

難病医療推進センター

1. スタッフ

センター長(兼)教授 大菌 恵一

その他、教授2名、准教授1名、講師1名(兼任を含む。)

2. 診療内容

当センターは、難病に関するより適切な情報の提供、難病に関する治験あるいは臨床研究の推進、治療法の開発を含む今後の難病対策の発展への貢献などを目的としている。平成30年(2018年)4月現在、指定難病は331疾病、小児慢性特定疾病は756疾病に拡大されたため、難病対策を推進し、難病患者に対して良質な医療を提供する必要がある。本院は令和元年(2019年)大阪府難病診療連携拠点病院に選定された。難病法に基づく大阪府難病診療連携拠点病院として、難病の診断を的確に行い良質な医療を提供し、必要に応じて遺伝子診療部と連携し、遺伝学的検査及び遺伝カウンセリングを実施している。

指定難病及び小児慢性特定疾病の対象疾患は多岐にわたるため、個々の難病に関しては、各診療科で対応している。将来的には外部からの問い合わせに対応可能なシステムを構築する予定である。

日本医療研究開発機構(AMED)が推進する、未診断疾患イニシアチブ(IRUD)に参画することによって、成人及び小児患者を体系的に診療し、患者情報(臨床情報及び遺伝情報)を収集蓄積し、難病疾患の原因究明を行っている。また、遺伝子診療部と連携し、遺伝カウンセリングを通して遺伝性難病患者への良質な医療を提供している。

平成26年度より大阪府委託による難病患者在宅医療支援事業を展開している。本事業の目的は難病患者が地域の医療関係機関による治療とケアを受け、安心して在宅による療養生活が続けられることである。地域の診療所や病院等の医師・医療スタッフの難病在宅医療に関する知識向上等を図るために研修会を行っている。

信頼性のあるカルテ臨床情報システムを構築し難病に関する治験や臨床研究を推進するために、医療情報部と連携して難病疾患レジストリーとして症例登録する。

3. 診療体制

個々の難病患者については、27診療科・2診療部(循環器内科、腎臓内科、消化器内科、糖尿病・内分泌・代謝内科、呼吸器内科、免疫内科、血液・腫瘍内科、老年・

高血圧内科、漢方内科、心臓血管外科、呼吸器外科、消化器外科、小児外科、病理診断科、眼科、耳鼻咽喉科・頭頸部外科、整形外科、皮膚科、形成外科、神経内科・脳卒中科、神経科・精神科、脳神経外科、小児科、泌尿器科、放射線診断・IVR科、放射線治療科、核医学診療科、総合診療部、保健医療福祉ネットワーク部)がそれぞれ対応しているが、多臓器の合併も少なくないため、各科が互いに連携して診療にあたっている。

4. 診療実績

(各診療科の外来診療実績等も参照のこと。)

(1) 未診断疾患イニシアチブ(IRUD)

各科の体系的診療によって精査し、診断に至らなかった未診断・難病患者のうち、何らかの遺伝子異常が疑われる症例はIRUDへの登録を検討している。大阪大学はIRUD拠点病院、及びIRUD解析センターを兼務しており、5拠点病院(大阪大学病院・愛媛大学病院・東京女子医科大学病院・山梨大学病院・川崎医科大学病院)の全エクソーム解析を受託している。大阪大学ではIRUDを通して主治医と緊密な連携を取りながら、自施設内で全エクソーム解析を行い、遺伝学的見地から希少難病疾患の診断及び原因解明に寄与している。

1) 大阪大学 IRUD 診断体制

月1回開催されているIRUD診断委員会で主治医が未診断症例の症例提示を行い、臨床検査や既存の遺伝学的検査(染色体検査、アレイCGH、疾患パネルエクソーム解析、サンガーシーケンス etc.)で十分鑑別されているか、エクソーム解析の意義について審議される。審議の方法については、IRUD診断委員会のほかに電子カルテシステムを利用した書面審議の方法も設けており、診療科主治医の要望に柔軟に対応できるようにしている。

審議の結果IRUD登録となった症例の検体は大阪大学解析センターへ搬入され、全エクソーム解析及び情報解析が行われる。解析結果はIRUD診断委員会での検討を加え、主治医を通じて患者へと返却される。

2) 大阪大学 IRUD 診断実績

これまでに提出された検体総数は353検体/109家系(令和元年度:97検体/29家系、平成30年度:128検体/41家系、平成29年度以前:108検体/33家系)

である。

これまでに下記遺伝子の病的バリエーション(新規バリエーションを含む)が同定され、患者へ結果開示されている。

同定遺伝子	疾患名、症状など
<i>COL1A1</i>	骨形成不全症
<i>GALNS</i>	モルキオ症候群
<i>COL2A1</i>	脊椎骨端異形成症 (3家系)
<i>B3GALT6</i>	脊椎骨端骨幹端異形成症 (関節弛緩型)
<i>SEC24D</i>	骨系統疾患 (Cole-Carpenter 症候群)
<i>DNMT3A</i>	高身長・精神運動発達遅滞
<i>PKD1</i>	先天性肝線維症
<i>CCDC115</i>	脂肪性肝線維症
<i>ABCB4</i>	肝機能異常・肝腫大
<i>NBAS</i>	反復性急性肝不全
<i>MYH7</i>	遠位筋筋力低下・虚血性心疾患
<i>APTX</i>	不随意運動
<i>COL4A1</i>	小頭症、Dandy-Walker 奇形
<i>NIPBL</i>	コルネリア・デ・ランゲ症候群
<i>GPC3</i>	Simpson-Golabi-Behmel 症候群
<i>GNAS</i>	偽性副甲状腺機能低下症
<i>DNMT3A</i>	高身長
<i>GFAP</i>	アレキサンダー病
<i>FGFR1</i>	Hartsfield 症候群

患者臨床情報を蓄積しトランスレーショナルリサーチ推進に活用するため、患者レジストリーにも注力している。神経難病の中でもとりわけ過酷な疾患である筋萎縮性側索硬化症について疾患レジストリーの他、筋強直性ジストロフィ症については国立精神・神経医療研究センターと共同で、国際登録(treat-NMD)と連携した全国の実患者レジストリーを構築・運営している。遺伝性パーキンソン病についても症例登録を行っている。

3) 院内での活動

年に1回外部講師を招き、IRUD 招聘講演会を開催している。令和元年度は「未診断疾患イニシアチブが拓く臨床遺伝学の新天地」と題し、院内の医療者を対象に IRUD 事業の紹介・啓発を兼ねた講演会を開催した。

4) 院外に向けた活動

難病患者への情報提供のために、難病医療推進センターの外部ホームページを作成している。

(http://irud_a_osaka-u.umin.jp/nanbyoiryo.html)

さらに、希少・未診断疾患患者の窓口として、IRUD (近畿地区) のホームページも作成している。

(http://square.umin.ac.jp/irud_a_osaka-u/)

(2) 難病患者在宅医療支援事業

難病患者在宅医療支援事業に関しては、難病在宅医療に関する知識向上を目的とするシンポジウムが行われ、地域で在宅医療を支える医療関係者(医師25名、看護師14名、保健師12名、ケアマネ4名、リハ職2名、その他5名)が参加した。神経難病をテーマとして講演及びシンポジウムが行われた。