

2024年4月27日（土）

第13回 ケアラー支援のためのオンラインセミナー

移行期医療の現状と、患者会の取り組みについて ～我が家の経験を中心に～

メチルマロン酸血症患者の保護者 柏木 明子

ひだまりたんぽぽ（有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会）代表

1. 我が子の紹介
2. 自立への準備
3. 我が家の医療移行の取り組みについて
4. 患者会の取り組みについて

どうぞよろしくおねがいたします

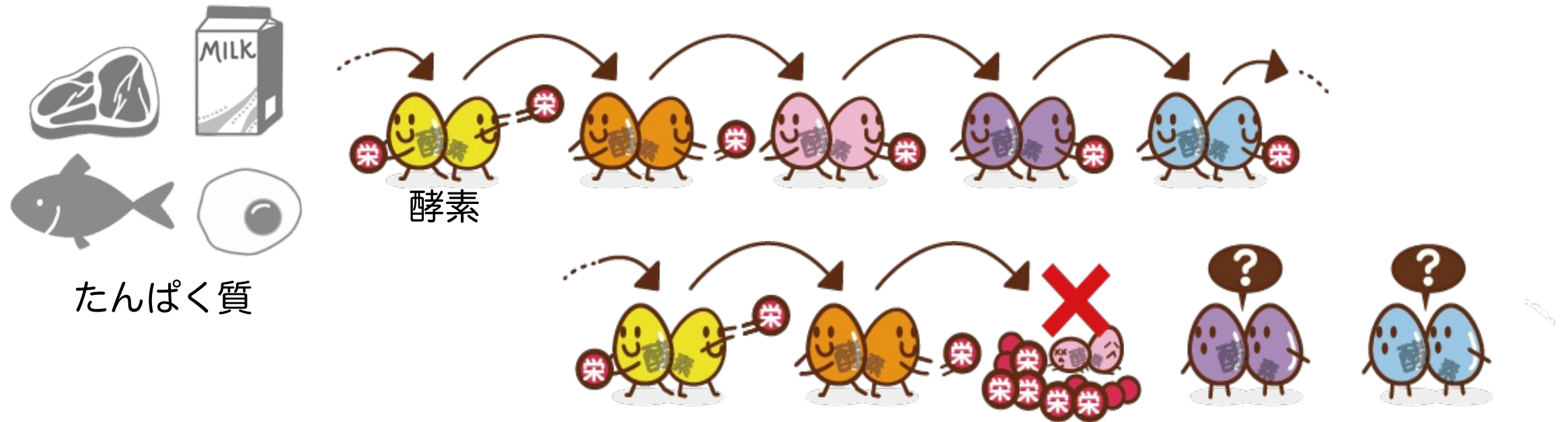


1.我が子の紹介

2つの病気の発症・現在の様子・社会生活（23歳）

<p>メチルマロン酸血症 (代謝の異常)</p>	<p>生まれた翌日に、嘔吐・呼吸の異常・けいれん発作を起こし、こども病院に救急搬送、診断されました。肝移植を受けました。お薬の内服と食事療法を継続しています。自閉症スペクトラムの傾向があります。18歳ごろから腎機能の低下や、拡張型心筋症も現れています。現在はこども病院の内分泌代謝科・外科・腎臓内科、そして大学病院の腎臓内科、地域クリニックの循環器内科にかかっています。</p>
<p>クリッペル ・トレノネー ・ウェーバー症候群 (血管の異常)</p>	<p>生後3ヶ月ごろ、左脚に地図状の薄いアザがあることに気づき皮膚科にて診断されました。幼少期は生活に支障はありませんでしたが、成長に伴いアザや左脚の肥大が目立つようになり、皮膚潰瘍や心臓への負担も現れるようになりました。日々の圧迫療法や皮膚ケアを中心に、血管治療を受けたり、心臓を保護する薬を服用したりしています。</p>
<p>社会生活</p>	<p>特別支援校高等部（軽度知的障害教育部門）の指定校求人枠で就職。現在勤続6年目で雇用形態は無期契約社員。 好きなことは写真撮影の旅、絵を描くこと、服やアクセサリー探し。通院や体調不良で有給休暇を消化してしまうので、休む日をなるべく減らせるように体調管理を工夫しながらがんばっています。</p>

メチルマロン酸血症（代謝の異常）



たんぱく質の分解にかかわる特定の「酵素」が生まれつきうまく働かないことで、有害なものが身体に溜まり、脳や中枢神経に影響を与えたり、近年は腎臓や心臓の機能も低下してきたりしています。

クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群（血管の異常）



人によって、現れる部位や症状は異なるそうです。我が子の場合は、左足の血管が生まれつき多く、地図状の赤アザがあり、左足が肥大していました。成長期に徐々に血管増殖に勢いがつき、皮膚潰瘍ができたり、心臓に負担がかかってきたりしましたが、成長期を過ぎた現在は、病状が落ち着いています（横ばい）。

難病の医療費助成制度と各病気の専門医

小児慢性特定疾病 19歳まで / 特定医療費（指定難病） 年齢制限なし

小児慢性特定疾病

- 1.悪性新生物
- 2.慢性腎疾患
- 3.慢性呼吸器疾患
- 4.慢性心疾患
- 5.内分泌疾患
- 6.膠原病
- 7.糖尿病
- 8.先天性代謝異常
- 9.血液疾患

← **メチルマロン酸血症（指定難病246）**

専門医：小児科

対象疾患群

- 10.免疫疾患
- 11.神経・筋疾患
- 12.慢性消化器疾患
- 13.染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
- 14.皮膚疾患
- 15.骨系統疾患
- 16.脈管系疾患

← **クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群（指定難病281）**

専門医：小児科、形成外科、皮膚科など

診療科の変遷

メチルマロン酸血症 1歳 のとき

治療	服薬、食事療法、肝移植後フォローアップ 高熱、食事が摂れないときはすぐに病院で点滴
合併症	脳や中枢神経に軽度の影響（言葉や運動面の発達がゆっくり）
診療科	こども病院＞内分泌代謝科・外科



こども病院の2診療科

診療科の変遷

メチルマロン酸血症 18歳のとき

治療	服薬、食事療法、肝移植後フォローアップ 高熱、食事が摂れないときはすぐに病院で点滴
合併症	自閉症スペクトラム、腎機能低下、心機能低下
診療科	こども病院＞内分泌代謝科・外科・腎臓内科・循環器内科

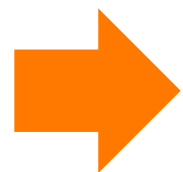


こども病院の4診療科

診療科の変遷

メチルマロン酸血症 **23歳**現在

治療	服薬、食事療法、肝移植後フォローアップ 高熱、食事が摂れないときはすぐに病院で点滴
合併症	自閉症スペクトラム、腎機能低下、拡張型心筋症
診療科	こども病院＞内分泌代謝科・外科・腎臓内科 内科クリニック＞循環器内科 大学病院＞腎臓内科



循環器はこども病院から内科クリニックへ移行完了
 腎臓はこども病院と大学病院を併診（オーバーラップ期間）
 内分泌代謝科と外科は今後ゆっくり移行準備を進めていきます

診療科の変遷

クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 1歳の時

治療	特になし（靴の調整のみ）
合併症	左足の肥大・地図状の赤あざ（生活に支障なし）
診療科	こども病院＞整形外科（年1回の経過観察のみ）

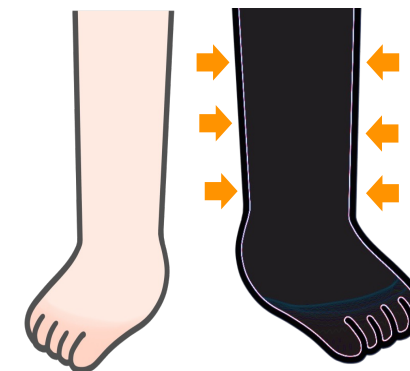


こども病院の1診療科

診療科の変遷

クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群 18歳の時

治療	圧迫療法、内服、皮膚ケア、血管内治療
合併症	むくみ、皮膚潰瘍、動静脈瘤、心機能低下
診療科	こども病院＞循環器内科 大学病院＞形成外科、放射線科



弾性ストッキングによる
圧迫療法



心臓を保護する
内服薬



血管内治療

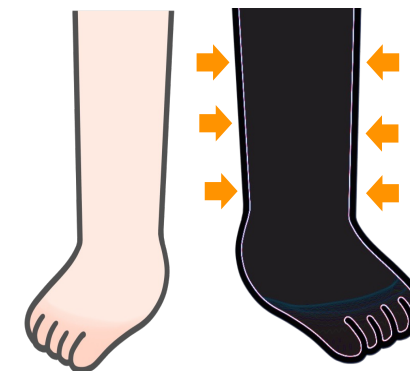


こども病院の1診療科
大学病院の2診療科

診療科の変遷

クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群 **23歳**現在

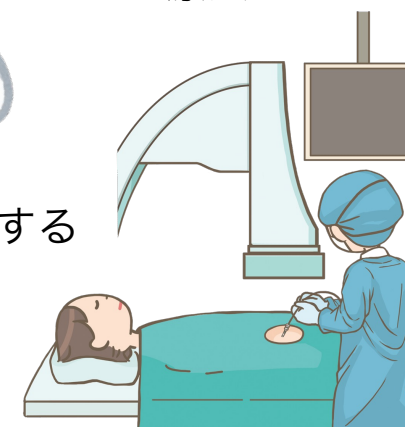
治療	圧迫療法、内服、皮膚ケア、血管内治療
合併症	むくみ、皮膚潰瘍、動静脈瘤、拡張型心筋症
診療科	内科クリニック > 循環器内科 大学病院 > 形成外科、放射線科



弾性ストッキングによる
圧迫療法



心臓を保護する
内服薬



血管内治療



この病気では小児科を完全に卒業しました

2.自立への準備

2つの病気の記録は年々膨大な量に

発達障害・自閉症サポートブック『にじいろ手帳』

1. 個人情報

- 1) プロフィール
- 2) 家族
- 3) 周産期
- 4) 発達経過

2. 現在の状態

- 1) 自閉症特性
- 2) 本人の特徴
- 3) 日常生活能力

3. 自閉症特性

- 1) 3歳前
- 2) 年齢変化

4. 医療

- 1) 診断
- 2) 医学的検査
- 3) 体と心の情報
- 4) 薬物治療
- 5) 食事療法

5. 療育

6. 教育

- 1) 就学前
- 2) 小学校
- 3) 中学校
- 4) 高校
- 5) 卒業後

7. 福祉

- 1) 福祉支援
- 2) 自立支援

付録 関連機関一覧
困った時の相談先
関連機関地図 他



自立(自律)を強く意識するようになったきっかけ

我が子が10歳のとき、私が病気に。

私がいなくなったら、この子はどうなる？

自分で健康管理ができるように準備をしていかなければ…！

我が子の主治医に相談したところ

「中学生になったら、ひとりで診察室に入るようにしましょう」

自立と移行期医療に向けた取り組みのはじまり

将来の医療の課題

小児科から内科に移行しやすい疾患	移行困難な例
成人発症の患者が存在する疾患	内科領域に知られていない疾患 メチルマロン酸血症
類似の病態が成人にも存在する疾患 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	重度心身障害・重複障害
内科領域でも関心が高くなっている疾患	

メチルマロン酸血症は「移行困難」

クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群は「移行しやすい」

10歳のころ主治医と描いた 移行困難とされるメチルマロン酸血症の移行期医療計画

- 中学卒業から家庭医（内科）を持ちこども病院内分泌代謝科（小児科）と併診を開始
- 20歳頃には主軸を小児科から家庭医へ置き換え、検査や処方も家庭医が、小児科と連携して行う
- こども病院（小児科）へは年に1～2度の受診
- 入院加療が必要な際は家庭医が、近隣の総合病院に依頼
- 肝移植後フォロー（こども病院外科）は大人になってもしばらくは診てもらえるでしょう



自立への土台作りは地域生活の中で

乳幼児期

- 日々の言葉掛け
- 規則正しい生活習慣（睡眠・食事）

小学生からのチャレンジ（個別支援級や地域の方々のサポート）

- 食事療法（特殊ミルク調乳、食材選び、調理）
- おつかい（お金の扱い、トラブルを乗り越える）
- 公共施設や交通機関の利用（図書館、公衆電話、電車、バス等）・・・等

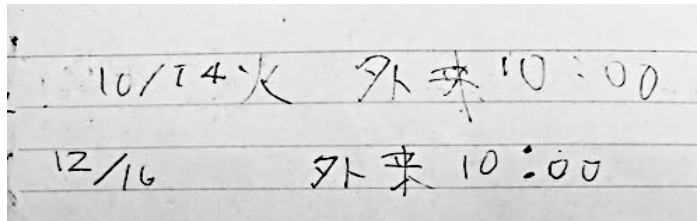
困った時に誰かの助けを借りる力＝生きる力

中学生からひとりで診察室に

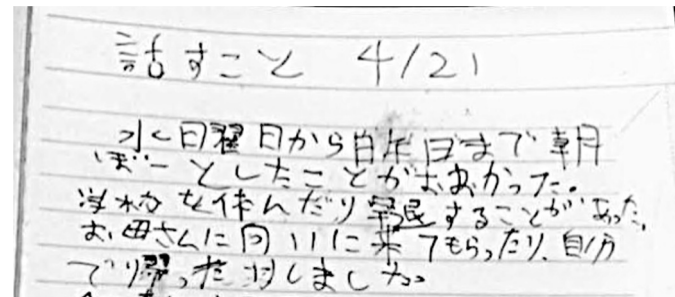
主治医のサポート

- 本人の診察後、保護者を呼びもう一度詳しく説明してくださる
- 検査結果の重要な部分にするしやメモを書き込んでくださる

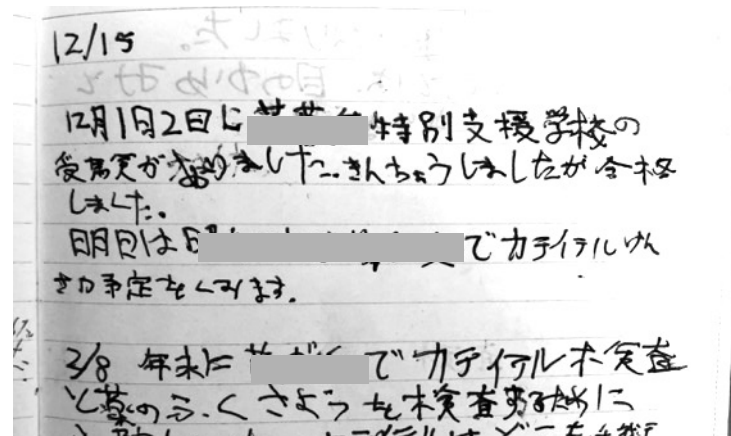
受診ノートの変化



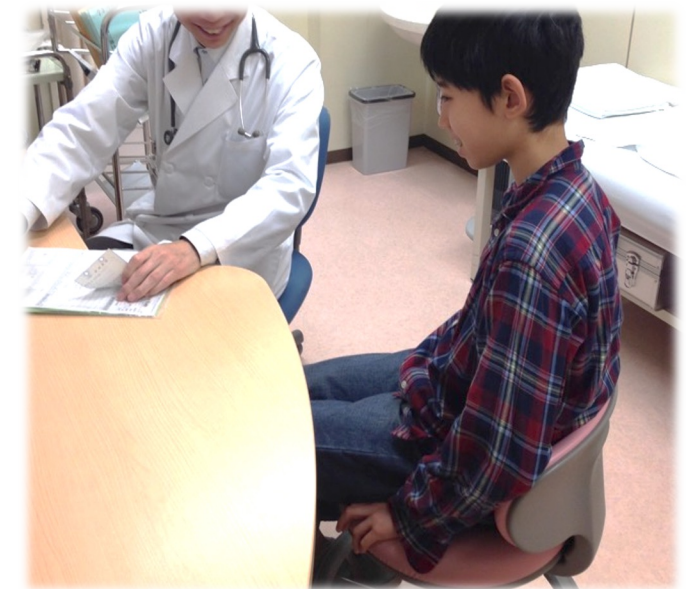
中1：次回の予約だけで精一杯



中2：体調不良があったことの報告



中3：受験の報告や
他科の様子も報告



まずはひとりで診察室に

受診前にいつも読み返す 「医者にかかる10箇条」

医者にかかる10箇条

あなたが「いのちの主人公・からだの責任者」

- ① 伝えたいことはメモして準備
- ② 対話の始まりはあいさつから
- ③ よりよい関係づくりはあなたにも責任が
- ④ 自覚症状と病歴はあなたの伝える大切な情報
- ⑤ これからの見通しを聞きましょう

まずは
これだけで
OK

- ⑥ その後の変化も伝える努力を
- ⑦ 大事なことはメモをとって確認
- ⑧ 納得できないときは何度でも質問を
- ⑨ 医療にも不確実なことや限界がある
- ⑩ 治療方法を決めるのはあなたです

認定NPO法人 ささえあい医療人権センター COML

診察はドアを開けるところからすでに始まっている

特別支援校高等部（生徒全員の企業就労を目指す）のサポート

長期就労の必須条件＝自分で健康管理ができること

- 体調不良で学校を休むときは自分で学校に電話
- 受診予定(学校を休む日)をあらかじめ担任に連絡
- 受診翌日は担任・養護教諭（看護師）・学年主任それぞれに、医師からの説明・検査結果・治療の変更・その理由を伝える
- 先生からの質問に答えられないことは保護者に確認して再度報告

教諭・就労コーディネーターが一丸となって
本人の病状や要支援事項を共有し、就労や自立を応援！



受診用シート（高校生から）

工夫

“話を聞きながらメモを取る”など

2つの行動を同時に行うのが困難な

ので、無理のない方法を模索。

外来・入院・救急 受診日 年 月 日（ ）：

医療機関 / 診療科 _____ 先生

満__歳 __ヶ月 身長/体重/血圧 **計測後すぐ**

■報告・相談すること

診察前に

■先生からのお話

診察後に思い出しながら

■薬/治療の変更

診察後に思い出しながら

■次の予約

仕事や他病院の受診予定を確認しながら決定し、その場でメモ

保険証等の管理（高校生から）

ケースの中身…

- 保険証
- 医療証（小慢・重度）
- 障害者手帳
- 診察券
- スケジュール手帳
- 小慢手帳



受診に必要なものを常時携帯

小児慢性特定疾病児童手帳

学校の先生や病棟看護師さん等に病気を理解していただくために

- 基本情報
- 主治医の紹介状（旅行用）のコピー
- 母子手帳 予防接種ページのコピー
- アレルギー検査結果のコピー
- 疾病概要のコピー

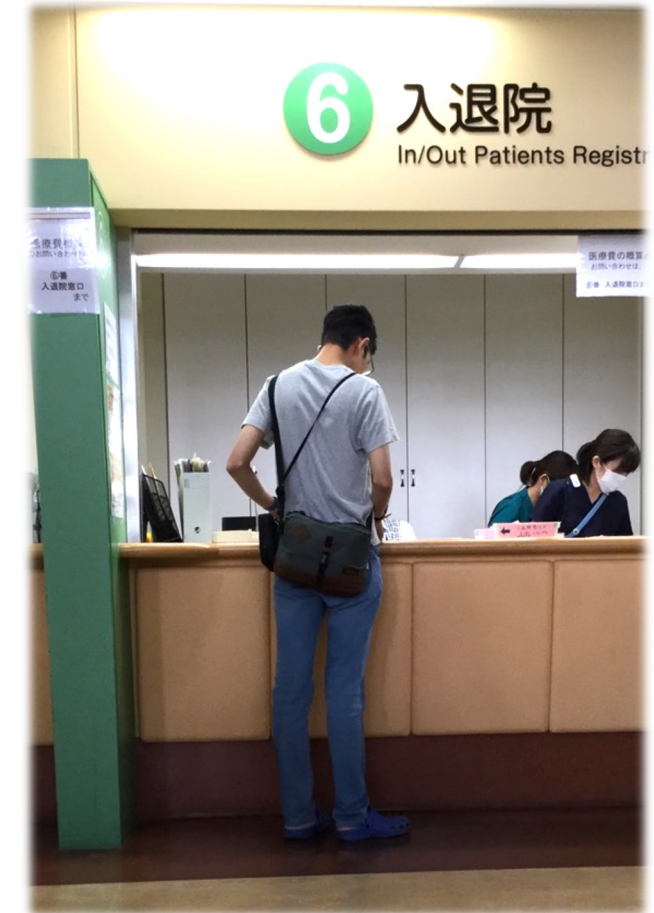


最新情報をマスキングテープで貼り替えて使用していました

病院・役所の手続き（会計・入退院・紹介状・医療証更新等）

- 受診予約・予約の変更
- 各種手続き
 - ・ 受診、会計、入退院受付
 - ・ 診療情報提供書（紹介状）の依頼
 - ・ 難病医療証の更新手続き
 - ・ 県外の医療機関で支払った医療費の還付請求

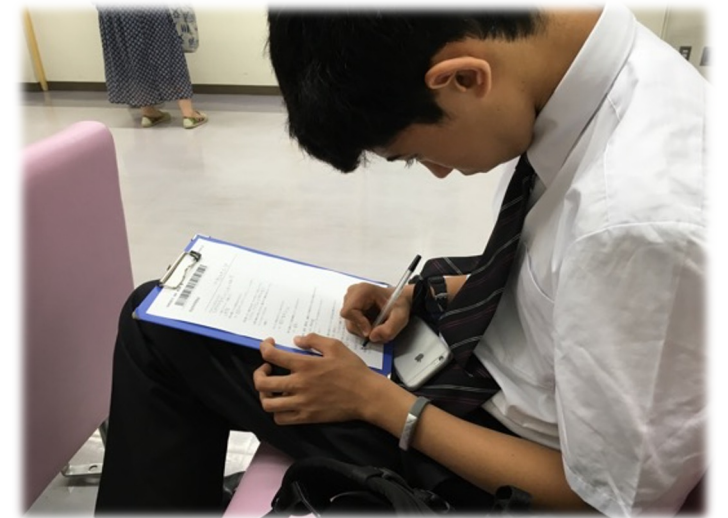
…など



問診票の記入

体調不良時は詳細の記録をつけておく（スマホメモでもOK）

- 症状
- いつから
- きっかけは
- これまでも同じ症状を経験したことがあるか
（その時はどのような治療で回復したか）
- 今日これだけはやってほしいと思うことはなにか



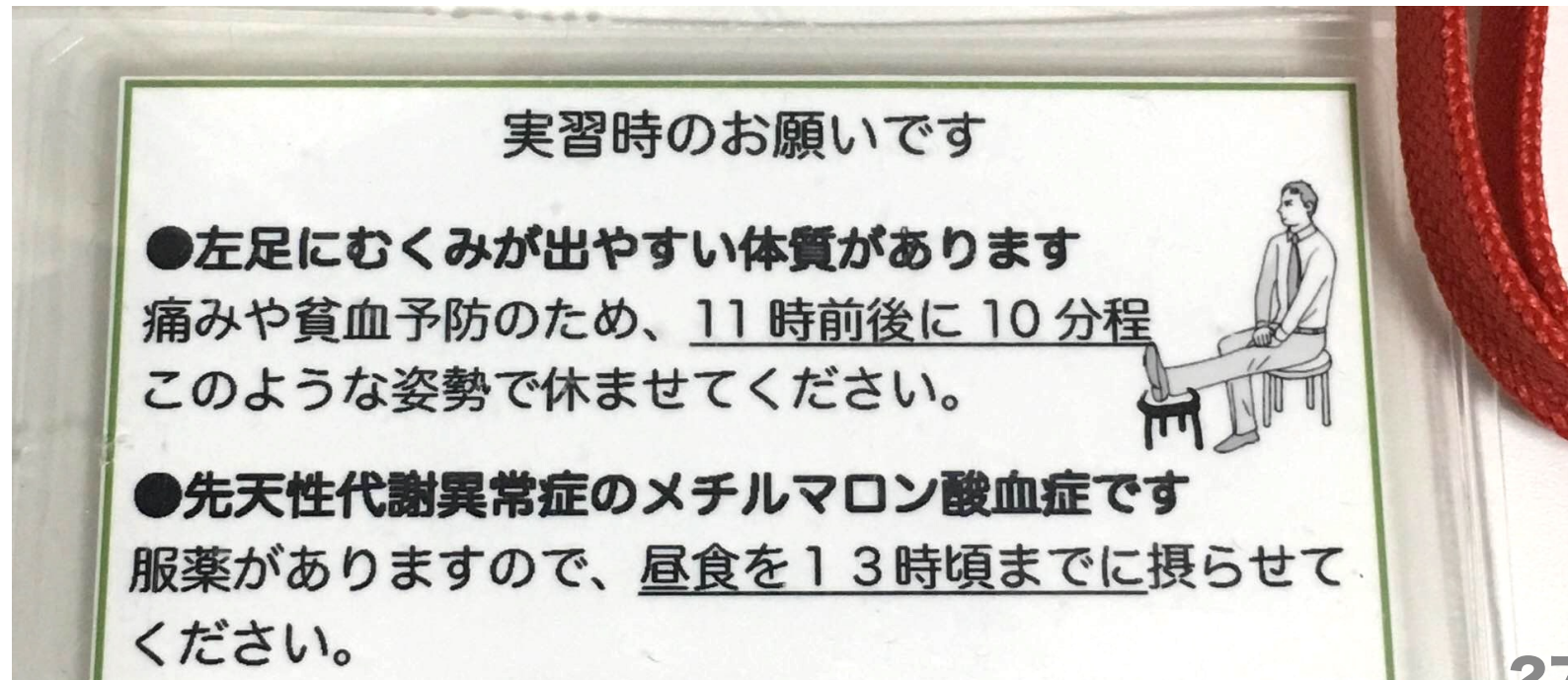
体調維持のための行動

- 生活リズム（睡眠、食事の時間など）を崩さない、捕食を摂る
- 体調不良時（倦怠感、めまい、吐気）は軽度のうちに周囲の人に知らせ、休む行動をとるか、病院へ行く必要があるか自分で判断する
- うまく口頭で伝えられないことはカード↓を提示
- 喫煙・飲酒は禁止
- ヘルプマークの活用



ヘルプマークや
ヘルプカードカード

職場体験実習で
携帯したカード



日々の計測で体の変化を把握

自分の平熱・心拍数・血圧を知っておく

- 中学生から活動量計やアプリを利用して記録
- 現在は循環器科からの勧めでApple Watch*利用

*不整脈の検知機能が医学的に認められているそうです



栄養管理科のサポート

管理栄養士さんによる栄養バランス評価、食事療法の応援（15～30分/回）

- 細かな食材の記録が苦手でもOK！
- 聞き取りや写真から内容を概算・分析・評価し励ましてくださる

模型のおかずを選んで、お弁当箱に詰めてみましょう。次回は1日分の食事を写真で見せてね。



お弁当作りがんばっていますね！
あなたの体にちょうど良いバランス
になっていますよ、この調子で！

カルシウムをもう少し
取り入れようね。

お薬の管理

- 相談しやすいかかりつけ薬局を持つ
- 各お薬の作用を理解する
- 1週間分を壁掛けケースにセット
- 受診の数日前に残薬確認（無駄なく大切に）
- 電子お薬手帳を併用（便利な機能）
 - 処方歴一覧、検索
 - 処方箋をすぐ送信、後日受け取りに
 - 気になる症状の記録
 - 飲み忘れ防止アラーム
 - 家族間でお薬手帳を共有



家族みんなに見える
壁掛けケースに薬をセット

残薬確認表	
くすりA	50日分
くすりB	30日分
くすりC	10日分
くすりD	30日分

次回の処方日数を調節



電子お薬手帳
harmo

かかりつけ薬局のサポート

こんな時はかかりつけ薬局の薬剤師さんに相談

- お薬が変更・追加になった理由がよくわからなかった…
- 先生に薬のことで聞きそびれてしまったことが…
- 新たなお薬、他の合併症や他の診療科で処方されているお薬との飲み合わせに問題はない…？

不安なことはなんでもお話ください
処方してくれた先生にすぐ確認しますね



3.我が家の医療移行の取り組みについて

いつまで こども病院で診てもらえるのですか？

1歳時に受けた説明

「こども病院で対応するのは基本的に16～18歳くらいまで。しかし珍しい病気なのでその後もずっとここでみていくことになると思います」と主治医

ずっと診ていただけのですね



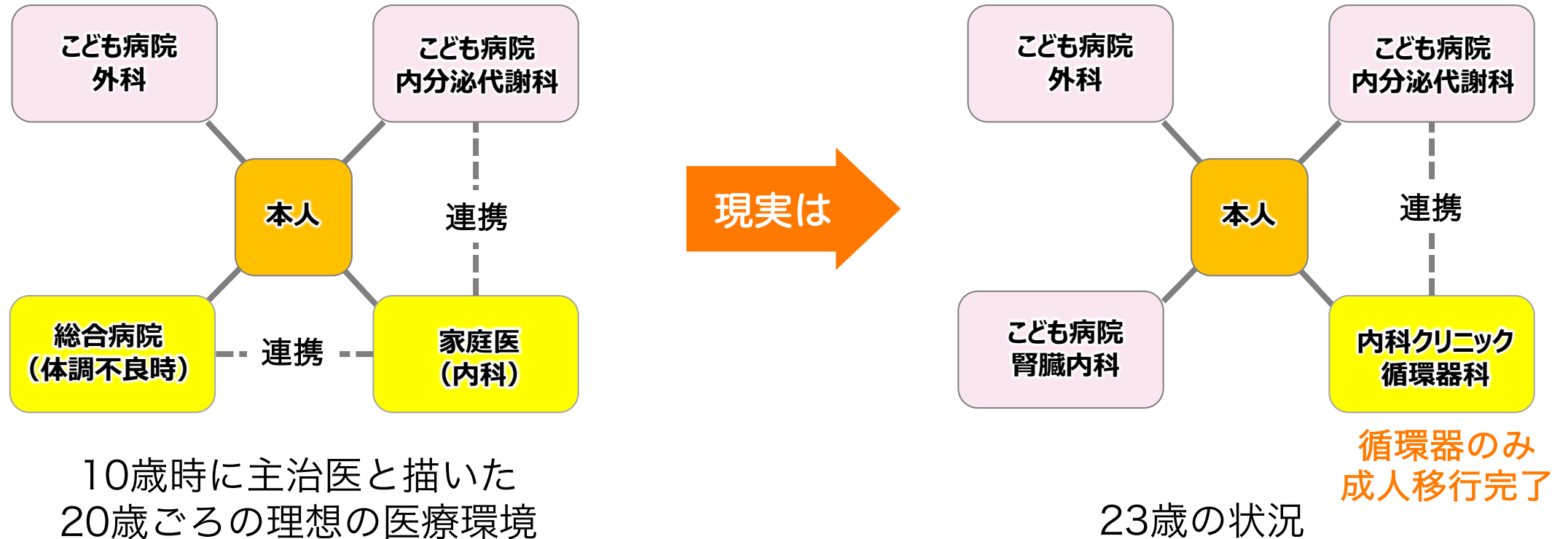
しかし大人になると…

- 合併症に十分対応しきれない
- 待合室や病棟で次第にアウェー感を感じるように
- 主治医の定年退職、医療の進歩や時代の変化
- 成人のための入院病棟やICUがない

成人科の併診や転院を真剣に考えていかなければ…



メチルマロン酸血症の医療移行はどうなったのでしょうか？



10歳時に主治医と描いた
20歳ごろの理想の医療環境

23歳の状況

成長とともに合併症が出現し医療環境が年々複雑に変化

患者家族からみた医療移行への不安・・・

- 移行するタイミングはいつ？病院からいわれるのを待つのか？
- 移行先は紹介していただけるのか？自分で探すのか？
- 移行に対する希望や思いは誰にどう伝えたらいいの？
- 移行先で信頼関係を築けるだろうか？

主治医の先生から具体的な移行の話はない…
しかしこちらからも言い出しにくい…
主治医の先生のお考えは？

小児科の先生の思いは？

移行期医療の勉強会で数名の小児科の先生より移行への困難感を聴きました

- 成人科医師に知り合いがない 紹介先の見当がつかない
- 面識のない医師へいきなり小児難病患者さんを紹介するのは難しい
- 他の医師に任せられる状況ではない（状態が安定していない）
- 私が医師を続ける限り最後までこの子は私がみようと思っている

我が子の主治医はどのような思いなのだろう？

移行医療支援外来のサポート

関係者間の思いの行き違いを整えてくださる存在
移行医療支援外来の担当看護師さんによるサポート



- 患者と保護者、時間をかけた面談でそれぞれの思いを確認
- 家族と主治医、それぞれの思いを確認
- 知的レベル、理解度、障害特性に寄り添った自立へのサポート
 - 受診に同席して本人の理解度を確認
 - 宿題「あなたの周りの頼りになる人を教えてください」…など

「移行は必要しかし紹介先の見当がつかない」ことが判りました
ならば患者側で移行先を探してみよう

これを知らなければ前に進めない

内科の先生が受け入れに抵抗感をお持ちになる理由は？

かながわ移行期医療支援センター講演会で内科の先生の思いを聴きました

- 先天性疾患は未知の領域でハードルが高い、新たに勉強が必要になる
- いきなり丸ごと引き渡されては戸惑う、小児科との連携やオーバーラップ期間必要
- 小児・成人での治療方針の違いを本人は理解し受け入れられるだろうか？
- 患者さん（知的な問題がある場合は保護者）が病気のしくみやこれまでの経緯、現在の治療について十分理解しているか？
- 他の合併症のフォロー体制はどうか？患者さんの状態は安定しているのか？
- 紹介状だけでは社会的背景や本人を取り巻く環境への現況の記載が乏しい
- 信頼関係の構築は初回が重要だと感じている

こうした内科の先生の思いを理解して準備しよう

成人科への移行準備と今後の計画

まずは急ぐ必要のある「腎内科」への移行を足がかりに、あせらず一歩ずつ

- 透析や腎移植に対応可能な病院の情報収集（内科クリニック医師の協力）
- かかりたい病院の地域医療連携室に電話相談（病名や背景、受けたい医療を具体的に、現在の腎機能の数値、まずは一度話を聞いていただきたい、など）
- お引き受けいただけると回答をいただいたら、初診の手順を確認
- こども病院腎内科主治医に報告・相談・紹介状の依頼
- 初診（しばらくはこども病院とオーバーラップ（交互）受診）
- 将来的には同院内の適切な診療科等をご紹介いただきながら、徐々にメチルマロン酸血症の経過観察、急性期対応、肝臓移植後の管理などもお願いしていく

理想の医療環境を思い描き
回り道しながらでもそこに向かっていきたい

4. 患者会の取り組みについて

移行困難な疾患である私たち患者家族に必要なと思われる準備の例

～移行期医療勉強会（講師 窪田満先生）や当会の成人患者さんの経験から～

- まずは保護者が病気のメカニズム・薬・検査の意味を理解する
- 子の年齢や理解力に合わせて、幼少期から本人に病気について伝えていく
- 制度について情報収集し、状況に応じて速やかに利用できるよう準備しておく
- 支援が必要な状況のお子さんにこそ、親がいなくても困らない環境を早い時期から作っていく
- 成人後も専門医（小児科）との繋がりを持ち続けながら、成人診療科との連携構築に努めていく
- 薬歴・検査結果の記録、医療意見書（小慢）・臨個票（難病）、紹介状等のコピーを保管しておく

疾患別 家族のためのハンドブック シリーズの作成

- 保護者・大人になりゆく当事者本人の疾病理解のために
- 学校や支援者の方々への説明に
- 専門医ではない医師・医療従事者の方々に



成人期移行 患者用チェックリスト（有機酸代謝異常症用）

窪田 満先生（国立成育医療研究センター総合診療部）

病気・治療に関する知識

1. 自分の病名を知っている
2. 自分の病気が有機酸の代謝異常であることと、その簡単なメカニズムを理解している
3. 内服薬や特殊ミルクを飲んでいる場合は、その簡単なメカニズムを理解している
4. 食事療法を行っている場合は、蛋白制限、カロリー補給などの自分の食事療法を理解している

体調不良時の対応

5. 絶食などで異化が亢進し体調が悪化するため、絶食を避けることを知っている
6. 体調不良時に病院に行けるように環境を整え、回りの人にも自分の病気のことを伝えている

医療者との対等なコミュニケーション

7. 診察前に質問事項を考えて受診できる
8. 診察時、医師に検査の結果などを質問できる
9. 医師・看護師、または他の医療者（栄養士・薬剤師・ソーシャルワーカー等）からの質問に答えることができる。

……全24項目……

理想の移行期医療のかたちは？（有機酸・脂肪酸代謝異常症2024年現在）

- △ 小児科にのみ受診しつづける
- 小児科と成人診療科の両方にかかる
- 成人診療科に移行 + 年1～2回の小児科受診
- 完全に成人診療科に移行する（小児科から徐々に移行）
- ✗ どこにも定期的に受診しない

理想の移行期医療のかたちは、患者の状態・環境により個々に異なると思います。

いずれのかたちであっても、慢性疾患を持ちながら生活していくには、年齢や重症度を問わず安心して医療を受け続けられることが必要です。

— 様々な立場の方々のご理解ご協力をどうぞよろしくお願いいたします —