

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 土橋 奈々
九州大学病院 耳鼻咽喉：頭頸部外科 医員

研究要旨

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あり、小児慢性特定疾病や指定難病を含む35以上の疾病が該当する。視覚聴覚二重障害の臨床像は、単独の視覚障害あるいは聴覚障害の臨床像の単なる集積とは異なる。単独の視覚障害あるいは聴覚障害に対する診療方法の多くは、視覚聴覚二重障害に活用できない。本疾病群は診療領域の狭間であって、これまで全国的な研究対象から外れており、横断的研究が必要であった。

平成29年度から難治性疾患政策研究事業として、関連する耳鼻科と眼科の学会等の協力を得て、本疾病群に対する全国疫学調査、診療マニュアル公開、診療体制整備、市民公開講座等を行っている。

A．研究目的

視覚聴覚二重障害患者は数が少なく、疾患も多岐に及び、複数の診療科でフォローされており、一体的な診療体制が築けていないのが現状である。臨床像や患者のデータベース作成を行い、診療体制の構築を目指すことを目的とする。

B．研究方法

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害をきたす疾患に対する診療マニュアルの第4章として、代表的な疾患の疫学、病態、診断、対応について、文献をもとにまとめた。また、データベース作成のため、適応する症例から臨床情報を収集した。

(倫理面への配慮)
特になし。

C．研究結果

診療マニュアル第 章では、視覚聴覚二重障害をきたしうる、水頭症、コルネリア・デラング症候群、ダンディー・ウォーカー症候群の3つの病態について、疫学、病態、診断、対応についてまとめた。その際、視覚聴覚二重障害の医療を担当する医師が、実際の診療で利用あるいは

参考にできること、患者や家族、医療関係者、教育者、支援者が、普段の生活で利用あるいは参考にできること、できるだけ視覚聴覚二重障害に特徴的な内容、配慮、工夫、方法などを含めることに留意した。

また、データベース作成のための症例収集では、各患者の臨床情報を当科眼科医と協力を得ながら収集した。

D．考察

視覚聴覚二重障害をきたす疾患の希少性、多様性から、その病態や診療についての認知度は低く、これまでに発表されている文献も少ないところから、患者、患者家族、支援者、医療者、教育者が活用できる情報は限られている。この度のマニュアル作成により、それぞれの疾患に対する情報提供ができ、診療や教育現場で有効に活用されることが期待される。今後、視覚聴覚二重障害の医療にかかわる多方面からの有識者による検討、データベース構築により、今後この分野における医療が発展し、患児・患者の利益に資することが期待される。

E．結論

視覚聴覚二重障害患者の臨床像、対応の実際を明らかにし、診療体制の構築を目指すにあたり、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分担執筆を行った。また、データベース作成のための臨床情報を収集した。

F．研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表（発表誌名巻号・頁・発行年等も記入）

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

2. 実用新案登録

3. その他

令和2年4月17日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立大学法人九州大学

所属研究機関長 職名 総長

氏名 久保 千春



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) 九州大学病院耳鼻咽喉・頭頸部外科 臨床助教
(氏名・フリガナ) 土橋 奈々

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"/>	九州大学医系地区部局臨床研究倫理審査委員会	<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:)	<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□に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。