

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

「脳神経疾患の臨床的評価、臨床データ収集、診療マニュアル確立」

研究分担者 久保田雅也
国立研究開発法人国立成育医療研究センター 神経内科 診療部長

研究要旨

神経内科における視覚聴覚二重障害の診断-フォロー体制がどのようになっているかを提示し、現状における課題を抽出した。受診理由の大半は視覚、聴覚における機能不全の有無に関わらず、発達遅滞（精神および運動）、てんかん、不随意運動、発達障害一般の患者である。診断に際しては病歴聴取と神経診断学に従った絞り込みと並行して神経放射線画像と遺伝学的検査を必要に応じて行う。視覚聴覚二重障害のケアもそれ以外の症状と同様に総合的な取り組みの中で患者家族のニーズにあったものにする必要がある。

A．研究目的

神経内科が視覚聴覚二重障害の診断-フォロー体制の確立のため何ができているか、今後何を成すべきかをみるために現状を提示し、今後の課題を抽出した。

B．研究方法

当センターにおいて神経内科が行っている診療体系（診断から長期フォローアップまで）の現状をまとめた。

(倫理面への配慮)

本研究にかかわる疾患の遺伝子診断に関しては当センターの倫理委員会の承認を受けている。

C．研究結果

当センターの機能としては 全国より各専門診療科へいわゆる“難病”、“難治症例”、“セカンドオピニオン”といった高度な医療や診断を求めて小児希少疾患が集約される、地域からの紹介についても幅広く受け入れを行っている、救急外来については24時間365日体制で1次から3次医療まで提供していることが特徴である。。受診理由の大半は視覚、聴覚における機能不全の有無に関わらず、発達遅滞（精神および運動）、てんかん、不随意運動、発達障害一般の患者である。その中で神経内科は

病歴聴取と神経診断学に従った絞り込みと並行して神経放射線画像と遺伝学的検査を必要に応じて行う。様々な主訴で訪れる患者の全体像の中で「診断」は治療とケア、支援の始まりである。根本的な治療法がない疾患の方が、まだはるかに多いが、治らないが故に何ができるかという課題も神経発達に関わるものの重要なミッションである。

D．考察

以上の結果をふまえ、今後の課題として
神経症候学のさらなる精緻化
神経症候学・神経画像・遺伝子診断からなる診断スキルの向上
当センターにおける視覚聴覚二重障害の実態と治療・ケアの共有化
医療のみでなく教育・就労・福祉まで視野に入れたフォローの組織化
これらの広報、患者家族会活動の支援以上が検討すべき課題として挙げられる。
視覚聴覚二重障害のケアもそれ以外の症状と同様に総合的な取り組みの中で患者家族のニーズにあったものにする必要がある。

E．結論

視覚聴覚二重障害のケアもそれ以外の症状と同様に総合的な取り組みの中で患者家

族のニーズにあったものにする必要がある。

F . 研究発表

1. 論文発表

1. Kubota M. Cockayne Syndrome: Clinical Aspects. In: Nishigori C., Sugawara K. (eds): DNA Repair Disorders, Springer, Singapore 2019, pp115-132.

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