

脳神経内科は、いわゆる難病や遺伝性疾患と関わるものがよくあります。2023年3月現在の指定難病338疾患のうち約25%にあたる83疾患は神経・筋疾患であり、その約半数は遺伝性疾患です。また、神経内科専門医のうち80%以上が遺伝子診断を経験しているとの報告もあります。

近年の遺伝性神経・筋疾患を取り巻く状況は劇的に変化しつつあり、画期的な治療法の登場によって「治る」神経・筋疾患が増えていきます。例えば、遺伝性ATTRアミロイドーシスや脊髄性筋萎縮症、デュシエンヌ型

北大病院臨床遺伝子診療部副部長

松島 理明

(脳神経内科)

／ベッカー型筋ジストロフィー(DMD/BMD)縁者の子や孫がいて、血縁者への影響が少な

など、かつては不治の病い場合もあります。神経

であった疾患が治療可能筋疾患の遺伝カウンセリング

となってきました。治療法のある遺伝性疾患に

対しては、発症前診断も含めて遺伝学的検査を行

うハードルは低くなっているといえます。

一方、依然として根本的治療法が存在しない疾患が多いのも事実で

す。成人発症の疾患が多検査が行う時点で被

す。また、筋強直性ジストロフィーやハンチントン病、常染色体顕性遺伝

(優性遺伝)脊髄小脳変性症(AD-SCD)などです。北大病院では、こ

どでは、発症前診断を目的に相談される方もいま

は、4〜5回程度の遺伝カウンセリングを重ねた

上で検査に入ることに基づいて検査を行っています。検査後

にも結果説明のみならず、定期的な電話等で被検査者の状況を確認しています(図)。

か、などの点に注意して時間をかけて遺伝カウンセリングを行うのが適切

です。北大病院では、このような発症前診断で

は、4〜5回程度の遺伝カウンセリングを重ねた

上で検査に入ることに基づいて検査を行っています。検査後

にも結果説明のみならず、定期的な電話等で被検査者の状況を確認しています(図)。

なお、現在はまだ疾患修飾療法が確立していな

いAD-SCDですが、40種類を超える病型が報告されてい

て、最近SCA50という病型が確認さ

されました。これまでの病型でも治療法は大き

く、検査を行う時点で被検査者の状況を把握、疾患に関する情報提供

神経・筋疾患の発症前診断の手順

- ・18歳以上
- ・家系内のバリエーションを確認済
- ・本人自身が検査を希望
- ・キーパーソンがいる
- ・すぐ検査はできないことを理解済
- ・神経内科受診で無症状を確認

複数回の来談が必要

検査前

- ・来談者の状況把握、疾患に関する情報提供
- ・結果が自身や家族にもたらす心理的・社会的影響の予測
- ・今後の選択肢
- ・結果を受け止められる状態であるかの確認→精神科受診

結果説明

- ・当日同伴者を事前に確認
- ・結果を聞く・聞かない意思の再確認

説明後

- ・必ずフォローアップ電話
- ・必要に応じて遺伝カウンセリングを継続

なく遺伝学的検査のメリットが乏しいとの考えも型によっては特異的な治療法が実用化される可能性があり、遺伝学的検査にて診断を確定する有用性が増しています。

北大病院では05年7月から22年12月までに164症例395件の神経・筋疾患に関する遺伝カウンセリングを実施していますが、そのうち多くは成人期が占めます。初回来談時には疾患の説明を目的としている方が3分の1程度でした。

遺伝子診断についての説明をするだけではなく、疾患に対する来談者の理解を深める点でも遺伝カウンセリングは有用な機会を提供していま

す。

2次救急の評価充実を

診療側 要望 小児入院管理料も

中医協総会

中医協総会が開かれ、2024年度診療報酬改定に向けて、第8次医療計画に関連する議論を行った。

厚生労働省は「5疾病6事業」のうち新興感染症を除く5事業の論点を提示し、診療側は救急医療について「これまでの施策が3次救急に偏り、2次救急医療機関の運営を苦しくしてしまった」と、2次救急への評価充実を求めた。

厚生労働省は論点として▼増加する高齢者の救急搬送等も踏まえ、転院搬送を含めた救急医療に係る評価の在り方▼地域で災害時に必要な医療提供に一定程度役割を果たす医療機関に係る評価の在り方▼へき地における遠隔医療とオンライン診療の推進▼ハイリスク妊産婦や精神医療が必要な妊産婦への対応等の観点からの総合的な診療体制に係る評価の在り方▼医療的

ケア児を含む小児患者に、救急やレスパイトも含めた必要な医療を確保する観点からの小児医療に係る評価の在り方」を挙げた。

医療計画と診療報酬の関係については、診療側の長島公之委員（日医）が「各都道府県が地域の実情に応じ、どのような計画を策定した場合も計画が成り立つよう、寄り添い支えるのが診療報酬の役割」と指摘。その上

で、「診療報酬によって計画の在り方がゆがんでいないか、報酬以外の財政措置が適切な場合もある」という視点を常に持つことも重要だ」と述べた。

支払側の松本真人委員（健保連）も「診療報酬と補助金の役割分担は意識する必要がある」と同調。これまでも医療計画で課題とされていることは診療報酬でかなり対応してきたとし、「さらに報酬で対応するなら、検

応しているところと、そうでないところのメリハリをつけるべきだ」と主張した。

各論点を巡っては、救急医療について診療側の長島委員、島弘圭委員（日病）、池端幸彦委員（日慢協）がいずれも2次救急医療機関の評価充実を要望。

島委員は「急激に状態が悪化した高齢者の救急は、適切な医療機能を有する医療機関で応需する必要がある。3次救急医療機関に過度の負担をかけるためにも、2次救急に応需可能な医療機関の確保維持が必要」と訴え、池端委員も「高齢者だから地域包括ケア病棟

だ」と指摘した。

一方、支払側の松本委員は「高次医療機関にはこれまで以上に役割を果たしてもらうため、受け入れ件数を増やすのではなく、高次医療機関で受け入れる患者に重点化する必要がある。高齢の救急患者は地ケアなど急性期

促す仕組みを強化すべきだ」と主張した。

他の論点について診療側の長島委員は、災害医療に対しては、DPC制度の機能評価係数Ⅱでの評価の維持・継続でよいとコメント。へき地医療は、前回改定でオンライン診療が拡大され、D t



感染症対策で 道医に知事感謝状

道は、新型コロナウイルス感染症対策の推進に関わるこれまでの尽力に対して、道医（松家治道会長）に知事感謝状を贈呈した。写真真。

鈴木直道知事は外来・入院患者への対応や道ワクチン接種センターの運営協力などについて感謝を表し、松家会長は「引き続き各地の医師会と連携を取り道民の健康を守っていききたい」と述べた。