

## 難病医療推進センター

### 1. スタッフ

センター長（兼）教授 大薗 恵一  
 その他、教授2名、講師1名、助教1名、  
 （兼任を含む。また、教授、准教授、助教は専任、寄附講座を  
 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。

指定難病および小児慢性特定疾病的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。

成人及び小児患者を体系的に診療し、患者情報を収集蓄積し、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）に協力することによって、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て遺伝性難病の良質な医療を提供している。

平成26年度より始まった、大阪府委託による難病患者在宅医療支援事業を研修事業だけではなく在宅患者訪問事業も展開している。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。具体的な事業内容は、専門医・看護師が出向し地域かかりつけ医の難病に関する知識向上と病状についての情報交換を得るために同行訪問事業と、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の研修会事業の二つに分けられる。

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治性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を参照のこと。  
 未診断・難病患者を各科で体系的診療による精査を行い、診断に至らなかった未診断・難病患者は月1回開催されているIRUD診断委員会で審議された。円滑な検討症例のために電子カルテシステムを利用した診断委員会委員による書面審議を開始した。IRUD診断委員会で審議する前に、アレイ、疾患パネルエクソーム解析、サンガーシーケンスなどの遺伝学的検査で絞り込み、IRUD診断委員会委員による審議の結果、全エクソンシーケンス（WES）以外の遺伝学的検査で確定できなかった108検体/43家系（小児61検体/19家系、成人47検体/24家系）をIRUD解析センターへ依頼した。10家系で遺伝子変異が同定された（脊椎骨端異形成症：COL2A1（2家系）、脊椎骨端骨幹端異形成症：COL2A1、脊椎骨端骨幹端異形成症（関節弛緩型）：B3GALT6、骨系統疾患（Cole-Carpenter症候群）：SEC24D、高身長・精神運動発達遅滞：DNMT3A、先天性肝線維症：PKD1、脂肪性肝線維症：CCDC115、肝機能異常・肝腫大：ABCB4、反復性急性肝不全：NBAS）。また、自施設のWESによって、先天性拘縮性くも状指趾症疑いの症例で、COL11A1変異を、脊椎骨端異形成症疑いの症例でCOL2A1変異を、多発性骨軟骨腫疑いの症例でEXT1変異を同定した。また、「網羅的手法による遺伝子染色体診断～周産期・新生児期疾患をモデルとして～」、「未診断疾患イニシアチブ Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases IRUD」と題する講演会をそれぞれ開催した。

難病患者リクルートのために、難病医療推進センターの外部ホームページを作成した。（[http://irud\\_a\\_osaka-u.umin.jp/nanbyoiryō.html](http://irud_a_osaka-u.umin.jp/nanbyoiryō.html)）さらに、未診断・難病患者リクルートのために、小児用のIRUD-P（関西・中国・四国地区）のホームページ（[http://irud\\_ped\\_osaka-u.umin.jp/](http://irud_ped_osaka-u.umin.jp/)）に加えて、成人用のIRUD-A（近畿地区）のホームページも作成した。（[http://square.umin.ac.jp/irud\\_a\\_osaka-u/](http://square.umin.ac.jp/irud_a_osaka-u/)）

難病患者在宅医療支援事業に関しては、合計44件の同行訪問を行った。神経内科・脳卒中科を退院する前、あるいは外

来通院中の指定難病患者から同行訪問の希望があった場合に、かかりつけ医・患者との日程調整の上、豊中市、茨木市、箕面市、池田市、大阪市、西宮市、吹田市、堺市を含めた幅広い地域で行った。訪問後には、患者や地域かかりつけ医から、患者や家族の心理的支援や大学・地域との医療連携につながるという評価を得た。また、難病在宅医療に関する知識向上を目的とする研修会が合計 2 回行われ、地域で在宅医療を支える医療関係者（訪問看護師、保健師、理学療法士、医師）が参加した。「神経難病終末期の支援」、「難病医療のこれから」をテーマとして講演及びシンポジウムが行われた。

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も行っており、1 例登録があった。