

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
難治性疾患の継続的な疫学データの収集・解析に関する研究（H29-難治等(難)-一般-057）
分担研究報告書

難治性聴覚障害の全国疫学調査に関する研究

研究協力者：牧野伸子（自治医科大学地域医療学センター 公衆衛生学部門）
研究協力者：梅澤光政（獨協医科大学公衆衛生学講座）
研究協力者：小橋 元（獨協医科大学公衆衛生学講座）
研究協力者：西尾信哉（信州大学医学部耳鼻咽喉科学教室）
研究協力者：宇佐美真一（信州大学医学部耳鼻咽喉科学教室）
研究代表者：中村好一（自治医科大学地域医療学センター 公衆衛生学部門）

研究要旨：

厚生労働省「難治性聴覚障害に関する調査研究班（研究代表者：宇佐美真一）」は「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」、「ミトコンドリア難聴」、「遅発性内リンパ水腫」の4つの指定難病を担当している。臨床班と疫学班の共同研究の形で、臨床班研究代表者の施設において、「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」の全国疫学調査（一次調査、二次調査）が、「難病の患者数と臨床疫学像把握のための全国疫学調査マニュアル（第3版）」に従って行われた。

A．研究目的

「難治性聴覚障害に関する調査研究班」の担当する「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」、「ミトコンドリア難聴」、「遅発性内リンパ水腫」の4つの指定難病に関して、全国疫学調査を実施し、患者の頻度、実態把握を行うことを目的とする。

B．研究方法

難治性聴覚障害に関する調査研究班と共同研究の形で、「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」の全国疫学調査が、臨床班研究代表者の施設において、難病の患者数と臨床疫学像把握のための全国疫学調査マニュアル（第3版）にしたがって実施された。さらに、調査結果を用いて、標準的な推計方法により患者数が推計され、二次調査による患者の実態把握が行われた。

対象施設は「アッシャー症候群」では、眼科、耳鼻咽喉科であり、「若年発症型両側性感音難聴」では、耳鼻咽喉科とした。マニュアルに規定された抽出率を用いて、層化無作為抽出によって調査施設を選定した。一次調査は、郵送法により各施設の患者数を調査し、全国の患者数を推計した。

アッシャー症候群1型は先天性の高度難聴と遅発性の網膜色素変性症を呈するため、主として耳鼻咽喉科でフォローされているのに対し、アッシャー症候群2型では、先天性の中等度難聴と遅発性の網膜色素変性を呈するため主として眼科でフォローされていることが多く、調査対象を耳鼻科・眼科の2科にまたがる形で調査を行い、患者重複登録は可能な限り除外した。

（倫理面への配慮）

「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」の全国疫学調査の二次調査は「難知性聴覚障害に関する研究」として、信州大学医学部医学科の臨床研究として承認された（審査番号4314）。

C．研究結果

<一次調査結果>

アッシャー症候群：耳鼻咽喉科では784対象施設中592施設（75.5%）から回答を得た。眼科では847対象施設中569施設（67.2%）から回答を得た。推計患者数は513人（95%信頼区間360～666人）と算定され、10万人あたり0.40人であった。

若年発症型両側性感音難聴：784対象施設中592施設（75.5%）から回答を得た。推

計患者数は 722 人 (95%信頼区間 638~806 人)と算定され、10 万人あたり 0.57 人であった。

<二次調査結果>

一次調査で患者ありと回答した施設に対して詳細情報の調査を実施した。

アッシャー症候群：耳鼻咽喉科では 50 対象施設中 30 施設 (60%) から 90 例の情報を得た。眼科では 58 対象施設中 16 施設 (27.6%) から 58 例の情報を得た。

若年発症型両側性感音難聴：87 対象施設中 47 施設 (54%) から 284 例の情報を得た。

D. 考察

聴覚障害は音声言語コミュニケーションの際に大きな障害となるため、日常生活や社会生活の質 (QOL) の低下を引き起こし、長期に渡って生活面に支障を来たすため、診断法・治療法の開発が期待されている重要な疾患のひとつである。しかし、原因や病態の異なる多くの疾患が混在しており、また、個別の疾患として見た場合には罹患患者数は必ずしも多く無いため、効果的な診断法および治療法は未だ確立されていない。また、その詳細な臨床像や自然経過についても必ずしも明らかとなっておらず、不明な点も多く、調査研究が必要不可欠な状況である。

厚生労働省「難治性聴覚障害に関する調査研究班 (研究代表者：宇佐美真一)」は「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」、「ミトコンドリア難聴」、「遅発性内リンパ水腫」の 4 つの指定難病を担当している。

「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」の全国疫学調査が行われたが、様々な課題があった。アッシャー症候群 1 型は、主として耳鼻咽喉科でフォローされているのに対し、アッシャー症候群 2 型では、主として眼科でフォローされることが多く、調査対象を耳鼻科・眼科の 2 科にまたがる形にする必要があり、患者重複登録を除外する手法が必要であった。

症状の固定化した後のアッシャー症候群患者では有効な治療法が無いことに加え、視覚・聴覚の重複障害となり外出困難となるため定期的に病院を受診しない (ないしは障害者手帳の更新の時のみ受診する) ケースが想定されるため、患者の頻度の把握

に工夫が必要であった。

一次調査における回収率は、「アッシャー症候群」で 71.2%、「若年発症型両側性感音難聴」で 75.5%であり、全国疫学調査としては比較的高い結果であった。したがって、今回の調査で得られた推計患者数は一定の妥当性を有すると考えられる。

二次調査に詳細については、現在解析中であるが、「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」の臨床実態や治療実態の把握が進むことが期待される。

E. 結論

「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」の全国疫学調査が「難治性聴覚障害に関する調査研究班」と本研究班の共同研究により実施された。一次調査の結果から、推計患者数は「アッシャー症候群」では 513 人 (95%信頼区間 360~666 人)、「若年発症型両側性感音難聴」では 722 人 (95%信頼区間 638~806 人)と算定された。二次調査については、「アッシャー症候群」で 148 例、「若年発症型両側性感音難聴」で 248 例の情報が得られた。

「アッシャー症候群」、「若年発症型両側性感音難聴」の罹患患者頻度と臨床実態の把握のための有用な情報が得られたと考えられる。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
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
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

階層		施設数					報告患者数				
		対象	調査	抽出率	回収件数	回収率	推計患者数	標準誤差	95%信頼区間		
眼科	1 大学病院	136	136	100.0	109	80.1	117	146	16	114	178
	2 500床以上	235	235	100.0	164	69.8	15	21	3	15	27
	3 400 499床	230	184	80.0	119	64.7	19	37	10	17	57
	4 300 399床	357	143	40.1	93	65.0	8	31	62	-90	152
	5 200 299床	337	67	19.9	44	65.7	7	54	30	-5	113
	6 100 199床	641	64	10.0	34	53.1	2	38	25	-11	87
	7 99床以下	367	18	4.9	6	33.3	0	0			
	小計		847		569	67.2	168	327	76	179	475
耳鼻咽喉科	1 大学病院	132	132	100.0	119	90.2	110	122	8	106	138
	2 500床以上	227	227	100.0	185	81.5	21	26	6	15	37
	3 400 499床	219	175	79.9	127	72.6	1	2	1	0	4
	4 300 399床	339	136	40.1	96	70.6	3	11	5	1	21
	5 200 299床	276	56	20.3	34	60.7	2	17	15	-12	46
	6 100 199床	459	46	10.0	29	63.0	0	0			
	7 99床以下	192	10	5.2	0	0.0	0	0			
	8 特別階層	2	2	100.0	2	100.0	8	8			
	小計		784		592	75.5	145	186	19	149	223
	合計		1631		1161	71.2	313	513	78	360	666

表1 全国疫学調査・患者推計 アッシャー症候群

階層		施設数					報告患者数				
		対象	調査	抽出率	回収件数	回収率	推計患者数	標準誤差	95%信頼区間		
1	大学病院	132	132	100.0	119	90.2	406	450	31	389	511
2	500床以上	227	227	100.0	185	81.5	68	83	14	56	110
3	400 499床	219	175	79.9	127	72.6	18	31	8	16	46
4	300 399床	339	136	40.1	96	70.6	21	74	20	34	114
5	200 299床	276	56	20.3	34	60.7	2	16	15	-14	46
6	100 199床	459	46	10.0	29	63.0	0	0			
7	99床以下	192	10	5.2	0	0.0	0	0			
8	特別階層	2	2	100.0	2	100.0	68	68			
	合計		784		592	75.5	583	722	43	638	806

表2 全国疫学調査・患者推計 若年発症型両側性感音難聴