人期の特徴は、変形、拘縮、通常より早く進行する機能低下、がんなどの成人病と早期発見の困難、介護力の低下などが考えられる。

4. 経過と予後

2007年の鈴木康之らの調査では、重症心身障害児(者)の生命予後は、大島分類1度39.7歳、2度42.3歳、3度54.0歳、4度30.4歳であった。

超重症児(者)、準超重症児(者)、一般の重症児(者)の生命予後は、それぞれ30.8歳、36.3歳、48.6歳であった。

(新版重症心身障害療育マニュアル、医歯薬出版社より)

5. 成人期の診療にかかわる(べき)診療科

内科、整形外科、外科、眼科、耳鼻科、婦人科、救急科、泌尿器科、など。

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:在宅医療)に全面的に移行

コメント

成人医療は細分化されているので、トータルに診てくれる科が必要。今一番診てくれるのは、在宅診療であると考えます。入院医療が必要なときに受け入れてくれるところがない。

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・患者の関係を改めてゆく

コメント

個人的には、ずっと診ていきたいですが、これからの医療体制を考えると移行するのがいいと思います。

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

コメント

患者（・家族）の自立を保障するためのよりきめ細かい経済社会的、法的なサポートが必要である。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

在宅診療自体がまだコスト（時間と労力）がかかり割にあわない面がある。人員不足もある。

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
- 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

11. 移行に関するガイドブック等

e. 未定

疾患名：発達障害

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

成人の有病率は3%程度

患者数は約150万人

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

症状；社会性の障害、行動抑制の障害、文字や数字の認知障害

治療；薬物療法、認知行動療法、言語療法

生活上の困難；学校での孤立、家庭内での葛藤、学業不振

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

症状；独特な価値観に基づく非常識な考えととらわれ、衝動的な行動、本が読めない、書類が書けない、計算を間違える

職場での人間関係、感情の爆発、学力不足による事務処理困難

4. 経過と予後

職場を転々とする、職業に就かず引きこもる、家庭がもてない、家庭を持ってもパートナーや子どもとの葛藤、子どもの学校関係者や病院スタッフとの葛藤など、人生のいろんな場面において、他者との葛藤を抱える。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

精神科

女性は産科も必要

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：精神科、産科）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：精神科）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

発達障害成人の診療は、手間がかかる。

コスト的にも見合わない。

精神科がやりたがらない。

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

コメント

成人を診る精神科がコスト的に見合うようにすること。

11. 移行に関するガイドブック等

e. 未定

疾患名：てんかん

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

小児では有病率 1000 人あたり 8.8 人（13 才未満、岡山）だが日本においては全国規模での年齢別の有病率の統計がない。

総数で約 100 万人の患者数として 15 歳以上のてんかん患者数は、推計では小児の患者数の 10 倍以上、約 90 万人存在する。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

意識障害、スパズム、強直間代性けいれん等の発作症状に加え、知的障害、学習障害、発達障害、睡眠障害等を伴うことがある。

治療は原則は抗てんかん薬投与であるが、症候群によっては ACTH 療法、ケトン食、てんかん外科治療等が行われる。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

症候群によって多彩である。2.の発作症状以外の臨床症状が持続し、学習、就労に著しい障害をもたらす場合と発作症状のみで比較的生活上の負担が軽い場合までである。

4. 経過と予後

症候群によって多彩である。いわゆる難治てんかんは発作予後も悪く生活上の負担も大きく、自立を大きく阻害する。そうでない場合は服薬により発作コントロールが可能な場合も多く予後も比較的良好である。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

神経内科（成人）、精神科、脳神経外科

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、精神科もしくは脳神経外科）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：神経内科）に全面的に移行
- 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

知的障害、発達遅滞が重くなく、てんかん以外の内科合併症が多くなければ神経内科への移行は比較的容易であるが、そうでない場合、ひとつの病院へそのまま移行するのは困難を伴う。

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

d. その他

移行のシステム自体がまだ未熟。

コメント

確認しておかなければならないのは、移行は医師個人がない時間を割いて、つてを頼って行うべきものではないということである。病院間のシステムとして患者の年齢にあったよりよい診療体制が作られるべきである。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

小児科、小児病院などにおける成人病の対応が不十分になること

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：日本神経学会)

b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

コメント

いつまでもできない事（移行）をやろうとするのではなく「成人小児神経科」という領域を立ち上げてやる事にするのもひとつの方法。

11. 移行に関するガイドブック等

e. 未定

学会名：日本小児精神神経学会

アンケート 1

1. アンケート 2 で回答する疾患名
 - (1) 自閉スペクトラム症
 - (2) 注意欠如・多動症

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
カウンターパートの学会：なし

4. 参考資料、文献
なし

アンケート 2

疾患名：自閉スペクトラム症

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1%

成人期以降の患者数：不明（成人を対象とした疫学調査がない）

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

臨床症状：社会的行動の質的障害、コミュニケーション行動の障害、常同的関心・行動の反復

治療：療育・訓練・教育・心理的対応が中心。易刺激性、興奮、不安などに対して対症的薬物療法

生活上の障害：適切な対人行動・社会的行動が困難、パニック行動、融通性のない行動、推測することの問題による学習問題など

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

臨床症状：小児期と同様。なお、精神疾患を合併する場合も少なくない

治療：心理的対応が中心となるが、状況により訓練・教育。精神疾患が合併する場合、適応があれば薬物療法

生活上の障害：就労生活における対人行動の問題、日常生活における家族との適切な関係維持の困難

4. 経過と予後

- ・情緒的に大きな混乱がない場合

日常生活では大きな問題なく経過している場合が多いと推測される。

就労に関しては、得意な領域で専門的な仕事に従事している場合と、比較的単純な作業に従事している場合とに分かれていると推測される。

- ・情緒的に混乱が大きい場合

精神疾患を合併していることも少なくなく、精神科での診療を受けながら、生活をしている場合が多いと推測される。

就労については、合併する精神疾患の治療効果により多様と思われる。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

精神科

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：精神科）に全面的に移行

コメント

成人になっても医療機関への受診が必要な状態がある場合、精神疾患を併発していることが多く、小児科の範囲を超えていると判断される。一方、医療機関への受診の必要性がない場合、必要な支援は、就労支援など福祉的支援と情緒の安定という心理的支援であり、医療が積極的に関与する必要はないと考える。

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：精神科）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

c. 患者（・家族）が自立しない

コメント

小児期から長期間、診療している場合、患者・保護者とも小児科から成人診療科に移ることに不安を感じることは、全ての疾患に該当することであり、本疾患でも同様であるが、成人領域での診療科情報が少ないことが、不安を増強していると推測される。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

統合失調症等、重篤な精神疾患が疑われるにも関わらず、患者が精神科受診を拒否し、適切な医療が行われないうまま長期間経過する可能性がある。

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

（診療科名、学会名：日本精神神経学会）

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：注意欠如・多動症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

小児期の有病率：5%（DSM-5, 2013）

成人期以降の有病率：2.5%（DSM-5, 2013）

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

臨床症状：不注意、多動性、衝動性、時間知覚異常

治療：療育・訓練・教育・心理的対応。生活上の困難が大きいときは薬物療法

生活上の障害：集中困難・注意転動性による学習・作業遂行困難、物忘れ、なくし物。

授業中の離席、加減のない行動、暴力、時間を守れない、など

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

臨床症状：不注意、衝動性、時間知覚異常

治療：薬物療法、心理的対応、訓練、教育。合併する精神疾患がある場合、適応のある薬物療法

生活上の障害：仕事における頻回のミス、家事困難、不用意な発言、時間を守れない、など

4. 経過と予後

以下のリスク要因がない場合は、大きな支障なく経過することが多い。

- ・ 子ども：素行症、限局性学習症、平均より低い知的能力、自閉スペクトラム症の併存

- ・ 家庭：子ども虐待、精神障害のある保護者

上記リスク要因がある場合、小児期から適切に対応されなければ、外在化障害（素行症、薬物乱用など）、不安・うつ、人格障害など、他の精神疾患を合併しやすいと言われている。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

精神科

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：精神科）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：精神科）に全面的に移行
 - 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
 - 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
精神疾患の合併の増加

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：日本精神神経学会）
 - 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について
 - e. 未定

学会名：日本小児心身医学会

アンケート 1

1. アンケート 2 で回答する疾患名

- (1) 起立性調節障害
- (2) 過敏性腸症候群
- (3) 摂食障害【神経性無食欲症】

2. 移行期医療に取り組むしくみ

あり：担当窓口（石崎）とガイドライン WG 担当者と検討中。

3. 成人期医療を扱う学会との間の協力体制

カウンターパートの学会名：日本精神神経学会（精神神経科）、日本心療内科学会（心療内科）、日本心身医学会（心療内科）、日本神経学会（神経内科）、日本消化器病学会（消化器内科）、日本産科婦人科学会（産婦人科）

協力の内容：移行期患者の紹介

4. 参考資料、文献

石崎 優子. 小児心身の広場 小児慢性疾患患者の移行期支援. 子どもの心とからだ. 2014;23:367-368.

石崎優子、深井善光. 小児慢性疾患のキャリアオーバー-キャリアオーバーから移行期のケアへ-シンポジウムのねらい. 子どもの心とからだ 2010;19: 8.

移行期医療の広場（フェイスブックページ）：

<https://www.facebook.com/HealthCareTransitionJapan?ref=bookmarks>

アンケート 2

疾患名：起立性調節障害

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

小児では軽症例を含めると中高学生の約10%といわれている。各学年に約12万人（中高生合計で約70万人）と推定される。軽症例では日常生活に支障はないが、欠席を繰り返し不登校状態に陥る重症例は約1%であり、全国で7万人と推定される。

1999年旧厚生省科研費調査では小児科を受診した10~15歳の子どもの8%が起立性調節障害であった。

過去の調査では、成人期以後にも症状が続く患者は約40%と報告されている。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

立ちくらみやふらつき、失神または失神前症状、脳血流低下に伴う頭痛、思考力低下。午前中に症状増悪するため朝起床困難、および登校困難により、遅刻欠席を繰り返す。不登校の約3~4割が本疾患と推定されている。学業困難のため高校受験に際して大きな支障となり、ガイドラインに定める中等症以上では全日制高校への進学は困難である。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

症状は徐々に改善するが、起立性低血圧によって日常生活に支障をきたすことが多い。重症例で生涯にわたって完治せず、症状が持続し日常生活に支障をきたす。したがって就労等の社会復帰に支障をきたすことが最大の問題となる。すなわち、フルタイムでの就労は困難なケースが多い。とくに立ち仕事、肉体労働は困難で、座位での事務系職種に就労することが多い。パートタイムでは、1日数時間以内、週半分程度の就労が多い。そのため、ひきこもり、うつ病、ストレス関連疾患を合併する。とくに、うつ病は約1割で発症する。

また食事性低血圧を発症しやすく、朝、昼食後に低血圧を生ずることから失神による転倒などの危険性がある。

また思春期以後の女子には生理不順、PMSを発症し、婦人科治療を要することも少なくない。

4. 経過と予後

生命予後は良好であるが、ひきこもり、精神疾患の合併が問題であり、特にうつ病は約1割で発症する。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

小児科、神経内科、心療内科、婦人科、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：小児科、神経内科、心療内科、婦人科、精神科）の併診

コメント

成人期にまで持ち越す起立性調節障害の患者では、最も治療を要する症状や病態がケースによって非常に異なる。起立性低血圧が持続するケースでは神経内科での治療が必要であり、抑うつ状態が目立つケースでは精神科との併診が必要であり、あるいはPMSが強い場合では婦人科との併診も必要である。したがって症例ごとに併診する科を考える必要があり、単科に移行することは望ましくない。

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：神経内科、心療内科、婦人科、精神科）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
- 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

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

成人診療科にまだ十分な理解が進んでいない現実はあるが、受け入れ成人診療科がないにもかかわらず、小児科医が「15歳になったので内科に行ってくれ」と無理やり手放すケースが少なくない。むしろ、それが現時点では問題だ。

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：神経内科学会、心療内科学会、婦人科学会、精神神経学会）
- 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

f. 患者団体の強化

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

d. 編纂の予定はない

疾患名：過敏性腸症候群

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

約 10%

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

便性異常 腹痛 腹部不快感などが遷延し、学校生活や社会生活に支障を来たす一連の障害

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

成人期に至るまでに改善するが多いが、過敏性腸症候群の中には症状が遷延し、過度の不安や抑うつを伴い登校できず引きこもりる場合や、極度に放屁を恐れ、精神疾患（社会不安性障害や自己臭妄想など）に至るケースも存在する。

4. 経過と予後

上記 3 の通り

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

消化器内科、心療内科、精神科

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：消化器内科 心療内科 精神科）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：精神科）に全面的に移行

11. 移行に関するガイドブック等

e. 未定

疾患名：摂食障害

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）
 - 年間有病率人口 神経性やせ症 10 万対 10.1(約 12500 人)
 - 神経性過食症 10 万対 5.1(約 6500 人)
2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害
 - 拒食、体重減少、不登校、無月経、強迫、こだわり
3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害
 - 卵巣機能不全、成長障害、骨粗しょう症、問題行動、過食、嘔吐、るいそう、社会適応できない
4. 経過と予後
 - 神経性やせ症は 7～8 割は改善、神経性過食症は 8～9 割は改善、死亡率は 5%程度
5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科
 - 心療内科、精神科
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：精神科・心療内科）に全面的に移行
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。
 - a. 成人診療科（診療科名：心療内科・精神科）に全面的に移行
 - b. 小児科と成人診療科の併診
 - 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
11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について
 - d. 編纂の予定はない

学会名：日本小児皮膚科学会

アンケート 1

1. アンケート 2 で回答する疾患名

- (1) 眼皮膚白皮症
- (2) 先天性魚鱗癬
- (3) 表皮水疱症
- (4) 色素性乾皮症
- (5) レックリングハウゼン病
- (6) 膠原病（全身性エリテマトーデス、皮膚筋炎・多発筋炎、全身性強皮症）

2. 移行期医療に取り組むしくみ：あり

運営委員会内委員会として「小児慢性疾患対策委員会」を編制し、小児科学会と共同の種々の活動をしている。平成 27 年 1 月からは皮膚疾患群、6 疾患を担当する意味合いが強くなった。移行期支援も当該委員会で担当している。

3. 成人期医療を扱う学会との間の協力体制

カウンターパートの学会名：日本皮膚科学会

協力の内容：協力の内容：現在は具体的な活動はないが、今回の小児科学会からの要請を受けて協力に必要な事項を明確化し、協力体制を構築することが大事である。

4. 参考資料、文献

該当なし

アンケート 2

疾患名：眼皮膚白皮症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）
数万人に1人の頻度、患者数：5,000人程度
2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害
白色の皮膚、白～茶色までの頭髪、虹彩の色が薄い(青色、灰色等)、弱視、眼振
症候型の方は、出血傾向、神経症状、貧血、免疫不全
3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害
2に加えて、皮膚癌の発症率が高くなる。
4. 経過と予後
非症候型：健常人との差はない。
症候型：チェデアック・東は10歳以下、ヘルマンスキー・パドラックは中高年時に間質性肺炎で死亡率が高い。
5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科
皮膚科、眼科
症候型は呼吸器内科、消化器内科
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：皮膚科）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：皮膚科と内科）に全面的に移行
8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由
乖離無し。
9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

医師の知識不足

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
- f. 患者団体の強化

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

- d. 編纂の予定はない

疾患名：ケラチン症性魚鱗癬

(表皮融解性魚鱗癬（優性／劣性）及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)

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）

有病率は約 10～20 万人に 1 人。常染色体優性遺伝であるが、稀に劣性遺伝の家系も知られる。突然変異の孤発例も多い。

本邦では稀少難治性皮膚疾患に関する研究班(研究代表者:北島康雄)が中心となっておこなわれた水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症(BCIE)の全国疫学調査があり、一次調査では男女合わせて 42 名(男 23 名、女 19 名)の報告患者数があったという[参考文献 1]。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

出生時より全身に潮紅、水疱、びらん。その後も機械的刺激を受ける部位には弛緩性水疱と浅いびらん。

幼児期には体表の広範囲にわたり徐々に鱗屑、角質増殖が生じて皮膚乾燥、痒痒なども生じる。関節屈曲部位や掌蹠に厚い鱗屑、過角化を合併し、亀裂部位の感染症状、疼痛などで日常生活が制限される。

前述の症状により摂食不良、体調不良となり栄養障害、成長障害を生じることがある。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

紅皮症状態は継続し、全身性に顕著なヤマアラン状、もしくは洗濯板状の過角化を生じ、特有の悪臭と高度な角質増殖がみられる。

関節屈曲部や掌蹠に角質増殖のある患者では、この部位に亀裂が形成され、感染症状、疼痛を呈するようになる。

厚い鱗屑、過角化により手指・足趾の高度な変形を生じ、日常作業が大きく制限される症例もみられる。また、外耳道の鱗屑により難聴や二次感染もしばしば生じる。

4. 経過と予後

臨床症状は終生続くため、水疱形成、表皮剥離を生じた部位に、皮膚の細菌、真菌、ウイルス感染症などが生じやすく、敗血症などに移行した場合は余命に影響を与える。全身に過角化のため体温調節が困難であり、暑い環境下では高度の熱中症、脱水症状などを生じて余命に影響を与える。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科(皮膚症状)、形成外科・整形外科(手足指、関節などの変形)、耳鼻科(耳垢塞栓、外耳炎)、眼科(鱗屑による角膜炎)、メンタルクリニック(醜形差別などのストレス)などが必要に応じて診療にかかわるべき診療科と考えられる。

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：皮膚科）に全面的に移行

コメント：皮膚科専門医が中心となって、必要に応じて形成外科、整形外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニックなどの専門診療科にコンサルテーションをおこなって問題に対応する。

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：皮膚科）の併診

コメント：現実では近隣においては、中心となって診療をおこなってくれる皮膚科専門医を探し出せない場合も多く、病診連携の相手としてこれまで通院をしていた小児科専門医と病診連携をおこなって、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなっている患者さんも多い。

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

コメント：本疾患は稀少疾患であるため、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなうことができる皮膚科専門医が近隣で探し出せない現況は、とくに医療機関が少ない地域では、ある程度やむを得ないと考えております。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

小児科クリニックでは成人期を迎えた患者に対して、全身のスキンケアや生活指導を継続的におこなう余裕がないと考えられる。例え病診連携する皮膚科クリニックがみつかった場合でも、皮膚科医が単独の医療機関である場合には、手指の運動障害や歩行障害、耳鼻科的な管理、全身管理について十分なケアや治療が出来ない可能性がある。

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

(診療科名、学会名：形成外科、整形外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニック)

コメント：稀少疾患であるため、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなうことができる専門医が近隣で見つからない現況はやむを得ないと考えます。稀少難治性疾患の原病に配慮した治療、指導管理ができる医療機関を診療所レベル(皮膚科、形成外科、整形外科、耳鼻科クリニックなど)でも指定して増やすことができれば、病診連携の相手探しの困難が改善する可能性があると考えます。

b.患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

(患者会、小児科医、看護師、ケースワーカー、その他)

稀少難治性疾患の原病に配慮した指導、管理ができる医療機関やグループを指定して、増やすことができれば、患者・家族も該当する機関やグループ探しが容易になると考えます。指定された医療機関やグループの活動には患者会、小児科医、看護師、ケースワーカーなども関わり、情報も共有するようにする。

11. 移行に関するガイドブック等

e.未定

コメント：本疾患の移行に関するガイドブック等について『小児慢性特定疾病—診断の手引き』監修：公益社団法人日本小児科学会. 診断と治療社 2015. が出版予定であり、さらに下記のようなものがすでに出版、もしくはインターネット上で閲覧が可能である。

参考文献

1)池田志孝、黒沢美智子、山本明美ほか：日本皮膚科学会診療ガイドライン:水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症.日皮会誌 118: 343-346, 2008.

2)稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班による2011年最新版.先天性魚鱗癬様紅皮症とその類縁疾患.[医療者向けパンフレット].

http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_info_m.pdf [一般・患者さん向けパンフレット]

http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_info_q_a.pdf [診断の手引きアトラス集]

http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_atlas2-4.pdf 3)調査票の策定. 厚生労働科学研究費補助金. 難治性疾患克服研究事業(代表研究者 岩月啓氏). 稀少難治性皮膚疾患に関する

調査研究.平成20年度総括・分担研究報告書, 2009; 100-102.

4)池田志孝, 春名邦隆, 黛暢恭, 高木敦, 須賀康, 黒沢美智子, 松葉剛, 稲葉裕, 北島康雄:水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症(BCIE)の全国疫学調査. 角化症研究会記録集 22 128-133, 2008

6) 小児慢性特定疾病情報センター：皮膚疾患群：先天性魚鱗癬
<http://www.shouman.jp/search/group/list/14/皮膚疾患群>

疾患名：常染色体劣性遺伝性魚鱗癬（道化師様魚鱗癬を除く）

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

有病率は約 20～30 万人に 1 人。常染色体劣性遺伝である。

本邦では稀少難治性皮膚疾患に関する研究班(研究代表者:岩月啓氏)が中心となっておこなわれた先天性魚鱗癬様紅皮症(水疱型を除く)及び魚鱗癬症候群の全国疫学調査があり、一次調査では男女合わせてこの病型にあたる患者数が、非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症 71 例、葉状魚鱗癬 20 例（合計で 90 例以上）があったという[参考文献 1]。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

出生時にはしばしば膜様の厚い角化物質(コロジオン膜)に覆われており、コロジオン児(collodion baby)の状態であることが多い。

コロジオン膜は 1～2 日で自然脱落し、全身が細かい白色鱗屑で被われ、全身性びまん性潮紅を呈し、眼瞼や口唇の外反、掌蹠の過角化などを生じるようになる。

幼児期には体表の広範囲にわたり、びまん性潮紅を呈し、鱗屑、角質増殖が生じて皮膚乾燥、痒痒などを生じる。アレルギー性皮膚炎の症状を合併することもある。

前述の症状により摂食不良、体調不良となり栄養障害、成長障害を生じることがある。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

潮紅、紅皮症を伴う重症の先天性魚鱗癬を呈するが、水疱、びらんは伴わない。

関節屈曲部位や掌蹠に厚い鱗屑、過角化を合併し、亀裂部位の感染症状、疼痛などで日常生活が制限される症例もある。

眼瞼外反が継続する症例では乾燥や二次感染による両眼の結膜炎を生じる。外耳道の鱗屑による難聴や二次感染もしばしば生じる。

皮膚病変以外に他の臓器病変を合併しない(合併するものは魚鱗癬症候群に分類される)。

4. 経過と予後

臨床症状は終生続くことが多いが、軽症例では成長と共に軽快するものもみられる。

表皮バリア機能低下のため、皮膚の細菌、真菌、ウイルス感染症などを生じ、敗血症などに移行した場合、余命に影響を与える。

全身過角化のため体温調節が困難で、暑い環境下では高度の熱中症、脱水症状などを生じて余命に影響を与える。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科(皮膚症状)、形成外科・整形外科(手足指、関節などの変形や眼瞼外反)、耳鼻科(耳垢塞栓、外耳炎)、眼科(角膜炎、結膜炎)、メンタルクリニック(醜形差別などのストレス)などが必要に応じて診療にかかわるべき診療科と考えられる。

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：皮膚科）に全面的に移行

コメント：皮膚科専門医が中心となって、必要に応じて形成外科、整形外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニックなどの専門診療科にコンサルテーションをおこなって問題に対応する。

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：皮膚科）の併診

コメント：現実では近隣においては、中心となって診療をおこなってくれる皮膚科専門医を探し出せない場合も多く、病診連携の相手としてこれまで通院をしていた小児科専門医と病診連携をおこなって、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなっている患者さんも多い。

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

コメント：本疾患は稀少疾患であるため、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなうことができる皮膚科専門医が近隣で探し出せない現況は、とくに医療機関が少ない地域では、ある程度やむを得ないと考えております。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

小児科クリニックでは成人期を迎えた患者に対して、全身のスキンケアや生活指導を継続的におこなう余裕がないと考えられる。例え病診連携する皮膚科クリニックがみつかった場合でも、皮膚科医が単独の医療機関である場合には、手指の運動障害や歩行障害、耳鼻科・眼科的な管理、全身管理について十分なケアや治療が出来ない可能性がある。

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

(診療科名、学会名：形成外科、整形外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニック)
稀少疾患であるため、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなうことができる専門医が近隣で見つからない現況はやむを得ないと考えます。稀少難治性疾患の原病に配慮した治療、指導管理ができる医療機関を診療所レベル(皮膚科、形成外科、整形外科、耳鼻科クリニックなど)でも指定して増やすことができれば、病診連携の相手探しの困難が改善する可能性があると考えます。

b.患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

(患者会、小児科医、看護師、ケースワーカー、その他)

稀少難治性疾患の原病に配慮した指導、管理ができる医療機関やグループを指定して、増やすことができれば、患者・家族も該当する機関やグループ探しが容易になると考えます。指定された医療機関やグループの活動には患者会、小児科医、看護師、ケースワーカーなども関わり、情報も共有するようにする。

11. 移行に関するガイドブック等

e.未定

コメント：本疾患の移行に関するガイドブック等について『小児慢性特定疾病—診断の手引き』監修：公益社団法人日本小児科学会、診断と治療社 2015. が出版予定であり、さらに下記のようなものがすでに出版、もしくはインターネット上で閲覧が可能である。

参考文献

- 1) 研究分担者 黒沢美智子 共同研究者 池田志孝、上原里程、中村好一、岩月啓氏、大野貴司、清水宏、山本明美、山西清文、小宮根真弓、青山裕美、永井正規、太田明子、稲葉裕 厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業) 分担研究報告書：稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究 先天性魚鱗癬様紅皮症(水疱型を除く)及び魚鱗癬症候群の全国疫学調査結果：臨床疫学像 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業) 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究 平成24年度 総括・分担研究報告書, 27-37, 2013.
- 2) 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班による2011年最新版.先天性魚鱗癬様紅皮症とその類縁疾患.
- 3) 池田志孝：先天性魚鱗癬様紅皮症(CIE)の臨床疫学研究.診断書と調査票の策定. 厚生労働科学研究費補助金. 難治性疾患克服研究事業(代表研究者 岩月啓氏). 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究.平成20年度総括・分担研究報告書, 100-102, 2009.

[医療者向けパンフレット].

http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_info_m.pdf [一般・患者さん向けパンフレット]

http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_info_q_a.pdf [診断の手引きアトラス集]

http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_atlas2-4.pdf

疾患名： 道化師様魚鱗癬

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

約 30 万人に 1 人と言われている。常染色体劣性遺伝。本邦の全国疫学調査では男女合わせて 11 例の報告患者数があったという[参考文献 1]。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

出生時に既に認められる全身の高度な過角化と板状の厚い鱗屑、乾燥とともにこれに亀裂を生じるようになる。重篤な眼瞼外反と口唇の突出開口、顕著な耳介変形も生じる。

新生児期に呼吸不全が認められることはあるが、一般的に他臓器の合併障害が認められない。

皮膚の高度のバリア機能障害により、水分、蛋白質の喪失、体温の調節異常や種々の感染症を来す。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

乳児期以降は、重症の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬の症状を呈するようになる。

紅皮症状態は継続し、関節屈曲部を含めて全身性に顕著な過角化、眼瞼や口唇の外反を有する状態も継続する。

掌蹠の過角化が顕著な症例では、手指・足趾の変形や屈曲拘縮が高度となる。

眼瞼外反のある症例では乾燥や二次感染による両眼の結膜炎を生じ、外耳道の鱗屑による難聴や二次感染もしばしば生じる。

4. 経過と予後

出生時の症状は非常に重篤であり、従来は脱水、感染症、呼吸困難などにより生後数日以内に死亡していた。

レチノイド投与などの治療法と新生児集中治療室の管理技術の進歩により生存する症例も増えてきている。厚い角質に被われた重篤な時期を過ぎた後は、先天性魚鱗癬様紅皮症の病型を呈するようになる。

成人期以降はその臨床症状に大きな改善はみられない。表皮バリア機能低下のため、皮膚の細菌、真菌、ウイルス感染症などを生じ、敗血症などに移行した場合、余命に影響を与える。

全身過角化のため体温調節が困難で、暑い環境下では高度の熱中症、脱水症状などを

生じて余命に影響を与える。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科(皮膚症状)、形成外科・整形外科(手足指、関節などの変形や眼瞼外反)、耳鼻科(耳垢塞栓、外耳炎)、眼科(角膜炎、結膜炎)、メンタルクリニック(醜形差別などのストレス)などが必要に応じて診療にかかわるべき診療科と考えられる。

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：皮膚科）に全面的に移行

コメント：皮膚科専門医が中心となって、必要に応じて形成外科、整形外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニックなどの専門診療科にコンサルテーションをおこなって問題に対応する。

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：皮膚科）の併診

コメント：現実では近隣においては、中心となって診療をおこなってくれる皮膚科専門医を探し出せない場合も多く、病診連携の相手としてこれまで通院をしていた小児科専門医と病診連携をおこなって、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなっている患者さんも多い。

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

コメント：本疾患は稀少疾患であるため、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなうことができる皮膚科専門医が近隣で探し出せない現況は、とくに医療機関が少ない地域では、ある程度やむを得ないと考えております。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

小児科クリニックでは成人期を迎えた患者に対して、全身のスキンケアや生活指導を継続的におこなう余裕がないと考えられる。例えば病診連携する皮膚科クリニックがみつかった場合でも、皮膚科医が単独の医療機関である場合には、手指の運動障害や歩行障害、耳鼻科・眼科的な管理、全身管理について十分なケアや治療が出来ない可能性がある。

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

(診療科名、学会名：形成外科、整形外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニック)

稀少疾患であるため、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなうことができる専門医が近隣で見つからない現況はやむを得ないと考えます。稀少難治性疾患の原病に配慮した治療、指導管理ができる医療機関を診療所レベル(皮膚科、形成外科、整形外科、耳鼻科クリニックなど)でも指定して増やすことができれば、病診連携の相手探しの困難が改善する可能性があると考えます。

b.患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

(患者会、小児科医、看護師、ケースワーカー、その他)

稀少難治性疾患の原病に配慮した指導、管理ができる医療機関やグループを指定して、増やすことができれば、患者・家族も該当する機関やグループ探しが容易になると考えます。指定された医療機関やグループの活動には患者会、小児科医、看護師、ケースワーカーなども関わり、情報も共有するようにする。

11. 移行に関するガイドブック等

e.未定

コメント：本疾患の移行に関するガイドブック等について『小児慢性特定疾病—診断の手引き』監修：公益社団法人日本小児科学会、診断と治療社 2015. が出版予定であり、さらに下記のようなものがすでに出版、もしくはインターネット上で閲覧が可能である。

参考文献

- 1) 研究分担者 黒沢美智子 共同研究者 池田志孝、上原里程、中村好一、岩月啓氏、大野貴司、清水宏、山本明美、山西清文、小宮根真弓、青山裕美、永井正規、太田明子、稲葉裕 厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業) 分担研究報告書：稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究 先天性魚鱗癬様紅皮症(水疱型を除く)及び魚鱗癬症候群の全国疫学調査結果：臨床疫学像 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業) 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究 平成 24 年度 総括・分担研究報告書, 27-37, 2013.
- 2) 難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/entry/589>
- 3) 秋山真志：道化師様魚鱗癬の治療のための指針の作成と新規治療戦略の開発. 厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業) 平成 22-23 年度 総合研

疾患名：ネザートン（Netherton）症候群

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

約 100 万人に 1 人。常染色体劣性遺伝。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

出生直後は全身にびまん性潮紅を呈し、主に頭部・顔面に鱗屑、角層剥離の症状が高度である。先天性魚鱗癬は、二重鱗屑縁を呈する曲折線状魚鱗癬、もしくは先天性魚鱗癬様紅皮症の臨床像を呈している。

毛髪異常は陥入性裂毛症、捻転毛または結節性裂毛などがみられる。

アトピー性皮膚炎や喘息などのアトピー性疾患は免疫異常としてほぼ全例に発症するため、皮膚症状によるかゆみ、喘息による呼吸困難などが生活上の障害となる。

また、成長障害、アミノ酸尿、易感染性(再発性感染)、体温調節不良、脱水などの全身症状も呈する。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

幼少時の全身性の紅皮症状態から、次第に曲折線状魚鱗癬の皮疹が顕著になってくる症例が多い。

日常生活の変化や職場の環境などによって、アトピー性皮膚炎や喘息、アレルギー性鼻炎、アレルギー性結膜炎などの各種のアレルギー症状が生活上の障害となる。うつ熱、皮膚の二次感染などが増悪して生活上の障害となることがある。

4. 経過と予後

新生児の重症例では、従来は脱水、感染症、呼吸困難などにより生後数日以内に死亡していた。新生児集中治療室の管理技術の進歩により予後が大きく改善されている。皮膚症状は生涯にわたって継続するが、潮紅、紅斑などは年齢とともに改善する傾向がある。

紫外線誘発性の皮膚癌を生じやすいため、遮光や日焼け止めなどのサンケアには十分に留意する。

本疾患では角層剥離が著しく亢進しているため、ステロイド外用薬の全身性副作用(高血圧、中心性肥満、糖尿病、骨粗鬆症、胃潰瘍など)やタクロリムス外用薬の全身性副作用(腎機能障害や高血圧)などで余命に影響を与える可能性がある。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科(皮膚症状)、形成外科・整形外科(手足指、関節などの変形や眼瞼外反)、耳鼻科(耳垢塞栓、外耳炎)、眼科(角膜炎、結膜炎)、呼吸器内科(喘息)、メンタルクリニック(醜形差別などのストレス)などが必要に応じて診療にかかわるべき診療科と考えられる。

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：皮膚科）に全面的に移行

コメント：皮膚科専門医が中心となって、必要に応じて形成外科、整形外科、耳鼻科、眼科、呼吸器内科、メンタルクリニックなどの専門診療科にコンサルテーションをおこなって問題に対応する。

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：皮膚科）の併診

コメント：現実では近隣においては、中心となって診療をおこなってくれる皮膚科専門医を探し出せない場合も多く、病診連携の相手としてこれまで通院をしていた小児科専門医と病診連携をおこなって、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなっている患者さんも多い。

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

コメント：本疾患は稀少疾患であるため、二次感染や各種のアレルギー症状。全身管理について管理、対応をおこなうことができる皮膚科専門医が近隣で探し出せない現況は、とくに医療機関が少ない地域では、ある程度やむを得ないと考えております。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

小児科クリニックでは成人期を迎えた患者に対して、全身のスキンケアや生活指導を継続的におこなう余裕がないと考えられる。例え病診連携する皮膚科クリニックがみつかった場合でも、皮膚科医が単独の医療機関である場合には、各種アレルギー症状、耳鼻科・眼科的な管理、全身管理についても十分なケアや治療が出来ない可能性がある。

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

(診療科名、学会名：呼吸器内科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニック)

稀少疾患であるため、二次感染や各種アレルギー症状、全身管理について管理、対応をおこなうことができる専門医が近隣で見つからない現況はやむを得ないと考えます。稀少難治性疾患の原病に配慮した治療、指導管理ができる医療機関を診療所レベル(皮膚科、眼科、耳鼻科、呼吸器内科のクリニックなど)で指定して増やすことができれば、病診連携の相手探しの困難が改善する可能性があると考えます]。

b.患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

(患者会、小児科医、看護師、ケースワーカー、その他)

稀少難治性疾患の原病に配慮した指導、管理ができる医療機関やグループを指定して、増やすことができれば、患者・家族も該当する機関やグループ探しが容易になると考えます。指定された医療機関やグループの活動には患者会、小児科医、看護師、ケースワーカーなども関わり、情報も共有するようにする。

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

コメント：本疾患の移行に関するガイドブック等について『小児慢性特定疾病—診断の手引き』監修：公益社団法人日本小児科学会、診断と治療社 2015. が出版予定である。

疾患名：シェーグレン・ラルソン（Sjögren-Larsson）症候群

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

約 10～20 万人に 1 人。常染色体劣性遺伝。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

先天性魚鱗癬の皮疹は、先天性魚鱗癬様紅皮症、もしくは黒色表皮腫様の臨床症状を呈する。頸部、腹部、間擦部、四肢で顕著にみられる。

四肢の痙性麻痺を伴い、精神遅滞は高度であることが多い。

視力障害や歯牙の形成異常もみられる。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

潮紅、紅皮症を伴う重症の先天性魚鱗癬を呈するが、水疱、びらんは伴わない。

四肢の痙性麻痺を伴い、精神遅滞は高度であることが多いため日常生活も大きく制限される。

視力障害がみられる症例もあり、日常生活が大きく制限される。

4. 経過と予後

表皮バリア機能低下のため、皮膚の細菌、真菌、ウイルス感染症などを生じ、敗血症などに移行した場合、余命に影響を与える。

全身過角化のため体温調節が困難で、暑い環境下では高度の熱中症、脱水症状などを生じて余命に影響を与える。

精神、神経症状や視力障害については、これらを専門とする小児科医(神経内科医)、眼科医に定期的に診療を受け、指導、管理を受ける必要がある。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科(皮膚症状)、脳神経内科(神経症状)、眼科(視力障害)、メンタルクリニック(精神遅滞)、耳鼻科(耳垢塞栓、外耳炎)などが必要に応じて診療にかかわるべき診療科と考えられる。

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：皮膚科）に全面的に移行

コメント：皮膚科専門医と脳神経内科医が中心となって、必要に応じて眼科、耳鼻科、

メンタルクリニックなどの専門診療科にコンサルテーションをおこなって問題に対応する。

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：皮膚科、脳神経内科）の併診

コメント：現実では近隣においては、中心となって診療をおこなってくれる皮膚科専門医、脳神経内科専門医を探し出せない場合も多く、病診連携の相手としてこれまで通院をしていた小児科専門医と病診連携をおこなって、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなっている患者さんも多い。

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

コメント：本疾患は稀少疾患であるため、神経症状や二次感染などについて管理、対応をおこなうことができる皮膚科専門医、脳神経内科専門医が近隣で探し出せない現況は、とくに医療機関が少ない地域では、ある程度やむを得ないと考えております。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

小児科クリニックでは成人期を迎えた患者に対して、全身のスキンケアや脳神経内科的な指導を継続的におこなう余裕がないと考えられる。例え病診連携する皮膚科や脳神経内科のクリニックがみつかった場合でも、専門性の高い十分なケアや治療が出来ない可能性がある。

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

（診療科名、学会名：脳神経内科、眼科、メンタルクリニック、耳鼻科）

稀少疾患であるため、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなうことができる専門医が近隣で見つからない現況はやむを得ないと考えます。稀少難治性疾患の原病に配慮した治療、指導管理ができる医療機関を診療所レベルでも指定して増やすことができれば、病診連携の相手探しの困難が改善する可能性があると考えます。

b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

（患者会、小児科医、脳神経内科医、看護師、ケースワーカー、その他）

11. 移行に関するガイドブック等

e.未定

コメント：本疾患の移行に関するガイドブック等について『小児慢性特定疾病—診断の手引き』監修：公益社団法人日本小児科学会. 診断と治療社 2015. が出版予定であり、さらに下記のようなものがすでに出版、もしくはインターネット上で閲覧が可能である

参考文献

- 1) 池田志孝：先天性魚鱗癬様紅皮症(CIE)の臨床疫学研究.診断書と調査票の策定. 厚生労働科学研究費補助金. 難治性疾患克服研究事業(代表研究者 岩月啓氏). 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究.平成20年度総括・分担研究報告書; 100-102, 2009.
- 2) 澤村大輔、池田志孝、鈴木民夫ほか.:皮膚疾患遺伝子診断ガイドライン(第1版). 日皮会誌 : 122: 561-573, 2012.
- 3)稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班による2011年最新版.先天性魚鱗癬様紅皮症とその類縁疾患.

[医療者向けパンフレット].

http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_info_m.pdf

[一般・患者さん向けパンフレット]

http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_info_q_a.pdf

[診断の手引きアトラス集]

http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_atlas2-4.pdf

疾患名：その他の先天性魚鱗癬

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

- ① KID 症候群：多くは孤発例で極めて稀である。常染色体優性遺伝。
- ② Dorfman-Chanarin症候群：極めて稀である。常染色体劣性遺伝
- ③ CHILD症候群：極めて稀で本邦報告例は10症例に満たない。伴性優性遺伝性ではほとんどが女性。
- ④ IFAP 症候群：極めて稀な疾患。伴性劣性遺伝。多くは男性例でアジア人での報告はほとんどみられない。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

- ① KID症候群：角化症の皮膚所見は多彩であり、乳頭腫状角化、もしくは先天性魚鱗癬様紅皮症を呈する。皮膚の易感染性は重度であり、重症の細菌、真菌、ウイルス感染を生じ、感染症状や疼痛などにより日常生活が大きく障害される。感音性難聴、血管増殖性角膜炎により日常生活が大きく障害される。
- ② Dorfman-Chanarin 症候群：先天性魚鱗癬による全身性の鱗屑、過角化、乾燥症状以外にも、眼、耳、中枢神経などに中性脂肪が蓄積して様々な障害をおよぼす。とくに精神発達遅滞、運動失調、難聴、白内障などにより、日常生活が大きく障害される。
- ③ CHILD 症候群：生後数週より左右の片側だけ、紅斑，角化，落屑を伴う魚鱗癬様ないし乾癬様の皮疹がブラシコ線に一致して生じる。患側の上下肢には短縮・欠損などの骨格異常を生じ、患側では臓器障害、形成異常などの症状も生じることがあり、日常生活が大きく障害される。
- ④ IFAP 症候群：毛包性魚鱗癬と無毛症(非瘢痕性の脱毛)以外にも表層角膜炎などによる羞明を合併する場合は日常生活が大きく障害される。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

- ① KID 症候群：細菌、真菌、ウイルスなどの二次感染を繰り返して皮疹の一部が肉芽腫様に隆起して悪化する傾向があり、感染症状や疼痛などをともなって日常生活が大きく障害される。感音性難聴はほとんどの症例で重度であり、血管増殖性角膜炎は羞明を伴い失明に至る例もあるため、これらの聴力、視力障害により、日常生活が大きく障害される。

- ② Dorfman-Chanarin症候群：多臓器に中性脂肪が蓄積するため、先天性魚鱗癬以外にも肝障害(肝硬変)、難聴、白内障、斜視、眼振、精神発達遅滞、成長障害、筋力低下、運動失調などを合併する場合、日常生活が大きく障害される。
- ③ CHILD症候群：片側性の皮疹や患側の上下肢の形成異常には明らかな改善はみられないため、日常生活が大きく障害される。
- ④ IFAP 症候群：毛包性魚鱗癬、無毛症、羞明の三徴のほかにも成長障害、神経症状、アトピー性皮膚炎なども合併する。

4. 経過と予後

- ① KID 症候群：皮膚の重度の易感染性のため、細菌、真菌、ウイルスなどの二次感染を繰り返すようになり、敗血症を生じやすく余命に影響を与える。皮膚癌、舌癌の合併例も報告されており、本疾患の予後と関連することがある。
- ② Dorfman-Chanarin 症候群：全身の組織に脂質が沈着するにもかかわらず、生命予後は比較的良好と言われている。
- ③ CHILD 症候群：患側の臓器障害、形成異常が重症でなければ、生命予後は比較的良好と言われている。
- ④ IFAP 症候群：繰り返す皮膚感染症や呼吸器感染。脳神経症状や臓器症状は予後を左右することがあるため、十分なコントロールが必要である。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科(皮膚症状)、脳神経内科(神経症状)、消化器内科(肝機能障害)、形成外科・整形外科(手足指、関節などの変形や眼瞼外反)、耳鼻科(聴力障害)、眼科(視力障害)、メンタルクリニック(精神発達遅滞)などが必要に応じて診療にかかわるべき診療科と考えられる。

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：皮膚科）に全面的に移行

コメント：皮膚科専門医が中心となって、必要に応じて脳神経内科、消化器内科、整形外科、形成外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニックなどの専門診療科にコンサルテーションをおこなって問題に対応する。

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：皮膚科）の併診

コメント：現実では近隣においては、中心となって診療をおこなってくれる皮膚科専門医を探し出せない場合も多く、病診連携の相手としてこれまで通院をしていた小児科専門医と病診連携をおこなって、二次感染や全身管理について管理、対応をおこなっている患者さんも多い。

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

コメント：本疾患は稀少疾患であるため、二次感染や合併する臓器症状について管理、対応をおこなうことができる皮膚科専門医が近隣で探し出せない現況は、とくに医療機関が少ない地域では、ある程度やむを得ないと考えております。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

小児科クリニックでは成人期を迎えた患者に対して、全身のスキンケアや生活指導を継続的におこなう余裕がないと考えられる。例え病診連携する皮膚科クリニックがみつかった場合でも、皮膚科医が単独の医療機関の場合には、二次感染や合併する臓器症状についての全身管理、対応が十分に出来ない可能性がある。

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

(診療科名、学会名：脳神経内科、消化器内科、整形外科、形成外科、耳鼻科、眼科、メンタルクリニック)

稀少疾患であるため、種々の臓器症状や二次感染、全身管理について管理、対応をおこなうことができる専門医が近隣で見つからない現況はやむを得ないと考えます。稀少難治性疾患である先天性魚鱗癬に配慮した治療、指導管理ができる医療機関を診療所レベル(皮膚科、形成外科、整形外科、耳鼻科クリニックなど)でも指定して、その数を増やすことができれば、病診連携の相手探しの困難が改善する可能性があると考えます。

b.患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

(患者会、小児科医、看護師、ケースワーカー、その他)

稀少難治性疾患の原病に配慮した指導、管理ができる医療機関やグループを指定して、数を増やすことができれば、患者・家族も該当する機関やグループ探しが容易になると考えます。指定された医療機関やグループの活動には患者会、小児科医、看護師、ケースワーカーなども関わり、情報も共有するようにする。

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

コメント：本疾患の移行に関するガイドブック等について『小児慢性特定疾病—診断の手引き』監修：公益社団法人日本小児科学会. 診断と治療社 2015. が出版予定であり、さらに下記のようなものがすでに出版、もしくはインターネット上で閲覧が可能である

参考文献

- 1) 池田志孝：先天性魚鱗癬様紅皮症(CIE)の臨床疫学研究.診断書と調査票の策定. 厚生労働科学研究費補助金. 難治性疾患克服研究事業(代表研究者 岩月啓氏). 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究.平成20年度総括・分担研究報告書; 100-102, 2009.
- 2) 澤村大輔、池田志孝、鈴木民夫ほか.:皮膚疾患遺伝子診断ガイドライン(第1版). 日皮会誌：122: 561-573, 2012.
- 3) 稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班による2011年最新版.先天性魚鱗癬様紅皮症とその類縁疾患.
[医療者向けパンフレット]
http://knh.mond.jp/kinanwp/wpcontent/uploads/gyorinsen_info_m.pdf
[一般・患者さん向けパンフレット]
http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_info_q_a.pdf
[診断の手引きアトラス集]
http://knh.mond.jp/kinanwp/wp-content/uploads/gyorinsen_atlas2-4.pdf

疾患名：表皮水疱症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

平成6年に実施した全国疫学調査によると、全国推定患者数は500～640人未登録者、単純型も含めると2000人程度かと思われます(私見)。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

軽微な外力により全身の皮膚に水疱、びらん、潰瘍を形成する。病型により幽門閉鎖症・筋ジストロフィーの合併や、癩痕拘縮、歩行障害、偽合指症、食道狭窄、成長障害、栄養障害、貧血、心不全、腎不全等を併発する。水疱びらんに対する対症療法と併発症に対する治療が主体です。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

小児の症状は成人期も持続しますが、成人期にはそれらに加えて皮膚癌の続発が多く、時に致命的となります。

4. 経過と予後

病型により様々。皮膚症状は生涯持続し、皮膚の処置を毎日続ける必要があります。予後について、最重症のHerlitz型の接合部型は生後1年以内に死亡します。重症汎発型の栄養障害型は有棘細胞癌の合併により20歳～50歳で死亡することが多いです。軽症型では生命予後に問題はありません。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

腎臓内科(腎不全)、循環器内科(心不全)、形成・整形外科（合指症）、消化器外科(食道狭窄)、口腔外科(口腔ケア)など併発症に応じて対応。

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： ）に全面的に移行

コメント

皮膚科が中心となり、併発症に対する治療を小児科から成人各科に移行する。

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の併診

コメント

小児期に重度の貧血、心不全がある場合などは小児循環器科にて継続的にフォローしているケースもある。

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

コメント

稀少疾患であり治療経験を有する他科の医師がほとんどいないことが問題です。偽合指症や歯牙合併症は原病に配慮した治療が必要です。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

未経験を理由にした診療拒絶が考えられます。

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：整形外科あるいは形成外科、口腔外科)
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

コメント

他職種連携セミナーなど患者会が活動していますがそれを支援する体制があると良いと思います。

11. 移行に関するガイドブック等

- e. 未定

疾患名：色素性乾皮症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

300～600 人／成人期以降：100～200 人

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

正常から逸脱した激しい日焼け症状、年齢に不相応に若い時期での光老化の症状（露光部を中心とした広範囲の色素斑や皮膚の乾燥、皮膚がん）。

転倒しやすいなどの神経症状、聴力レベルの低下。

生活上の障害としては、遮光を厳格にしなければならないこと、聴力障害、神経障害。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

小児と同等であるが症状が進行性であるため症状は皮膚と神経両方とも重症度が増す。

4. 経過と予後

病型にもよるが、多くの症例で経過は進行性、予後は不良。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科は必ず関わる。症状の範囲とその程度に応じて神経内科、耳鼻科、整形外科、リハビリテーション科、眼科が関わる

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：皮膚科、神経内科、耳鼻科、整形外科、リハビリテーション科、眼科）に全面的に移行

コメント

皮膚科が中心となり、関係診療科と連携する形が望ましい。本疾患は患者数も少なく、小児科での認知度も低いので、小児期においても小児科とも連携しながら各診療科が関わる形の方が移行がスムーズに進むと思われる。

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：皮膚科、神経内科、耳鼻科、整形外科、リハビリテーション科、眼科）に全面的に移行

コメント

診療する施設が限られているので、その施設では皮膚科が中心となり、関係診療科と連携して診察している。関連診療科は地域での関連診療科の場合もある。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

該当なし。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

患者にとって最良の診療が受けられない。

10. 解決のためにすべき努力

該当なし。

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

現在、小児期と成人期で診療体制が大きく変わっていないので、移行ガイドブックのようなものは特に編纂の予定はない。

疾患名：レックリングハウゼン病

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

36000～47000 人／成人期以降：略同数

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

小児期ではカフェオレ班のみのことが多いが、時に骨変形などがある。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

神経線維腫などの腫瘍が生じ、それに伴う臓器の圧迫、腫瘍内出血、悪性化が生じる。
骨変形が生じる。異常骨折。

4. 経過と予後

程度は様々であるが、殆どの症例で経過は進行性、予後は症例による。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

皮膚科は必ず関わる。骨の異常を伴う場合には整形外科も関わる。場合によっては耳鼻科、外科、形成外科なども関わる。

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：皮膚科、整形外科）に全面的に移行

コメント

皮膚科は必ず関わることになるが、症状に応じて整形外科など関係する診療科と連携をとりながら診療する。

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：皮膚科、整形外科）に全面的に移行

コメント

皮膚科が中心になり、必要に応じて他診療科と連携して診療している。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

該当なし。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

患者にとって最良の診療が受けられない。

10. 解決のためにすべき努力

該当なし。

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

現在、小児期と成人期で診療体制が大きく変わっていないので、移行ガイドブックのようなものは特に編纂の予定はない。

疾患名：膠原病

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

1. エリテマトーデス

① 全身性エリテマトーデス 6~10 万人（2013 年度登録者 61518 人）

② 慢性皮膚エリテマトーデス 不明

2. 皮膚筋炎 約 2 万人（2012 年度登録者 19500 人）

3. 強皮症

① 全身性強皮症 約 3 万人（2012 年度登録者 27800 人）

② 限局性強皮症 不明

以上の情報元：難病情報センター www.nanbyou.or.jp

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

1. エリテマトーデス

① 全身性エリテマトーデス

発熱，関節痛などの全身症状，皮膚粘膜症状.

② 慢性皮膚エリテマトーデス

皮膚粘膜症状主体. ②から①への移行あり.

2. 皮膚筋炎

筋脱力症状，皮膚症状. 悪性腫瘍の合併は稀だが，時に全身性血管炎，急性進行性間質性肺炎を併発し，生命に関わることがある.

3. 強皮症

① 全身性強皮症

皮膚硬化が主体で，肺線維症等の内臓障害の程度は軽い.

② 限局性強皮症

線条（帯状）強皮症では患肢の関節拘縮，成長障害，筋炎を伴うことがあり，前2者は QOL 低下をもたらす. ②から①への移行は 10%前後である.

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

1. エリテマトーデス

① 全身性エリテマトーデス

発熱，関節痛などの全身症状，皮膚粘膜症状.

ループス腎炎，中枢神経ループス，ループス腸炎，ループス肺臓炎等の QOL ば

かりでなく生命予後を左右する重篤な臓器病変を併発することがある。

② 慢性皮膚エリテマトーデス

皮膚粘膜症状主体。②から①への移行あり。

2. 皮膚筋炎

筋脱力症状，皮膚症状を呈する。

小児期発症例が成人期に移行した場合には，後遺症として石灰沈着，皮膚の多形皮膚萎縮が残ることがある。広範囲の石灰沈着は QOL を低下させる。

3. 強皮症

① 全身性強皮症

皮膚硬化とともに，肺，食道，消化管，心臓，腎動脈等に線維化を来す。皮膚硬化が肘・膝を超える diffuse cutaneous SSc では内臓病変が重篤なことが多い。皮膚硬化が肘・膝を超える diffuse cutaneous SSc では肺高血圧症を伴うことが多い。肺線維症，不整脈，心不全などが死因となる。

② 限局性強皮症

線条（帯状）強皮症では患肢の関節拘縮を伴うことがあり，QOL 低下をもたらす。

4. 経過と予後

1. エリテマトーデス

① 全身性エリテマトーデス 6~10 万人（2013 年度登録者 61518 人）

5 年生存率は 95%以上。

② 慢性皮膚エリテマトーデス

生命予後は良い。

2. 皮膚筋炎 約 2 万人（2012 年度登録者 19500 人）

内臓悪性腫瘍（成人発症例では約 20%）と急性進行性間質性肺炎が 2 大死因である。前者に関しては，早期発見により完治できれば生命予後はよい。後者に対する確立された治療法はなく，生命予後は不良である。全体としての 5 年生存率は約 80%。

3. 強皮症

① 全身性強皮症 約 3 万人（2012 年度登録者 27800 人）

5 年生存率は全身性エリテマトーデスより下回る（アメリカのデータでは 5 年生存率が約 75%）

② 限局性強皮症

生命予後は良い。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

膠原病内科、循環器内科、呼吸器内科、消化器内科、神経内科、皮膚科

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：膠原病内科、皮膚科）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の併診

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

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

この回答は個人の推定です.

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

基本的には患者さんが選択すべき問題と考えます. 成人例を多く経験し, 実績のある医師や診療科で診察・加療したほうが患者さんのメリットは大きいと思います.

10. 解決のためにすべき努力

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

e. 未定

学会名：日本小児外科学会

アンケート 1

1. アンケート 2 で回答する疾患名
 - (1) 直腸肛門奇形（総排泄腔奇形）
 - (2) 腸管不全（Hirschsprung 病類縁疾患、短腸症候群）
 - (3) 二分脊椎症
 - (4) 胆道閉鎖症（非移植例）
 - (5) 先天性胆道拡張症

2. 移行期医療に取り組むしくみ
あり：小児外科学会トランジション検討委員会

アンケート 2

疾患名：直腸肛門奇形（総排泄腔奇形）

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

直腸肛門奇形有病率：日本小児外科学会新生児アンケート 2013 年直腸肛門奇形登録症例数/人口動態調査による出生数（）=314/1,029,816=1/3280

総排泄腔遺残症年間患者数：窪田班による 1975-2014 年までの 30 年間の症例数 642 ÷ 30 年=21 /年 有病率 1/49038

成人期以降の患者数：総人口×15 歳以上割合×有病率×生存率

直腸肛門奇形：127,080,000×0.873×1/3,280×0.8=27058

総排泄腔遺残：127,080,000×0.873×1/49,038×0.8=1810

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

排便障害：肛門形成後の症状として中間位、高位病型では便秘や失禁などがみられるが、年齢とともに改善することが多い。総排泄腔外反症で短結腸を合併した場合は、永久ストーマ管理となることもある。

泌尿生殖器系：中間位、高位病型では尿路奇形を合併することが多く、水腎症、水腫症、膀胱尿管逆流などの他、男児の停留精巣、尿道下裂、女児の子宮膣の形成異常などに対して状況に応じて外科的治療が必要となる。総排泄腔外反症では禁制排尿は困難で、失禁となる。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

総排泄腔遺残症全国調査による主な臨床症状・治療と生活上の障害

症状：排便障害（便秘、(下痢)、便失禁）、神経因性膀胱（尿失禁、尿閉）、尿路感染症（発熱、頻尿）、腎不全、性機能障害（射精障害、経血路障害、不妊、性交障害）、抑うつ症状、精神発達遅滞、性同一性障害

治療：排便管理、排泄（尿）管理(CIC)、感染症治療、透析、手術、向精神薬治療（抗不安薬など）

生活上の障害：就労困難、排便障害、排泄（尿）障害、身体機能障害、精神発達障害、ストマケア、心理的ストレス

4. 経過と予後

障害の程度は思春期以降はほぼ固定するため、症例に適した自己管理を設定し継続することで日常生活は可能。生殖器異常に対する診療の時期や方法は症例毎に異なる。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

消化器外科（排便機能の経過観察）

泌尿器科（排尿機能、男性性機能障害）

産科婦人科（女性生殖器障害）

脳神経外科、整形外科（総排泄腔奇形の髄膜瘤合併例など）

精神科

6. 成人期に達した患者の診療の理想

b. 小児診療科と成人診療科（診療科名：外科・泌尿器科・産婦人科・脳神経外科・整形外科）の併診

コメント

小児外科がイニシアティブをとりながらその時点で問題となる症状に対する診療を他科と連携する。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

b. 小児診療科と成人診療科（診療科名：泌尿器科、婦人科）の併診△

c. 小児診療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

定期的な受診は不要なことが多いが、イベントや有症状時に小児診療科に受診し、他科に診療依頼または併診となることが多い。

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

b. 小児診療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

同様の病態を成人診療科で経験することがないため、受入れが難しい。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

成人期特有の病態の解決が困難である。

何歳になっても小児診療科にかかり続けるということ。

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
(診療科名、学会名：外科、泌尿器科、産婦人科・脳神経外科・整形外科)
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
- c. 小児診療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診療科と成人診療科の混成チームの結成
- e. 成人病棟の一部を小児科が使えるようなしくみ作り

11. 移行に関するガイドブック等

- b. 編纂作業中（主体：小児外科学会トランジション検討委員会、完成予定時期：2016年3月見込み）

疾患名：腸管不全（Hirschsprung 病類縁疾患、短腸症候群）

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

200～300 人、80～90%が成人期に移行

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

共通：経腸栄養困難、栄養障害←中心静脈栄養、経腸栄養管理。

外科治療：短腸症候群←腸管延長術、Hirschsprung 病類縁疾患←腹満、嘔吐に対して胃瘻、腸瘻による減圧。

肝機能障害、中心静脈カテーテル関連合併症などで経静脈栄養の継続が困難な場合は小腸移植。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

小児期に準じた症状、障害。

在宅静脈栄養などの自己管理。

4. 経過と予後

消化器内科・外科（成人期に発症する短腸症候群や炎症性腸疾患に準じた栄養、中心静脈カテーテル管理、ただし特殊病態の理解が必要）

小児外科（小児期からの継続した経過観察）

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

消化器内科・外科（成人期に発症する短腸症候群や炎症性腸疾患に準じた栄養、中心静脈カテーテル管理、ただし特殊病態の理解が必要）

小児外科（小児期からの継続した経過観察）

6. 成人期に達した患者の診療の理想

b. 小児診療科と成人診療科（診療科名：消化器内科・外科）の併診

コメント

主たる診療を成人診療科で行いながら、小児外科でカテーテル管理や原疾患の経過や予後についてアドバイスする。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

- b. 小児診療科と成人診療科（診療科名：内科）の併診△
- c. 小児診療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

原疾患は小児外科にかかり続け、在宅栄養管理は近医成人診療科で対応する形がみられる。

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. 小児診療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

原疾患の病態把握が難しいこと、中心静脈カテーテル関連合併症の緊急度に対して成人診療科のみでの対応が困難。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

成人期特有の合併症への対処困難

何歳になっても小児外科にかかり続けるということ

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
（診療科名、学会名：消化器内科・外科）
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
- c. 小児診療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診療科と成人診療科の混成チームの結成
- e. 成人病棟の一部を小児診療科が使えるようなしくみ作り

11. 移行に関するガイドブック等

- b. 編纂作業中（主体：小児外科学会トランジション検討委員会、完成予定時期：2016年3月見込み）

疾患名：二分脊椎症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

200～300人、80～90%が成人期に移行

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

脳神経領域：水頭症←シャント手術。程度により精神運動発達障害を合併することがある。

整形外科領域：下肢機能障害←補装具、車いす等の使用、矯正手術の施行。外科・泌尿器科領域：直腸膀胱障害←間欠導尿、浣腸・洗腸による排泄管理。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

小児期に準じた症状、障害。

排泄の自己管理。程度により、思春期～成人期にかけて膀胱拡大術、洗腸路造設などの外科治療の付加。

4. 経過と予後

障害の程度は思春期以降はほぼ固定するため、症例に適した自己管理を設定し継続することで腎機能が保たれば予後は良好。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

整形外科（下肢機能、側彎症の管理、補装具や車いすの作成）

泌尿器科（排尿管理）、消化器外科（排便管理）

皮膚科（褥瘡のケア、予防）

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：脳神経外科、整形外科、泌尿器科、外科、皮膚科等継続する症状に応じた診療科）に全面的に移行

b. 小児診療科と成人診療科（診療科名：消化器内科・外科）の併診

コメント

排泄に関連する診療を泌尿器科、外科で継続しながら、関連各科で併発症状について治療する。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

- b. 小児診療科と成人診療科（診療科名：脳神経外科、泌尿器科）の併診
- c. 小児診療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

精神運動発達障害を有していたり、排尿・排便障害が両方みられる場合、成人泌尿器科主体ではフォローが困難となる。

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

コメント

成人泌尿器科でも脊髄損傷患者など同様の病態の経験はあるが、高齢患者や悪性腫瘍など対応すべき患者が多く、症例に応じた診療が難しい。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

- 定期的な受診ができなくなり、合併症が生じる。
- 何歳になっても小児診療科にかかり続けるということ。

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
（診療科名、学会名：泌尿器科、外科）
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
- c. 小児診療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診療科と成人診療科の混成チームの結成

11. 移行に関するガイドブック等

- b. 編纂作業中（主体：小児外科学会トランジション検討委員会、完成予定時期：2016年3月見込み）

疾患名：胆道閉鎖症（非移植例）

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

約 10000 出生に 1 人

20 年間の生存率 85.9%（自己肝生存率 48.4%）

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

黄疸、胆管炎←利胆剤、抗菌薬投与

門脈圧亢進症←内視鏡的結紮術・硬化療法、脾動脈塞栓術・脾摘術等

肝機能障害に応じて運動・生活制限を要する。増悪時は肝移植。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

小児期に準じた症状、障害。

発症が女性に多いことから、妊娠・出産時の症状増悪に対して産科医との連携が必要。

4. 経過と予後

肝機能維持のために定期的な検査、内服治療の継続を要する。上記の合併症状が軽微な場合は通常の世界生活が可能であるが、病状が不安定な場合は、就学・就労は困難で、肝移植の適応と時期を考慮すべきである。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

小児外科（小児期からの継続した経過観察を行う）

6. 成人期に達した患者の診療の理想

b. 小児診療科と成人診療科（診療科名：消化器内科）の併診

コメント

疾患に対する理解が深い小児医療と成人診療科とが密接に連携して診療を行う事が望ましい。

7. 成人期に達した患者の診療の現実

b. 小児診療科と成人診療科（診療科名：消化器内科）の併診△

c. 小児診療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

担当医師や施設による差もあると考えられ、全国的には成人症例の診療実態は把握できていない部分が多く、今後の調査、検討が必要である。

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. 小児診療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

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

妊娠・出産への対応

何歳になっても小児外科にかかり続けるということ

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
(診療科名、学会名：消化器内科)
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
- c. 小児診療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診療科と成人診療科の混成チームの結成
- e. 成人病棟の一部を小児診療科が使えるようなしくみ作り

11. 移行に関するガイドブック等

- b. 編纂作業中（主体：小児外科学会トランジション検討委員会、完成予定時期：2016年3月見込み）

疾患名：先天性胆道拡張症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

現在の患者総数 12000 人でうち 20 歳未満が 6000 人

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

腹痛、黄疸、腹部腫瘤が本症の三徴で、診断確定後は分流手術が行われる。

胆管炎、肝内結石、膵炎などの術後合併症がみられることがあり、定期的な血液検査、画像検査によるフォローが必要である。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

小児期に準じた症状に加え、晩期合併症としての胆管炎、肝内結石や胆道癌の発症に注意が必要。

発症が女性に多いことから、妊娠・出産時の肝機能増悪に対して産科医との連携が必要。

4. 経過と予後

術後多くの症例は良好な経過をたどるが、数年から数十年を経て合併症を来すこともあり、その中でも肝内結石や胆管癌がみられた場合は治療に難渋することがある。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

消化器内科、消化器外科・肝胆膵外科

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：消化器内科、消化器外科・肝胆膵外科）に全面的に移行

b. 小児診療科と成人診療科（診療科名：消化器内科）の併診△

コメント

成人発症例もみられることから成人診療科で十分対応可能な場合が多いが、必要に応じて小児外科が関わり成人診療科とも適宜共同する。

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：消化器内科、消化器外科・肝胆膵外科）に全面的に移行

c. 小児診療科で診療を続けながら医師・患者の関係を変えてゆく△

d. 小児診療科卒業後は、特にどこにもかからない。△

コメント

合併症を発症し継続治療が必要な場合は当該科に移行し、経過良好例は小児慢性特定疾患事業年齢以降のフォローが途絶えることが多い。

8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

コメント

晩期合併症の発症リスクを考慮して定期的なフォローが必要であるが、実際には症状を有する症例のみ移行している。

9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

成人期特有の合併症への対処困難

妊娠・出産への対応

何歳になっても小児外科にかかり続けるということ

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

(診療科名、学会名：消化器内科、外科)

b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ

c. 小児診療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診療科と成人診療科の混成チームの結成

11. 移行に関するガイドブック等

b. 編纂作業中（主体：小児外科学会トランジション検討委員会、完成予定時期：2016年3月見込み）

III. 資料

資料1 小児慢性疾病患者の移行支援ワーキンググループ

氏名	代表する分科会（学会）、立場	
井田博幸	担当理事	
有賀 正	担当理事	
水口 雅	委員長	厚生労働科学研究班研究代表者
横谷 進	小児科学会	前の移行期 WG 委員長
掛江直子	厚生労働科学研究班研究分担者	
板橋家頭夫	新生児	
小崎健次郎	小児遺伝	
窪田 満	先天代謝異常	
位田 忍	小児内分泌	
今井耕輔	小児免疫不全	
荒川浩一	小児アレルギー	
宮前多佳子	小児リウマチ	
高瀬真人	小児呼吸器	
賀藤 均	小児循環器	
熊谷秀規	小児栄養消化器肝臓	
本田雅敬	小児腎臓	
前田美穂	小児血液・がん	
久保田雅也	小児神経	
石崎優子	小児精神神経	厚生労働科学研究班研究分担者
	小児心身症	
新関寛徳	小児皮膚科	
尾花和子	小児外科	

資料2 アンケート

小児期発症慢性疾患を有する患者の成人期移行に関する調査 —各領域の代表的な疾患における現状と今後の方向—

2015年7月
日本小児科学会
小児慢性疾患患者の移行支援ワーキンググループ

アンケート1、および、アンケート2について

成人期医療への円滑な移行を実現するうえで貴学会が取り組んでいる状況についてアンケート1にご回答下さい。また、貴学会が扱う小児期発症慢性疾患のうちで移行期医療を考えるうえで、既に取り組んでいる、もしくはこれから取り組む予定である代表的な数疾患について、以下のアンケート2にご回答下さい。

提出先と方法（アンケート1、アンケート2共通）：

日本小児科学会事務局宛*にEメールに添付してご提出ください

*提出先：（日本小児科学会事務局 大久保 宛 <okubo-a@jpeds.or.jp>）

提出期日

アンケート1：2015年9月30日締め切り

アンケート2：2015年12月31日締め切り

アンケート 1

(貴学会の状況について回答下さい。2015年9月30日締め切り)

貴学会名：

5. アンケート2に回答される予定の疾患名(1~数疾患)をお答えください。

(1)

(2)

(3)

(4)

(5)

6. 貴学会には、移行期医療に取り組むしくみがありますか。

(あり なし)

「あり」の場合、どのようなしくみですか。

7. 貴学会には、その領域の成人期医療を扱っているカウンターパートの学会*との間で移行期医療について協力体制がありますか、あるいは、その予定がありますか。

(*カウンターパートの学会名：)

協力の内容：

8. 参考資料、文献をお知らせください。

(移行に関する問題の現状や対策について、貴学会・関連学会ないしそれらの学会員が近年まとめた代表的な成果(刊行物またはwebサイトなど)があれば、そのリストを掲載してください)

リスト(形式自由で記載してください)

アンケート 2

(貴学会から回答していただく疾患ごとにお答え下さい。)

2015年12月31日締め切り)

疾患名：

貴学会名：

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）

2. 当該疾患の小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害（簡潔にまとめてください）

3. 当該疾患の成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害（簡潔にまとめてください）

4. 当該疾患の一生を通じた経過と予後（簡潔にまとめてください）

5. 当該疾患の成人期の診療にかかわる（べき）診療科名（列挙してください）

6. 理想的には、成人期に達した当該疾患を有する患者をどのような形で診療するのが良いとお考えですか。
 - a. 成人診療科（診療科名： ）に全面的に移行
 - b. 小児科と成人診療科（診療科名： ）の併診
 - c. 小児科で診療を続けながら医師・患者の関係を変えてゆく
 - d. 小児科卒業後は、特にどこにもかからない。
 - e. その他

コメント（自由に記載してください）

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。

- a. 成人診療科（診療科名： ）に全面的に移行
- b. 小児科と成人診療科（診療科名： ）の併診
- 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
- d. 小児科卒業後は、特にどこにもかからない。
- e. その他

コメント（自由に記載してください）

8. 理想(6)と現実(7)が乖離している場合、その主な理由は何ですか(複数回答可)。

- 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
- d. その他

コメント（自由に記載してください）

9. 成人期に達しても(6)で選択した理想的な移行が進まない場合に生じる問題は何ですか（列挙してください）。

10. 移行に関する問題の解決のため、現在そして近い将来にすべき努力は何ですか（小児科学会、分科会、個々の医師のレベルで）（複数回答可）。

- 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
（協力・理解を求める(働きかける)べき診療科名、学会名： ）
- b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
（小児科医、看護師その他）
- 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

(マルファン外来、てんかん科、のような)

e. 成人病棟の一部を小児科が使えるようなくみ作り

f. 患者団体の強化

g. その他

コメント (自由に記載してください)

11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について

a. すでに発表(出版)された(→下記のコメント欄に具体的に記載して下さい)

b. 編纂作業中(主体: 、完成予定時期:)

c. 編纂準備中(主体: 、完成予定時期:)

d. 編纂の予定はない

e. 未定

f. その他

コメント (自由に記載してください)