

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））  
難治性疾患の継続的な疫学データの収集・解析に関する研究（H29-難治等(難)-一般-057）  
分担研究報告書

難治性聴覚障害の全国疫学調査に関する研究

研究協力者：牧野伸子（自治医科大学地域医療学センター 公衆衛生学部門）  
研究協力者：梅澤光政・小橋元（獨協医科大学公衆衛生学講座）  
研究協力者：西尾信哉・宇佐美真一（信州大学医学部耳鼻咽喉科学教室）  
研究代表者：中村好一（自治医科大学地域医療学センター 公衆衛生学部門）

研究要旨：厚生労働省「難治性聴覚障害に関する調査研究班（研究代表者：宇佐美真一）」は「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」、「ミトコンドリア難聴」の3つの指定難病を担当している。H29年8月、上記研究班より全国疫学調査実施希望があり、今後、臨床班と疫学班の共同研究の形で、上記3疾患の全国疫学調査を実施し、患者の頻度、実態把握を行う予定である。

A．研究目的

「難治性聴覚障害に関する調査研究班」の担当する「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」、「ミトコンドリア難聴」の3つの指定難病に関して、全国疫学調査を実施し、患者の頻度、実態把握を行うことを目的とする。

B．研究方法

全国疫学調査マニュアル(第3版)にしたがって実施する予定である。

今年度は、難治性聴覚障害に関する調査研究班の班会議に出席し、全国疫学調査実施の予定について検討した。

（倫理面への配慮）

今年度は研究者間の意見交換であったため、倫理的問題は生じない。

C．研究結果

一次および二次調査項目の検討および特別階層病院の検討を進めており、来年度内の調査開始に向けた準備を実施している。

D．考察

課題としては、アッシャー症候群1型は先天性の高度難聴+遅発性の網膜色素変性症を呈するため、主として耳鼻咽喉科でフォローされているのに対し、アッシャー症候群2型では、先天性の中等度難聴+遅発性の網膜色素変性となるため主として眼科でフォローされていることが多く、調査

対象を耳鼻科・眼科の2科にまたがる形にする必要があり、患者重複登録を除外する手法が必要である。症状の固定化した後のアッシャー症候群患者では有効な治療が無いことに加え、視覚・聴覚の重複障害となり外出困難となるため定期的に病院を受診しない(ないしは障害者手帳の更新の時のみ受診する)ケースが想定されるため、患者の頻度の把握に工夫が必要である。

E．結論

「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」、「ミトコンドリア難聴」の3つの指定難病に関し、患者の頻度、実態把握を行うことを目的として、来年度内に全国疫学調査を開始する。

F．研究発表

- 1．論文発表  
なし
- 2．学会発表  
なし

G．知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む）

- 1．特許取得  
なし
- 2．実用新案登録  
なし
- 3．その他  
なし