

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
総括研究報告書

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する一体的診療体制に関する研究

研究代表者 松永 達雄

国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部 部長 /
臨床遺伝センター長

研究要旨

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の患者の一体的診療体制の確立目的として、患者の実態把握、診療マニュアル策定、一体的診療モデルの確立、関連団体の連携、遺伝子診断の導入、情報の普及、国際的研究展開を実施した。その結果、適正な療体制の配置、標準的な医療の確立と普及、一体的診療の有効性と課題の解明、初期診療道筋、早期診断、先進的医療の導入に資する成果を得た。

松永達雄・独立行政法人国立病院機構東京医療センター・臨床研究センター聴覚・平衡覚研究部長、臨床遺伝センター長

角田和繁・独立行政法人国立病院機構東京医療センター・臨床研究センター視覚研究部長

藤波芳・独立行政法人国立病院機構東京医療センター・臨床研究センター視覚研究部視覚生理学研究室長

加我君孝・独立行政法人国立病院機構東京医療センター・臨床研究センター名誉臨床研究センター長

和佐野浩一郎・独立行政法人国立病院機構東京医療センター・臨床研究センター聴覚・平衡覚研究部・聴覚障害研究室長

榎本千江子・独立行政法人国立病院機構東京医療センター・臨床研究センター・言語聴覚士

山澤一樹・独立行政法人国立病院機構東京医療センター・臨床遺伝センター / 小児科医員

前田晃秀・独立行政法人国立病院機構東京医療センター・臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部 聴覚障害研究室・研究員（認定NPO法人東京盲ろう者友の会東京都盲ろう者支援センター・センター長）

廣田栄子・国立大学法人筑波大学・人間系・名誉教授

守本倫子・国立研究開発法人国立成育医療研究センター・感覚器・形態外科部耳鼻咽喉科診療

部長

仁科幸子・国立研究開発法人国立成育医療研究センター・感覚器・形態外科部眼科視覚科学研究室医長

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

仲野敦子・千葉県こども病院・診療部長

有本友季子・千葉県こども病院・耳鼻咽喉科・部長

齋藤麻美子・千葉県こども病院・眼科・医長

後藤美和子・地方独立行政法人福岡市立病院機構福岡市立こども病院・眼科・科長

土橋 奈々・国立大学法人九州大学病院 耳鼻咽喉・頭頸部外科 医員

高野賢一・北海道公立大学法人札幌医科大学・耳鼻咽喉科・教授

森秀夫・地方独立行政法人大阪市民病院機構大阪市立総合医療センター・眼科・主任部長

星祐子・独立行政法人国立特別支援教育総合研究所・インクルーシブ教育システム推進センター・上席総括研究員（兼）インクルーシブ教育システム推進センター長

高木明・地方独立行政法人静岡県立病院機構静岡県立総合病院・副院長

A. 研究目的

本研究の対象は、先天性および若年性（40歳未満で発症）の視覚聴覚二重障害（盲ろう）の原因となる難病で、該当する疾病が35以上と多様であり、患者数は全国に約2600人と推計される。本難病では、コミュニケーション、情報の入手、移動が極めて困難となる。特に小児の約90%は知的障害や肢体不自由などの他の障害も重複するため負担が大きい。本難病患者に対する早期診断、早期介入で、教育と社会参加を促進する必要性は高い。我々はこれまで本障害の疫学研究、臨床診断と病態解明を進めてきた。本研究では、本難病を一体的に診療する体制の構築を目的とする。

B. 研究方法

a. 患者の実態調査

国立病院機構東京医療センターにて多施設調査の中心施設としての倫理委員会承認を得たのちに、平成30年度に行った一次調査において10症例以上報告のあった医療機関、本研究班の分担研究者所属機関およびAMED「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療向上に向けた、疾患横断的な全国多施設レジストリ研究」の分担研究者の所属機関の全国50機関を対象施設として調査票を発送した。参加各施設における倫理委員会承認をさらに得たのちに匿名化された調査結果を収集した。

b. 教育、福祉、生活の実態把握

29-30年度に研究分担者の廣田栄子、星祐子、前田晃秀と研究協力者の高橋信行が、患者の福祉・教育・生活の全国調査を行った。その調査結果を班会議や学会等で参加者・関係者に情報共有し、診療マニュアルに反映した。

c. 診療マニュアル策定

第IV章疾患と診療を作成し、本研究班Webサイトから公開した。

d. 医療情報公開

30年度から公開している本難病の医療情報Webサイトに、アンケート調査結果、診療マニュアルの追加などにより内容を拡張した。

e. データベースへの協力

臨床ゲノム情報統合データベース（希少・難治性疾患領域）

<https://mgend.med.kyoto-u.ac.jp/disease/intractable>）難病プラットフォームで視覚聴覚二重障害の難病レジストリへ、個人情報、臨床情報、ゲノム情報を登録した。

f. 一体的診療体制のモデル確立と検証

東京医療センター、各拠点施設で耳鼻咽喉科、眼科・神経科の医師の参加を得て、一体的診療を開始し患者の診療内容の検証を進めた。

g. 患者会・学会等との連携

東京医療センターを中心とした医療機関、患者会、患者支援団体、教育機関、学会および他の研究班と連携し、患者会等からの診療マニュアル執筆や資料収集への協力、班会議における問題点の共有や研究への助言・協力提案、学会等からの患者登録、全国盲ろう者協会による患者の診療アクセスと他施設との連携の支援などを進めた。

h. 遺伝子検査体制構築

本研究対象の主たる難病の遺伝子検査を公益財団法人かずさDNA研究所の衛生検査所で実施できる体制を整備し、保健所に届けを出して、検査を開始した。

i. 公開講座実施

大阪市で市民公開講座を開催した。

j. 国際研究体制構築

原因遺伝子の変異について国際判定ルールを共同で策定した。

（倫理面への配慮）

本研究では難聴者およびその親族の遺伝子検査および疫学研究を行なうため、「ヘルシンキ宣言」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「国立病院機構東京医療センター倫理委員会規定」を遵守して進める。すなわち人間の尊厳に対する十分な配慮、事前の十分な説明と自由意志による同意、個人に関する情報の徹底、人類の知的基盤、健康、福祉へ貢献する社会的に有益な研究の実施、個人の人権の保障の科学的、社

会的利益に対する優先、本指針に基づく研究計画の作成、遵守及び事前の倫理審査委員会の審査・承認による研究の適正性の確保、研究の実施状況の第三者による調査と研究結果の公表を通じた研究の透明性の確保に関して、十分に注意を払いながら実施する。これにより、倫理面の問題がないと判断する。

C. 研究結果

a. 患者の実態調査

調査票を発送した 16 機関から 231 症例に関する回答を得た。内訳としては男性 115 例、女性 116 例、平均年齢 13.1 歳であった。主な疾患としては Usher 症候群、染色体異常、CHARGE 症候群、低出生体重児、先天性サイトメガロウイルス感染症、Goldenhar 症候群が挙げられ、その他多数の難病・希少疾患が集積された。遺伝子検査および染色体検査は 117 例に対し施行されており、その結果診断がついていたのが 82 例であった。

難聴の発症年齢は 75% が先天性、7% が就学前、6% が小学生であり、視覚障害の発症年齢は 58% が先天性、7% が就学前、3% が小学生と、いずれも小児期の発症が大部分を占めた。

難聴の程度は軽度 10%、中等度 35%、高度 20%、重度 35% であり、64% が補聴器装用中、18% が人工内耳装用中であった。

視覚障害の程度は平均視力が 0.2 であり、評価可能中 73% に視野障害を伴っており、77% が眼鏡装用、8% が遮光眼鏡を装用中であった。

合併した障害で最も多かったのは、発達障害 134 例であり、循環器系 60 例、神経系 58 例、泌尿生殖系 37 例、消化器系 34 例、四肢 28 例、呼吸器系 27 例と多くの系統に広がる合併症を認めた。

b. 教育、福祉、生活の実態把握

研究分担者の廣田栄子(筑波大学人間総合科学研究科名誉教授)と前田晃秀(東京都盲ろう者支援センター長)は、全国の児童発達支援センター及び児童発達支援事業所(4349カ所)を対象に、視覚聴覚二重障害児の機能的自立と発達の全国調査を行い報告書をまとめ、意思疎通手段に対する支援が不足していることを明らかにして学会誌で発表し(資料1

)、本研究班 Web サイト

(<http://dbmedj.org/>)で公開した。

研究分担者の星祐子(国立特別支援教育総合研究所上席総括研究員)は、全国の特別支援学校 1025 校を対象に盲ろう児の実態調査を行い(資料2)、教育施設別患者数、障害程度、合併症、コミュニケーション法、研修の必要性に関する情報を、本研究班 Web サイト(<http://dbmedj.org/>)で公開した(資料3)。

研究協力者の高橋信行(全国盲ろう者団体連絡協議会、会長)は、盲ろう者が医療機関を利用する際の困難や要望についてアンケート調査を実施して、報告書を視覚聴覚二重障害の患者会 Web サイト(<http://tarzans.sakura.ne.jp/jfdb/>)で公開し、その内容に基づいた医療機関への要望を本研究班 Web サイト(<http://dbmedj.org/>)で公開した(資料4)。

c. 診療マニュアル策定

第 IV 章疾患と診療を作成した(資料5)。オンライン版では読みやすくアレンジして、検索も容易に可能にした。

d. 医療情報公開

研究班 Web サイト(<http://dbmedj.org/>)に診療マニュアル、地域の医療関連施設検索ポータル、市民公開講座開催などのニュースを順次掲載、更新した(資料6)。

e. データベースへの協力

臨床ゲノム情報統合データベース(希少・難治性疾患領域：<https://mgend.med.kyoto-u.ac.jp/disease/intractable>)へ、先天性および若年生の視覚聴覚二重障害の原因となる難病 60 例を登録した。

AMED 難病プラットフォームにおいて視覚聴覚二重障害の原因となる難病の登録画面を構築し、京都大学の中央倫理審査承認を受けて、7 例の登録を行った。

f. 一体的診療体制のモデル確立と検証

視覚聴覚二重障害の 17 症例に対する一体的診療体制と診療過程を、眼科、耳鼻咽喉科、小児科、視能訓練士、言語聴覚士によるカンファレンスを 8 回開催して具体的に検証した。一体的診療を行った優性遺伝性視神経萎縮症と聴神経症(Auditory Neuropathy)の症例を集めた論文を眼科英文誌に採択、掲

載された（資料7）。

g. 患者会・学会等との連携

日本眼科学会、日本臨床視覚電気生理学会、日本耳鼻咽喉科学会、日本聴覚医学会、日本耳科学会、および関連する研究班に、当研究班の活動を紹介し、難病プラットフォームへの協力を呼びかけた。本研究班の市民公開講座について、日本聴覚医学会から広告をして頂き、日本耳鼻咽喉科学会東京支部および大阪支部と日本眼科学会大阪支部から後援ならびに会員へのポスター・パンフレット送付をして頂いた。

全国盲ろう者協会と日本財団の協力を得て、診療アクセスと他施設連携を支援するための窓口を東京医療センターに設置した。また、視覚聴覚二重障害の医療に関わる施設を、地域と事業内容から検索できるポータルサイトを構築し、本研究班 Web サイト (<http://dbmedj.org/>) で公開した（資料8）。一般の方向けと医療関係者向けの情報があり、医療関係者は所定の登録手続きを行うと、診療担当医師、診察日などの情報も得られる。ポータルサイトへの掲載の確認が必要と考えられた施設には、事前に受け入れ可否のアンケート調査を行い選定した。

h. 遺伝子検査体制構築

研究協力の小原収（公益財団法人かずさDNA研究所副所長）、宮冬樹（東京医科歯科大学 難治性疾患研究所）の協力を得て、視覚聴覚二重障害の原因となる主たる難病に対する遺伝子検査を行う体制を確立した。変異の病的意義の判定と原因診断は、2回のカンファレンスを通じて、ACMG/AMP ガイドライン¹⁾とClinGen HELP 基準²⁾に従って実施する流れを確立した（資料9）。

1) Richards S, et al. Genet Med. 2015;17:405-424.

2) Oza AM, et al. Hum Mutat. 2018;39:1593-1613.

かずさDNA研究所の衛生検査所登録した検査施設において、本遺伝子検査の届け出を済ませて実施を実現した。既に500例以上で実施して臨床検査としての妥当性、有用性を検証できた。

i. 公開講座実施

視覚聴覚二重障害の医療に関する市民公

開講座を2019年11月9日に大阪市立中央会館ホール（大阪）にて開催した。本市民公開講座では、二重障害診療を行っている耳鼻咽喉科医師および眼科医師に加え、教育・療育の専門家、二重障害の当事者からの講演もを行い、市民に対する啓蒙活動および医療関係者と患者、家族、支援者の連携を深めた。事前にポスター、Web サイトなどで十分な広報を行った結果、参加者数は95人と多くの参加があった。

j. 国際研究体制構築

視覚聴覚二重障害の難病の多くは、遺伝学的検査が早期診断に有用である。しかし、病的意義が不明な結果（遺伝子、バリエーション）が国際的問題となっていた。研究代表者とその研究部（東京医療センター聴覚・平衡覚研究部）は、遺伝子変異の判定ルールを策定する国際組織 ClinGen のメンバーに選出されて、国際研究体制の下で視覚聴覚二重障害の原因遺伝子も多く含む難聴遺伝子（資料10左）とバリエーション（資料10右）の判定ルールを策定し、論文発表した。

研究代表者の研究部員である山本修子医師が Children's Hospital of Philadelphia, Roberts Individualized Medical Genetics Center に留学し、Director を務める Ian Krantz 教授の下で視覚聴覚二重障害を含む遺伝性難聴の臨床遺伝学的研究を当研究部との共同研究として開始した。

D. 考察

a. 患者の実態調査

視覚障害、聴覚障害ともに大部分の症例の発症年齢が先天性、就学前、小学生と小児期で有り、新生児から学童期にかけての社会的、福祉的、医療的なサポートの拡充が重要であることが考えられた。一方で26%の症例が20歳以上の成人であり、それらのサポートは小児期で終わるのではなく、成年後の各種サポートへのスムーズな移行が重要であると考えられた。

視覚聴覚二重障害の原因となる疾患は多岐にわたる難病・希少疾患であることが明らかとなるとともに、多系統に渡る様々な合併症を持つことが明らかとなり、一体的医療体制の拡充の重要性が改めて浮き彫りになる結果であった。大部分の症例が補装具を装用

していたが一部未装用の患者が明らかとなり、そのような患者とのコミュニケーションの困難さを解決するための方策を講じる必要があると考えられた。

b. 教育、福祉、生活の実態把握

教育、福祉、患者の立場からの実態を把握できたことで、今後の対策を立てることが可能となった。

c. 診療マニュアル策定

診療マニュアルの作成、公開によって、標準的治療の普及が可能となった。これにより早期診断・治療が進み、患者のQOLと社会参加の向上にもつながると考えられる。

d. 医療情報公開

本難病に対する医療情報の公開により本医療の普及が促進されたことで、患者のQOL向上が期待される。

e. データベースへの協力

臨床ゲノム情報統合データベースおよび難病プラットフォームへの登録が進み、今後これらのデータベース情報の検討によって、科学的根拠に基づいた診療ガイドライン等の作成、更新が可能となる。

f. 一体的診療体制のモデル確立と検証

拠点医療施設において実際の診療に即した視覚聴覚二重障害に対する一体的な医療体制が確立したことで、全国的な普及の第一歩が実現した。普及の拡大によって診療効果の向上、重複した診療や検査の回避などが期待できる。

g. 患者会・学会等との連携

関連する学会との連携により、本難病の診療に関わる医師への情報公開が効果的に行うことができたこと、そして視覚聴覚二重障害の患者に対する医療情報の窓口とインターネット上のポータルサイトを設けたことで、診療へのアクセスと、地域における拠点医療施設、一般医療施設、教育施設、福祉施設などの連携が促進すると考えられる。

h. 遺伝子検査体制構築

遺伝学的検査体制を実装できたことにより、未診断症例の減少と早期診断が可能とな

ると考えられる。保健検査としての運用も可能となっており、多くの患者の診療に広く活用できる。

i. 公開講座実施

会場では、二重障害の方も講演を理解できるように、机の配置、手話通訳、字幕表示、補聴器ループ設置などの対策も取ることで、参加者の満足度を高めることができた。このことは当日のアンケート調査でも確認された(資料11)。このような市民に対する啓蒙を進めていくことで、患者団体・教育・医療機関・一般市民の相互理解・連携を深めることができると期待された。

j. 国際研究体制構築

共同研究作業の中で本難病の医療に関する情報交換、意見交換によって、本難病に対する先進的医療を導入できた。

E . 結論

本難病を一体的に診療する体制の構築を目的として、患者の実態把握、診療マニュアル策定、一体的診療モデルの確立、関連団体との連携、遺伝子診断の導入、情報の普及、国際的研究展開を実施した。その結果、適正な診療体制の配置、標準的な医療の確立と普及、一体的診療の有効性と課題の解明、初期診療の道筋、早期診断、先進的医療の導入の成果を得た。

F . 健康危険情報

なし

G . 研究発表

1. 論文発表 (*責任著者)

DiStefano MT, Hemphill SE, Oza AM., Siegert RK., Grant AR., Hughes MY., Cushman BJ., Azaiez H, Booth KT., Chapin A, Duzkale H, Matsunaga T, Shen J, Zhang W, Kenna M, Schimmenti LA., Tekin M, Rehm HL., Abou Tayoun AN., Amr SS* on behalf of the ClinGen Hearing Loss Clinical Domain Working Group. ClinGen Expert Clinical Validity Curation of 164 Hearing Loss Gene-Disease Pairs. Genet Med. 2019;

21:2239-2247

Minami S, Nara K, Mutai H, Morimoto N, Sakamoto H, Takiguchi T, Kaga K, Matsunaga T*. A clinical and genetic study of 16 Japanese families with Waardenburg syndrome. *Gene*. 2019. 708(1):86-90

Maeda-Katahira A, Nakamura N, Hayashi T, Katagiri S, Shimizu S, Ohde H, Matsunaga T, Kaga K, Nakano T, Kameya S, Matsuura T, Fujinami K, Iwata T, Tsunoda K*. Autosomal dominant optic atrophy with OPA1 gene mutations accompanied by auditory neuropathy and other systemic complications in a Japanese cohort. *Molecular Vision*. 2019; (25): 559-573

山本修子*、南修司郎、榎本千江子、加藤秀敏、松永達雄、伊藤文展、遠藤理奈子、橋本陽介、石川直明、加我君孝。東京医療センターにおける成人人工内耳症例の適応と有用性の検討。日本耳鼻咽喉科学会会報。2019; 122(8):1118-1126

松永達雄*。視覚聴覚二重障害の診療。JOHNS 35 (9) 2019: 1377-1378.

松永達雄*。遺伝情報をどう管理し、活用するか 耳科領域。JOHNS 35(10) 2019: 1452-1454.

2. 学会発表

松永達雄、奈良清光、務台英樹、井上沙聡、山本修子、細谷誠、和左野浩一郎、南修司郎、加我君孝。ClinGen Hearing Loss Working Group による難聴遺伝子バリエーション評価のガイドライン。第 120 回日本耳鼻咽喉科学会。大阪 2019 年 5 月 8 - 11 日

野口勝、藤岡正人、大石直樹、吉浜圭祐、松永達雄、務台英樹、奈良清光、西山崇経、鈴木成尚、細谷誠、松崎佐栄子、神崎晶、小川郁。当院の神経線維腫症 2 型症例における NF2 遺伝子の分子遺伝学的検討。第 120 回日本耳鼻咽喉科学会。大阪 2019 年 5 月 8 - 11 日

野口勝、藤岡正人、松永達雄、大石直樹、吉浜圭祐、西山崇経、鈴木成尚、細谷誠、松崎佐栄子、神崎晶、戸田正博、田村亮太、小川郁。当院の神経線維腫症 2 型症例における NF2 遺伝子の分子遺伝学的検討。第 28 回日本聴神経腫瘍研究会。東京 2019 年 6 月 8 日

松永達雄、奈良清光、務台英樹、細谷誠、小川郁、加我君孝。国際研究チームによる 164 難聴遺伝子・疾患の組み合わせに対する臨床的妥当性の評価。第 29 回日本耳科学会 総会・学術講演会。山形 2019 年 10 月 11 日

野口勝、藤岡正人、大石直樹、奈良清光、務台英樹、長谷部夏希、松崎佐栄子、西山崇経、鈴木成尚、細谷誠、神崎晶、松永達雄、小川郁。神経線維腫症 2 型を呈する日本人症例における NF2 遺伝子変異と臨床像の関係。第 29 回日本耳科学会 総会・学術講演会。山形 2019 年 10 月 11 日

松永達雄。アルポート症候群の難聴について 第 2 回神奈川県慢性腎臓病治療研究会 協和キリン株式会社 第 1 会議室、横浜 2019 年 11 月 22 日

Matsunaga T, Mutai H, Nara K, Wasano K, Minami S, Koga K. Elucidation of Genetic Background and Phenotypic Features in Patients with Hereditary Hearing Loss to Improve Diagnosis and Care. Association for Research in Otolaryngology (ARO) 43rd Annual MidWinter Meeting. San Jose, California, USA. 2020 年 1 月 25 - 29 日 (ポスター)

Noguchi M, Fujioka M, Oishi N, Mutai H, Nara K, Matsunaga T, Ogawa K, Wasano K. Investigation the effects of exonic and intronic variants of NF2 on pre-mRNA splicing Association For Research In Otolaryngology (ARO) 43rd Annual MidWinter Meeting San Jose, California, USA. 2020 年 1 月 25 - 29 日 (ポスター)

H . 知的財産権の出願・登録状況

なし

視覚聴覚二重障害児（盲ろう児）の療育の実態に関する検討：
児童発達支援施設等全国調査

○前田晃秀¹⁾²⁾、廣田栄子³⁾

- 1) 東京都盲ろう者支援センター、2) 東京医療センター 臨床研究センター 感覚器センター、
3) 筑波大学大学院 人間総合科学研究科

【はじめに】

視覚聴覚二重障害児（盲ろう児）は、複数の障害を合併し、発達過程での基礎的発達についての専門的支援体制の整備が課題とされている。そこで、全国の児童発達支援センター及び児童発達支援事業所を対象に、未就学（7歳未満）の盲ろう児の障害実態と提供されている療育の内容について調査し、知見を得たので報告する。

【方法】

全国の児童発達支援センター及び児童発達支援事業所（4,349ヶ所）を対象に郵送による質問紙調査を実施した。在籍する盲ろう児の人数や年齢、障害状況、意思疎通方法とともに提供している療育の項目、機関の種類、職員の在籍状況等を質問項目とした（回答基準日：2018年1月1日）。

【結果】

1) 個人属性：1431施設（有効回答率：32.9%）より回答があり、112施設において合計217名の盲ろう児が在籍していた。このうち7歳未満児143名を分析対象とした。対象児は平均4.1歳±1.6、合併する障害は知的障害（90.1%）、肢体不自由（79.6%）で、医療的ケアは半数（55.9%）が必要としていた。感覚二重障害の組合せは、弱視・難聴が最も多く（47.1%）、全盲・難聴（3.6%）、全盲・全ろう（1.6%）、弱視・全ろう（0%）であった。聴覚障害程度不明児は47.8%であり、視覚障害程度不明児31.9%より多かった（ $p < 0.001$ ）。最も円滑な発音方法は泣き声・表情56.6%、身振りサイン11.9%と過半数が前言語期にあり、言語使用は8.4%にすぎなかった。受信方法は聴覚41.3%が最多で、特にない14.7%の順であった。

2) 在籍機関：児童発達支援事業所53.1%、医療型児童発達支援センター29.4%、福祉型児童発達支援センター17.5%であった。言語聴覚士が配置されている機関に在籍する児の割合は42.0%に対し、理学療法士68.5%、作業療法士63.6%であった。

3) 療育内容：排泄82.5%、更衣76.9%、移動76.2%の順で多く、言語聴覚士が関連する療育内容は摂食60.1%、嚥下42.7%といった生命・生活維持の内容が多く、会話に関しては発話18.9%、聴覚活用35.0%、その他の意思疎通手段40.6%であった（表）。

【まとめと考察】

本調査で把握された児童発達支援機関に在籍する7歳未満の盲ろう児については、約半数は聴覚の程度が不明であり、補聴器等の活用が課題が推測された。また、聴覚音声による意思疎通が困難な児に対する、代替的な意思疎通手段に関する療育支援項目の割合は低く、盲ろう児への療育の機会を促進していくことが喫緊の課題であるといえる。

表 盲ろう児に提供されている言語聴覚士関連の療育内容の年齢ごとの割合

	摂食	嚥下	聴覚活用	発話	その他の 意思疎通手段
0・1歳児(n=6)	33.3%	50.0%	16.7%	0.0%	33.3%
2歳児(n=22)	72.7%	50.0%	31.8%	18.2%	40.9%
3歳児(n=22)	54.5%	36.4%	36.4%	18.2%	22.7%
4歳児(n=28)	60.7%	42.8%	39.3%	21.4%	46.4%
5歳児(n=24)	66.7%	50.0%	41.7%	20.8%	33.3%
6歳児(n=40)	57.5%	37.5%	32.5%	20.0%	52.5%
全体(n=143)	60.1%	42.7%	35.0%	18.9%	40.6%

資料2

2018/07/17

特別支援学校におけるきょうぼう児児童生徒の支援調査結果について（速報版）

1. 調査の目的

全国の特別支援学校に在籍しているきょうぼう児児童生徒の在籍率、障壁の状況、コミュニケーション力、学習指導の充実を明らかにするとともに、担当者の研修に対する要望を把握し、支援体制の高度化を図る。

2. 調査内容

(1) 調査対象
全国の特別支援学校 1,025 校（分校、分教室については、本校で集約を依頼）

(2) 調査期間
平成 29 年 9 月 1 日～平成 30 年 3 月 31 日

(3) 調査方法
郵送による質問調査（平成 29 年 5 月 1 日発送で回答）。

(4) 調査項目

調査票 1：全校対象

- 対象とする障壁種
- きょうぼう児児童生徒出席（出席開始状況児童生徒を含む）の率
- きょうぼう児児童生徒の教育に関する、学校園長上の認識

調査票 2：きょうぼう児児童生徒が在籍している学校のみの回答

- きょうぼう児児童生徒数
- 視覚障害及び聴覚障害等の状態別
- コミュニケーション力別（受領、発信）
- 教員の研修の希望（内容、形式）
- きょうぼう児児童生徒の担当者が感じている困難性、課題等

※ 調査の対象となるきょうぼう児児童生徒の視覚障害及び聴覚障害の状態については、特別支援学校の対象となる「学校教育法施行令 22 条の 3」を基準とし、視覚障害及び聴覚障害の他に、知的障害、肢体不自由、精神などの障害を併せ持つきょうぼう児児童生徒も対象とした。

- 1 -

(2) 在籍特別児童生徒数の内訳

【幼稚園： 7 人】

幼稚園 5歳児： 3人
幼稚園 4歳児： 2人
幼稚園 5歳児： 1人

【小学校： 141 人】

小学校 1年生： 31人
小学校 2年生： 35人
小学校 3年生： 38人
小学校 4年生： 39人
小学校 5年生： 37人
小学校 6年生： 22人
学年不明： 1人

【中学校： 79 人】

中学校 1年生： 22人
中学校 2年生： 28人
中学校 3年生： 27人
学年不明： 1人

【高等学校： 48 人】

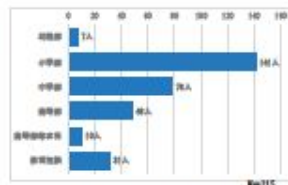
高等学校 1年生： 17人
高等学校 2年生： 9人
高等学校 3年生： 22人

【高等経済学科： 10 人】

高等経済学科 1年生： 5人
高等経済学科 2年生： 3人
高等経済学科 3年生： 2人

【職業科類： 31 人】

職業科 24人
小専科： 5人
中専科： 0人
高専科： 2人



- 2 -

3. 調査結果の概要

1. 調査票回収率・回収率

調査票発送数 1,025
調査票回収数 423
回収率 41.2%



図1 きょうぼう児児童生徒の在籍の有無

2. きょうぼう児児童生徒の在籍率について

(1) 在籍している特別支援学校

在籍している： 160校
在籍していない： 405校

(2) 在籍している特別支援学校の対象とする障壁種と在籍児童生徒数

※（ ）内は在籍特別児童生徒数

視覚障害	26校 (54人)
聴覚障害	26校 (33人)
知的障害	27校 (39人)
肢体不自由	26校 (54人)
精神	5校 (11人)
視覚障害・知的障害	1校 (1人)
視覚障害・精神	1校 (1人)
視覚障害・知的障害	3校 (8人)
知的障害・肢体不自由	26校 (26人)
知的障害・精神	3校 (3人)
肢体不自由・精神	4校 (6人)
視覚障害・知的障害・肢体不自由	1校 (1人)
知的障害・肢体不自由・精神	3校 (3人)
視覚障害・聴覚障害・知的障害・肢体不自由	4校 (4人)
視覚障害・聴覚障害・知的障害・精神	11校 (28人)
未知数	5校 (9人)

3. 在籍するきょうぼう児児童生徒について

(1) きょうぼう児児童生徒在籍児童生徒数

合計 215人
（男：179人 女：14人 無回答：3人）

以下、4.～6. の項目については、在籍するきょうぼう児児童生徒（無回答を含む）215人について調査結果等の概要をまとめたものである。

4. 視覚障害について

(1) 視覚障害の態様について

視覚能力及び日暮の見え方の様子から、全量、詳細の把握をした。

全量： 87人
眼病： 105人
不明・測定不能： 34人
無回答： 9人

※4. 日暮の見え方の様子については、以下の把握をした。

全量： 光も感じない
明るくは見える
暗闇： 目の前で手を動かさばわかる
目の前の物の本数が数えられる
大きな文字を認める
小さな文字を認める

(2) 視覚障害の程度

未測定： 26人
OAGD 診断済： 27人
中程度障害（読書等）： 7人
ダウン症併発： 5人
アトピー性皮膚炎併発： 4人
サイトメガロウイルス感染症併発： 4人
先天性白内障併発： 3人
事故： 3人
結膜炎： 2人
その他： 40人
（視覚色覚異常性、網内障、日盲、小脳症、脳性マヒ、コクイン症併発、先天性梅毒等）
不明： 40人

(3) 習得している種別等（職業科等）

職業科： 42人
通信訓練： 34人
車庫職： 13人
拡大テレビ： 11人
拡大顕微鏡： 8人

- 4 -

資料3

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル(第1版)

- > |章
- > 教育機関との連携
- > 特別支援学校に在籍している幼児児童生徒の実態

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
日本医療研究開発機構（AMED）（難治性疾患実用化研究事業）

視覚聴覚二重障害の医療

台 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル(第1版) 組織について ニュース

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル(第1版)

▶ 目次 **教育機関との連携**

特別支援学校に在籍している幼児児童生徒の実態

平成29年度に、独立行政法人国立特別支援教育総合研究所では、全国の特別支援学校1,025校（分校、分教室については、本校で集約を依頼）を対象に、言うつ幼児児童生徒の実態調査を実施し、828校から回答を得ました（回収率80.8%）。なお、調査の対象となる幼児児童生徒の視覚障害及び聴覚障害の状態については、特別支援学校の対象となる「学校教育法施行令22条の3」を基準とし、視覚障害及び聴覚障害の他に、知的障害、肢体不自由、病弱などの障害を併せ有する幼児児童生徒も対象としました。以下は、調査結果の概要です。

(1) 言うつ幼児児童生徒の在籍校について

①在籍している特別支援学校

在籍している	166校
在籍していない	662校

②在籍している特別支援学校の対象とする障害種と在籍者数

※（ ）内は在籍幼児児童生徒数

視覚障害	28校 (54人)
聴覚障害	20校 (33人)
知的障害	27校 (39人)
肢体不自由	26校 (54人)
病弱	5校 (11人)
視覚障害・知的障害	1校 (1人)
視覚障害・病弱	1校 (1人)
聴覚障害・知的障害	3校 (8人)
知的障害・肢体不自由	26校 (56人)
知的障害・病弱	2校 (3人)
肢体不自由・病弱	4校 (6人)
聴覚障害・知的障害・肢体不自由	1校 (1人)
知的障害・肢体不自由・病弱	3校 (3人)
視覚障害・聴覚障害・知的障害・肢体不自由	4校 (8人)
視覚障害・聴覚障害・知的障害・肢体不自由・病弱	10校 (28人)
無回答	5校 (9人)

(2) 在籍する言うつ幼児児童生徒について

①言うつ幼児児童生徒在籍者数

男	170人
女	142人
無回答	3人
合計	315人

②在籍幼児児童生徒の内訳

幼稚園	7人	教育相談	31人
小学部	141人	幼児	24人
中学部	78人	小学生	5人
高等部	48人	中学生	0人
高等部専攻科	10人	高校生	2人

(3) 視覚障害について

①視覚障害の状態について

測定視力及び日常の見え方の様子から、全盲、弱視の判断をした。

全盲	87人
弱視	185人
不明・測定不能	34人
無回答	9人

なお、日常の見え方の様子については、以下の定義とした。

全盲	光も感じない 明るい光は見える
弱視	目の前で手を動かせばわかる 目の前の指の本数が数えられる 大きな文字を読める 小さな文字を読める

②視覚障害の原因

未熟児	39人
CHARGE 症候群	37人
中枢性障害（皮質盲等）	7人
ダウン症候群	5人
アッシャー症候群	4人
サイトメガロウイルス感染症	4人
先天性風疹症候群	3人
事故	3人
髄膜炎	2人
その他（網膜色素変性症、緑内障、自傷、小眼球、脳性マヒ、コクイン症候群、先天性疾患等）	93人
不明	98人

③普段使用している補装具等（複数回答可）

眼鏡	83人
遮光眼鏡	14人
単眼鏡	13人
拡大レンズ	11人
拡大読書器	8人
その他（タブレット端末等）	22人
なし	183人

資料4

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル(第1版)

> 1章

> 患者会(全体)

> 当事者組織としての要望

厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患診療研究事業)
日本医療研究開発機構(AMED)(難治性疾患実用化研究事業)

視覚聴覚二重障害の医療

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル(第1版) 組織について ニュース

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル(第1版)

▶ 目次

患者会(全体)

当事者組織としての要望

連絡協議会は当事者組織として、各方面に対し、以下のように要望します。

(1) 医療機関に対する要望

① 全年齢階級における要望

- ・ 盲ろうの原因となる疾患の治療、症状の軽減、合併症の予防に取り組んで欲しい。
- ・ 疾患について十分な情報提供をして欲しい。
- ・ 予後の告知は、盲ろう者や家族のその後の生き方に大きな影響を及ぼすことから、教育、福祉機関などとの十分に連携を取った上で、きちんと行って欲しい。
- ・ コミュニケーション能力に配慮した診察を行って欲しい。盲ろう者におけるコミュニケーションには時間を要することから、例えば他の患者とは別枠で時間を取って行うなどして欲しい。

② 就学前における要望

- ・ 盲ろうの原因となる疾患の早期診断、早期治療に取り組んで欲しい。
- ・ 盲ろう児がたらい回しに扱われるのではなく、複数の医療機関における連携により、質の高い医療サービスを受けられるようにして欲しい。
- ・ 家族に対して十分な情報提供をして欲しい。家族が医学的な情報のみならず、教育的、福祉的、その他の必要な情報を得ることで、様々な社会資源を活用できるようにして欲しい。
- ・ 教育機関と連携し、盲ろう児が二次的知的障害に陥ることのないようにして欲しい。

<p style="text-align: center;">先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の 原因となる難病の診療マニュアル</p> <p style="text-align: center;">先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル 編集委員会 編</p>	<p>委員名</p> <p>編集 池本 進雄 (国立病院機構東京医療センター臨床研究センター聴覚・平衡覚研究部)</p> <p>委員 (五十音順)</p> <p>有本 美幸子 (千葉県こども病院耳鼻咽喉科)</p> <p>櫻本 千広子 (国立病院機構東京医療センター耳鼻咽喉科)</p> <p>加藤 孝幸 (国立病院機構東京医療センター臨床研究センター)</p> <p>木下 孝子 (大阪府立総合医療センター耳鼻咽喉科)</p> <p>久保田 雅也 (国立成育医療研究センター神経内科)</p> <p>佐藤 美和子 (福岡市こども病院眼科)</p> <p>高橋 美由子 (千葉県こども病院眼科)</p> <p>高木 明 (群馬県立総合医療センター耳鼻咽喉科)</p> <p>高野 賢一 (札幌医科大学耳鼻咽喉科)</p> <p>高橋 康作 (全国ろうきょう連合会)</p> <p>沼田 真由美 (CRAIGSの会)</p> <p>土橋 幸々 (九州大学医学部耳鼻咽喉科)</p> <p>角田 和彦 (国立病院機構東京医療センター臨床研究センター聴覚研究部)</p> <p>伊藤 敦子 (千葉県こども病院耳鼻咽喉科)</p> <p>仁科 幸子 (国立成育医療研究センター眼科)</p> <p>廣田 幸子 (筑波大学人間総合科学研究科)</p> <p>藤原 芳 (国立病院機構東京医療センター臨床研究センター聴覚研究聴覚全環学研究部)</p> <p>高 祐子 (国立障害者総合研究センターインクルーシブ教育システム推進センター)</p> <p>前田 昌寿 (東京障害ろう者支援センター)</p> <p>橋 真子 (東京都の子とこの世界の会 ムラカ)</p> <p>橋 秀太 (大阪府立総合医療センター眼科)</p> <p>守本 勲子 (国立成育医療研究センター耳鼻咽喉科)</p> <p>山崎 一雄 (国立病院機構東京医療センター小児科・臨床遺伝センター)</p> <p>嶋山 寛 (大阪府立総合医療センター小児科)</p> <p>加藤 浩一郎 (国立病院機構東京医療センター臨床研究センター聴覚・平衡覚研究部)</p>
<p>はじめに</p> <p>視覚聴覚二重障害は、「見る」と「聞く」の両方に障害のある状態で、「まろう」として知られています。本障害を伴って、情報入手、コミュニケーション、移動などが極めて困難となります。特に先天性若年性に発症した患者は、教育、就労、生活に大きな困難が伴います。現在、視覚と聴覚のどちらか単独の障害に対する医療は、かなり進んでいます。しかし、視覚聴覚二重障害の患者は少なく、全国に散々と存在しており、原因も多種であるため、その医療はこれまで確立していませんでした。このため、平成29年度より厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等医療研究事業）「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する体系的診療体制に関する研究」が採択されて、本障害の原因となる難病に対する診療への取り組みが開始されました。今回、その成果の一部として「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル」の一部をオンラインで公開します。本内容は、本障害を伴った聴覚、聴覚、そのご家族と医療者に、一歩も早く必要な情報を届けるために準備したものであり、今後も随時、内容の追加、更新を継続します。執筆は、先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の医療に直接関与する医師、医療関係者と、患者会、家族の会、支援団体、教育機関からの多くの協力を得て進められました。ご多忙の中を多大な貢献をして頂いた協力者に心より感謝いたします。</p> <p>2018年10月 厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等医療研究事業）（難治性疾患等医療研究事業） 「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する体系的診療体制に関する研究」 研究代表者 池本進雄</p>	<p>目次</p> <p>I 疾病概要 1</p> <p>定義 1</p> <p>疫学 5</p> <p>病 因 9</p> <p>診断・療養の社会的状況 15</p> <p>診断・治療 16</p> <p>教育機関との連携 26</p> <p>患者会（小児） 32</p> <p>患者会（成人） 35</p> <p>II 原因となる難病 42</p> <p>原因疾患 42</p> <p>耳聾聴覚性難病 46</p> <p>原因遺伝子 53</p> <p>耳聾聴覚性非難病 56</p> <p>原因疾患 61</p> <p>耳聾聴覚性難病 66</p> <p>原因疾患・リハビリテーション 71</p> <p>耳聾聴覚性難病・リハビリテーション 75</p> <p>III 原因疾患と診療・療養・支援 85</p> <p>視覚聴覚二重障害となる可能性のある遺伝性難病 85</p> <p>視覚聴覚の早期発見と原因診断 104</p> <p>視覚聴覚の臨床診断の似え方 110</p> <p>聴覚聴覚の臨床診断の似え方 115</p> <p>視覚聴覚の遺伝学的診断の似え方 120</p> <p>聴覚聴覚の遺伝学的診断の似え方 121</p> <p>小児科疾患の遺伝学的診断の似え方 124</p> <p>聴覚と人工内耳 127</p> <p>小児人工内耳 130</p> <p>成人人工内耳とリハビリテーション 134</p> <p>新しい治療法 136</p> <p>生命に関わる治療と感覚野治療 141</p> <p>神経内科の診療体制の現状と課題 144</p> <p>療養・教育で大切にしたいこと 149</p> <p>視覚聴覚二重障害児におけるコミュニケーション術と支援について 152</p>

視覚聴覚二重障害の診断における補聴器	166
視覚聴覚二重障害児が抱える日常生活での課題と合理的配慮	168
成人への移行における課題と機料的対応	169
就労の実態と支援	166
IV章 疾患と診断	170
染色体異常	170
チャージ症候群	178
アッシュー症候群	181
ミトコンドリア病	186
神経線維腫	190
ゴールドマンハー症候群	195
ピニール・ロバンス症候群	198
トリー・チャー・ロリンズ症候群	199
水頭症	202
スタージ・ウェーバー症候群	206
コムネリア・デラング症候群	213
ダンディ・ウォーカー症候群	215
ニッケン症候群	217
クルーゼン症候群	219
アクセンフェルト・リーガー症候群	221
スティックラー症候群	223
キースト奇形形成症	225
フライヤー症候群	227
小児外科科における視覚聴覚二重障害の代表的疾患と特徴	230
視覚聴覚二重障害の代表的疾患の遺伝カウンセリングの実態	234
専門職士が対応する視覚聴覚二重障害の代表的疾患と	240
聴覚リハビリテーション	240
聴覚支援における視覚聴覚二重障害と聴覚障害への対応	242
：代表的疾患としてのチャージ症候群を中心に	242
特別支援教育施設における視覚聴覚二重障害の代表的疾患と対応	250
盲ろう者支援施設で対応する視覚聴覚二重障害の代表的疾患と福祉的対応	252

目 次

目 次

定義
 定義：視覚聴覚二重障害（英称：deafblindness, deaf-blindness, deaf/blindness）は視覚と聴覚の重複障害を有することを指します。

重症度：視覚聴覚二重障害の重症度は視覚障害の重症度、聴覚障害の重症度を見合わせて指定する事はできず、発達時期・状況に応じた感覚受容の困難度、並びに視覚聴覚以外の障害を考慮した形での重症度の評価が必要となります。

発達時期の定義

- 新生児 1ヶ月未満
- 乳児 1ヶ月以上1歳未満
- 幼児 1歳以後-6歳未満
- 小児 6歳以後-18歳未満
- 成人 18歳以後

各障害の発現期における区分：視覚障害・聴覚障害それぞれの発達時期に基づき以下のように区分されます。

- 先天盲ろう 先天的、乳・幼児期に視覚の両方に障害が発生する。
- 音ベース盲ろう 視覚障害が先に発生し、その後聴覚障害が発生する。
- ろうベース盲ろう 聴覚障害が先に発生し、その後視覚障害が発生する。
- 中途盲ろう 先天的、乳・幼児期に視覚障害がなく、その後、視覚聴覚の両方に障害が発生する。
- 加齢に伴う盲ろう 老人性白内障や老人性白内障など、加齢に伴う原因によって視覚聴覚の両方に障害が発生する。

先天佑および後天性の視覚聴覚二重障害は先天盲ろう、音ベース盲ろう、ろうベース盲ろう、中途盲ろうを指します。

聴覚障害の重症度（良聴耳平均聴力レベル（500Hz, 1000Hz, 2000Hz, 4000Hz））

1

- 軽度** 25dB以上40dB未満
 小さな声や騒音下での会話の聞き間違いや聞き取り困難を自覚します。
 新生児・幼児では見過ごされていることも多いです。
 補聴器なしでも普通学校、仕事にあまり問題ないことも多いです。
 会議や授業の聞き取り改善や、乳児幼児の正しい聞き取りのために補聴器が有用となる場合があります。
- 中等度** 良聴耳40dB以上70dB未満
 普通の大きさの声の会話の聞き間違いや聞き取り困難を自覚します。
 補聴器の良い適応で、補聴器使用で普通学校、一般の仕事が可能になることが多いです。
- 高度** 良聴耳70dB以上90dB未満
 身体障害者障害程度等級表における聴覚障害の6級、4級に相当します。
 非常に大きい声か補聴器を用いないと会話が聞こえません。しかし、聞こえても聞き取りには限界があります。
 補聴器でも学習、一般の仕事に困難を経験します。
 聴覚特別支援学校・障害等級との連携が必要となります。
 人工内耳の装着が考慮される場合があります。
- 重度** 良聴耳90dB以上
 身体障害者障害程度等級表における聴覚障害3級、2級に相当します。
 補聴器がないと大部分の音が聞こえない
 補聴器をつけても会話は聞き取れないことが多い
 聴覚特別支援学校へ進む場合がある
 人工内耳の装着が考慮される

視覚障害の重症度（小児）
 小児では視覚能の発達過程であるが、発育段階により評価が異なります。また、視力・視野・両眼視機能、視覚障害を原因とする生活の困難さや親子・福祉における支援の必要性を総合的に評価し、視覚障害の程度を測定する必要があります。

参考として6-8歳を想定した基準を提示します。

- 軽度** 視力：視力が片眼で、視力0.3未満
 両眼視機能（立体視）や視野に、ある程度の障害を生じます。

2

- 片眼が良好なため、普通学校での学習にあまり影響しません。
 複雑な運動機能に影響が出ます。
- 中等度** 視力：片眼で、良好な方の視力0.3以上
 小さな文字や速く動く文字の読み取りがしばしば困難である（参考：小児はしばしば自覚症状を訴えないので注意が必要）
 ロービジョンケア・サポートにより普通学校での学習が可能になる場合が多いです。
- 高度** 視力：片眼で、良好な方の視力0.1以上、0.3未満
 一般の文字の読み書きが困難なため、ロービジョンケア・サポートが必要です。
 独自で移動や運動が困難なため、ロービジョンケア・サポートが必要です。
 ロービジョンケア・サポートを利用して普通学校での学習に困難を伴います。
 聴覚特別支援学校・弱視学校と連携が必要です。
- 重度** 視力：片眼で、良好な方の視力0.1未満
 ロービジョンケア・サポートを利用して読み書きが困難な場合があります。
 ロービジョンケア・サポートを利用して独自で移動や運動が困難です。
 ロービジョンケア・サポートを利用して普通学校での学習に強い困難を伴います。
 聴覚特別支援学校へ進む場合がしばしばあります。

*視野狭窄（中心の残存視野がゴールドマンI/4視野で20度以内）を伴う場合には1段階上の重症度となります。

視覚障害の重症度（成人）
軽度 中等度より軽い障害
 読字、強引な歩行、仕事にあまり影響しないです。

- 中等度** 視力：片眼で、良好な方の視力0.3以上
 ロービジョンケア・サポートが無いと、一般の大きさの文字に困難を自覚します。
 ロービジョンケア・サポートにより、一般の仕事が可能になることも多いです。

3