

国立病院機構における筋ジストロフィー医療の将来展望： 介護から医療へ、施設入院から在宅への流れにどう取り組む

川井 充[†]

第67回国立病院総合医学会
(平成25年11月9日 於金沢)

IRYO Vol. 69 No. 7 (327–330) 2015

要旨 国立病院は筋ジストロフィー患者の教育と一体になった医療と福祉に早くから取り組み、寿命の延長とQOLの改善に成果をあげてきた。他の事業主体では担うことができない医療を行っている。しかし、それは施設入所による入院医療の96%のシェアをもつなど、重症者の入院医療においてのみいえることである。多くの若年者は在宅で過ごし、普通学校に通う傾向が強まっている。若年者は大学病院や公立病院に通院する人が多く、交通不便なところに立地する国立病院に通院する患者は多くない。治療法がないと聞いて医療を受けていない患者も少なくない。今後、筋ジストロフィーも「難病」のひとつとされるようになると、小児の在宅医療への取り組みが重視されるようになる。また、新しい治療の開発が急速に進むことが予想されるので、治療法開発にどれだけ参画できるかが問われるようになる。新しい動きからとり残されると、高齢患者の介護施設となっていくであろう。若年患者の在宅医療と治療法開発への参画がキーワードといえよう。また、専門学会の設立も望まれる。

キーワード 筋ジストロフィー、施設入所、入院医療、在宅医療、治療法開発

はじめに

筋ジストロフィー医療は国立病院機構の行うセーフティーネット医療の代表であり、国立精神・神経医療研究センターと国立病院機構の27病院（旧国立療養所）がネットワークをつくって、この疾患の入院医療の100%近くを担ってきた歴史がある。筋ジストロフィーに対する施策は医療と福祉と教育が一体となって提供されるという点できわめて特異な形

態をとっている。最善の支持療法を丹念に進めてきた結果、もっとも頻度が高く進行の速い小児筋ジストロフィーであるデュシェンヌ型筋ジストロフィーの寿命は30歳代半ばまで延長している^{1,2)}。さらに最近の治療研究の急速な進歩により今後ますます比重が介護から医療へ移ることは間違いない、障害者福祉に対する考え方の変化から在宅で過ごす患者が圧倒的多数になると予想される。この流れにどのように対応するかがこの領域の先頭を走ってきたわれわ

国立病院機構東埼玉病院 神経内科 [†]医師
(平成26年6月24日受付、平成27年4月10日受理)

Future Prospects of Muscular Dystrophy Medical Service of the National Hospital Organization :
How to Cope with the Big Trend, "From Care to Cure" and "From Institutionalization to Home Medical Care" ?
Mitsuru Kawai, NHO Higashisaitama National Hospital

(Received Jun. 24, 2014, Accepted Apr. 10, 2015)

Key Words : muscular dystrophy, institutionalization, hospital care, home care, development of new treatment

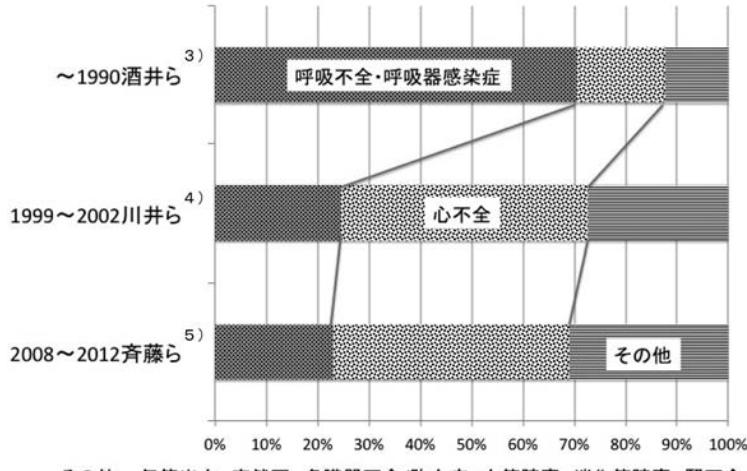


図1 デュシェンヌ型筋ジストロフィーの死因の推移

れに課されている大きな課題であるといえよう。筋ジストロフィー医療のこれまでを振り返り、将来を展望するとともに、現在取り組むべき課題について述べてみたい。

日本の筋ジストロフィー医療の歴史

1. 医療提供体制の歴史

現在の筋ジストロフィー医療の枠組みは1964年に「全国進行性筋萎縮症児親の会」が厚生大臣に陳情した結果、「進行性筋萎縮症対策要綱」が制定され、治療（リハビリテーション）と教育の機会を提供し、研究を推進する目的で、国立療養所に筋萎縮症病棟が設置されたことに始まる。筋萎縮症病棟は同年5月に西多賀療養所と下志津病院に設置され、児童福祉法の措置に基づく入院が開始された。1979年までに全国27施設に2,500の病床が整備された。1969年には成人患者にも措置が適用されるようになった。1976年から順次デイケア棟が整備され、在宅患者の支援にも力が注がれるようになった。1980年から成人化対策病棟の整備が行われ、1992年下志津病院を皮切りに順次病棟が建て替えられた。2004年にはほとんどの国立病院が独立行政法人国立病院機構となつてもこの体制は引き継がれたが、2006年障害者自立支援法（現在は障害者総合支援法）が施行され、措置から契約に基づく療養介護病サービスに移行した。

2. 集学的医療体制と最善の支持療法による寿命の延長

1960-70年代には医療的介入は主としてリハビリテーションによるものであった。国立療養所徳島病院を中心に装具療法が精力的に実施され、若年者にはばね付き膝関節装具、年長者には胴付き装具が処方され、歩行期間の延長と脊柱変形や関節拘縮の予防がはかられていた。1980-90年代には呼吸管理、1990-2000年代には心筋障害治療がさかんに行われるようになった。

デュシェンヌ型筋ジストロフィーの寿命は、1977-1980年には18.8歳、1999-2001年には27.2歳、2005-2009年には32-33歳というように延長を続け、現在では40歳代の患者もまれではなくなっている。またそれとともに、主要な死因も図1に示すように、かつては呼吸不全であったのが、心不全にとってかわっている。最近は呼吸不全も心不全も減る傾向にあり、腎不全などその他の死因が増える傾向にある。

これらの取り組みは、小児科、神経内科、リハビリテーション科、呼吸器科、循環器科、整形外科など、多くの領域の専門家の協力によるものであって、その時代に利用できる技術をすべて動員するという集学的な医療体制の構築による「最善の支持療法」の効果ができる。

3. QOL向上の取り組み

入院中の筋ジストロフィー患者の生命予後が著しく改善し、長い人生を送ることができるようになったが、疾患の自然経過が根本的に変化するような治療法が開発されたわけではないので、年齢の高い自

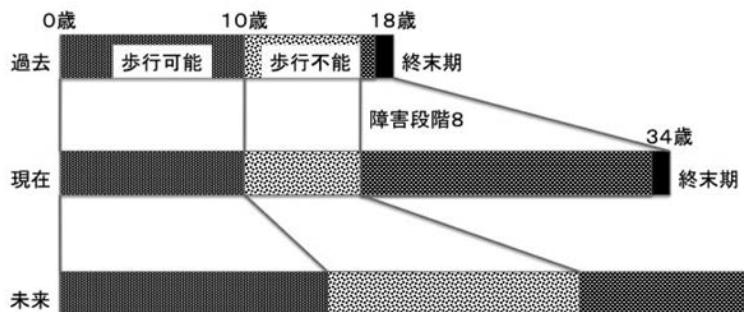


図2 デュシェンヌ型筋ジストロフィーの人生

立度の低い患者が増えたにすぎないということもできる。最新の入院患者データベースによれば、入院患者の85%が人工呼吸器を装着している。またデュシェンヌ型筋ジストロフィーで経口摂取が可能な患者の比率は75%になっている。

現在の筋ジストロフィーの病棟は医療処置が多く、濃厚な介護を提供する場である。そのような中で寿命の延長だけではなく、人生の質の向上をはかるべく、医師、看護師、理学療法士、作業療法士、言語聴覚士、心理療法士、栄養士、調理師、児童指導員、保育士などの多くの専門職が連携をとりながら、さまざまな取り組みが行われている。またボランティアの導入も活発に行われている。

筋ジストロフィー医療の将来展望と 国立専門医療施設の課題

1. 小児期の患者の医療への関与

筋ジストロフィーの病的過程は出生前から存在しており、発症する小児期から濃厚な医療介入を必要とする10歳代後半まで連続した診療体制の提供が望ましい。はじめの時期は外来で小児科医が診療にあたり、ある時期から内科医にひきつがれるというのが本来は一般的である。国立専門医療施設における筋ジストロフィー医療はこれまで述べてきたように、一貫して入院診療を中心としてきた。筋萎縮症病棟が設置された当初は養護学校で教育を受けるための措置入院であったため、入院患者は学齢期の児童が多くたが、現在は呼吸管理や心不全治療を必要とする比較的年齢の高い患者が主体となっている。診断を受けたときに治療法がないということで専門医に紹介されることなく呼吸不全や心不全が出現するまで医療を受けていない患者も少なからず存在し、診断した時から高年齢までの切れ目ない医療の提供

という望ましい姿からほど遠い状態になっている。また患児のみならず家族全体をみるとこと、家系のメンバーに遺伝カウンセリングを適切に実施できる体制が存在することも大切であるが、十分とはいえない。

小児の在宅患者に対して適切な医療を提供できるようにすることがわれわれの第1の課題である。2013年にプレドニゾロンがデュシェンヌ型筋ジストロフィーに対して追加適応公知申請が行われて承認されたが、以下に述べるように今後さらにこの年齢の患児に提供する医療の内容が豊かになると小児期の患者の医療はますますに重要になると思われる。

2. 治療開発への寄与

1987にデュシェンヌ型筋ジストロフィーの原因遺伝子ジストロフィンが発見されて以来、筋強直性ジストロフィー、顔面肩胛上腕型筋ジストロフィー、エメリー・ドレフュス型筋ジストロフィー、福山型先天性筋ジストロフィーなど多くの臨床型の原因遺伝子が解明され、ほとんどの筋ジストロフィー患者にとって、実際の遺伝子診断が診療レベルで実施できるかどうかは別として、自分の病気の原因は解明済みの問題になっている。しかし、原因に近いところを標的とする治療法の開発は最近になって進み、ジストロフィン異常症に対してエクソンスキッピングやストップコドン読み飛ばしなど治験が実施されるようになっている。筋ジストロフィーはいずれの臨床型も希少疾患であり、効果的効率的に治験を推進するために、国立精神・神経医療研究センターを中心に患者登録システム Remudy と治験実施ネットワークが構築されている^{6,7)}。専門医療施設として治療開発に寄与することがわれわれの責務であるといえよう。

これまで行われてきた最善の支持療法では患者の寿命は延長したもの、疾患の進行そのものは大きく変えることができなかった。床上で生命維持装置に依存する期間が延長したということもできる。しかし現在開発中の治療は疾患の進行そのものを大きく遅らせることが期待される。それにみあった人生の質の改善への取り組みも行われなければならないだろう。

3. 安定して医療を提供できる基盤の構築

筋ジストロフィーはこれまで特定疾患と異なる枠組みで医療・福祉サービスが提供されてきたが、2014年5月23日に「難病の患者に対する医療等に関する法律」(難病法)によって難病医療が法制化されるにあたって、筋ジストロフィーが指定難病となるかどうかが議論されている。そのためには、診断基準、重症度分類がさらに明確になる必要があるのと同時に、疫学的データもより精緻なものが求められるであろう。筋疾患の診療にあたる専門医が少ないのも大きな問題で、その養成も急務である。この領域では医師以外の専門医療職が医療福祉サービスに果たしてきた役割が大きく、彼らがそのノウハウを伝承し発展させてきた上に日本が世界に誇れる優れた医療サービスが築かれてきたが、彼らが誇りをもって仕事ができる体制を構築する必要がある。

この領域には専門学会が存在しない。従来精神・神経疾患研究委託費(現在は研究開発費)による4つの研究班が連携をとりながらその役割を果たしてきたが、国立精神・神経医療研究センターの独立行政法人化にともない、研究開発費はプロジェクト研究の色彩を強め、学会が別に求められるようになっている。そのような時代の要請に基づき、筋ジストロフィーの診療にたずさわる専門医療職が自発的に集まり「筋ジストロフィー医療研究会」が組織され、年に1回の学術集会が開催されることになった。今後の発展が望まれるところである。

〈本論文は第67回国立病院総合医学会シンポジウム「セーフティーネット医療の10年後 - そのために今何をすべきか -」において「国立病院機構における筋ジストロフィー医療の将来展望：介護から医療へ、施設入院から在宅への流れにどうとりくむ」として発表した内容に加筆したものである。〉

著者の利益相反：本論文発表内容に関連して申告なし。

[文献]

- 1) 松村剛, 齊藤利雄, 藤村晴俊ほか. Duchenne muscular dystrophy 患者の経時的死因分析. 臨神経 2011; 51: 743-50.
- 2) 川井充. 日本のデュシェンヌ型筋ジストロフィー推定患者数 遺伝性神経・筋疾患における患者登録システムの構築と遺伝子診断システムの確立に関する研究 平成23-25年度総括研究報告書. 平成26年3月. p37-40.
- 3) 酒井素子, 本田仁, 飯田光男: Duchenne型筋ジストロフィーにおける心不全死の検討. 厚生省精神・神経疾患研究委託費=筋ジストロフィーの臨床病態と遺伝及び疫学に関する研究: 平成2年度研究報告書. p. 173-177
- 4) 川井充, 福永秀敏: 神経・筋政策医療ネットワークにおける筋ジストロフィー患者データベースの構築. 厚生労働省精神・神経疾患研究委託費: 筋ジストロフィー患者のケアシステムに関する総合研究: 平成11-13年度研究報告書. p. 263-273
- 5) 齊藤利雄, 矢田羅勝義, 川井充: 国内筋ジストロフィー専門入院施設におけるDuchenne型筋ジストロフィーの病状と死因の経年変化(1999年~2012年) 臨床神経 2014; 54: 783-790
- 6) 川井充, 臨床試験に向けた筋ジストロフィーの評価法の確立と患者登録システムの構築. 臨神経 2009; 49: 863-6.
- 7) 中村治雅, 川井充. 治療薬開発のインフラストラクチャー - 患者登録システム. Brain Nerve 2011; 63: 1279-84.