

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（獨協医科大学公衆衛生学講座）  
研究協力者：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（信州大学医学部耳鼻咽喉科学教室）  
研究協力者：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」、「遅発性内リンパ水腫」の4つの指定難病を担当している。H30年10月、臨床班と疫学班の共同研究の形で、「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」の全国疫学調査が「難病の患者数と臨床疫学像把握のための全国疫学調査マニュアル（第3版）」に従って行われ、標準的な推計方法により患者数が推計された。

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」、「遅発性内リンパ水腫」の4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

今年度は、難治性聴覚障害に関する調査研究班と共同研究の形で、「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」の全国疫学調査が、難病の患者数と臨床疫学像把握のための全国疫学調査マニュアル（第3版）にしたがって実施された。さらに、調査結果を用いて、標準的な推計方法により患者数が推計された。

対象施設は「アッシャー症候群」では、眼科、耳鼻咽喉科であり、「若年発症型両側性感音難聴」では、耳鼻咽喉科とした。マニュアルに規定された抽出率を用いて、層化無作為抽出によって調査施設を選定した。

一次調査は、郵送法により各施設の患者数を調査し、全国の患者数を推計した。二次調

査は、一次調査で患者ありと回答した施設に対して、詳細情報を調査を実施しているところである。今後、二次調査の結果を用いて臨床実態の把握を行うとともに、全国の推計患者数に対して、重複報告例と不適格例の補正を行う予定である。

（倫理面への配慮）

「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」の全国疫学調査の二次調査は「難知性聴覚障害に関する研究」として、信州大学医学部医学科の臨床研究として承認された（審査番号4314）。

C．研究結果

「アッシャー症候群」では、一次調査の調査施設数は1,631施設、回収施設数は1,161施設であり、回収率は71.2%であった。「アッシャー症候群」の推計患者数は513人（95%信頼区間360～666人）と算定された。「若年発症型両側性感音難聴」では、一次調査の調査施設数は784施設、回収施設数は592施設であり、回収率は75.5%であった。「若年発症型両側性感音難聴」の推計患者数は722人（95%信頼区間638～806人）と算定された。「アッシャー症候群」、「若年発症型両側

性感音難聴」の罹患者頻度と臨床実態の把握ための有用な情報が得られたと考えられる。

#### D．考察

聴覚障害は音声言語コミュニケーションの際に大きな障害となるため、日常生活や社会生活の質（QOL）の低下を引き起こし、長期に渡って生活面に支障を来すため、診断法・治療法の開発が期待されている重要な疾患のひとつである。しかし、原因や病態の異なる多くの疾患が混在しており、また、個別の疾患として見た場合には罹患者数は必ずしも多く無いため、効果的な診断法および治療法は未だ確立されていない。また、その詳細な臨床像や自然経過に関しても必ずしも明らかとなっておらず、不明な点も多く、調査研究が必要不可欠な状況である。

厚生労働省「難治性聴覚障害に関する調査研究班」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」、「遅発性内リンパ水腫」の4つの指定難病を担当している。

今年度、「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」の全国疫学調査が行われたが、様々な課題があった。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った。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法が無いことに加え、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った。

今後、二次調査の調査結果を用いて重複報告例と不適格例の補正が必要ではあるが、一次調査における回収率は、「アッシャー症候群」で71.2%、「若年発症型両側性感音難聴」で75.5%であり、全国疫学調査としては比較的高い結果であった。したがって、今回の調査で得られた推計患者数は一定の妥当性を有すると考えられる。

#### E．結論

「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」の全国疫学調査が「難治性聴覚障害に関する調査研究班」と本研究班の共同研究により実施された。一次調査の調査野結果から、推計患者数は「アッシャー症候群」では513人（95%信頼区間360～666人）、「若年発症型両側性感音難聴」では722人（95%信頼区間638～806人）と算定された。「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」の罹患者頻度と臨床実態の把握ための有用な情報が得られたと考えられる。

#### 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