

2021年12月12日

2021年度第2回てんかん診療支援コーディネーター研修会

# 移行期医療 脳神経内科医の立場から



国立研究開発法人

**国立精神・神経医療研究センター**

National Center of Neurology and Psychiatry

森 まどか

# COI 開示

森 まどか

演題発表に関連し、開示すべきCOIはありません。

# 国立精神・神経医療研究センター病院

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センターは厚生労働省所管の国立研究開発法人で、国立高度専門医療研究センター（ナショナルセンター）である。

-wikipediaより

病床数474床

一般 200

精神 140

医療観察 68

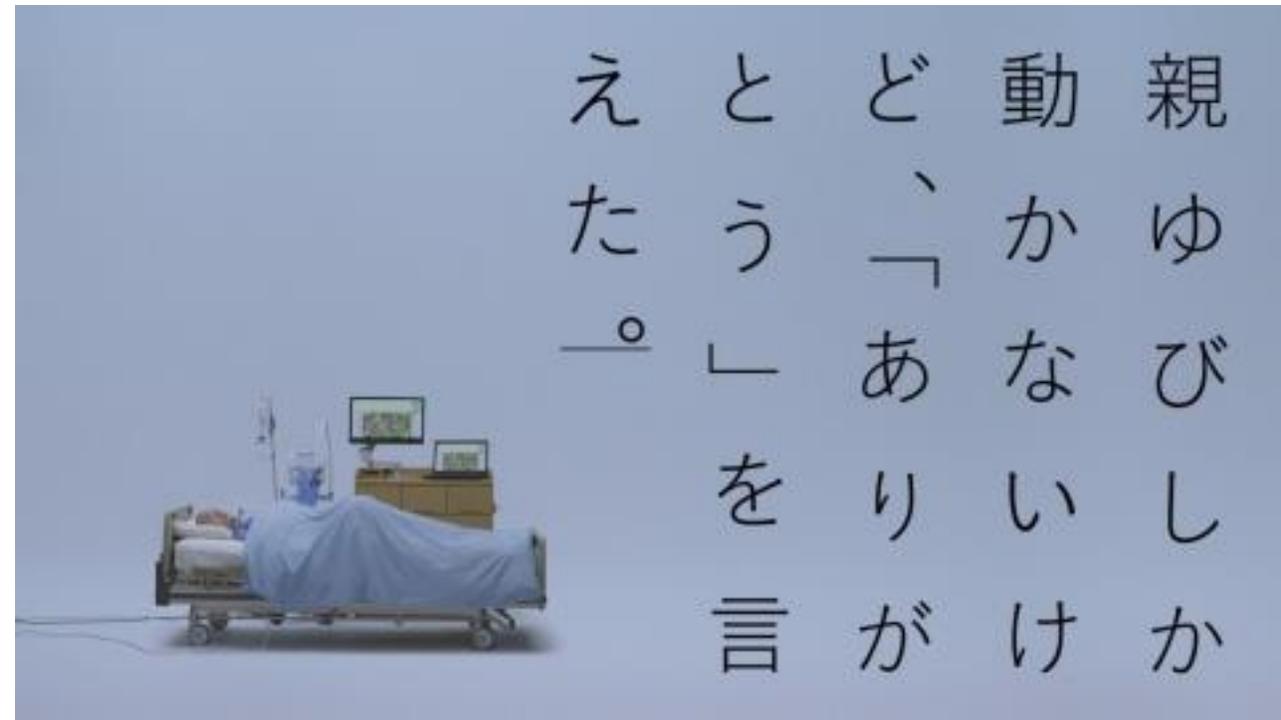
重心 60 ...



患者数は 神経内科・小児神経と精神科がほとんど

# デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）

- 病因・病態・病理
  - ジストロフィンの完全欠損で、一般に10歳までに歩行不能に陥る患者を示す
- 疫学：男児出生3000人に一名？減少傾向、国内に3000人くらい
- 症状
  - 筋症状：10歳程度で歩行不能
  - 人工呼吸器・心不全
  - 1/3が知的・発達障害
  - てんかんの合併も多い



# デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）

- 治療：することの無い病気ではない
  - 根治的：エキソンスキップ療法（ジストロフィン回復）
  - ステロイド：運動・心肺機能の改善
  - 呼吸療法：人工呼吸器
  - 心不全治療： $\beta$ 遮断薬やアンギオテンシン転換酵素阻害剤を早期導入
  - 嚥下・そしゃく障害：咬合調整・栄養管理
  - 側わん：整形外科的手術
  - リハビリテーション：尖足予防、姿勢保持、装具・車椅子調整、呼吸リハビリテーション、ADL維持 PC支援。。。

幼少時から成人後まで、ずっと介入継続する必要のある病気  
専門的なフォローが必要

# 当院神経内科の重症神経筋疾患患者

重症で全身管理の必要な神経筋疾患の代表的疾患

DMD      デュシェンヌ型筋ジストロフィー

FCMD     福山型筋ジストロフィー

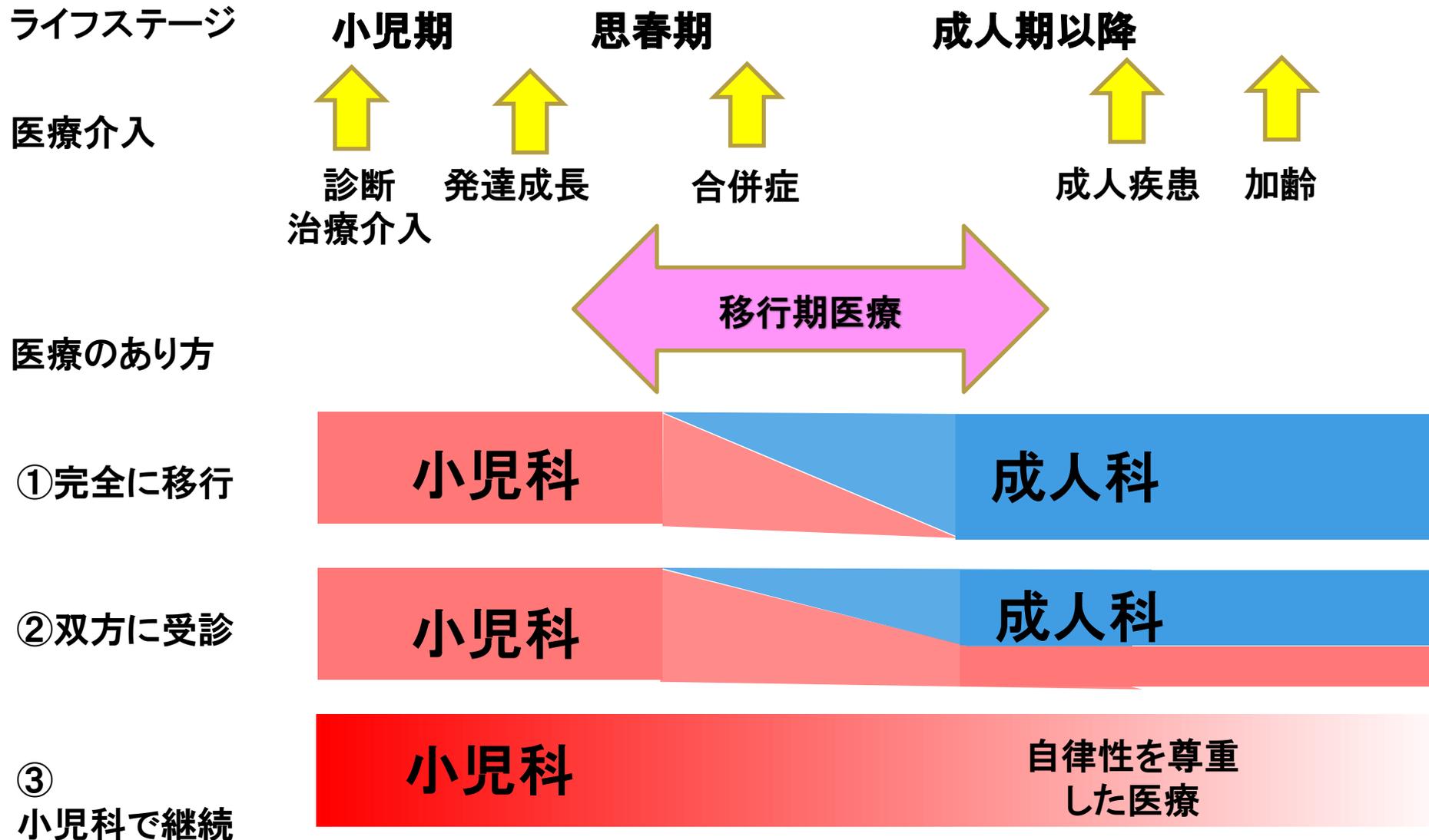
SMA      脊髄性筋萎縮症 (II, III型)

いずれも小児期に歩行喪失、人工呼吸器導入、心筋障害  
重度知的障害／てんかん／／嚥下障害

## 移行（期）医療とは

- これまで、小児期発症の重症神経筋疾患は成人後も小児科に通院することが多かった
- 治療の進歩により寿命がのびたことで、患者さんが適切な医療を受けられるよう、成人診療科への移行の必要性が認識されている。

# 移行（期）医療の概念図



# 移行（期）医療の概念図

ライフステージ

小児期

思春期

成人期以降

医療介入



診断  
治療介入

発達成長

合併症

成人疾患

加齢

医療のあり方



筋力低下・歩行喪失  
呼吸筋力低下・側弯  
心筋の潜在障害  
嚥下筋力低下

呼吸不全発症・人工呼吸器導入  
顕在化・心不全  
誤嚥性肺炎・胃瘻造設

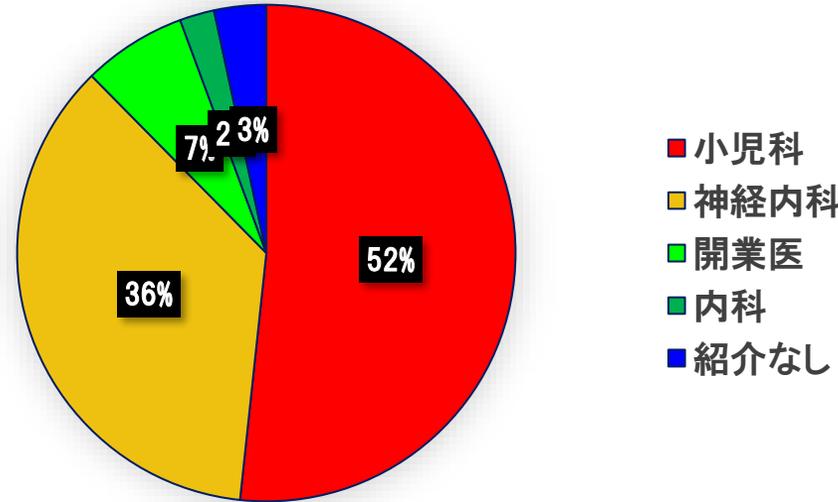
合併症が重症に変貌する時期と移行期は重なることが多い

# 移行医療の具体的な必要性

- 成人にふさわしい医療・サービスの提供
  - 生活習慣病やがんなど成人特有の病気の発見・管理
  - 年齢にふさわしい病院環境
  - 成人に提供できる医療・社会サービスや生活事例の紹介
- 成人として患者さんをとらえなおす必要性
  - 意思決定を保護者から患者さん主体へ
  - 成人用の入院環境の提供
  - 社会支援

# 当院神経内科の重症神経筋疾患患者 -紹介元医療機関-

紹介元



|      | DMD | FCMD | SMA |
|------|-----|------|-----|
| 小児科  | 35  | 7    | 4   |
| 神経内科 | 19  |      | 4   |
| 開業医  | 4   |      | 2   |
| 内科   | 2   |      |     |
| 紹介なし | 1   |      | 2   |
|      | 61  | 7    | 12  |

# 当院神経内科の重症神経筋疾患患者 紹介・受診目的（複数回答）

| 小児科      |    | 成人科     |    |
|----------|----|---------|----|
| 成人科へ移行目的 | 21 | 本人・家族希望 | 14 |
| 疾患専門医療   | 7  | 疾患専門医療  | 8  |
| 本人・家族希望  | 5  | 転居      | 4  |
| 主治医の退職   | 4  | 緊急的全身管理 | 2  |
| 緊急的全身管理  | 3  | 主治医の退職  | 1  |

# 重症神経筋疾患のフォロー体制

- 初回評価は入院で施行
- 重症例・症状進行例〔肺活量低下や体重減少）や人工呼吸器導入前  
→一年に一度程度の評価入院
- 人工呼吸器導入・条件変更  
→半年～一年で短期入院しモニタリング
- それ以外の患者  
→一年一度外来評価、**2-3**年に一度程度短期入院

# 移行医療を考える上での問題点

- 患者さん・ご家族の意に添わない移行

## 患者家族の気持ち

- 長くつきあって患者を知り尽くした小児科主治医と離れたくない
- 通院に適切な成人科を持つ医療機関がない
- 何でも診てくれた小児科にくらべ、専門分化した成人科は不便
- 成人科に移動する理由がわからない（→制度・成人疾患）
- 結局病院の都合で“切られた”と思う

## 成人科が情報を把握できない移行

- 情報が不十分（ex.挨拶程度の紹介状のみ）
- 小児科主治医が退職して詳細不明
- すでに具合が悪い状態で突然外来にやってくる

# 小児科からの患者さんの問題点

- 本人主導のシーンが少なく親の比重が大
  - 本人への疾患教育や告知が不十分
- 本人家族とも急変や遺伝の可能性を理解していない
- 就労・親なき後など成人後のビジョンが具体的でない
- 親が介護の多くを担い第三者が介入しにくい
  - 結果として医療行為に制限が出ることも多い

成人科で今更説明もしにくい

# 成人科からの紹介の場合の問題症例

- 患者コミュニティのロコミや自己判断によることが多い  
→ 専門医療が中断していると小児期から連続的な情報がない
- 自己決定権を重視するあまり必要な医療を受け入れない状況が完成している場合がある

# 悲しい患者移行あるある 紹介状が寒い

症例 22歳 男性 DMD 主治医退職により転医、乳児期からの主治医より

「いつもお世話になっております。DMDの患者さんです。遺伝子変異は〇〇です。最近呼吸機能が減っているかもしれません。どうぞよろしくお願い申し上げます。」以上。

症例 22歳 男性 DMD サッカーチームの仲間のすすめにより転医希望。往診医より

「DMDでBiPAPをつけています。今後よろしく願いいたします」以上。

# 段階的な移行

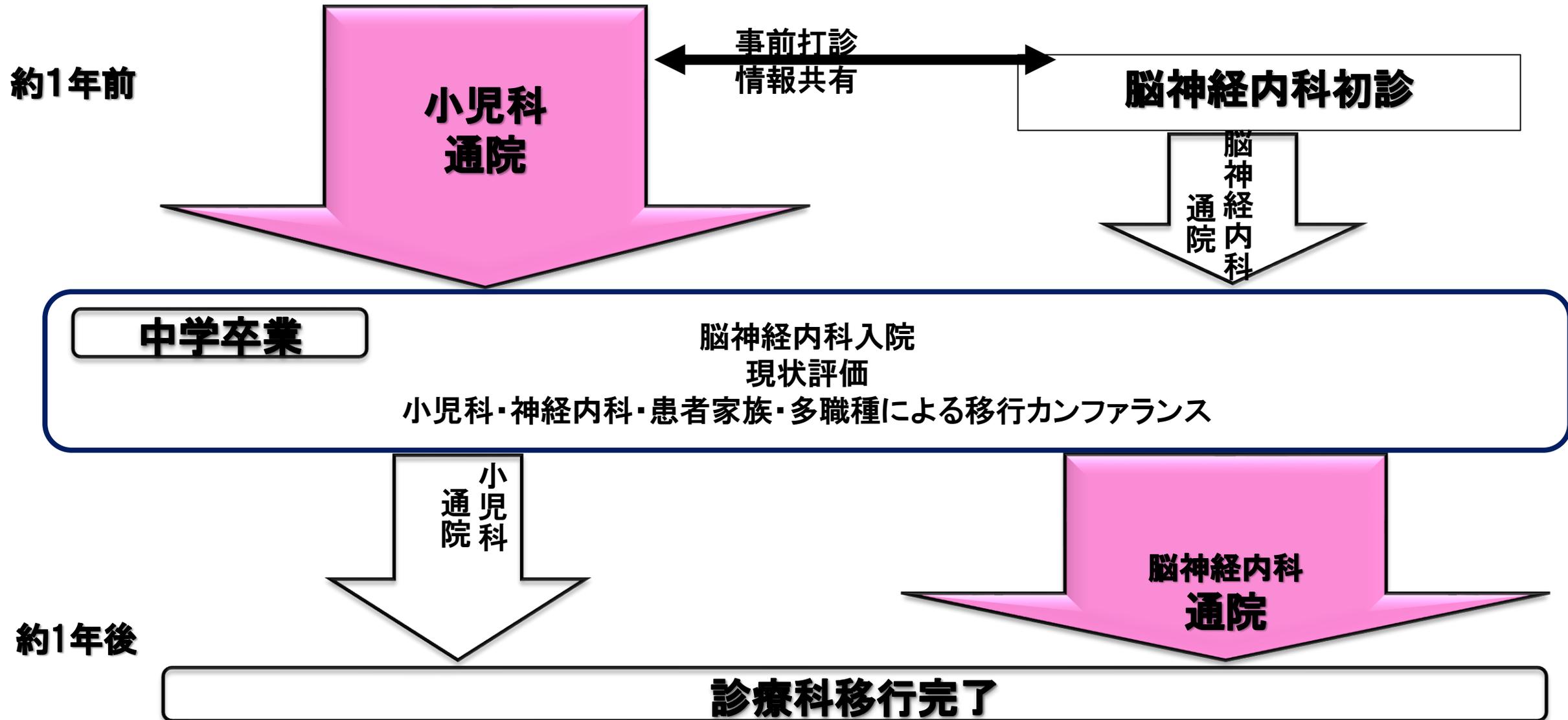
- 比較的早期からのコンタクト
- 思春期を通過するまでは併診
- 小児科特有の問題（発達障害など）については移行後も小児科受診の継続
- 顔が見える関係での移行

→ある程度事前に合意を形成し方法を決定しておく

# 東京女子医科大学小児科との移行プロジェクト

- 共同で**計画的な移行プロジェクト**を企画・遂行
- 小児科と成人診療科の医師同士で**事前に**症例を打診、情報共有を十分に行う
- 小児科医は患者さん・ご家族が不安を抱かないよう事前に**丁寧な説明**を行い、前向きに移行に取り組めるよう準備
- 原則、移行を機会に病名やある程度の予後を告知し保護者から**患者さん主体**の医療へ切り替える

# 東京女子医科大学小児科との移行プロジェクト



# 移行カンファランス

前半

★ 小児科主治医, 神経内科担当医, コメディカルのみ  
病状・小児科での治療経過・患者家族の疾患理解  
家庭背景・必要な医療援助の情報共有

★ 患者、家族が合流しての会合

後半

患者・家族の治療・ケアへの要望, 今後の治療方針  
今後の医療・ケア・社会支援の相談と情報共有  
◎ 就労・家族からの自立



# なぜ密な情報共有が必要か？

- 移行する年齢になって初めて、これまで意識されていなかった、原疾患の重篤な合併症が出てくることもある→「そんなこと今まで（実感として）知らなかった」
- 患者さん、ご家族が病気をどのように説明され、どのように理解されているのかわからない場合に生じる齟齬が重篤
  - とくに生死に関わる問題では相互の信頼関係に深く影響する
- 患者さんと成人科医師の関係構築のために、今までの状態評価や治療、説明内容の共有が不可欠

# なぜ密な情報共有が必要か？

| 移行時年齢・性別 | 疾患   | 呼吸管理             | 心保護治療 | 心機能低下 | 心不全   | 移行後観察期間 (y) |
|----------|------|------------------|-------|-------|-------|-------------|
| 27/ M    | DMD  | 5年後NPPV導入        | あり    | あり    | なし    | 7           |
| 18/M     | DMD  | 移行時NPPV          | あり    | あり    | 移行後出現 | 3年後死亡       |
| 16/M     | DMD  | なし               | 3年後開始 | あり    | なし    | 8           |
| 16/M     | DMD  | なし               | あり    | あり    | 移行後出現 | 2年後死亡       |
| 16/M     | DMD  | 2年後NPPV導入        | あり    | なし    | なし    | 5           |
| 15/M     | DMD  | 3年後NPPV導入        | あり    | なし    | なし    | 3           |
| 17/M     | DMD  | 移行時NPPV          | あり    | あり    | なし    | 4           |
| 21/M     | FCMD | 移行時TPPV・移行後声門閉鎖  | あり    | あり    | なし    | 6年後死亡       |
| 15/F     | FCMD | 移行後気管切開          | あり    | あり    | なし    | 3年後死亡       |
| 15/M     | FCMD | 移行時NPPV          | 半年後開始 | あり    | なし    | 3年後死亡       |
| 21/M     | FCMD | 移行時NPPV・2年後声門閉鎖術 | あり    | あり    | なし    | 4年後死亡       |
| 17/M     | FCMD | 移行時NPPV          | あり    | あり    | なし    | 4           |
| 16/M     | FCMD | 移行直後NPPV導入       | 4年後開始 | 4年後出現 | なし    | 7           |
| 16/M     | BMD  | なし               | あり    | あり    | なし    | 近医転医5年後死亡   |
| 16/M     | EDMD | なし               | あり    | あり    | なし    | 5           |

ただしこれは女子医大だから  
→ガイドラインに即した予防医療  
が導入されている状態

DMD: デュシェンヌ型筋ジストロフィー  
FCMD: 福山型先天性筋ジストロフィー  
BMD: ベッカー型筋ジストロフィー  
EDMD: エメリー・ドレイファス型筋ジストロフィー

# 当科のDMD患者 ( ' 08-' 19, n=59)

| 年齢 (%)  | 最終受診時      | 移行時        | 呼吸器開始      | PEG造設       |
|---------|------------|------------|------------|-------------|
| n       | 59 (100)   | 59 (100)   | 53 (90)    | 12 (22)     |
| 平均 ± SD | 30.3 ± 7.0 | 21.7 ± 6.1 | 21.0 ± 4.6 | 26.8 ± 6.8  |
| 中間値(幅)  | 31(17~49)  | 21(4~39)   | 21(12~35)  | 27.5(17~38) |

**呼吸器:28/59 (49%) が移行後に導入(うち13例は移行1年以内)**

**胃瘻:全例が移行後の導入**

**→神経内科に来たとたん人工呼吸器になり、そのうちに胃瘻が作られる**

# 移行後のアンケート調査

## 良かった点

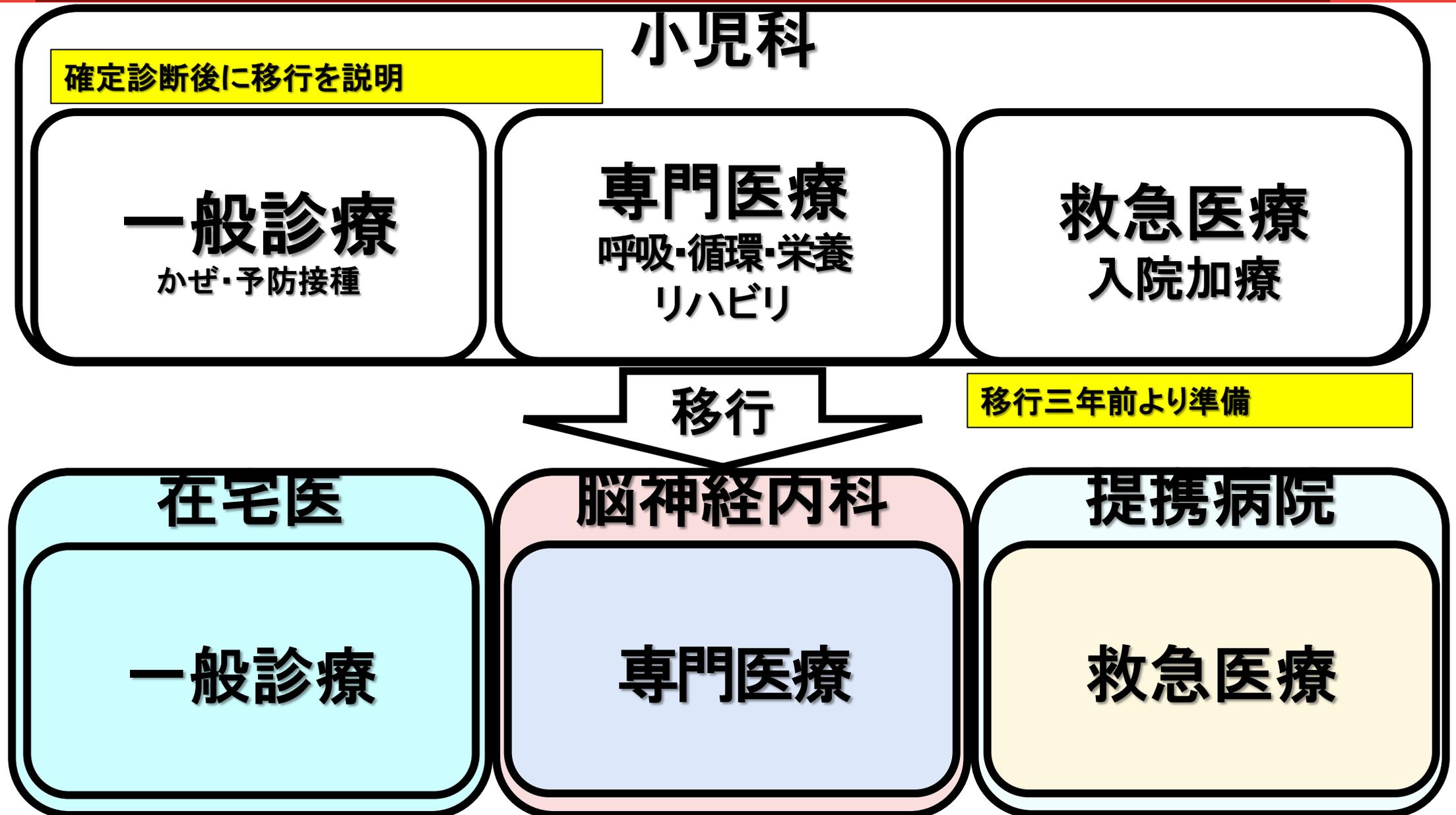
- 情報共有・小児科参加の合同カンファランスの安心感
- 患者同士の交流・就労や環境調整の情報が豊富
- 当院が専門機関であり今後の治療研究への期待
- 療養施設があることへの期待

## 心配な点

小児科と異なり複数診療科への受診が必要

- アクセス不良・救急医療機関でないことへの不安

→早期から情報提供・準備する改訂版プロジェクトへ

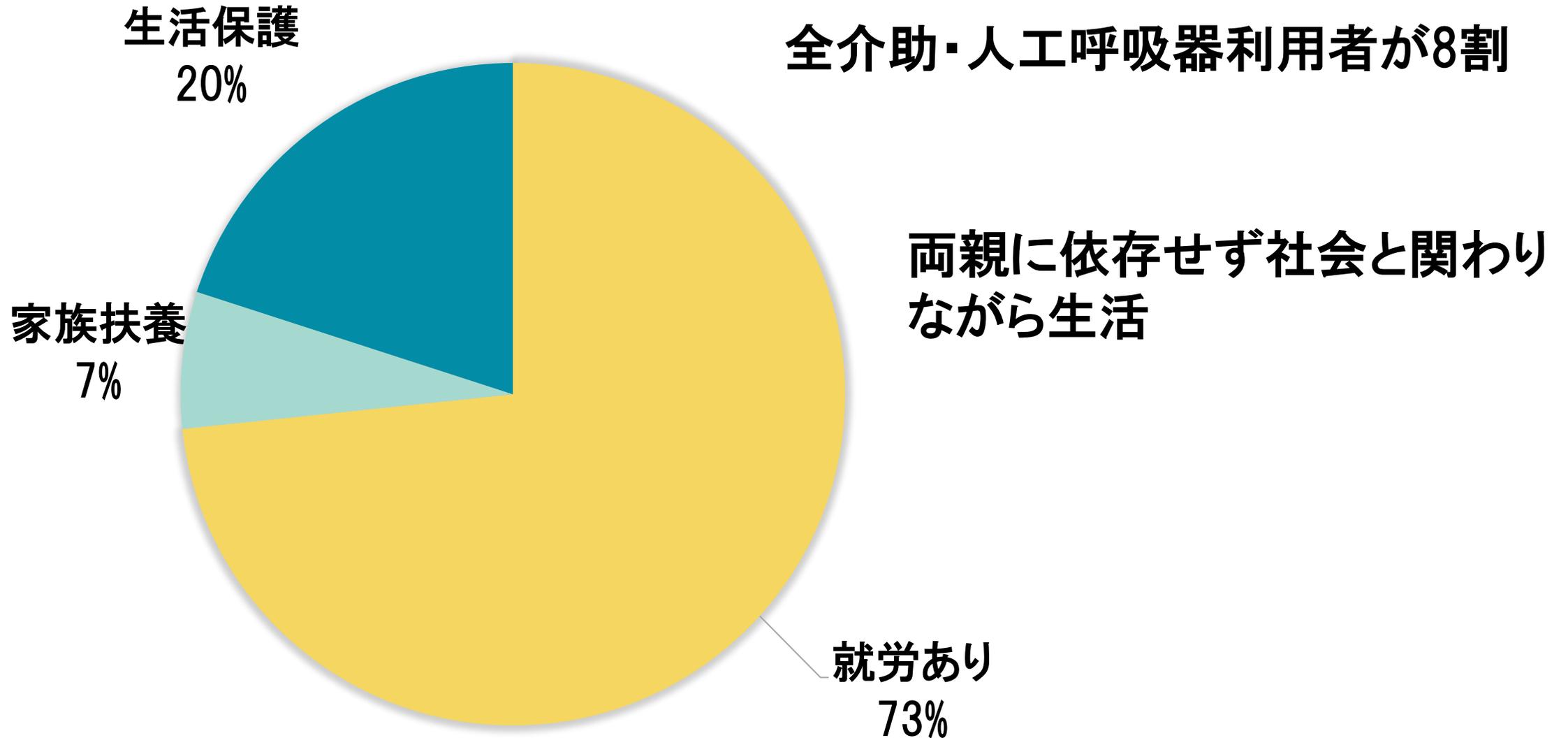


# NCNP脳神経内科に通院中の重症神経筋疾患患者の生活形態

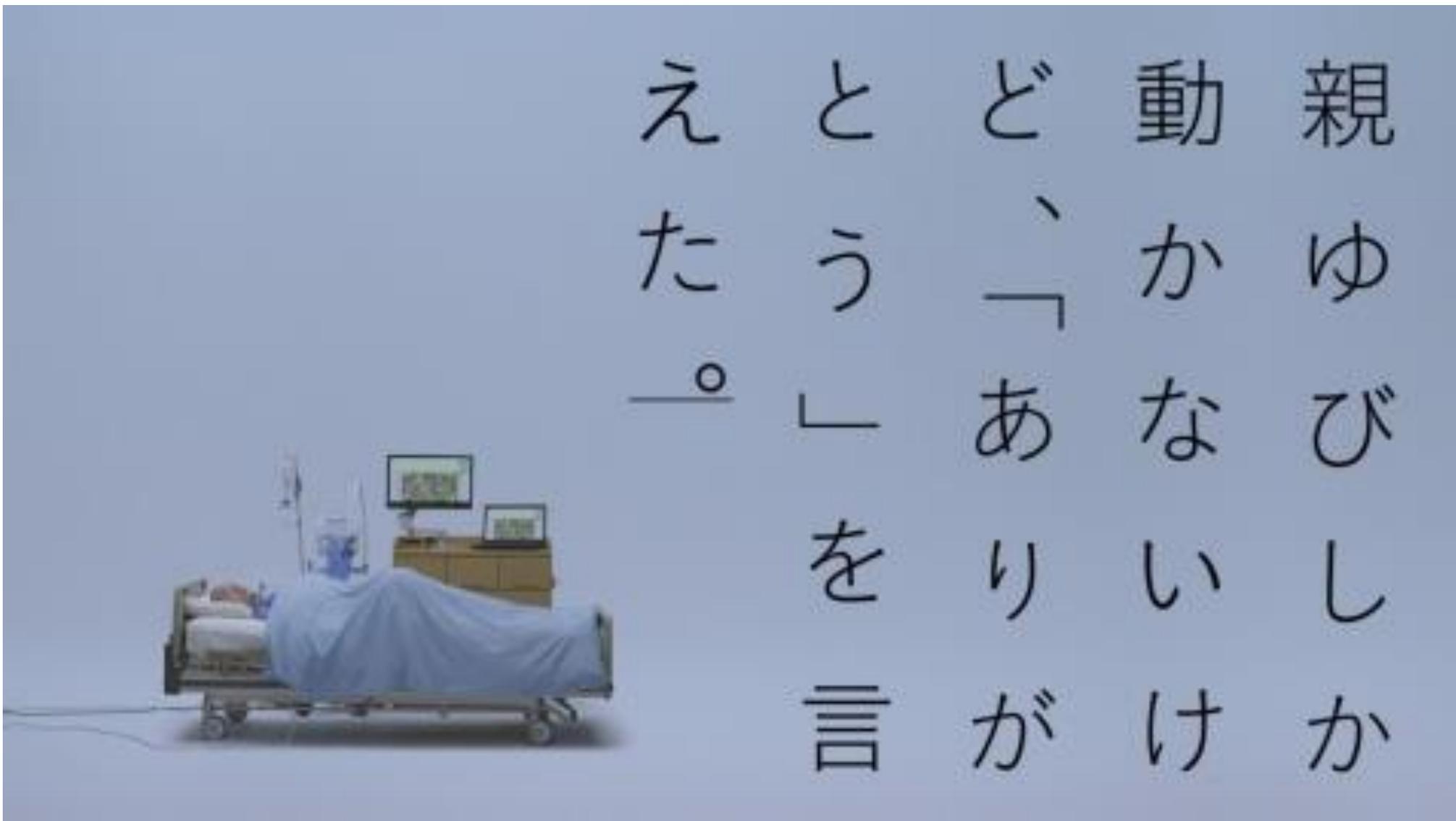
| n (%)  | Duchenne型<br>筋ジストロフィー | 背髄性筋萎縮症 |
|--------|-----------------------|---------|
| 親と同居   | 48 (79)               | 5 (36)  |
| 配偶者と同居 | 0                     | 2 (14)  |
| 独居     | 13 (21)               | 7 (50)  |

**自活・独居がトレンド！**

# NCNP脳神経内科に通院中の背髄性筋萎縮症患者の生計



# 就労の可否は障害の重症度では決まらない



## 結語

- 移行期医療はこれから成人を迎える神経筋疾患患者に寄り添う大切な課題である
- 患者家族の要望、医師の現実のすり合わせが必要
- 重症となる移行期・成人期を乗り越えるにあたり、小児科・成人科・患者家族・  
コメディカルやホームケアの各人が手を携えて行く必要がある
- 社会的自立は障害の重症度によらず万人の権利である

# 研究協力者の皆様

## NCNP 脳神経内科

- ・ 鷓沼 敦
- ・ 大矢 寧
- ・ 高橋 祐二
- ・ 村田 美穂

## NCNP 小児神経科

- ・ 本橋 裕子
- ・ 竹下 絵里
- ・ 小牧 宏文
- ・ 埜中 征哉

## 東京女子医科大学 小児科

- ・ 村上 てるみ
- ・ 佐藤 孝俊
- ・ 七字 美延
- ・ 石黒 久美子
- ・ 石垣 景子
- ・ 永田 智