

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

「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」

研究分担者 氏名 仲野敦子
千葉県こども病院 耳鼻咽喉科・診療部長

研究要旨

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）の診療体制の構築のための診療マニュアルにおいて、聴覚評価方法およびその問題点について検討した。
さらに、聴覚障害で発見され、難聴の遺伝学的検査において視覚聴覚二重障害を呈する疾患の1つであるUsher症候群であることが判明した症例において、聴覚・視覚管理や教育に関して、早期診断時からの耳鼻咽喉科・眼科・小児科・遺伝科および遺伝カウンセラーや自治体における盲ろう者団体のコーディネータ等連携および家族へのカウンセリングの重要性が明らかとなった。

A．研究目的

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、小児例の約90%は知的障害や肢体不自由などの他の障害も重複している。通常の検査方法では、正確な聴力の把握が困難となる例が多いため、より正確な聴力検査手技を検討する。また、視覚聴覚二重障害児に対する早期診断、早期介入で、教育と社会参加を促進する必要性は高い。患者の実態調査として、対象とする疾患を検討し症例を登録、また、実際の症例の検討から、視覚聴覚二重障害のコミュニケーション、教育に関する評価および対応に関して検討する。

B．研究方法

診療マニュアルにおける聴覚評価法の検討：聴覚検査の項目において、視覚聴覚二重障害および知的障害や肢体不自由などの他の障害を合併する小児における聴覚検査の実施方法、実施上の問題点を、実際に症例登録された症例の経過や結果や患者の親の会からの情報等をもとに検証し、マニュアルを作成する。視覚聴覚二重障害を呈する疾患の一つであるUsher症候群について、臨床経過を検討し、視覚聴覚二重障害のコミュニケーション、教育に関する評価および対応を検証する。

（倫理面への配慮）

対象となる個人への人権の擁護および個人情報の保護。

C．研究結果

診療マニュアルにおける聴覚評価法の検討：聴覚検査の項目において、視覚聴覚二重障害および知的障害や肢体不自由などの他の障害を合併する小児における聴覚検査において、通常使用する視覚情報での条件付けが困難となる例が多数いることが判明した。通常より強い光刺激での条件付けあるいは風による刺激での条件付けが有効である可能性があり、試作品を作成した。Usher症候群Type2では、先天性難聴と思春期頃に発症する進行性の視覚障害を合併する。難聴の遺伝学的検査により、2家系3症例で、視覚障害を発症する前にUsher症候群Type2の診断が確定した。これらの症例への結果開示を通して、将来的な視覚聴覚二重障害に対して、保護者への説明、将来への対応等、多くの関係する診療科および教育機関や行政との連携が重要であり、遺伝科も含めたカウンセリングおよび長期的な経過観察・サポートの重要性が明らかとなった。

D．考察

小児の聴覚検査方法では、視覚情報を用いて実施していることが多いため、視覚障害がある場合は評価が困難であるが、完全な盲でなければ通常より明るい光刺激での条件付けは可能で

あると考えた。しかし、症例毎にその障害の程度は異なり、標準的な検査方法の確立は困難であると考えられた。

視覚聴覚二重障害であっても、発症する時期やその順序により、コミュニケーション手段や教育は異なる。特に進行性の疾患では、予後が推測できる場合、準備が可能となる一方、カウンセリングや多方面からのサポートなど様々な職種との連携が重要であると考えられた。

E . 結論

視覚聴覚二重障害の診断、正確な聴覚評価は、対象となる患者にとって有用である。しかし、希少疾患が多いために診断が困難な例が多く、また聴覚評価にも様々な問題が伴う。これらの症例の正確な診断、予後推測、治療方法の選択等において有用な診療マニュアルの作成を行ったが、個々へ十分な対応を行うためには、更な

F . 研究発表

1. 論文発表
なし

2. 学会発表

る連携体制の強化や、多職種への疾患理解のための啓蒙活動も必要である。

2020年 耳科学会発表予定

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

令和2年4月20日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 千葉県こども病院

所属研究機関長 職名 病院長

氏名 星岡 明 印



次の職員の令和元年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 2. 研究課題名 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
- 3. 研究者名 (所属部局・職名) 医局 診療部長
(氏名・フリガナ) 仲野 敦子 ナカノ アツコ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	千葉県こども病院	<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: ヘルシンキ宣言、国立病院機構東京医療センター倫理委員会規程、ACMG practice guidelines, ACMG policy statement)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する口チェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。