

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 有本友季子
千葉県こども病院 耳鼻咽喉科 部長

研究要旨

視覚聴覚二重障害は、視覚障害単独や聴覚障害単独とも異なり、障害による影響は更に大きいものがあり特化した対応が必要である。しかしながら、現時点では視覚聴覚二重障害に特化した医療や教育、社会的な対応は確立していないのが現状である。視覚聴覚二重障害の児が自己の能力を伸ばし社会生活を歩んでいけるようにするためには、早期に診断を行い、早期に適切な視覚や聴覚の管理、療育指導の開始を行うことが重要である。そこで、まずは医療者や教育者が視覚聴覚二重障害の理解を深め、視覚聴覚二重障害の児に対する適切な医療が普及し、様々な医療機関において早期診断が可能となるために、視覚聴覚二重障害を呈す各疾患について分担研究を行い、診療マニュアルの作成を行った。

A．研究目的

視覚聴覚二重障害の場合、当然のことながら視覚障害のみ、聴覚障害のみの場合に比べ障害による影響は更に大きく、特有のものがある。しかし、現時点では視覚聴覚二重障害に特化した診療や教育、社会における対応は確立していないのが現状である。

先天性及び若年性の視覚聴覚二重障害児が最大限に自己の能力を伸ばし、社会生活を歩んでいけるようにするためには、早期に診断を行い、視覚聴覚の管理や適切な療育指導を早期に開始することが重要である。視覚聴覚二重障害の理解が、まずは医療者や教育者の間で深まり、視覚聴覚二重障害の児に対して様々な医療機関にて適切な診療が行われ、早期診断・療育が可能となることを目的とした。

B．研究方法

研究グループにて視覚聴覚二重障害の診療マニュアルを作成した。昨年度までに総論の執筆を行っており、今年度は各論として視覚聴覚二重障害を呈する各疾患について分担執筆を行った。執筆にあたっては、視覚聴覚二重障害を呈する各疾患が希少疾患も含まれることから、実際の患児の臨床データの他に広く文献的検討も行った。早期診断、医療面や教育面での配慮が行われるように診療マニュアルの作成を行った。（倫理面への配慮）

複数の視覚聴覚二重障害児に共通する内容を総合的に記載し、個人情報が出ることがないように配慮を行った。

C．研究結果

視覚聴覚二重障害の診療マニュアル（<https://www.dbmedj.org/manual/editor/index.html>）のIV章染色体異常（21trisomy、18trisomy、13trisomy）、ミトコンドリア病、スティックラー症候群、Kniest骨異形成症の項目を担当し掲載された。

D．考察

視覚聴覚二重障害を呈する疾患の中には希少疾患も多く、現状では的確な情報を得る上での困難さを認める。その点で本研究における診療マニュアルは早期診断、的確な対応を行うために重要な意味をもつ。視覚聴覚二重障害を呈する疾患の中には、同一疾患であっても障害の程度に個人差を認めるものも少なくない。更に同一疾患であっても、例えば染色体異常の21trisomyでは聴覚障害の病態が様々で、感音難聴、伝音難聴、混合難聴のいずれも生じうることから、正確な診断には十分に留意して精査を行う必要がある。視覚聴覚二重障害児の場合、各々の障害程度により、視覚優位か聴覚優位かは異なり、それによりコミュニケーションモードや教育における合理的配慮も異なってくる。多くの疾患では視覚聴覚二重障害以外にも他の身体的問題の合併がみられ、精神発達や運動発

達の状況も教育における必要な配慮を決定する重要な点となる。希少疾患である 13trisomy や 18trisomy は予後不良な疾患ではあるが、近年の医療進歩に伴い、徐々に生存期間は長期化しており、時代に即した対応が必要となっている。聴覚障害単独もしくは視覚障害単独に比べ、視覚聴覚二重障害では、情報収集や移動、コミュニケーションの困難さはより増大しやすく、早期診断や必要とされる配慮を社会から円滑に受けられるようにしていく必要がある。

E . 結論

視覚聴覚二重障害を早期に診断するためには、視覚聴覚二重障害を呈する疾患に対する的確な情報提供が重要である。その観点から、視覚聴覚二重障害の診療マニュアル各論（各疾患の臨床像等）を記載した。

F . 研究発表

1. 論文発表
現在、投稿準備中である。
2. 学会発表
CHARGE症候群当科6症例の検討 視覚聴覚二重障害の観点から（第13回日本小児耳鼻咽喉科学会総会 2018年7月12日横浜）

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
特になし

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。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 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
- 研究者名 (所属部局・職名) 医局 耳鼻咽喉科部長
(氏名・フリガナ) 有本 友季子 アリモト ユキコ

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) 未審査の場合は、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) ・該当する口を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。