

提 言

転科困難な小児慢性疾病の移行期医療

Transition of Children/Young Adults with Chronic Diseases and Difficulty in Transfer

水 口 雅 (心身障害児総合医療療育センター / 前 日本結節性硬化症学会理事長)

20世紀後半の医学・医療の進歩により、小児期発症のさまざまな慢性・難治性疾患をもつ患者の生命予後は著しく改善した。これらの疾患またはその合併症をもって成人期に達する患者の数は著しく増えた。Children/young adults with special care needsと呼ばれる移行期の患者が、病態や合併症の年齢変化や身体的・人格的成熟に応じて適切な医療を受けられるシステムが、21世紀に入って強く求められるようになった。日本小児科学会は移行に関する委員会を設けてこの問題に取り組み、筆者もその活動の一端を担った。

移行 transition のモデルは複数あり、その中には転科 transfer を伴うものと伴わないものがある。小児科のサブスペシャリティーにより、比較的転科しやすい分野（心臓、腎臓、内分泌など）と転科の困難な分野（重症心身障害を含む神経、代謝異常、先天異常など）がある。前者では「①小児診療科から成人診療科に引き継ぎのうえ、完全に転科する」モデルが多い。これに対し、後者では「②小児診療科での診療を一部、継続しながら、成人診療科と分担、併診する」モデルか、「③小児診療科での診療をずっと継続する」モデルとなる。

筆者は小児神経、とくに結節性硬化症 (tuberous sclerosis complex, 以下, TSC) の専門医として長年、診療してきた。TSC は、しばしば重度の知的発達症・自閉スペクトラム症を伴ううえ、皮膚、脳、眼、心臓、肺、腎臓など多臓器に腫瘍を生じやすいなど、完全な転科を伴う移行には不利な条件の揃った疾患である。実際、私の専門外来は成人期に達した TSC 患者で溢れており、小児科の中で患者の平均年齢が最も高く、移行が最も滞っている外来の医師として、忸怩たる思いをかつては抱いていた。

TSC の診療は、皮膚、脳、心臓、肺、腎臓など各臓器の病変・症状の経過観察（しばしば画像検査を要する）と、それぞれに対する対症療法が基本である。成人患者で難治性てんかんと肺腫瘍と腎腫瘍があれば、脳神経外科と呼吸器内科と泌尿器科とを受診して、それぞれの個別の治療を受けていた。しかし TSC の分子病理に基づく分子標的薬 (mTOR 阻害薬) が2012年に発売された後、診療の状況は一変した。mTOR 阻害薬は TSC に伴う各種の腫瘍のみならず、てんかんのような脳症状にも有効であることが示され、TSC 診療は各臓器の個別の治療から、全身を見渡した共同の治療へと転換した。多くの大学病院・基幹病院で TSC ボードが立ち上がり、定期的に小児科・皮膚科・脳神経外科・精神科・眼科・呼吸器内科・泌尿器科や遺伝相談室のメンバーが集まって、一人の TSC 患者の全身の諸臓器の検査・治療について、皆で相談しながら進めてゆく体制が確立された。前述の移行モデルの一つ「②小児診療科での診療を一部、継続しながら、成人診療科と分担、併診する」の具体的な形が整ってきたように感ぜられる。

TSC の場合には、幸運なことに、新薬 (mTOR 阻害薬) の魅力、幅広く目覚ましい効果が移行体制構築の強力な推進力になった。現時点でこのような推進力を欠くほかの疾患では、移行体制はまだ萌芽状態にあるようだ。ダウン症候群、脳性麻痺などについて始められた、あるいは始まりつつあるシステム構築の動きを、いっそう力強く推進する必要がある。

