

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
総合研究報告書

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、先進的医療の導入に資する成果を得た。得られた成果の今後の活用・提供として、適正な医療提供体制および医療制度の策定、本難病に対する標準的治療の全国への普及、診療ガイドライン等の作成、一体的診療体制モデルの周知、医療から教育、福祉へのシームレスな連携、遺伝学的検査の国内普及等があげられる。

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

岩田岳・独立行政法人国立病院機構東京医療センター・臨床研究センター分子細胞生物学研究部長

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・医長

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

木下彩子・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・小児耳鼻咽喉科医長

## 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<sup>1)</sup>、<sup>2)</sup>。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。

本難病は、原因と症状が極めて多様であり、その診療には複数科のチームからなる一体的な取り組みが必要となる。既に海外では本疾患の医療体制があるが、国内にはない。また、本疾病群は希少、多様、診断困難なために患者データの蓄積がなく、医療の発展が遅れている。全国に散在する難病患者に医療情報を普及、および収集する有効な方策がない。これを難病医療支援ネットワーク、全国患者会の難病診療ネットワーク構築で解決する。

具体的な目的は、患者の実態調査、診療マニュアル、医療情報公開、データベース協力、一体的診療体制モデル検証、難病医療支援ネットワーク・患者会等との連携、遺伝学的検査体制構築、公開講座実施、国際研究体制構築である。

### (文献)

- 1) 前田晃秀. 盲ろう者（視覚聴覚二重障害者）における身体障害者手帳の交付状況の実態 - 自治体を対象とした全国調査から - . 社会福祉学 56,94-104, 2016
- 2) 前田晃秀、廣田栄子. 高齢期の視覚聴覚二重障害者（盲ろう者）の障害程度とコミュニケーション状況に関する全国実態調査. Audiology Japan 59,632-643, 2016

## B. 研究方法

### a. 患者の実態調査

全国疫学調査として、まず29年度に疾患別の患者数調査（一次調査）を郵送によるアンケート調査で行う。適正な医療体制の規模と配置の策定には、多数を対象とした量的・統計的な調査が必須となる。診断や治療の専門性からみて、患者はある程度規模の大きい、眼科と耳鼻科の専門医師の常勤する病院で受療しているとみられるため、200床以上で耳鼻科・眼科の常勤医がいる病院を抽出し（1061施設）耳鼻咽喉科、眼科、小児科、遺伝科に調査票を郵送し（計3191通）解析する。さらに、一定

以上の症例を持つ施設の患者と診療の実態を把握するために、30年度に一次調査で10症例以上と回答した53施設に対して、個別の患者の医療情報についてのアンケート調査（二次調査）を郵送で行い、31年度中に解析を行った。

### b. 教育、福祉、生活の実態把握

本難病では、病院を受療せず、福祉施設や特別支援学校や在宅で支援、ケアを受けていることもあるため、その情報も必要である。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い、調査結果は班会議や学会等で参加者・関係者に情報共有し、診療マニュアルにも反映する。

### c. 診療マニュアル策定

本医療の専門家の経験、学識、本研究で集積される情報に基づいて、本難病の診療マニュアルを策定する。29年度に概要・基本的診療を、30年度に特記すべき診療等を、31年度に病態別診療等を作成し、本研究班Webサイトから公開する。

### d. 医療情報公開

本難病の医療情報を、患者、医療者、一般向けに提供するWebサイトを作成し、30年度から公開する。31年度は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する。

### e. データベースへの協力

29年度から臨床ゲノム情報統合データベース（希少・難治性疾患領域）に登録する。30年度から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を開始し、個人情報、臨床情報、ゲノム情報を登録する。

### f. 一体的診療体制のモデル確立と検証

29年度は東京医療センターで一体的診療を開始し、30年度から2施設以上で実施し、患者の診療、検証する。31年度から各拠点施設で眼科・神経科の医師の参加を追加して全国への普及を促進する。

### g. 患者会・学会等との連携

29年度から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る。

### h. 遺伝子検査体制構築

29-30年度に研究施設の公益財団法人かずさDNA研究所において、本研究対象の主たる難病の遺

伝子検査を衛生検査所で実施できる体制を整備する。共同研究として開始して、検査品質の検証の上で保健検査につなげる。

#### i. 公開講座実施

30年度、31年度に東京と大阪で各1回ずつ開催する。

#### j. 国際研究体制構築

本難病の診療の資料やインターネット情報はほぼ皆無であるため、海外の先進的医療施設との研究協力体制を構築し、海外の現地調査を行い、患者の診療に陪席して実際の技術を習得する。本難病の一体的診療に20年以上前から取り組む英国ロンドン大学小児衛生研究所・小児病院、米国ハーバード大学医学部・小児病院、米国フィラデルフィア小児病院と協力する。

#### (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

平成29年度に全国の医療機関1061施設、のべ3191診療科(耳鼻咽喉科、眼科、小児科、遺伝科)に対して、先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の患者数調査(一次調査)を行った。181施設208診療科に点在する合計1038症例の病名と頻度を把握し、計76疾患が原因として認められた。このことから、わが国においても、本疾患群が非常に多様な病態で構成されていることが判明した。

本結果をもとに本疾患群の患者のより詳細な情報を検討するための二次調査を実施した。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。

この結果、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(資料2)。

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3)、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4)。

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5)。

### c. 診療マニュアル策定

「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」を27人の専門家による分担執筆で完成し、本研究班 Web サイト(<http://dbmedj.org/>)で公開した(資料6)。原稿はI~IV章の計59項目、全254頁であり(資料7)。オンライン版では読みやすくアレンジされ、検索も容易に可能である。

### d. 医療情報公開

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に対する医療情報を患者、医療者、一般向けに提供する研究班 Web サイト(<http://dbmedj.org/>)を開設し、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8)。

### 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。

また、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

本年度までに24例で一体的診療を実施して、視覚聴覚二重障害の一体的診療体制と診療過程を、全症例に対して眼科、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12回開催して具体的に検証した。将来、参考できるように議事録も作成して保管した。

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9)。

### g. 患者会・学会等との連携

全国盲ろう者協会、全国盲ろう者団体連絡協議会、盲ろう児とその家族の会ふうわ、全国盲ろう教育研究会との連携により、診療マニュアルの教育、福祉、患者団体の各項目が執筆された(資料6:1章の福祉・生活支援、教育機関との連携、患者会(小児)、患者会(全体)、III章の療育、教育で大切にしたいこと、就労の実態と支援)。

2017年度第2回および第4回班会議、2018年度第1回班会議には、各団体の代表者が参

加して、現状の課題および今後の研究についての討議を行った。

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。

視覚聴覚二重障害では患者の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を促進するために、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10)。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

研究協力者の小原收(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<sup>1)</sup>とClinGen HELP基準<sup>2)</sup>に従って実施する流れを確立した(資料11)。

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3月17日に中目黒GTプラザホール(東京)で開催し、2019年11月9日に大阪市立中央会館ホール(大阪)で開催した。以上の市民公開講座では、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、参加者数は第 1 回が 70 人、第 2 回が 95 人であった。

#### 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 12 左)とバリエーション(資料 12 右)の判定ルールを策定し、論文発表した。

2017 年に視覚聴覚二重障害の先進的な医療に取り組んでいる英国ロンドン大学小児衛生研究所およびグレート・オーモンド・ストリート病院を研究代表者が訪問し、本医療に冠する情報交換を行った。

2018 年に視覚聴覚二重障害の医療の専門家でもある米国ボストン小児病院耳鼻咽喉科 Margaret Kenna 教授と本障害の医療に関する情報交換を行った。

2018 年から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

一次調査においては 181 施設 208 診療科と多くの施設からの症例集積があったが、その大部分が 1~3 例の集積で有り、視覚聴覚二重障害の患者が少数ずつ多くの医療施設に点在していることが明らかになった。

その中でも多くの症例が集中している施設に対して、詳細な二次調査を行った結果、視覚障害、聴覚障害と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着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

これまで、視覚聴覚二重障害の医学、医療をテーマとする書籍は国内外になく、本診療マニュアルは本難病の診療において貴重な情報源になると想定される。また標準的治療の普及が可能となったことで早期診断・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

患者会、患者支援者等との連携により、実際に必要とされる医療支援体制の構築が可能となった。患者からの声を聴くことで、研究者のモチベーションが高まるとともに、対策に対する的確なイメージとアイデアにつながった。患者、支援者への研究成果に関する情報の伝達も促進された。

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によって、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 13、14)。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. 研究発表

#### 1. 論文発表

Shigemizu D\*, Miya F, Akiyama S, Okuda S, Boroevich KA, Fujimoto A, Nakagawa H, Ozaki K, Niida S, Kanemura Y, Okamoto N, Saitoh S, Kato M, Yamasaki M, Matsunaga T, Mutai H, Kosaki K, Tsunoda T\*. IMSindel: An accurate intermediate-size indel detection tool incorporating *de novo* assembly and gapped global-local alignment with split read analysis. *Sci Rep*. 2018; 8:5608 doi:10.1038/s41598-018-23978-z

Kitao K, Mutai H, Namba K, Morimoto N, Nakano A, Arimoto Y, Sugiuchi T, Masuda S, Okamoto Y, Morita N, Sakamoto H, Shintani T, Fukuda S, Kaga K, Matsunaga T\*. Deterioration in Distortion Product Otoacoustic Emissions in Auditory Neuropathy Patients with Distinct Clinical and Genetic Backgrounds. *Ear Hear*. 2019;40(1):184-191

Matsushima K, Nakano A, Arimoto Y, Mutai H, Yamazawa K, Murayama K, Matsunaga

T\*. High-level heteroplasmy for the m.7445A>G mitochondrial DNA mutation can cause progressive sensorineural hearing loss in infancy. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2018; 108:125-131

Morimoto N, Mutai H, Namba K, Kaneko H, Kosaki R, Matsunaga T\*. Homozygous EDNRB Mutation in a Patient with Waardenburg Syndrome Type 1. *Auris Nasus Larynx* 2018; 45(2):222-226

Suzuki N, Mutai H, Miya F, Tsunoda T, Terashima H, Morimoto N, Matsunaga T\*. A case report of reversible generalized seizures in a patient with Waardenburg syndrome associated with a novel nonsense mutation in the penultimate exon of SOX10. *BMC Pediatr*. 2018; 18(1):171

Oza AM, DiStefano MT, Hemphill SE, Cushman BJ, Grant AR, Siegert RK, Shen J, Chapin A, Boczek NJ, Schimmenti LA, Murry JB, Hasadsri L, Nara K, Kenna M, Booth KT, Azaiez H, Griffith A, Avraham KB, Kremer H, Rehm HL, Amr SS, Abou Tayoun AN\*, ClinGen Hearing Loss Clinical Domain Working Group. Expert specification of the ACMG/AMP variant interpretation guidelines for genetic hearing loss. *Hum Mutat*. 2018; 39(11):1593-1613

松永達雄\*

「第119回日本耳鼻咽喉科学会総会シンポジウム」難聴のゲノム医療。  
日本耳鼻咽喉科学会会報. 2019;122:16-21

松永達雄\*

先天性難聴児のゲノム診療の意義と動向。  
公衆衛生 2018; 82(6)468-473

松永達雄\*

遺伝学的診療の進め方。  
耳鼻咽喉科・頭頸部外科 2018;90(8):598-604

松永達雄\*

臨床像起点の遺伝性難聴診療の確立。  
Otol Jpn. 2018;28(2):65-69.

松永達雄\*

ゲノム医療(遺伝子医療)の今 希少疾患・難病の遺伝カウンセリング。  
保健の科学. 2018;60(10) 677-681.

松永達雄\*

遺伝性難聴の診断の進歩 In: 山岨達也 編集。  
医学のあゆみ BOOKS 耳鼻咽喉科診療の進歩

## 40のエッセンス

医歯薬出版：東京 2018; 7-10

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. 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. 2019; 35 (9): 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. 2019; 35 (10): 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)

## G. 知的財産権の出願・登録状況

なし

## 220

## 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<sup>1)2)</sup>，廣田栄子<sup>3)</sup>

- 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（ $p<0.001$ ）。最も円滑な発信方法は泣き声・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、補聴器等の活用に課題が推測された。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%	38.4%	38.4%	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%

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)  
 > III章  
 > 視覚聴覚二重障害児におけるコミュニケーション法と支援について  
 > わが国における視覚聴覚二重障害児の指導・支援の状況

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 **視覚聴覚二重障害児におけるコミュニケーション法と支援について**

**わが国における視覚聴覚二重障害児の指導・支援の状況**

**1. 視覚聴覚二重障害児の指導・支援策について**  
 わが国における視覚聴覚二重障害児の指導・支援については、公的施設では全国特別支援学校調査(1,025校H29年、重 祐子)で315名(80.8%回答)在籍していると報告されています。さらに、全国児童発達支援センターおよび児童発達支援事業所等調査(4,349事業所、H30年、前田崇秀)では217名(33%回答)在籍していると報告されており、両者を合わせると計532名になります。

これらの調査で、回答を得た範囲では、小学校就学前には、児童発達支援センターなどの療育施設(n=143名)が特別支援学校等教育施設(n=7名)より在籍児が多く、7歳以降は教育施設(n=308名)が多いといえます。そこで、以下に、特別支援学校に在籍する視覚聴覚二重障害児の状況を概括し、コミュニケーション支援の在り方について検討します。

**2. 感覚障害の状況**  
 回答児315名の感覚器障害については、聴覚が75%、ろうが18%、弱視が58.7%、全盲が26.7%であり、聴覚と弱視がそれぞれ過半数を占めていることがわかります。ついで、全盲、ろうの順で低下しました。視覚障害と聴覚障害の組合せについては、弱視・聴覚が49.8%、全盲・聴覚が14.9%と報告され、補聴器による聴覚活用の適用がある児は64.7%と過半数を占めることがわかります。さらに、弱視・ろうは5.4%、全盲・全ろうは3.5%と報告されています。

また、在籍する障害種別の特別支援学校については、視覚聴覚二重障害児は、主に相替障害の特別支援学校に17.5%、主に聴覚障害の特別支援学校13.3%在籍し、その他の知的、または肢体不自由特別支援学校に74.9%進学していることがわかりました。

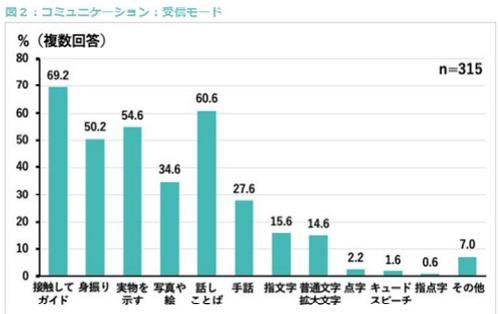
**3. 現在の感覚補償の状況**  
 調査の時点で、障害について、何らかの聴覚補償機器を使用している児は、補聴器51.4%、人工内耳5.4%、FM補聴器他4.7%でした。一方で、これらの聴覚に関する補装具を、現在使用していないという児は、34.3%と多数を占めました。また、視覚障害の補装具については、眼鏡が26.3%と最も多く、とくに使用していない児が58.1%と過半数を占めました。聴覚障害のろう・視覚障害の全盲と重度障害児は、順に8%、26.7%ですが、感覚補償機器の適用がない重症児とも考えられます。そこで、補償機器の未使用児から重症児数を減らすと聴覚障害の16.3%、視覚障害の31.4%は補装具適用の必要性が示唆されます。

**4. 併せもつ障害について**  
 感覚器の二重障害児について、その他の障害を併せ持つ児が84%であり、一方で、感覚器以外の障害を持たない児が16%と報告されています。内訳として、知的障害が72.4%、肢体不自由が63.2%、吸引など医療的ケアの必要な児は43.2%とされており、半数以上で障害の重篤化が推定されます。

**5. コミュニケーション法**  
 図1に、視覚聴覚二重障害児のコミュニケーションにおいて、児童生徒が発信に用いる代表的なモードを示しました。泣き声・表情など(61.6%)から身振り(36.8%)や実物・絵図など、言語発達段階としては、前言語期の児が過半数を示していました。一方で、言語期の段階にあり話しことばを用いる23.2%の児では、聴覚音声の使用が認められました。言語期として、さらに手話18.7%、指文字13.7%、普通文字11.4%と視覚系のモードが使われていました。



図1に、教師が児童生徒とのコミュニケーションに用い、理解など受信のモードを示します。図1の発信法にほぼ対応しています。児童生徒に直接、触れてガイドするという手法が69.2%と過半数を占め、実物を示す54.6%と、前言語期のモードでの理解の状況と示唆されます。



2018/01/17

特別支援学校におけるきょうもく児童生徒への職業調査結果について（掲載版）

**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もく児童生徒の在籍校、職業の状況、コミュニケーション方法、学習形態等の実態を明らかにするとともに、職業への就労に対する意識や関心を把握し、支援策を検討の基礎資料とする。

**2. 調査内容**

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

(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  
郵送による質問紙調査（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  
・対象とする職業種  
・きょうもく児童生徒在籍校（職業相談員児童生徒を含む）の有無  
・きょうもく児童生徒の職業に就いて、学校生活上の課題

調査票 2：きょうもく児童生徒が在籍している学校の高学年  
・きょうもく児童生徒数  
・職業種別及び職業種等の状況等  
・コミュニケーション方法（受領、発信）  
・教員の研修の希望（内容、形式）  
・きょうもく児童生徒全体の担当者が感じている課題性、課題等

※ 調査の対象となるきょうもく児童生徒の職業種別及び職業種等の状況については、特別支援学校の対象となる「学校教育施設等」22 種の 3）を基準とし、職業種別及び職業種等の他に、知的障害、肢体不自由、視覚など他の障害を併せ持つきょうもく児童生徒も対象とした。

(2) 各職別児童生徒数の内訳

【幼稚園： 7 人】  
幼稚園 3 歳児： 3 人  
幼稚園 4 歳児： 3 人  
幼稚園 5 歳児： 1 人

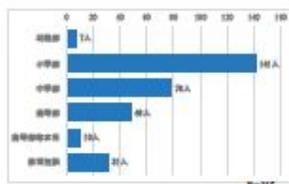
【小学校： 141 人】  
小学校 1 年生： 31 人  
小学校 2 年生： 30 人  
小学校 3 年生： 30 人  
小学校 4 年生： 30 人  
小学校 5 年生： 32 人  
小学校 6 年生： 32 人  
学年不明： 1 人

【中学校： 79 人】  
中学校 1 年生： 22 人  
中学校 2 年生： 20 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

【高等専門学校： 39 人】  
高等専門学校 1 年生： 5 人  
高等専門学校 2 年生： 3 人  
高等専門学校 3 年生： 2 人

【職業訓練： 31 人】  
職業訓練 24 人  
小中学生： 5 人  
中学生： 0 人  
高校生： 2 人



**2. 調査結果の概況**

1. 調査票回収率 - 回収率  
調査票回収数 1,025  
調査票回収率 82.8%  
回収率 82.8%

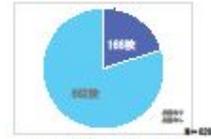


図 1 きょうもく児童生徒への有職の有無

2. きょうもく児童生徒の有職について  
(1) 有職している特別支援学校  
有職している：100 校  
有職していない：602 校

(2) 有職している特別支援学校の対象とする職業種と有職者数  
※（ ）内は各職別児童生徒数

職業種等：	20 種 (54 人)
職業種等：	20 種 (30 人)
知的障害：	27 種 (30 人)
肢体不自由：	26 種 (54 人)
視覚：	5 種 (11 人)
職業種等 - 知的障害：	1 種 (1 人)
職業種等 - 視覚：	1 種 (1 人)
職業種等 - 知的障害：	3 種 (8 人)
知的障害 - 肢体不自由：	26 種 (56 人)
知的障害 - 視覚：	2 種 (2 人)
肢体不自由 - 視覚：	4 種 (6 人)
職業種等 - 知的障害 - 肢体不自由：	1 種 (1 人)
知的障害 - 肢体不自由 - 視覚：	3 種 (3 人)
職業種等 - 職業種等 - 知的障害 - 肢体不自由：	4 種 (8 人)
職業種等 - 職業種等 - 知的障害 - 肢体不自由 - 視覚：	11 種 (28 人)
無回答：	5 種 (9 人)

3. 有職するきょうもく児童生徒について  
(1) きょうもく児童生徒の有職者数  
合計 315 人  
(男：179 人、女：142 人、無回答：3 人)

以下、4. ～10. の項目については、有職するきょうもく児童生徒（職業相談を含む）315 人について職業調査等の結果をまとめたものである。

**4. 職業種等について**

(1) 職業種等の状況について  
職業種別及び日雇の業以外の様子から、企業、商売の別をとした。  
企業： 87 人  
商売： 105 人  
不明・状況不明： 24 人  
無回答： 9 人

なお、日雇の業以外の様子については、以下の分類とした。  
企業： 定も感じない  
 定もい定は見える  
商売： 目の前で手を動かすばかり  
 目の前の物の数が数えられる  
 大きな文字を数える  
 小さな文字を数える

**(2) 職業種等の状況**

未発表： 20 人  
Oishii 産業界： 27 人  
中堅地産等（消費財等）： 7 人  
アグリ産業界： 5 人  
アッシャー産業界： 4 人  
アイトメゴロタイムス産業界： 4 人  
先天地産産業界： 3 人  
その他： 3 人  
無回答： 2 人  
その他： 10 人  
（調剤色調産業界、給内職、自営、小規模、製パン、メイクイン産業界、先天地産等 等）  
不明： 30 人

**(3) 習得している種別資格（職業相談等）**

就職： 85 人  
認定訓練： 34 人  
無回答： 10 人  
拡大シフト： 31 人  
拡大訓練： 8 人

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

> 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、言うらう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、病弱など他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) 言うらう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) 在籍する言うらう幼児児童生徒について

① 言うらう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
アッシュヤー症候群	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、白盲、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聴器等(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

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)

- > I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

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の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。

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**

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

**「視覚聴覚二重障害の医療」ホームページの開説にあたり**

視覚聴覚二重障害は「盲ろう」とも表現されますが、目（視覚）と耳（聴覚）の両方に障害を併せ持つ障害のことです。視覚と聴覚は連携して情報入手やコミュニケーションに働いており、どちらか一方の感覚が障害されると残された方の感覚で補います。しかし、二重感覚障害ではそれが困難となるために、情報入手やコミュニケーションに著しい支障が生じます。視覚聴覚二重障害には、単独の視覚障害、聴覚障害に対する医療に加えて、二重感覚障害に専門的な医療が必要ですが、これまで確立していませんでした。

そのような状況の中で、平成29年から厚生労働省の支援により本医療の研究班「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」が、そして平成30年からは日本医療研究開発機構（AMED）の支援による研究班「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、疫学横断的な全国多施設レジストリ研究」が立ち上がり、本医療への取り組みが開始されました。本ホームページでは、視覚聴覚二重障害の患者・医療者に役立つ情報をお伝えすることを目的に、上記研究班の成果を中心に公開いたします。

2018年10月  
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  
研究代表者 松永達雄

**ニュース**

令和元年 11月9日（土）午前10時開場  
第2回 **大阪で開催**  
**視覚聴覚二重障害**  
に関する**市民公開講座**  
大阪市立中央会議場ホール  
参加費無料

**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)**

はじめに	執筆者一覧	
<b>I章 概要</b>		
定義	疫学	療育
医療・療育の社会制度	福祉・生活支援	教育機関との連携
患者会（小児）	患者会（全体）	
<b>II章 基本的診療</b>		
眼科問診	耳鼻咽喉科問診	眼科身体所見
耳鼻咽喉科身体所見	眼科検査	耳鼻咽喉科検査
眼科治療・リハビリテーション	耳鼻咽喉科治療・リハビリテーション	
<b>III章 特記すべき診療・療育・支援</b>		
視覚聴覚二重障害となる可能性のある主な疾患	視覚異常の早期発見と眼科健診	視覚障害の臨床診断の伝え方
聴覚障害の臨床診断の伝え方	視覚障害の遺伝学的診断の伝え方	聴覚障害の遺伝学的診断の伝え方
小児科疾患の遺伝学的診断の伝え方	補聴器と人工内耳	小児人工内耳
成人人工内耳とリハビリテーション	新しい治療法	生命に関わる医療と感覚器医療
神経内科の診療体制の現状と課題	養育、教育で大切にしたいこと	視覚聴覚二重障害児におけるコミュニケーション法と支援について
視覚聴覚二重障害の診療における環境整備	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	成人への移行における課題と眼科的対応
就労の促進と支援		
<b>IV章 疾患と診療</b>		
染色体異常等	チャージ症候群	アッシャー症候群
ミトコンドリア病	神経線維腫症	ゴールデンハー症候群
ピエール・ロバン症候群	トリーチャー・コリンズ症候群	水頭症
スタージ・ウェーバー症候群	コルネリア・デランゲ症候群	ダンディー・ウォーカー症候群
コクイン症候群	クルーゾン症候群	アクセンフェルト・リーガー症候群
スティックラー症候群	クニースト骨異形成症	ファイファー症候群
小児神経科における視覚聴覚二重障害の代表的疾患と診療	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際	言語聴覚士が対応する視覚聴覚二重障害の代表的疾患と聴覚リハビリテーション
療育施設等における視覚聴覚二重障害と聴覚障害への対応；代表的疾患としてのチャージ症候群を中心に	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	言う者支援機関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

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

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

- 委員名
- 編集 国立病院機構東京医療センター臨床研究センター聴覚・平衡研究  
部
- 委員 (五十音順)
- 宮本 友幸子 (宇都宮こども病院耳鼻科)
- 榎本 千比子 (国立病院機構東京医療センター耳鼻咽喉科)
- 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)
- 水戸 彩子 (大塚市立総合医療センター耳鼻咽喉科)
- 久保田 雅也 (国立成育医療研究センター神経内科)
- 佐藤 美和子 (福岡市立こども病院眼科)
- 高橋 直美子 (宇都宮こども病院眼科)
- 高十 明 (静岡県立総合病院耳鼻咽喉科)
- 高野 寛一 (札幌医科大学耳鼻咽喉科)
- 高橋 康行 (全国ろうきつ連帯連絡会)
- 沼津 真由美 (CHARGE症の会)
- 土橋 菜々 (九州大学医学部耳鼻咽喉科)
- 春日 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)
- 野村 敦子 (宇都宮こども病院耳鼻咽喉科)
- 仁科 幸子 (国立成育医療研究センター眼科)
- 原口幸子 (筑波大学人間総合科学研究所)
- 藤沢 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部聴覚治療  
学研究室)
- 黒 祐子 (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)
- 前田 浩希 (東京都ろうきつ支援センター)
- 藤 貴子 (東京都の子どもの医療の会 ユー・お)
- 藤 貴夫 (大塚市立総合医療センター眼科)
- 守山 幸子 (国立成育医療研究センター耳鼻咽喉科)
- 山崎 一徳 (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)
- 藤山 暁 (大塚市立総合医療センター小児科)
- 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・平衡研究  
部)

はじめに

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、「見る」として  
も知られていません。本障害を持つと、情報入力、コミュニケーション、学習などの場面で  
困難となります。特に先天性や若年性に発症した患者は、教育、医療、生活に大  
きな困難が待ちます。育英、就業と障害のどちらか後発の障害に対する支援は、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、全国にネット存在しており、  
原因も多岐であるため、その実態はこれまで踏査しきれていませんでした。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一歩的診療法に関する研究」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、本障害を持つ患者、患者、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開発したものであり、今度も開明、内容の追加、更  
新を続けます。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臨床医や医師、  
臨床研究家と、患者会、家族の会、支援団体、教育機関からの多くの協力を受けて進め  
られました。ご多忙の中も多大な貢献をして頂いたご家族に心より感謝いたします。

2018年10月  
厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等研究事業）「難治性疾患等研究事業」  
「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する一歩的診療法に関する研究」  
研究代表者  
松永直樹

目次

<b>I 総 論</b>	1
定義	1
病 因	5
診 察	9
診断・療養の社会的側面	15
臨床・治療的側面	16
教育・訓練との連携	20
参考文献	22
参考文献 (索引)	25
参考文献 (全部)	25
<b>II 症 例 的 診 断</b>	42
眼科検査	42
耳鼻咽喉科検査	45
脳神経画像検査	53
耳鼻咽喉科画像検査	56
脳神経検査	61
耳鼻咽喉科検査	66
脳神経検査・遺伝子検査	71
耳鼻咽喉科検査・遺伝子検査	79
<b>III 療 育 的 ナ ザ 診 断 ・ 療 育 ・ 支 援</b>	85
視覚聴覚二重障害となる可聴性のある症例	85
視覚聴覚二重障害と聴覚検査	104
視覚障害の臨床診断の似え方	110
聴覚障害の臨床診断の似え方	115
視覚障害の聴覚学的診断の似え方	120
聴覚障害の聴覚学的診断の似え方	121
小児科疾患の聴覚学的診断の似え方	124
聴覚と人工内耳	127
小児人工内耳	129
成人人工内耳よりハザード	134
新しい治療法	138
生命に関わる医療と聴覚訓練	141
神経内科の診療体制の現状と課題	144
教育、療育で大切にしたいこと	149
視覚聴覚二重障害児に対するコミュニケーション術と支援について	152

視覚障害二重障害の診断における補聴器	156
視覚障害二重障害児が抱える日常生活での課題と合理的配慮	158
成人への移行における課題と個別的対応	163
就労の実現と支援	166
<b>IV章 疾患と診療</b>	<b>170</b>
白色体異常	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
神経線維症	190
ゴルゲンハー症候群	195
ピニール・ロベン症候群	198
トリーチャー・コリンズ症候群	199
水頭症	202
スターブ・ウェーバー症候群	208
コルネリア・デラング症候群	213
ダンディー・ウォーカー症候群	215
コタイン症候群	217
クルーゾン症候群	219
アタクセフェルト・リーガー症候群	221
スティックラー症候群	223
クニースト骨質形成症	225
ファイファー症候群	227
小児神経科における視覚障害二重障害の代表的疾患と診療	230
視覚障害二重障害の代表的疾患の遺伝カウンセリングの実践	234
言語聴覚士が対応する視覚障害二重障害の代表的疾患と	240
聴覚リハビリテーション	240
療育施設等における視覚障害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障害二重障害の代表的疾患と対応	250
盲ろう者支援機関で対応する視覚障害二重障害の代表的疾患と福祉的対応	252

## 目 次

### 定 義

定義：視覚障害二重障害（英語 deafblindness, deafblindness, deafblindness）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：視覚障害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足し合わせて推定する事ではできず、発達時期・状況に応じた感受性受容の困難度、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

各障害の発症時期における区分：視覚障害・聴覚障害それぞれの発症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・幼児期に視覚聴覚の両方に障害を発生する。
盲べース盲ろう	視覚障害が先に発症し、その後聴覚障害が発生する。
ろうべース盲ろう	聴覚障害が先に発症し、その後視覚障害が発生する。
中途盲ろう	先天的、乳・幼児期に視覚聴覚が無く、その後、視覚聴覚の両方に障害を発生する。
加齢に伴う盲ろう	老人性隠性や老人性白内障など、加齢に伴う疾患によって視覚聴覚の両方に障害を発生する。

先天失明及び聴性視覚障害二重障害は先天盲ろう、盲べース盲ろう、ろうべース盲ろう、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～幼児では見逃されていることもあります。 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。 会話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は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 普通の大さき声の会話の聞き間違いや聞き取り困難を自覚します。 補聴器の良いい適応で、補聴器着用で普通学校、一般の仕事が可能なが多いです。
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3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困難があります。 補聴器でも学習、一般の仕事に困難を感受します。 聴覚特別支援学校・聴覚学校との連携が必要となります。 人工内耳の使用が考慮される場合があります。
重症	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の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 人工内耳の使用が考慮される

視覚障害の重症度（小児）  
小児では視覚的発達過程である為、発育段階により評価が異なります。また、視力・視野・対眼視機能、視覚障害を原因とする生活の困難さを教育・福祉における支援の必要性を総合的に評価し、視覚障害の程度を特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記します。

軽度	視聴力が片眼で、視聴力の矯正視力が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	視聴力が両眼で、良好な方の視聴力の矯正視力が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な場合が多いです。
高度	視聴力が両眼で、良好な方の視聴力の矯正視力が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。 後目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も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。
重症	視聴力が両眼で、良好な方の視聴力の矯正視力が0.1未満 ロービジョンケア・サポートを利用しても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も後目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も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	中等度より低い障害 読字、独自歩行、仕事にあまり影響しないです。
中等度	視聴力が片眼で、良好な方の視聴力の矯正視力が0.3以上 ロービジョンケア・サポートが無いと、一般の大きさの字の読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、一般の仕事が可能なが多いです。

3