

厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する一体的診療体制に関する研究

平成30年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 松永 達雄

令和元（2018）年 5月

I.	総括研究報告	
	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
	松永達雄	
	(資料)	
	全国医療機関(3191診療科)を対象とした一次調査	9
	アンケート調査用紙	
	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-1	11
	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-2	22
	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-3	33
	WEB サイト、「視覚聴覚二重障害に関する市民講座」広告	55
II.	分担研究報告	
1.	眼科診療における二重障害者への対応調査、視覚障害の臨床データ収集と診療マニュアルと診療体制の確立	56
	角田和繁	
2.	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	61
	藤波 芳	
3.	OPA1 遺伝子変異による視覚・聴覚二重障害症例への人工内耳埋込術と聴覚の再獲得	64
	加我君孝	
4.	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	66
	山澤一樹	
5.	先天性および若年性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	68
	榎本千江子	
6.	視覚聴覚二重障害児者の福祉と社会参加に関する評価	69
	前田晃秀	
7.	視覚聴覚二重障害児(盲ろう児)の療育と支援・個別状況把握に関する検討	71
	廣田栄子	
8.	視覚聴覚二重障害児の併存疾患と感覚器医療	74
	守本倫子	
9.	眼疾患・視覚障害の臨床像の解析、診療プロトコール確立	76
	仁科幸子	
10.	脳神経疾患の臨床的評価、臨床データ収集、診療マニュアル確立	80
	久保田雅也	
11.	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	82
	仲野敦子	
12.	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	85
	有本友季子	
13.	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	87
	齋藤麻美子	
14.	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	89
	高木明	
15.	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	91
	後藤美和子	
16.	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	92
	土橋奈々	
17.	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	94
	高野賢一	

18. 眼科診療における二重障害者への対応調査、視覚障害の臨床データ収集と診療マニュアルと診療体制の確立 96
森秀夫
19. 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 97
星祐子

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
総括研究報告書

「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、教育、福祉、生活の実態把握、診療マニュアル策定、医療情報公開、データベースへの協力、一体的診療モデルの確立と検証、患者会・学会等との連携、遺伝子診断の実施体制、公開講座実施、国際的研究体制構築を進めた。その結果、本難病の診療に役立つ成果として、適正な診療体制および標準的な医療の確立と普及、一体的診療の有効性の検証、早期診断および先進的医療の導入に資する成果を出すことができた。

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

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坂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

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^{1), 2)}。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。

(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を行う。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)29年度中に解析する。30年度に、一次調査で患者ありと回答した施設に対して、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年度に解析する。

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。英文翻訳して海外の研究者と意見交換した内容を反映して国外にも公開する。

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し、診療の要点を記したパンフレットも作成、配布する。

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：<https://mgend.med.kyoto-u.ac.jp/disease/intractable>)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施設以上で実施して、30例以上の患者の診療、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. 遺伝子診断の実施体制

29-30 年度に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）が、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。30 年度は共同研究として、31 年度は確実性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・小児病院と協力する。これらの施設の責任者と本研究代表者は 5 年前から遺伝性難聴の共同研究をしている。

(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解析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

一次調査の結果の集計・解析を完了した。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（資料 1）。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）を郵送した（資料 2）。

b. 教育、福祉、生活の実態把握

特別支援学校対象の盲ろう児（者）の実態調査により、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、本研究班会議で共有した。

未就学の盲ろう児の療育の実態調査を行い、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発表した。

盲ろう者への医療に対するアンケート調査を実施、検討した。その結果を基に医療機関への要望としてまとめて、本研究班会議で共有した。

c. 診療マニュアル策定

第 I 章（概要）と第 II 章（基本的診療）を完成し、第 III 章（特記すべき診療・療育・支援）を作成した（資料 3）。

d. 医療情報公開

Web サイト（<http://dbmedj.org/>）を開設して、診療マニュアル第 I、II 章を公開した（資料 4）。

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）に本難病 60 症例を登録した。難病プラットフォームの CaseI-C による登録システムのベータ版を作成した。本システムを用いた登録についての研究計画書を作成し、倫理審査委員会へ申請した。

f. 一体的診療体制のモデル確立と検証

東京医療センター、国立成育医療研究センターで一体的診療体制を構築し、これまでに 46 例で実施した（難聴+網膜色素変性症 8 例、難聴+視神経異常 or 動眼神経異常 9 例、弱視 or 黄斑変性 or 緑内障など 24 例、その他 5 例）。眼科と耳鼻咽喉科の合同検討会をほぼ毎月行くとともに、一部の症例については論文投稿した。他の拠点施設でも開始した。

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、関連学会などと、班会議、症例登録体制や診療アクセスと診療連携の支援体制の確立、診療マニュアルの共同執筆を行った。

h. 遺伝子診断の実施体制

かずさ DNA 研究所で、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の受託体制を構築し、検査を開始した。

i. 公開講座実施

30 年度公開講座を開催した（資料 5）。

j. 国際研究体制構築

米国の本難病に対する先進医療施設を訪問し、診療技術や情報の共有化を進め、原因遺伝子の変異について国際判定ルールを共同で策定し、論文発表した（DiStefano et al. Genet Med. 2019 : doi: 10.1038/s41436-019-0487-0, Oza AM, et al. Hum Mutat. 2018; 39(11):1593-1613）。

D. 考察

a. 患者の実態調査

一次調査によって、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。二次調査によって、本疾患群の患者の聴力・視力・補装具の使用状況・合併症・コミュニケーション・移動・教育・就労・医療ケアに関する調査を行い、多角的に二重障害患者を取り巻く状況の実態を把握できる。

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

現時点までに第 I 章～第 III 章の原稿を作成した。今年度は第 IV 章を作成する。本診療マニュアルは国内学会の承認を得るとともに、英文に翻訳して国外でも活用できるようにする予定である。診療マニュアルの作成、公開によって、標準的治療の普及が可能となり、早期診断・治療につながる。これにより患者への教育効果と社会参加が促進し、社会の活性化につながる。

d. 医療情報公開

既に診療マニュアルの一部、市民公開講座の案内を公開した。今後、診療マニュアル追加項目、アンケート調査結果等を順次公開していく予定である。

e. データベースへの協力

今後、難病プラットフォームへの登録による患者情報の把握と検討によって、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

引き続き視覚聴覚二重障害に対する一体的な医療体制の確立を進めることにより、診療効果の向上が可能となるとともに、重複した診療や検査を回避できて、医療費削減につながる。

g. 患者会・学会等との連携

全国盲ろう者協会の事務局の協力を得て、分担研究施設の地域における診療アクセスと他施設連携を支援する取り組みも開始しており、東京医療センターを窓口として、問い合わせに回答して各地域の情報を提供するとともに、関係者が集う会議、講習会を開催する予定である。

h. 遺伝子診断の実施体制

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保険適用検査として行う体制の整備を進めた。遺伝学的の実装により、未診断症例の減少と早期診断が可能となる。

i. 公開講座実施

市民公開講座で市民に対する啓蒙活動を進めるとともに、講演を介して患者団体・教育・医療機関の相互理解・連携を深めることができた。

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である米国ボストン小児病院およびマサチューセッツ眼科耳鼻科専門病院の現地調査を行い、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

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、患者会・学会等との連携、遺伝子検査体制構築、国際研究体制構築を進めて、本難病の診療に役立つ成果を得た。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

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

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., Amr SS* on behalf of the ClinGen Hearing Loss Clinical Domain Working Group. ClinGen Expert Clinical Validity Curation of 164 Hearing Loss Gene-Disease Pairs. *Genet Med*. 2019; doi: 10.1038/s41436-019-0487-0

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

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 [*Nippon Jibiinkoka Gakkai Kaiho (Tokyo)*] . 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

2. 学会発表

山本修子、南修司郎、松永達雄、五島史行、伊藤文展、利國桂太郎、石川直明、加我君孝. 良聴耳平均聴力レベル 90dB 未満で人工内耳手術を行った症例の検討. 第 119 回日本耳鼻咽喉科学会. 横浜 2018 年 5 月 30 日 - 6 月 2 日

宮冬樹、重水大智、金村米博、齋藤伸治、岡本伸彦、加藤光広、松永達雄、務台英樹、小崎健次郎、角田達彦.

exome 解析による疾患原因変異探索の限界を突破するための手法の検証.

日本人類遺伝学会第 63 回大会.

横浜 2018 年 10 月 10 - 13 日

遠藤理奈子、山本修子、南修司郎、榎本千江子、加藤秀敏、小島敬史、橋本陽介、石川直明、松永達雄、加我君孝.

当科で乳幼児期に人工内耳手術を施行した重度難聴児 185 児の療育・就学状況調査.

第 63 回日本聴覚医学会.

神戸 2018 年 10 月 17-19 日

松永達雄

難聴のゲノム医療.

第 119 回日本耳鼻咽喉科学会 シンポジウム
(2) ゲノム医療新時代：耳鼻咽喉科臨床への
応用.

横浜 2018 年 6 月 1 日

松永達雄.

ミトコンドリア病難聴.

第 4 回ミトコンドリア病研究公開フォーラム.
大日本住友製薬東京本社 3 階大ホール . 東京
2019 年 2 月 16 日

松永達雄.

盲ろう医療研究の最新動向.

視覚聴覚二重障害に関する市民公開講座.

中目黒 GT プラザホール. 東京 2019 年 3 月
17 日

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

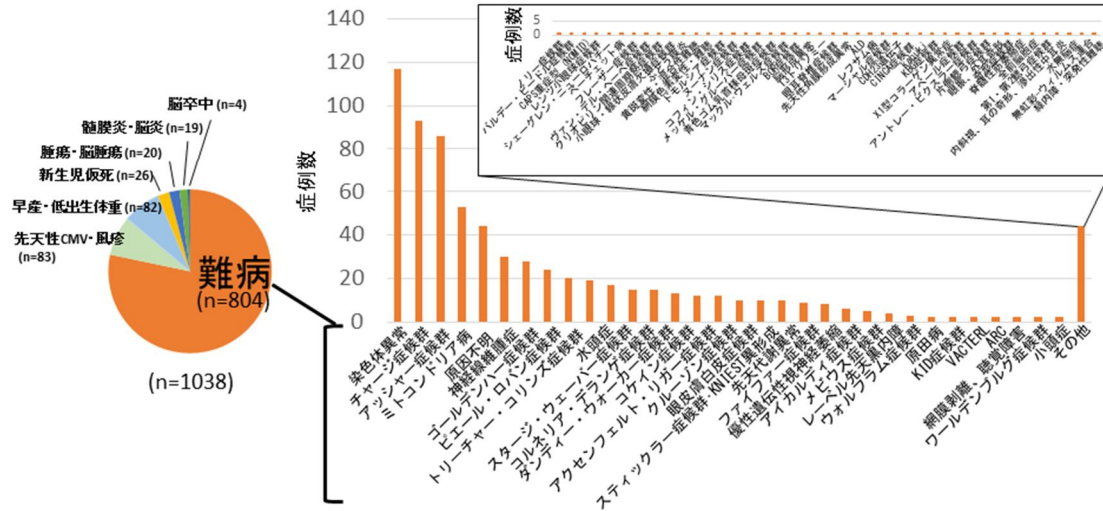
該当なし

3. その他

該当なし

全国医療機関(3191診療科)を対象とした一次調査

疾患別患者数



関係各位殿 平成 30 年 12 月 吉日
 厚生労働科学研究費 難治性疾患政策研究事業
 「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する一体的診療体制に関する研究」
 主任研究者 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)
 「視覚聴覚二重障害 実態把握のための全国調査」

拝啓

師走の候、皆様におかれましては、ますますご清祥のこととお喜び申し上げます。
 昨年度の本研究室による視覚聴覚二重障害の一次調査「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全国調査」(ここに協力いただき誠にありがとうございました。この度は二次調査と致しまして、各症例の詳細につきお問い合わせをさせて頂きたいと存じます。
 先生方におかれましてはご多忙中誠に恐縮ですが、同封の調査用紙にご記入の上で事務局までご返送頂きたいと存じます。整理のため施設ごとに1番から順番に整理番号を振って頂きますようお願い致します。なお、オージオグラムや視野検査結果など患者情報を含む場合は、IDや氏名を匿名化(黒塗りのり切り抜きなど)の上で調査票にホッチキスで止めて頂くか、整理番号を記入して頂きますようお願い致します。

本調査は研究代表施設である国立病院機構東京医療センターの倫理委員会の承認を得ております。匿名化されてはおりますが本調査には患者データが含まれますので、回答にあたり各施設においても倫理委員会申請が必要であると思われ、申請に必要と思われる申請書・計画書・承認書および本調査票などの書類を保存した CD-ROM を同封させて頂きますので、申請および記入に際しお役立て頂きますと幸いです。そのほか申請・記入に際して必要な書類や不明な点がある場合は事務局までお問い合わせを頂ければ対応させて頂きます。

倫理委員会申請・承認、調査票の記入にはある程度の期間が必要であると思われ、締め切りは6月末日を目安と致します。全例の記入が難しい場合は、可能な範囲で一部の症例の記入でも構いませんので、なにとぞご協力のほどよろしくお願い申し上げます。

本調査の対象となる視覚聴覚二重障害患者は、視覚障害・聴覚障害がともに軽度以上であることと致しますが、厳密には該当しなくても二重障害によりコミュニケーションなどに大きな影響が出ていると考えられる患者様は含めて頂いて構いません。

※参考：重症度について

	視覚障害	聴覚障害
軽度	罹患眼が片眼、罹患眼の矯正視力が0.3未満	良聴耳の聴力の平均値が25dB以上40dB未満
中等度	罹患眼が両眼、良好な方の眼の矯正視力0.3以上	良聴耳の聴力の平均値が40dB以上70dB未満
高度	罹患眼が両眼、良好な方の眼の矯正視力が0.1以上0.3未満	良聴耳の聴力の平均値が70dB以上90dB未満
重度	罹患眼が両眼、良好な方の眼の矯正視力が0.1未満	良聴耳の聴力の平均値が90dB以上

厚生労働省 視覚聴覚二重障害研究班 事務局
 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 和佐野浩一郎
 Tel: 03-3353-1211 FAX: 03-3412-9811
 E-mail: wasano@5.keio.jp

患者さんについて (整理番号 ____番)

性別 (男・女)
 生年月 西暦 ____年 ____月
 現在の年齢 ____歳

診断名 _____
 遺伝子検査 施行済み 施行せず
 遺伝子診断 確定 未確定

各症状について

(不明の場合は空欄でも構いません。補足事項は横外に記入して頂いて構いません。)

1) 難聴 一側性 両側性
 発症時期 先天性 就学前 小学生 中学生 高校生
それ以降(____歳頃) 不明(推定 ____歳頃)
 備考 _____
 経過 進行あり 変動あり ほぼ固定

現在の聴力像 (裸耳) ※可能であればオージオグラムを添付してください

右側 軽度 中等度 高度 重度
 左側 軽度 中等度 高度 重度

最高語音明瞭度 ※語音明瞭度曲線 (スピーチグラム) 添付でも可

右側 ____dB ____% 左側 ____dB ____%

最も古い時期の聴力像 (裸耳) ※可能であればオージオグラムを添付してください、途中経過のオージオグラムもあれば添付してください。

時期 西暦 ____年 ____月 (____歳 ____ヵ月)

右側 軽度 中等度 高度 重度
 左側 軽度 中等度 高度 重度

聴覚補装具 補聴器装用 人工内耳装用 使用なし

補聴器装用者 一側 両側

装用開始時期 右 ____歳 ____ヵ月 左 ____歳 ____ヵ月

装用効果 ※補聴器適合検査結果の添付でも可

語音 ____dB ____% (裸耳 ____dB ____%)

人工内耳装用者 一側 両側

手術時期 右 ____歳 ____ヵ月 左 ____歳 ____ヵ月

療育・リハビリ施設 手術施行病院 リハビリテーション病院
ろくろ学校 その他 _____

装用効果
 C1204 単音 ____% 単語 ____% 文章 ____%

- 2) 視力障害 片眼性 両眼性
 発症時期 先天性 就学前 小学生 中学生 高校生
それ以降 (____歳頃) 不明 (推定 ____歳頃)
 備考 _____
 主症状 両視・遠視不良 眼振 視力不良・低下 視野障害 夜盲 羞明
その他 _____
 経過 進行あり 変動あり ほぼ固定
 ※検査結果に関してはデータ添付でも可
 視力 右 _____ (____) 左 _____ (____)
 視野 正常 一部欠損 中心欠損 周辺欠損 大部分欠損 評価不能
 視覚補装具 メガネ コンタクトレンズ 読書補助具 (拡大鏡など)
遮光眼鏡 白杖 その他 _____
 最も古い時期の視力像 ※可能なら途中経過の視機能検査結果もご提出ください。
 時期 西暦 ____年 ____月 (____歳 ____ヵ月)
 視力 右 _____ (____) 左 _____ (____)
 視野 正常 一部欠損 中心欠損 周辺欠損 大部分欠損 評価不能
- 3) 合併症
神経系 (奇形 (水頭症・小脳症など) けいれん 変性疾患 脳炎・髄膜炎
脳卒中 (出血・梗塞) 腫瘍 脳症 脳性麻痺 末梢神経障害
その他 _____)
循環器系 (心大血管奇形 肺高血圧症 心筋症 心筋梗塞
その他 _____)
消化器系 (消化管狭窄・閉鎖 気管食道瘻 ヘルニア (_____)
その他 _____)
呼吸器系 (奇形 (_____) その他 _____)
泌尿生殖器系 (腎尿路奇形 (_____) 腎機能障害
生殖器奇形 (_____) 性腺発達障害
その他 _____)
四肢 (奇形 筋疾患 (_____) その他 _____)
嚥下障害
発達 (知的発達の遅れ 運動発達の遅れ 発達障害 (自閉症スペクトラムなど)
その他 _____)
その他の奇形 _____

- 4) コミュニケーション (複数選択可、メインとなるものに○をつけてください)
音声 手書き文字 筆談 手話 点字 指点字 指文字
その他 _____
- 5) 移動
歩行 車いす その他 _____
- 6) 教育 (複数選択可)
普通学校 特別支援学校 (盲学校 ろう学校) 難聴学級 弱視学級
その他 _____
- 7) 就労状況
就労あり (一般就労 福祉的就労) 就労せず
- 8) 医療ケア
なし あり (気管切開 人工呼吸器 胃瘻 経鼻胃管
排便支援 (人工肛門含む) 尿路カテーテル 褥瘡ケア
その他 _____)
- 9) 自由記載欄
 追加となる所見や先生のお考えなど、お自由に記載頂ければ参考とさせていただきます。

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

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、「盲ろう」として知られています。本障害を持つと、情報入手、コミュニケーション、移動などが極めて困難となります。特に先天性や若年性に発症した患児、患者では、教育、就労、生活に大きな困難が発生します。現在、視覚と聴覚のどちらか単独の障害に対する医療は、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、全国に点々と存在しており、原因も多岐であるため、その医療はこれまで確立していませんでした。このため、平成29年度より厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する一体的診療体制に関する研究」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、本障害を持つ患児、患者、そのご家族と医療者に、一刻も早く必要な情報を届けるために準備したものであり、今後も随時、内容の追加、更新を継続します。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経験豊富な医師、医療関係者と、患者会、家族の会、支援団体、教育機関からの多くの協力を得て進められました。ご多忙の中を多大な貢献をして頂いた協力者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（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））
「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する一体的診療体制に関する研究」
研究代表者
松永達雄

- 委員長
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・平衡研究部）
- 委員（五十音順）
有木 友季子（千葉県こども病院耳鼻咽喉科）
榎本 千江子（国立病院機構東京医療センター耳鼻咽喉科）
加賀 雲孝（国立病院機構東京医療センター臨床研究センター）
木下 彩子（大阪市立総合医療センター耳鼻咽喉科）
後藤 美和子（福岡市立こども病院眼科）
斎藤 麻美子（千葉県こども病院眼科）
高木 明（静岡県立総合病院耳鼻咽喉科）
高野 賢一（札幌医科大学耳鼻咽喉科）
高橋 信行（全国盲ろう者団体連絡協議会）
田畑 真由美（O.H.A.R.G.E.の会）
土藤 奈々（九州大学医学部耳鼻咽喉科）
角田 和聡（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）
竹野 敦子（千葉県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）
廣田 敦子（筑波大学人間総合科学研究科）
藤波 芽（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）
星 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 晃秀（東京盲ろう者支援センター）
森 貞子（盲ろうの子とその家族の会 ふりむ）
森 秀夫（大阪市立総合医療センター眼科）
守本 倫子（国立成育医療研究センター耳鼻咽喉科）
山藤 一樹（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）
横山 達（大阪市立総合医療センター小児眼科）

目次

I章 概 要	1
定義	1
疫 学	5
療 育	9
医療・療育の社会制度	15
福祉・生活支援	16
教育機関との連携	26
患者会（小児）	32
患者会（全体）	35
II章 基本的診療	42
眼科診療	42
耳鼻咽喉科診療	46
眼科身体所見	53
耳鼻咽喉科身体所見	56
眼科検査	61
耳鼻咽喉科検査	66
眼科治療・リハビリテーション	71
耳鼻咽喉科治療・リハビリテーション	78
III章 報告すべき診療・療育・支援	85
視覚聴覚二重障害となる可能性のある主な疾患	85
視覚異常の早期発見と眼科健診	101
視覚障害の臨床診断の伝え方	107
聴覚障害の臨床診断の伝え方	112
視覚障害の遺伝学的診断の伝え方	117
聴覚障害の遺伝学的診断の伝え方	118
小児耳疾患の遺伝学的診断の伝え方	121
聴覚器と人工内耳	124
小児人工内耳	126
成人人工内耳とリハビリテーション	131
新しい治療法	135
生命に関わる医療と感覚器医療	138
視覚聴覚二重障害を有する患者の診療体制の現状と課題	141
盲ろうの子どもたちに関わる時に大切にしたいこと	147
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	150

視覚聴覚二重障害者の診療における臨床評価	154
視覚聴覚二重障害者が抱える日常生活での課題と合理的配慮	156
成人への移行における課題と眼科的対応	161
盲ろう者の就労の課題と支援	164

目 次

定 義

定義：視覚聴覚二重障害（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：視覚聴覚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なく、発達時期・状況に応じた感覚覚醒の困難度、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区分されます。

- 先天盲ろう 先天的、乳・幼児期に視覚の両方に障害を発症する。
- 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症する。
- 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症する。
- 中途盲ろう 先天的、乳・幼児期に視覚障害がなく、その後、視覚の両方に障害を発症する。
- 加齢に伴う盲ろう 老人性白内障や老人性白内障など、加齢に伴う疾病によって視覚の両方に障害を発症する。

先天性および若年性の視覚聴覚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。

1

聴覚障害の重症度（負聴耳平均聴力レベル（500Hz, 1000Hz, 2000Hz, 4000Hz））	
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。 会議や授業の聞き取り改善や、乳児幼児の正しい聴音獲得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 普通の大きさの声の会話の聞き間違いや聞き取り困難を自覚します。 補聴器の良い適応で、補聴器装着で普通学校、一般の仕事が可能になることが多いです。
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6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出来ません。しかし、聞こえても聞き取りには限界があります。 補聴器でも学習、一般の仕事に困難を経験します。 聴覚特別支援学校・聴覚学級との連携が必要となります。 人工内耳の装着が考慮される場合があります。
重度	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 人工内耳の装着が考慮される

視覚障害の重症度（小児）
小児では視機能の発育過程である為、発育段階により評価が異なります。また、視力・視野・両眼視機能、視覚障害の原因とする生活の困難さや就学・福祉における支援の必要性を総合的に評価し、視覚障害の程度を判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表示します。

軽度	罹患率が片目で、罹患率の矯正視力が0.3未満
----	------------------------

2

両眼視機能（立体視）や視野に、ある程度の障害を生じます。 片目が良好なため、普通学校での学習にあまり影響しません。 微細な運動機能に影響が出ます。	
中等度	罹患率が両目で、良好な方の眼の矯正視力0.3以上 小さな文字や速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	罹患率が両目で、良好な方の眼の矯正視力が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。 独自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普通学校での学習に困難を伴います。 視覚特別支援学校・聴覚学級との連携が必要です。
重度	罹患率が両目で、良好な方の眼の矯正視力0.1未満 ロービジョンケア・サポートを利用して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独自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普通学校での学習に強い困難を伴います。 視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1/4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	中等度より軽い障害 読字、独自歩行、仕事にあまり影響しないです。
中等度	罹患率が両目で、良好な方の眼の矯正視力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、一般の仕事が可能になることも多いです。

3

<p>高度 識字率が90%で、良好な方の識字能力が0.1以上、0.3未満 ロービジョンケア・サポートを利用しても、内容に困難を自覚する事が多いです。 ロービジョンケア・サポートにより、読書進行可能な困難を自覚します。 ロービジョンケア・サポートを利用しても読書で移動や移動が困難です。 読書の仕事を進められない困難があります。</p> <p>高度 識字率が90%で、良好な方の識字能力が0.1未満 ロービジョンケア・サポートを利用しても読書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読書で移動や移動が困難です。 読書の仕事を進められない困難があります。</p> <p>半視覚障害 (中心の視野視野がボーラドマン (A) 視野で20度以内) を伴う場合には1.5級以上の高度度となります。</p> <p>その他以外の視覚障害の高度度分類 世界保健機関 (WHO) 盲、視力0.05未満 ロービジョン、0.05以上0.3未満</p> <p>知的障害 盲、0.02未満 聾盲、0.02以上0.04未満 弱視、0.04以上0.08未満</p> <p>非視覚的障害 高度度、0.02以下 高度度、0.04以下 中等度、0.08以上0.08以下</p>	<p>視学</p> <p>視覚・聴覚二重障害 視覚・聴覚二重障害 (sh) of deafblindness) は、100,000人に2〜3人 (53者の約1.2%) の割合と推定されています (the Gallaudet Research Institute, 2013-2011-2012, the Colorado Department of Education, 2007)。我が国では、25歳未満の盲ろう児は1,200人 (厚生省2008) と推定されていますが、米国の全国調査では、小児盲が毎年、1万人程度 (0〜21歳) と推定されています。ただし、現在の障害状況は多岐で、緊急対応には、5%程度は個別対応の対応が必要で、</p> <p>視覚・聴覚二重障害が生じる原因 (表1) として、米国の全国調査では、遺伝性原因が44%と半分以上を占め、76%は知的なものでして、チャイルド虐待、ダウン症候群、ファンシー症候群があります。</p> <p>表1 視覚・聴覚二重障害の原因の割合 (0〜21歳, 米国, 2006)</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>原因</th> <th>人数</th> <th>%</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>1) 遺伝性原因</td> <td>4,277</td> <td>44.4</td> </tr> <tr> <td>チャイルド虐待</td> <td>924</td> <td>9.6</td> </tr> <tr> <td>ダウン症候群 (トリソミー21)</td> <td>305</td> <td>3.2</td> </tr> <tr> <td>ファンシー症候群 (1, 3, 18)</td> <td>296</td> <td>3.1</td> </tr> <tr> <td>スチューブ症候群</td> <td>133</td> <td>1.4</td> </tr> <tr> <td>ダンディウォーカー症候群</td> <td>111</td> <td>1.2</td> </tr> <tr> <td>ゴールデンハール症候群</td> <td>107</td> <td>1.1</td> </tr> <tr> <td>その他</td> <td>2,401</td> <td>24.9</td> </tr> <tr> <td>2) 先天性合併症</td> <td>1,379</td> <td>14.3</td> </tr> <tr> <td>サイトメガロウイルス (CMV)</td> <td>292</td> <td>3.0</td> </tr> <tr> <td>水痘</td> <td>213</td> <td>2.2</td> </tr> <tr> <td>小児麻</td> <td>208</td> <td>2.2</td> </tr> <tr> <td>その他</td> <td>666</td> <td>6.9</td> </tr> <tr> <td>3) 出生後の非先天性合併症</td> <td>1,137</td> <td>11.8</td> </tr> <tr> <td>麻疹</td> <td>199</td> <td>2.1</td> </tr> <tr> <td>重症の細菌性肺炎</td> <td>161</td> <td>1.7</td> </tr> <tr> <td>髄膜炎</td> <td>135</td> <td>1.4</td> </tr> <tr> <td>その他</td> <td>642</td> <td>6.7</td> </tr> <tr> <td>4) 薬剤の合併症</td> <td>1,028</td> <td>10.7</td> </tr> <tr> <td>5) 原因不明</td> <td>1,814</td> <td>18.8</td> </tr> <tr> <td>計</td> <td>9,635</td> <td>100.0</td> </tr> </tbody> </table> <p>National Center Deaf-Blindness, 2016/9/11 https://nationaldb.org/library/page/1344</p>	原因	人数	%	1) 遺伝性原因	4,277	44.4	チャイルド虐待	924	9.6	ダウン症候群 (トリソミー21)	305	3.2	ファンシー症候群 (1, 3, 18)	296	3.1	スチューブ症候群	133	1.4	ダンディウォーカー症候群	111	1.2	ゴールデンハール症候群	107	1.1	その他	2,401	24.9	2) 先天性合併症	1,379	14.3	サイトメガロウイルス (CMV)	292	3.0	水痘	213	2.2	小児麻	208	2.2	その他	666	6.9	3) 出生後の非先天性合併症	1,137	11.8	麻疹	199	2.1	重症の細菌性肺炎	161	1.7	髄膜炎	135	1.4	その他	642	6.7	4) 薬剤の合併症	1,028	10.7	5) 原因不明	1,814	18.8	計	9,635	100.0
原因	人数	%																																																																	
1) 遺伝性原因	4,277	44.4																																																																	
チャイルド虐待	924	9.6																																																																	
ダウン症候群 (トリソミー21)	305	3.2																																																																	
ファンシー症候群 (1, 3, 18)	296	3.1																																																																	
スチューブ症候群	133	1.4																																																																	
ダンディウォーカー症候群	111	1.2																																																																	
ゴールデンハール症候群	107	1.1																																																																	
その他	2,401	24.9																																																																	
2) 先天性合併症	1,379	14.3																																																																	
サイトメガロウイルス (CMV)	292	3.0																																																																	
水痘	213	2.2																																																																	
小児麻	208	2.2																																																																	
その他	666	6.9																																																																	
3) 出生後の非先天性合併症	1,137	11.8																																																																	
麻疹	199	2.1																																																																	
重症の細菌性肺炎	161	1.7																																																																	
髄膜炎	135	1.4																																																																	
その他	642	6.7																																																																	
4) 薬剤の合併症	1,028	10.7																																																																	
5) 原因不明	1,814	18.8																																																																	
計	9,635	100.0																																																																	

<p>アッシュリー症候群では、非に回復が期待困難なケースがあり、緊急対応に必要です。原因としては、遺伝性原因のほか、先天性合併症で、出生後に発症の合併、さらに未発症の合併症が原因と推定されています。</p> <p>視覚・聴覚二重障害のある小児の発症時期としては、出生時から2歳までの重聴覚障害発症率が6%、3歳から5歳の重聴覚障害発症率が12%であり、6歳から11歳の重聴覚障害発症率が28%、12歳から17歳の重聴覚障害発症率が35%と推定されています。</p> <p>学童期までに半聴 (46%)、聴覚期までの小児学童期に32%が発症していますので、教育支援の必要性は大きいといえます。</p> <p>障害程度 視覚・聴覚二重障害児は、発症の程度によって生じる社会的参加の制約は大きく異なります。ことから、聴覚障害 (impairment) のみならず、日常生活機能 (function) の障害状態を評価することが必要とされており、様々な視点での評価が必要とされています。</p> <p>図1a,bでは、上記の米国の全国調査において差別的な聴覚障害程度によって、小児の分布を示します。聴覚障害については、高度・高度聴覚障害が29%で、中等度聴覚障害は27%になり、軽聴覚障害や人工耳による聴覚支援の必要性が多いといえます。</p> <p>視覚障害については、全盲児が17%、極低視覚 (高度視覚障害児) 24%と合わせると41%であり、ロービジョン (低視) 21%になります。</p> <p>視覚・聴覚二重障害児についても、全盲児は1%に過ぎず、それ以外、1つ以上の聴覚が障害されるとされており、コミュニケーション困難として残存する聴覚の程度の重要視について評価できます。しかしながら、聴覚損失は42%、聴覚損失は48%、人工耳30%の利用率にとまっています。現在では、小児早期介入では乳幼児期から、中等度の聴覚の早期診断と、適切な聴覚援助 (聴覚器や補聴器) の処方が可能です。また、小児発症に早期の聴覚援助の提供に差別的な障害が少なく、発症の程度によって、コミュニケーションの選択と調整の検討が必要とされています。</p>	<p>a. 聴覚障害</p> <p>b. 視覚障害</p> <p>図1 聴覚・視覚障害の分布</p> <p>併発障害 視覚・聴覚二重障害児の29%が、聴覚障害の他に1〜2種の他の障害を併発するとされ、とくに、認知障害 (IQ低下) を併発する小児が29%、身体不自由が57%と多く、1つ以上の半聴を占めています (表2)。さらに、40%以上が4種かそれ以上の障害を併発しています。従って、複雑な聴覚援助に必要となる小児も多く、聴覚援助と調整に必要となる早期からの教育・教育支援が必要で、</p> <p>表2 併発障害</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>併発する障害</th> <th>%</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>認知障害</td> <td>29%</td> </tr> <tr> <td>身体不自由</td> <td>57%</td> </tr> <tr> <td>複合的障害 (アニー)</td> <td>38%</td> </tr> <tr> <td>行動障害</td> <td>3%</td> </tr> <tr> <td>その他</td> <td>30%</td> </tr> </tbody> </table>	併発する障害	%	認知障害	29%	身体不自由	57%	複合的障害 (アニー)	38%	行動障害	3%	その他	30%
併発する障害	%												
認知障害	29%												
身体不自由	57%												
複合的障害 (アニー)	38%												
行動障害	3%												
その他	30%												

方で、発達障害に二重障害のある小児では、障害として行動特性や社会的な学習行動の存在が認められ、全体的な発達レベルの行動や心理状態を呈している場合も少なくありません。そこで、乳幼児期の発達評価や子供の学齢・年齢では、これらの発達障害による影響を補正して性質や傾向と発達への影響が求められます。

指導教育方法や、教育施設への移行方法、最適化をもった支援についての助言には、診断後の早期から積極的に行い、発達段階でのアセスメントによる障害状態の理解が必要になります。

(引用：Miklowitz, J. (2007). The national deaf-blind child count, 1998-2005)

療育

乳幼児期における視覚障害児二重障害について

先天性または、後発初期からの視覚障害児をもつ小児では、早期に障害の程度と状態について的確に把握し、得るべき発達や能力を育成して、対人関係やコミュニケーション能力の育成が重要な課題になります。それは、乳幼児期から視覚・聴覚障害の発達特性が強いことによる、外的世界や周囲の状態、あるいは他者に行きわたる機会が制限され、学習に習得する機会が乏しく、探索・運動・社会・生活・学習の発達を促す機会に乏しくなるからです。運動性、聴覚、味覚、嗅覚など感覚を駆使して、外界の状況や他者との関わりなどを知る機会や、学習が社会的な場になります。二重障害児を併発する場合に、とくに食事・排泄・衣服着脱・身体自立などのセルフケアや社会的行動についての発達支援が必要となり、細かな状況にあわせて発達課題について家庭への助言の提供が必要になります。

幼児の学習の機会も、家庭など周囲との人的関係にあり、遊びや生活指導を通じてコミュニケーションがとれるよう関与的な関わりを求めます。適切な人間関係ができた後には、発達障害が高度であれば手話やサイン、軽中度であれば聴覚と音声を用いた学習が期待されます。二重障害児では、視覚と聴覚とどちらの学習が容易であるかを評価し、可能な学習法について検討します。

教育学習については、発達段階からことばの理解と相互関係の構築、さらに身体表現としてのシンボルの存在を重視して、繰り返して平準な理解促進の機会を確保する必要があります。乳幼児期の指導内容は、家庭中心、集団学習の機会、言語指導の機会、認知発達、運動発達、視覚障害児の高度な知的状態の理解が重要です。教育には家庭の負担が多くなり、家庭中心の支援サービスで構成することが期待されます。なお、視覚障害児二重障害児の障害状態は個人差が大きく、進歩発達と対応した教育が行える小児も少なくありません。初級中等教育、さらに高等教育に向けた発達支援の系統性が必要となります。早期段階から家庭、初級から高等教育への移行や発達支援の導入に留意した教育・指導の体制を必要とします。

早期発見と早期介入

先天性の小児や、重篤な視覚障害児に発達した児については、乳幼児期からの早期介入が重要で、早期に障害の程度と状態について的確に把握し、訓練や人工内耳、補聴の活用により、得るべき発達や能力を最大限に育成して、乳幼児期の発達課題を克服させ、教育をベースに介入・指導を行うことが期待されます。また、早期介入により、行動や情緒・学習面についての二重障害児の発達を促すことが期待されます。そこで、食事・排泄・学習・教育の各領域に関する助言や家庭の発達が欠かせないとします。

障害の重症による影響

障害状態の重症と支援の目的のためには、障害の重症程度による障害の非違分類が用いられています。先天性に視覚障害二重障害を呈した小児の他、後に視覚障害が追加されて発達障害が併発する場合があります。また、その逆の場合も併発する場合があります。それぞれで異なる発達課題が異なります。指導・支援では、発達障害が乳幼児期の重篤な聴覚・聴覚・聴覚・聴覚の学習機会に及ぼす影響や、中重度障害による運動・感覚・行動などの障害状態の理解が必要となります。

重度の聴覚障害・行動特性の重症などから重症程度による結果(表3-4)では、①先天的性音、②後天的性音に区分されます。また、先行して重症した障害の結果(表3-5)では、③言語性音、④非言語性音に区分されます。言語性音では、音声・文字など聴覚情報としての教育機会を失っていることが多く、聴覚のサポートを必要とした支援を行います。小児期の聴覚障害は高度の認知発達として、進歩・発達と音声関係を通じて学習されます。そこで、重篤な聴覚障害である0-3歳児期に、聴覚障害を呈した先天的性音小児や、非言語性音小児では、重篤な聴覚障害を呈する可能性があります。

さらに、発達障害の程度と重症程度による結果(表4)では、①言語性音、②非言語性音、③言語性音、④非言語性音の区分があります。乳幼児期からのコミュニケーション法の習得に、補聴具の適切な利用によって適切な聴覚による発達を促し、成長に習った教育指導の体系性が必要となります。そのほか、重症程度により、視覚障害が先行して重症し、後に聴覚障害を併発する子供が想定される場合には、本人と家庭の理解と心の準備と支援すると同時に、発達支援の移行や学習を積極的に実施する必要があります。



重症程度

乳幼児期の早期介入は、主に家庭で指導者が行うこととなります。しかし、発達障害のある小児とのコミュニケーションは難しく、しつこくやめるなど行動に執着したり言わないで済むことも少なくありません。専門家の指導や家庭での指導の状況に指示や支援が提供されます。また、障害が高度な場合には、家庭が孤立し困窮した状況に陥ることや、診断後の重症に、学習・教育機会・家庭・関係者に紹介するなど、心理的サポートが必要となります。家庭が子供の障害状態の理解を深め、子どもの成長を促進し、子どもの成長のために協力し合うことが重要です。家庭中心のサポートを確保します。家庭中心の指導や支援も必要として、適切な家庭の環境を整え、息の長いサポート(学習・教育)を支援します。

視覚障害二重障害児は少なく、個人差が大きいため、各々の専門的支援が重要であり支援体制が不十分な状況があります。そこで、診断後は、学習や早期介入に向けて、診断・学習・生活・学習・学校教育の各時期に、家庭が期待できる社会的な支援と必要に応じてのアセスメントを実施する必要があります。また、乳幼児・幼児・学童期の発達課題について、適切な指導がとれるよう食事・排泄・学習・教育の社会的連携や専門的助言の重要性が期待されます。

コミュニケーションの選択と習得

視覚障害二重障害児では、発達障害の障害状態の重症度、さらに併発する障害により、コミュニケーションと重篤な聴覚障害の両方とも発達課題が多岐にわたりますが、支援の観点からします。

(1) 聴覚障害については、補聴器・人工内耳を装着して音声と聴覚の両方を促します。視覚障害については、補聴器、聴覚などの聴覚を補正し、視覚に視覚や手話・ジェスチャーで、大きな文字などを提供し、得るべき発達を最大限に育成します。

(2) 先天的性音小児や、後天的性音小児では、乳幼児期から、とくに歩行・運動・探索・排泄・身体自立など社会的な発達・学習の機会を確保します。学習には、聴覚、聴覚、聴覚、聴覚、聴覚などの非言語的学習法を用いて、人との関わり・関係性を築く機会を促します。歩行・運動・聴覚は、環境や状況、人との関係性に応じて必要であり、本人が積極的に介入して自由な学習を促します。

(3) 重篤な聴覚障害やコミュニケーション法の重症に、先行して重症した聴覚障害児の適切な指導が必要となります。非言語性音小児では聴覚障害が先行し、聴覚の重度から、それを補完するオブジェクト・コミュニケーションや手話・サイン、さらに手話へと、段階的に高度なコミュニケーション法を選択します。言語性音小児では聞こえない・聴覚による聴覚障害の発達課題とします。聴覚や視覚

ができない場合には、年長時期に点字筆記や指文字などへ移行するよう指導を行います。

- (4) 言語獲得によって、小児の思考・記憶・認知など高次の活動が形成されます。そこでコミュニケーション場面での体験や実物を題材に触発などで概念を形成し、サイン等と対応させて生活場面で語彙を獲得等の習得を図ります。視覚障害教育等の特別支援教育で蓄積された教育手法を用いて、文・談話・書記言語へと体系的に言語獲得を進めます。

初期コミュニケーション行動の支援の基本的姿勢

先天性の盲ろう児や全盲ろう児、他障害を重複する児の認知コミュニケーション発達の手帳では、まず、大人と子どもが一体となって活動をする段階 (a co active stage) から、大人が子供の横に並んで、活動を共にする段階 (the co operative stage)、さらに、子供が一人で活動をする (the reactive stage) 段階へ、徐々に発達を支援し、自立的な行動を形成し、活動の動機付けと幼児の有する外界への興味と学習力を育成していきます。以下の基本的姿勢が指摘されています。

- (1) できるだけ一緒にいる
盲ろう児は、視覚と聴覚からの情報が乏しく陰鬱な世界に閉じ込められており、周囲の気配に気がず、いつも突然、事態が生じています。そこで大人が介在し、窓口となって事態の変化や人物との交流について知らせ、外界を感じ知らせさせます。そして能動的に感知したり、探索する態度を育みます。保護者とともに様々な経験を体験し、周囲で起きていることへの理解を促します。
- (2) 人に感情があることを分かり、相互の感情交流の姿勢を形成する
盲ろう児は、周囲の人の表情や音声へのアクセスができずに、他者の感情を感受することが困難です。また、自身の感情も、他者と共有できないと希薄になり喪失してしまいます。積極的に子どもの感情を受け止め、大人自身の感情を伝えて、色々な感情がわき起こる豊かな体験を、子どもと共有することが大切です。
- (3) コミュニケーションの基本的な情報を伝える
盲ろう児では事態や事象が急変に起きて不安な気持ちを抱えています。状況理解に必要な情報を分かりやすい方法を一貫して共有し、独自の状況把握の姿勢を形成します。
- 1) そばにきたことを伝える：腕を軽く叩く等合図をします。
2) 睡であるかを伝える：固手に印や合図をきめて、会う頻度必ずそれを使い知

12

点字筆記 (ブリストクなどのタイプライターや点字ディスプレイ) などの ICT も使用されています。

地域生活の支援

視覚聴覚二重障害児の成長過程での生活上のニーズは、発症時期、障害の程度や組み合わせが異なるので状況も多様ですが、屋内外での地域生活や、周囲の状況把握のための移動支援や社会的資源の利用など、発達後援に、そして長期的な展望でリハビリテーション計画が必要になります。

聴覚障害児で、視覚障害を併発した場合には、それまで聴覚の代替として使用していた話話や手話等に支援を求め、直ちにコミュニケーションに困難を生じます。視覚による情報入手の制限は日常生活や学校・職業・社会生活を送る上で、移動・状況理解と場面への参加、また精神保健上も極めて深刻な事態を招くことになります。視覚障害に、聴覚障害を併発した場合には、聴覚の代替として用いられていた聴覚情報に支援を求め、同様な状況になります。

視覚聴覚二重障害児では、生活の遂行の障害は言うまでもなく、外界からの隔絶、地域での孤立、自己喪失、疾病発症、精神保健についても遠慮な状況に陥ることになります。小児であれば、自己の確立など人格形成に及ぼす影響は大きく、関連職種による早期発見と地域での支援連携の体制化が喫緊の課題といえます。

14

らせます。

(例：色が見える事例には、同じ色の服を着て見せたり、特徴的な持ち物や髪型、眼鏡、時計等)

- 3) 活動や移動場所を予告する：ジャスターや関連する持ち物などを示して見通しを持たせます。
(例：プールに行こうと予告する際に、水着を履かせ、泳ぐ身振りに手を添えてさせる等)
- 4) 遊びを止めて離れることを予め伝え、離れる様子を確認できずに放置されないようにする：近くにおいて関わりがないのか、本道にいないのか等が分かるように、伝えます。
- 5) 子どもに何かを指示したり、離れるときに、その「理由」も伝える：物事や事象の因果関係の理解が進み、納得して行動の切り替えを行いやすくなります。
(例：「上着を着て」と服を子どもに触らせるだけでなく、「寒いから (体を震わす)」あるいは、「私も着てから (服を履かせる)」、「この上着を着よう」と伝える。子どものそばを離れる時に、買い物をしているところを触らせる。帰ってきたら、買い物が食べ物で一杯になっているところを触らせる。)
- 6) 活動の始まりと終わりを伝える：明確な合図やジャスターを決めて行動の切り替えを納得させます。
(参照：中澤恵江：盲ろう教育における教員の専門性向上のための研究報告書, 2009, 一部改定)

コミュニケーション法の移行支援

視覚聴覚二重障害児の成長過程で、一方の障害が進行・発症する場合、使用していたコミュニケーション法から、利用可能な方法への移行が重要であり、障害状況の経過を予測した円滑な指導計画と対応が必要です。手話を使っていた聴覚障害児であれば、失明後には触手話 (手話に触れて読み取る) に移行します。音声言語や話話を使っていた場合には、失明した後は、コミュニケーションに手のひらに文字を書いたり (手書き文字)、指文字、点字タイプでの筆記に移行する指導が必要になります。日本語で会話をしていた場合には、指文字や手書き文字のような仮名の音韻対応情報の使用は難しいので、触手話が基本となります。

視覚聴覚二重障害児が重度聴覚が生じた後は、人工内耳埋込術や補聴器によって聴覚を活用し、中等度～高度聴覚が生じた後は、補聴器によって残存する聴覚を活用し、コミュニケーションの回復を支援します。書記言語 (読み書き) については、点字、墨字、拡大文字など残存する視覚障害状況により選択されますが、パソコンの OCR や音声読み上げ機能、

13

医療・療育の社会制度

小児科領域の視覚聴覚二重障害医療・療育に関する制度として、小児慢性特定疾病医療費助成制度と指定難病医療給付制度が上げられます。平成 27 年度の法改正に伴い対象疾病が増え、支援体制の拡充が図られています。

小児慢性特定疾病医療費助成制度は、18 歳未満の児童を対象とし、1) 慢性に経過する疾病であること、2) 生命を長期に脅かす疾病であること、3) 症状や治療が長期にわたって生活の質を低下させる疾病であること、4) 長期にわたって高額な医療費の負担が長く疾病であること、以上 4 つの要件を満たす患者に対して、疾患の治療方法の確立と普及、患者家庭の医療費の負担軽減につながるよう、医療費の自己負担分を補助するものです。現在 14 疾患群 722 疾病が対象となっています。

指定難病医療給付制度は、重症度分類等に照らして病状の程度が一定程度以上の指定難病の患者に対して医療費助成を行う制度です。指定難病とは、1) 発症の機構が明らかでなく、2) 治療方法が確立していない、3) 希少な疾患であって、4) 長期の療養を必要とするもの、という 4 つの難病の条件に加えてさらに、5) 患者数が本邦において一定の人数 (人口の約 0.1%程度) に達しないこと、6) 客観的な診断基準 (またはそれに準ずるもの) が成立していること、という 6 条件によります。現在 330 疾患が指定されていますが、医療費助成の対象になるのは、各疾患の重症度分類で、日常生活・社会生活に支障があると医学的に判断される程度とされています。

小児期の難病は主として小児慢性特定疾病制度下で、成人期の難病は主として指定難病の制度下で支援が行われます。小児期から成人期への切れ目のないトランジションが望まれます。

医療・療育に関する施設、組織、団体と連絡先

小児慢性特定疾病医療費助成制度

小児慢性特定疾病情報センターのウェブサイトに情報が記載されています。

<http://www.shoman.jp/>

申請その他の相談は、全国の自治体 (保健所や保健センターなど) が窓口になっています。

指定難病医療給付制度

難病情報センターのウェブサイトに情報が記載されています。

<http://www.nanbyou.or.jp/>

申請その他の相談は、全国の自治体 (保健所や保健センターなど) が窓口になっています。

15

福祉・生活支援

福祉との連携

視覚聴覚二重障害が生ずることで、その本人は以下の3つの困難や制約を複合して経験すると言われています。

- 1) コミュニケーション：身近な他者とのコミュニケーション、及びマスメディアを含めたあらゆる言語的情報の入手
 - 2) 情報入手：他者とのコミュニケーションや外部環境（周囲の状況）の把握にともなう言語以外の視覚的・聴覚的情報の入手
 - 3) 移動：戸外での歩行や交通機関を用いての移動
- これらの視覚聴覚二重障害者が抱える困難を解消し、自立と社会参加を実現するためには、視覚・聴覚の残存機能の活用や代替手段の獲得のための「生活訓練」や「補聴具・支援機器」、盲ろう者向け通訳・介助員派遣や同行支援等の「人的支援サービス」といった福祉に関する社会資源の活用が必要です。

視覚聴覚二重障害が生ずることにより、単独ではこれらの社会資源についての情報が得られず、またサービスの利用までの手続きなどにも困難があり、結果として、「衣食住のみの支援を家族が行い、本人は家に閉じこもったまま生活を送る」といったケースも少なくありません。そのため、医療と福祉との連携は、本人のその後の生活を支えるうえで重要な支援になると言えます。

日常生活を支える福祉サービスや生活支援

(1) 自立訓練

視覚・聴覚の残存機能の活用や代替手段の獲得のためのリハビリテーションとして、盲ろう者や視覚聴覚障害者の支援機関等により、各種の訓練が実施されています。

- 1) コミュニケーション訓練
点字の読み書き、触手話・指文字等のコミュニケーション方法を学びます。
- 2) IT訓練
拡大読書器やパソコンによる情報入手の方法を学びます。パソコンでは、文字を拡大する機能や、点字ディスプレイを利用したパソコンの使い方などを習得します。
- 3) 歩行訓練
自杖の操作方法、階段の上り下り、電車やバスの利用方法など、安全に安心して外出するために、単独歩行の技術を学びます。
- 4) 身近管理・家事管理訓練

ガスや火を使わず、電力だけで作動するため、視覚の活用が難しくても安全に調理することが可能です。

- ③ 屋内信号装置
来客時のチャイム音、電話やファックスの着信音、乳幼児の泣き声、時計のアラームなどを、振動で知らせます。

(3) 人的支援サービス

1) 訪問系サービス

- ① 盲ろう者向け通訳・介助員派遣
視覚聴覚二重障害者を対象として、移動やコミュニケーション、情報入手のための支援を提供する通訳・介助員を派遣する制度です。通院や診察、役所での手続き、買い物や余暇活動など、様々な場面に通訳・介助員が同行し、移動の介助をするとともに、コミュニケーション方法に合わせた通訳や視覚的情報の提供します。自治体（都道府県・政令指定都市・中核市）により利用できる時間が異なります。年間100時間から1000時間程度までばらつきがありますが、全国平均は年間200時間程度です。

- ② 同行支援
視覚聴覚二重障害者を対象とした、移動や情報入手のための支援を提供する同行支援従業者を派遣する制度です。2018年4月より、盲ろう者に対するコミュニケーション支援もサービス内容に加えられ、盲ろう者も円滑に利用しやすくなります。市町村単位で実施され、本人のニーズや在居地限りに、差はありますが、月50時間ほどの利用が可能とされています。

- ③ ホームヘルプ（居宅介護・訪問介護）
自宅での身体介護（入浴・排泄・移乗など）や生活援助（調理・掃除・洗濯など）、生活介助についての支援を提供します。

- ④ 居宅訪問型児童発達支援
児童発達支援や放課後等デイサービスといった児童発達支援事業所への通所が困難な重度の障害児に対し、自宅に訪問し、日常生活における基本的な動作の指導、知識技能の付与、生活能力の向上のために必要な訓練等を提供します。

2) 通所系サービス

- ① 生活介護
日中、施設において、創作的活動や生産活動の場を設けつつ、必要に応じて、入浴や排泄、食事などの介護を行います。
- ② 就労移行支援・就労移行支援

16

日々の生活を送るうえで必要な動作をスムーズにするための訓練です。「電子レンジや便利グッズを活用した調理」、「ルーベを活用した興味期限などの確認」、「お札や硬貨の識別・仕分け」など、内容はさまざまです。
※事業所により、提供している訓練内容に違いがあります。

(2) 補聴具・日常生活用具

1) 補聴具

- ① 自杖
歩く先の安全を確認する杖。壁上の障害物を認識しやすくなることと、周囲の人が存在に気づいて道をあげ、人通りの多い場所でも歩きやすくなります。携帯性に優れた折りたたみ式の自杖もあります。
- ② 眼鏡・ルーベ
まぶしさの原因となる光だけをカットする遮光眼鏡や、ライト付きで見たいものを明るく照らしながら見ることが出来るルーベなどがあります。
※ルーベが補聴具として認められるかは市区町村によって異なります。
- ③ 補聴器
身につけることによって、失われた聴覚機能を補います。補聴器にはさまざまな機能・形状があり、購入にあたっては、耳鼻科医や言語聴覚士、認定補聴器店の補聴器技術者などに相談して決めるのがいいでしょう。

2) 日常生活用具

- ① 盲人用時計
短針と長針を焼いて時刻を確認します。振動により時刻を知らせる時計もあります。
- ② 拡大読書器
読みたい部分を拡大するとともに、色を反転させる機能もあります。置き置き型のほか、携帯できるタイプもあります。
- ③ 点字盤・点字タイプライター
点字を打つ際に使用する点字盤と、より効率的に点字を打つためのタイプライターがあります。タイプライターのうち、ブリストルというドイツ製の濃記用点字タイプライターは、点字の触感が可能な全盲ろう者とのコミュニケーションの場にも利用されます。
- ④ 点字ディスプレイ
パソコンに接続し、テキストデータを点字で表示する機器です。文書の処理のほか、電子メールやWebサイトの閲覧などにも利用可能です。
- ⑤ 電鈴調理器

17

日中、障害の状況や本人の希望、就労の可能性などに応じて、就労のために必要な訓練や求職活動についての支援、生産活動などの機会を提供します。

- ③ 児童発達支援
就学前の障害児に対し、日常生活における基本的な動作の指導、知識技能の付与、集団生活への適応訓練等を提供します。
- ④ 放課後等デイサービス
学齢期の障害児に対し、授業の終了後又は休業日に、生活能力の向上のために必要な訓練、社会との交流の促進等を提供します。

福祉サービスの窓口

- (1) 市町村の障害福祉課
自立訓練や補聴具・日常生活用具の費用の給付、通訳・介助員派遣事業を除く人的支援サービスは、市町村の障害福祉課が窓口になります。これらのサービスの利用についての意向を相談した後、「相談支援事業所」で本人の意向やサービスの内容や時間数の計画を立てていくことになります。

- (2) 通訳・介助員派遣事業 派遣事務所
訪問系の人的支援サービスのうち、視覚聴覚二重障害者に最も活用されているのが「盲ろう者向け通訳・介助員派遣」です。この事業は都道府県の委託を受け、盲ろう者団体、聴覚障害者団体等が設置している「派遣事務所」が運営しています。「盲ろう者向け通訳・介助員派遣」の利用申込については、派遣事務所が窓口になります。

- (3) 地域盲ろう者団体
地域盲ろう者団体は現在、46都道府県に存在しています。その中には、通訳・介助員派遣事業や同行支援事業などを運営・実施するとともに、盲ろう者に対する生活訓練や通所系サービスを実施している団体もあります。また、多くは盲ろう者を対象とした交流会を開催しており、同じ障害を持つ「仲間」と出会う機会にもなっています。

18

19

視覚聴覚二重障害のある方が利用できる福祉サービス

(1) 身体障害者手帳

多くの障害福祉サービスは、障害者手帳を所持するかたを対象としています。身体障害者手帳を取得するには、身体障害者福祉法に定められた障害程度等級に該当する必要があります。診断する資格のある医師に診断を受け、都道府県知事、指定都市市長又は中核市市長から交付を受けます。身体障害者手帳の制度では、視覚聴覚二重障害（盲ろう）という障害名はありません。視覚障害、聴覚障害それぞれについて診断を受けることになります。

(2) 障害者総合支援法に基づく障害福祉サービス

障害者総合支援法に基づく障害福祉サービスには、個々の障害のある人々の障害程度や就業すべき事項（社会活動や介護等、居住等の状況）をふまえて個別に支給決定が行われる「介護給付」や「訓練等給付」と、市町村の創設工夫により利用者の方々の状況に応じて柔軟に実施できる「地域生活支援事業」があります。「地域生活支援事業」の中には、盲ろう者向け通訳・介助員派遣事業も含まれています。このほか、心身の障害を除去・軽減するための医療費の自己負担額を軽減する「自立支援医療制度」や、補聴具を購入・修理するときの費用の支給を受ける「補聴具費支給制度」があります。サービスの対象者や内容は、自治体により異なることがあります。お住まいの市区町村の障害福祉担当部署が、相談や申請の窓口となります。

参考

障害者総合支援法：

http://www.hhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/hukushi_kaigo/shougaisaikushu/

20

関連団体

(1) 全国団体

全国盲ろう者団体連絡協議会 TEL・FAX 03 5993 4396 http://carsans.sakura.ne.jp/jfdb/	社会福祉法人 全国盲ろう者協会 TEL 03 5287 1140 FAX 03 5287 1141 http://www.jdba.or.jp/index.html
--	---

盲ろうの手とその家族の会 ふうわ TEL・FAX 042 230 5766 http://fuwa.sifl.xrea.com/	全国盲ろう者教育研究会 TEL 046 839 6844 FAX 046 839 6909 http://www.re_deafblind.net/
---	---

(2) 各地の盲ろう者友の会（盲ろう当事者団体）

北海道地区
札幌盲ろう者福祉協会
TEL・FAX 011 611 2622

東北地区 岩手盲ろう者友の会 TEL 090 6781 6064 FAX 019 606 1747	みやぎ盲ろう児・者友の会 TEL・FAX 028 262 1383 http://miyagi_db.com/
--	---

秋田盲ろう者友の会 TEL・FAX 018 866 2565	山形県盲ろう者友の会 TEL・FAX 0235 66 2909
-----------------------------------	------------------------------------

福島盲ろう者友の会
TEL・FAX 024 523 5771
<http://fumokuro.webnode.jp/>

関東地区

茨城盲ろう者友の会 TEL・FAX 0297 52 2297	栃木盲ろう者友の会「ひばり」 TEL・FAX 028 621 0860 http://homepage3.nifty.com/db_hiba1/
-----------------------------------	---

NPO法人群馬盲ろう者つるの会 TEL・FAX 0276 60 3900 http://gn_tsuu.org/	埼玉盲ろう者友の会 TEL・FAX 048 833 4004 http://www.noronet.ne.jp/~sai_db/
--	--

21

NPO法人千葉盲ろう者友の会 TEL・FAX 043 242 9258 http://vvo015.upp.so net.ne.jp/chi/bad/	認定NPO法人東京盲ろう者友の会 TEL・FAX 03 3864 7004 http://www.tokyo_db.or.jp/
---	---

神奈川盲ろう者友の会
FAX 0466 77 5804
http://kanagawa_db_yurinkai.com/

北陸・甲信越地区

新潟盲ろう者友の会 TEL 0254 24 8312 (今田) FAX 025 383 6550 (佐伯)	富山盲ろう者友の会 TEL 076 441 7331 FAX 076 441 7305 http://www.toyasadb.com/
---	---

石川盲ろう者友の会 TEL 076 232 5205 FAX 076 232 5206	福井盲ろう者友の会 TEL 0778 62 1234 FAX 0778 62 0890
---	--

山梨盲ろう者友の会 TEL 055 269 6694 FAX 055 269 6695	長野県盲ろう者友の会 TEL 0263 36 0365 FAX 0263 39 1540
--	---

ながの盲ろう者りんごの会
FAX 026 274 3477

東海地区

岐阜盲ろう者友の会 TEL・FAX 058 247 7321 http://www.noronet.ne.jp/~gift_db/	静岡盲ろう者友の会 TEL・FAX 054 345 0296 http://homepage3.nifty.com/sizumono/
--	--

愛知盲ろう者友の会 TEL・FAX 052 228 6661 (開所日：月・木)	三重盲ろう者きらりの会 TEL 059 223 3302 FAX 059 223 3301
--	--

22

関西地区

NPO法人しが盲ろう者友の会 TEL 0748 31 2522 FAX 0748 31 2523	京都盲ろう者ほほえみの会 TEL・FAX 075 462 1008
---	--------------------------------------

NPO法人大阪盲ろう者友の会 TEL 06 6585 3031 FAX 06 6585 3035 (10時～15時、休所日：土・日・祝日) http://osakadb.la.coocan.jp	NPO法人兵庫盲ろう者友の会 TEL・FAX 078 341 8822 http://hyogo_db.com/
--	---

奈良盲ろう者友の会「やまとの輪」 FAX 0743 73 0629	NPO法人和歌山盲ろう者友の会 TEL・FAX 073 498 7756 http://jinetoryoku.jp/noronya/
--------------------------------------	--

中国地区

鳥取盲ろう者友の会 TEL・FAX 0859 35 0119 http://tottori_db.com/	しまね盲ろう者友の会 TEL 0852 24 9948 FAX 0852 24 7337
--	---

岡山盲ろう者友の会 TEL・FAX 086 227 5004 (月・水・金の午前)	広島盲ろう者友の会 TEL・FAX 082 253 5469
---	-----------------------------------

山口盲ろう者友の会
TEL・FAX 083 924 6397
<http://w5.tiki.ne.jp/~rabbit tk/>

四国地区

徳島盲ろう者友の会 TEL 088 635 5093 FAX 088 635 5096	香川盲ろう者友の会 TEL・FAX 0877 28 5480
--	-----------------------------------

NPO法人えひめ盲ろう者友の会 TEL 089 7780 8404 FAX 089 926 0282 http://tarans.sakura.ne.jp/tonomi kai/	高知県盲ろう者友の会 TEL 088 894 3794 (呉橋) FAX 088 803 4657 (高橋) https://kochikendo.jindo.com/
---	---

23

九州地区

福岡盲ろう者友の会
FAX 092 327 4633

佐賀盲ろう者友の会
TEL・FAX 0952 22 1510

長崎盲ろう者友の会“あかり”
TEL 095 847 2681 FAX 095 847 2572

熊本盲ろう者友の会
TEL・FAX 096 387 4944

大分盲ろう者友の会
FAX 097 568 8793

宮崎県盲ろう者友の会
TEL 090 2505 5547
FAX 0985 20 0655

NPO法人鹿児島県盲ろう者友の会 いぶき
TEL・FAX 099 203 0258

沖縄地区

沖縄盲ろう者友の会
TEL 090 2505 5547 (宮里)
FAX 098 993 7622 (事務局)

(3) 各地の関連施設

NPO法人視覚二重障害者福祉センター すまいる (主な活動: 作業所、各種相談等)
TEL 06 6776 2000 FAX 06 6776 2012
<http://db.smile.jp/>

広島ろう重複障害者 アイラブ作業所 (主な活動: 作業所)
TEL 082 248 0336 FAX 082 236 1144
<http://hirochoufuku.jp/work/>

生活介護事業所 手と手とハウス
TEL 06 6585 3031 FAX 06 6585 3035

地域活動支援センター やまもも
TEL 088 635 5093 FAX 088 635 5096

地域活動支援センター 夢ふりせん

24

TEL・FAX 078 341 8824

<http://hyogo.db.com/index.html>

地域作業所 わくわくわーく

TEL・FAX 045 313 1134

<http://homepage3.nifty.com/wakuwakuwa/ku/>

認定NPO法人東京盲ろう者支援センター (主な活動: 相談、訓練等)

TEL 03 3864 7003 FAX 03 3864 7004

<http://www.tokyo.db.or.jp/>

鳥取県盲ろう者支援センター (主な活動: 相談等)

TEL 0859 30 3830 FAX 0859 21 1537

<https://tottori.db.com>

社会福祉法人光道園 (主な活動: 入所、作業所等)

TEL 0778 62 1234 (代) FAX 0778 62 0890

<https://www.kodomo.or.jp/aboutus/message>

25

教育機関との連携

視覚聴覚二重障害児の医療では、教育との連携が極めて重要である。このため現在の国内の視覚聴覚二重障害児教育の状況を以下に概説する。

1. 就学前の乳幼児からの教育相談・支援を行っている機関

視覚障害を対象とする視覚特別支援学校(盲学校)、聴覚障害を対象とする聴覚特別支援学校(聾学校)の多くに、3・4・5歳児を対象とする幼稚園が設置されています。そして、3歳前の乳幼児からの相談支援も行っています。また、2012年4月に児童福祉法が改正され、どのような障害があっても、子どもたちが住み慣れた地域で暮らすことを支援するために、児童福祉法による「児童発達支援事業」に一元化されサービスを幅広く利用することができるようになりました。児童発達支援には、「児童福祉施設として定置された「児童発達支援センター」と、それ以外の「児童発達支援事業」の2つがあり、就学前の子どもたちと家族の支援を行っています。具体的には、以下の機関で就学前からの教育相談・支援を行っています。

- 全国の視覚特別支援学校
- 全国の聴覚特別支援学校
- 保健所
- 児童発達支援センター
- 児童発達事業所

2. 就学先機関

盲ろうの子どもたちのほとんどは、特別支援学校に就学しています。まれに、通常の小・中学校に設置された特別支援学級に在籍しているケースもありますが、弱視聴覚や急激に視力や聴力が落ちたケースなどがみられます。特別支援学校は、全国に1,100校程度あります。学校教育法施行令第22条の3で、特別支援学校の対象とする障害の程度を以下の通り、規定しています。

視覚障害者	両眼の視力がおおむね0.3未満のもの又は視力以外の視機能障害が高度のもののうち、拡大鏡等の使用によっても通常の文字、図形等の視覚による認識が不可能又は著しく困難な程度のもの
聴覚障害者	両耳の聴力レベルがおおむね60デシベル以上のもののうち、補聴器等の使用によっても通常の話を解することが不可能又は著しく困難な程度のもの

26

知的障害者	1 知的発達の遅滞があり、他人との意思疎通が困難で日常生活を営むのに頻繁に援助を必要とする程度のもの 2 知的発達の遅滞の程度が前号に掲げる程度に達しないものうち、社会生活への適応が著しく困難なもの
肢体不自由者	1 肢体不自由の状態が補装具の使用によっても歩行、筆記等日常生活における基本的な動作が不可能又は困難な程度のもの 2 肢体不自由の状態が前号に掲げる程度に達しないものうち、常時の医学的経過指導を必要とする程度のもの
病弱者	1 慢性的呼吸器疾患、腎臓疾患及び神経疾患、悪性新生物その他の疾患の状態が継続して医療又は生活規制を必要とする程度のもの 2 身体虚弱の状態が継続して生活規制を必要とする程度のもの

これらの特別支援学校には、重複障害についての規定はなく、視覚障害、聴覚障害、知的障害、肢体不自由、病弱を対象とする各特別支援学校に、視覚と聴覚の両方に障害のある盲ろうの幼児児童生徒は在籍しています。また、独立行政法人国立特別支援教育総合研究所は、我が国唯一の特別支援教育のナショナルセンターとして、特別支援教育に関する研究活動や研修事業、情報収集・発信及び理解啓発を推進しています。視覚聴覚二重障害(盲ろう)に関する研修事業や情報提供等も行っています。

全国特別支援学校協会

<http://www.sentoku.jp/index.html>

独立行政法人国立特別支援教育総合研究所

<http://nc.nise.go.jp/>

電話: 046-839-8844

3. 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(分枝、分教室については、本校で集約を依頼)を対象に、盲ろ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「学校教育法施行令第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) 盲ろ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

27

在籍している : 166 校
 在籍していない: 692 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 (39 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 (66 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) 在籍する盲ろう幼児児童生徒について

①盲ろう幼児児童生徒在籍者数

合計 315 人 (男: 170 人, 女: 142 人, 無回答: 3 人)

②在籍幼児児童生徒の内訳

幼稚園: 7 人
 小学部: 141 人
 中学部: 78 人
 高等部: 48 人
 高等部専攻科: 10 人
 教育相談: 31 人 (幼児: 24 人, 小学生: 5 人, 中学生: 0 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
 明るいうちは見える
 弱視: 目の前で手を動かせばわかる
 目の前の本の字が読えられない
 大きな文字を認める
 小さな文字を認める

②視覚障害の原因

未熟児: 39 人
 CHARGE 症候群: 37 人
 中枢性障害 (放散音等): 7 人
 ダウン症候群: 5 人
 アッシュャー症候群: 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
 腫瘍: 2 人
 その他: 93 人
 (網膜色素変性症、緑内障、自傷、小眼球、脳性マヒ、コケイン症候群、先天性疾患 等)
 不明: 98 人

③音読使用している補聴器等 (複数回答可)

眼鏡: 89 人
 造光眼鏡: 14 人
 単眼鏡: 13 人
 拡大レンズ: 11 人
 拡大読書器: 8 人
 その他: 22 人 (タブレット端末 等)
 なし: 163 人

(4) 聴覚障害について

①聴覚障害の状態について

測定聴力及び日常の聞こえ方の様子から、ろう、難聴の判断をした。

ろう: 28 人

難聴: 237 人
 不明・測定不能: 41 人
 無回答: 9 人

なお、日常の聞こえ方の様子については、以下の定義とした。

ろう: 話し声を全く聞き取れない
 難聴: 耳元で大声なら聞き取れる
 少し離れても大声なら聞き取れる
 少し離れても普通の話し声を聞き取れる

②聴覚障害の原因

CHARGE 症候群: 37 人
 未熟児: 27 人
 サイトメガロウイルス感染症: 5 人
 ダウン症候群: 5 人
 中枢性障害: 4 人
 先天性風疹症候群: 3 人
 アッシュャー症候群: 3 人
 事故: 3 人
 その他: 45 人
 (脳性マヒ、AP 症候群、コケイン症候群、コレリニア・デラング症候群、ティサックス病 等)
 不明: 151 人

③音読使用している補聴器等 (複数回答可)

補聴器: 162 人
 人工内耳: 17 人
 FM補聴システム: 8 人
 その他: 7 人 (デジタル補聴器システム 等)
 なし: 108 人

(5) 盲ろうのタイプ (見え方と聞こえ方の組合せ)

全盲ろう: 11 人
 全盲難聴: 61 人
 弱視ろう: 17 人
 弱視難聴: 157 人
 測定不能・不明: 61 人
 無回答: 8 人



(6) 視覚と聴覚以外の障害の有無

視覚と聴覚以外の障害はない: 44 人 (14.0%)
 視覚と聴覚以外の障害がある: 271 人 (86.0%)

【内訳】

知的障害・肢体不自由: 117 人
 知的障害: 56 人
 知的障害・肢体不自由・病弱: 40 人
 肢体不自由: 32 人
 知的障害・肢体不自由・その他: 6 人
 知的障害・その他: 5 人
 知的障害・肢体不自由・病弱・その他: 2 人
 知的障害・病弱: 2 人
 肢体不自由・病弱: 1 人
 病弱: 1 人
 肢体不自由・その他: 1 人
 その他: 8 人
 * 「その他」については、呼吸器機能障害、発達障害等の記載

(7) 医療的ケアについて

①医療的ケアの必要性について

医療的ケアが必要である: 136 人
 医療的ケアは必要ない: 171 人
 無回答: 8 人

②医療的ケアの種類 (複数回答可)

経管栄養: 95 人
 口腔・鼻腔内吸引: 67 人
 気管切開部の管理: 25 人
 人工呼吸器: 16 人
 酸素療法: 6 人
 導尿: 4 人
 その他: 43 人

詳細については、以下からご覧ください。
<http://nc.nise.go.jp/news/2018/0726>

患者会(小児)

患者会とは、どのような会なのでしょう。文字通りに受けとれば、「患者」の「会」となります。同じ病気や障害を持った患者さんや、そうした体験を持っていた方が自主的に集まっている会、とも整理できると思います。ではなぜ、集まって活動しているのでしょうか。同じ病気を経験した当事者だからこそ分り合える悩みや苦しみ、不安を気兼ねなく共有したり、役立つ情報を交換しあえたりすることで、病気や障害とともに暮らしてゆく。そういうメリットがあります。一方で、同じ疾患だからこそ、自分の症状と他者を比べてしまっって気持ちがつらくなる、そうした声も聞かれます。自主的な集まりだからこそ、活動の仕方、関わり方なども会によってさまざまです。患者さんご自身が、無理のない形で参加されるのが一番だと思います。また、今の時代、医師から示された診断名や患者さん自身が自分にあてはまる症状をキーワードにして、インターネットで検索すると、多くの情報が目の前に広がります。その中には、患者会や患者さんを支える活動の模様、患者さん自身の体験談や治療法など、さまざまな情報がありますが、それが自分にとって本当に利用すべき情報なのかどうか、その真偽を見抜くことは困難です。そうした時、患者会が当事者として活動を重ねてきた経験から、助言することができるとも思いません。

患者会に關する社会制度と窓口

病気や障害とともに暮らす人々にとって、社会の中に入る仕組みがどのようにあるのかは重要です。国は、病気や障害の有無にかかわらず、国民誰もがお互いに人格と個性を尊重し、支え合って共生する社会を目指しています。内閣府が国全体の施策の方向性を定め、厚生労働省が障害政策、障害者福祉、文部科学省が教育政策、というように、それぞれの役割を役割を分担しながら、取り組んでいます。患者会の活動も、国や都道府県などの自治体の取り組みに対して、意見を言ったり、ヒアリングを受けたりするなどの方法で、患者、患者を支えている方々の問題意識を反映させています。詳細は、以下の website をご覧ください。

内閣府 共生社会政策 障害者施策
http://www6.ca.go.jp/shougai/

新しい障害政策が進み、難病に指定される疾病が大きく広がるとともに、子どもを対象にした小児慢性特定疾病も拡大し、医療費の助成や支援する仕組みが変わってきました。毎年、指定が見直されるため、その変化をフォローし続けることも大変です。患者会は、日々制度を利用する立場から、その使い勝手や改善点、足りない部分などを拾い出し、よりよい制度となるように働きかけることもできます。それぞれの制度の詳細は、以下の website をご覧ください。

32

難病情報センター

http://www.nanbyou.or.jp/

小児慢性特定疾病情報センター

http://www.shouman.jp/

患者会および関係する病院、組織、団体と連絡先

患者会は、それぞれの病気や障害などによって、数多く作られていますが、非常にまれな病気の場合は、そうした会がないことも珍しくありません。そこで、患者同士が交流したり、仲間探しをするための活動を支えたり、共通して抱える課題を見つけ、その解決のために社会へ働きかけている組織があります。それぞれの詳細は、以下の一覧をご覧ください。

難病のこども支援全国ネットワーク

病気や障害の相談事業、患者や親の交流活動などに取り組まれている全国組織です。

ホームページ: <https://www.nanbyomet.or.jp/>

病気や障害のある子の家族を対象とした相談活動

TEL: 03 5840 5973 月～金(祝祭日を除く) 11時～15時

※遠征カウンセリング→遠征(先天的疾患) 特別相談日

毎月第3金曜日 14:00～17:00

認定遠征カウンセリングによる遠征相談

TEL: 080 8498 9488

毎月第1水曜日・第3水曜日 11:00～15:00

日本難病・疾病団体協議会

疾患や地域でそれぞれ活動している団体を中心に、全国規模で集まった団体です。国の難病対策への政策提言など、誰もが安心して暮らせる社会の実現に向けた活動に力を入れています。

ホームページ: <http://www.nanbyo.jp/index.html>

住所 千170 0002 東京都豊島区東横1 11 2 東横晴光ハイズ 604号

連絡先 TEL 03 6902 2083 FAX 03 6902 2084 Mail: jpa@is2.1keeper.ne.jp

※通常業務時間は土・祝日を除き 9:30～17:30

全国盲ろう者協会

視覚と聴覚の両方になんらかの障害を抱えた方々を、身体障害の等級にかかわらず「盲ろう者」として支援する、全国唯一の社会福祉法人です。

ホームページ <http://www.jdba.or.jp/>

住所 千162 0042 東京都新宿区早稲田町67 豊地 早稲田コーポビル3階

33

連絡先 TEL:03 5287 1140 FAX:03 5287 1141 Mail:info@jdba.or.jp
開所時間 月曜～金曜 9:00～17:30 定休日:土・日・祝祭日

盲ろうの子とその家族の会 ふりわ

目と耳の両方が不自由な子どもたち同士が集まって遊んだり、情報交換したりするために発足した会です。

ホームページ <http://fuwa.s151.xrea.com/index.html>

Mail: fuwa_wawa@yahoo.co.jp

CHAROEの会

目や耳、心臓などに生まれつき病気を抱えている CHAROE 症候群の当事者や家族、支援する専門家が集まり、交流や情報交換、会報の作成などの活動を重ねています。

ホームページ <http://charoe.2.pro.tok2.com/>

この他にも、視覚と聴覚の両方に障害がある病気が多くありますので、わからないことなどがありましたら、医師や看護師、ソーシャルワーカーなど医療・福祉の専門職にお尋ねされるか、ここで示したような会にお問い合わせください。

34

患者会(全体)

(1) 盲ろう者友の会について

1) 盲ろう者友の会の成り立ち

「盲ろう者友の会」という組織がどのように成立してきたかについて簡単に記述します。1981年11月、「播磨習志とともに歩む会」(後に「東京盲ろう者友の会」となる)が東京で設立されました。1984年10月、「障害者の学習を支える会(門川君とともに歩む会)」(後に「大阪盲ろう者友の会」となる)が大阪で設立されました。1991年、東京盲ろう者友の会が設立され、続いて大阪盲ろう者友の会も設立されました。その後、盲ろう者支援活動は全国的な高まりをみせ、全国盲ろう者協会の支援もあって、各地に盲ろう者友の会が次々と誕生しました。現在、全ての都道府県に盲ろう者友の会(種する支援組織を含む)が存在し、地域に根ざした活動を行っています。

2) 盲ろう者友の会の構成メンバー

一般的に、多くの障害者団体では、当事者組織と支援者組織は別々に存在して活動します。例えば、視覚障害者協会と点訳サークル、聴覚障害者協会と手話サークルといったようにです。これに対し、盲ろう者友の会では、盲ろう当事者と支援者が共に友の会に所属して活動するという特徴があります。その理由として、盲ろうという障害が重度であるため、盲ろう当事者だけで会を構成し運営することが甚だ困難であるということが挙げられます。また、盲ろう当事者同士であっても、お互いのコミュニケーション方法が違えば、直接コミュニケーションを取ることが難しく、支援者による通訳が必要であるということも理由の一つです。このように友の会に所属して活動する支援者は、友の会の運営に関わったり、盲ろう者同士の意思疎通の支援を行ったりすることで、友の会の活動を支援しています。

3) 全国盲ろう者団体連絡協議会について

2006年、全国各地の友の会の連合体として、「全国盲ろう者団体連絡協議会(以下「連絡協議会」とする。))が設立されました。連絡協議会は盲ろう当事者の全国組織という位置づけです。表1に示すように、盲ろう当事者の全国組織は、視覚障害者や聴覚障害者のそれより半世紀以上も遅れて誕生したと言えます。

35

所属機関	団体名	設立年
視覚障害者	全日本ろうあ連盟	1947
視覚障害者	日本人盲連合	1948
ろうあ	全国ろうあ者団体の連絡協議会	2006

全国ろうあ者団体の連絡協議会 連絡先
 〒114-0034
 東京都世田区上十条1-5-1-104
 電話番号 FAX 03-5930-4396
 E-mail taiyokul@taiyokugrup.nirai.ne.jp
 URL http://taiyoku.sakura.ne.jp/jdnl/

(2) ろうあ者に関する実情

1) 平成24年度のろうあ者に関する実情調査

- 平成24年に社会福祉法人全国ろうあ者協議会がろうあ者に関する実情調査を実施しました。本報告には以下の3つの調査が含まれています。
 - 視覚・聴覚の身体障害者手帳の交付状況についての調査
 平成24年03月30日を基準日として、47都道府県、20支庁特定都市、41中核市の障害福祉課等と対象に身体障害者手帳の交付状況について調査したものです。
 - 盲と耳の両方に障害のある方の割合に関する調査
 平成25年1月1日を基準日として、視覚と聴覚の両障害が身体障害者手帳に登録されている12,813人に対して、調査票を郵送して、回答があった2,875名について調査したものです。
 - ろうあ者が団体の活動状況に関する調査
 平成25年1月1日を基準日として、47のろうあ者が団体を対象として活動状況を調査したものです。
 本協会はこの調査結果に基づいています。

2) 年齢別別居のろうあ者

平成24年度の「ろうあ者に関する実情調査」、新調査の人口統計を元に作成したグラフを図1に示します。グラフの縦軸は年齢別、横グラフは総数、縦グラフは24年度の日本の人口を表しています。人口は60歳代と70代にそれぞれ減少しているにもかかわらず、ろうあ者は60歳代以降も増加を続け、80歳代でピークを迎えています。高齢ろうあ者(65歳以上)の割合に占める割合は、77.4%パーセントと高い割合を占めています。これに対して、生産年齢(15歳～64歳未満)の割合は1.1%、年少(15歳未満)は0.8%となっています。

と高い割合を占めています。これに対して、生産年齢(15歳～64歳未満)の割合は1.1%、年少(15歳未満)は0.8%となっています。

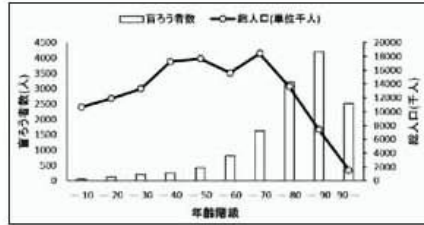


図1 年齢別別居のろうあ者

3) 年齢別別居のろうあ者と増加率

年齢別別居の人口に対するろうあ者の占める割合を「ろうあ率」とします。さらに、年齢別と比較したろうあ率の増加の割合を「増加率」と定義して、左のグラフを図2に示します。横グラフがろうあ率、縦グラフが増加率を表しています。ろうあ率は年齢が上がるにつれて増加していることから、年齢が若いほど人口に対するろうあ者の占める割合は高くなると思えます。一方、増加率は30歳代から40歳代にかけて減少し、その後、年齢と共に増加していることがわかります。

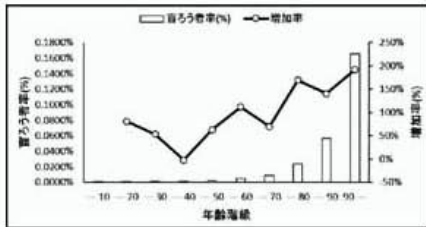


図2 年齢別別居のろうあ率と増加率

(3) 当事者組織としての実情

連絡協議会は当事者組織として、各方面に対し、以下のように実情を伝えています。

1) 高齢者に対する実情

- 高齢者に対する実情
 - 高齢者に対する実情
 - ろうあ者の原因となる疾患の増加、症状の悪化、合併症の予防に努んで欲しい。疾患について十分な情報提供をして欲しい。
 - 子供の存続が、ろうあ者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、福祉に関する十分な情報を得る上で、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対応を行って欲しい。ろうあ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、相互に他の患者との併発で時間を要して行くなどして欲しい。
 - 学校における実情
 - ろうあ者の原因となる疾患の早期診断、早期治療に努んで欲しい。
 - ろうあ者がいかに同じ目線に扱われるのではなく、授業の進度に関する理解により、塾の早い進捗サービスを受けられるようにして欲しい。
 - 家庭に対して十分な情報提供をして欲しい。家庭が医学的な情報のみならず、教育的、協力的、その他の必要な情報を得ることで、様々な社会参加を促すことができるようにして欲しい。
 - 教育機関との連携し、ろうあ者が二次的障害の被害に陥ることのないようにして欲しい。

2) 教育機関に対する実情

ろうあ者においては、早期教育が重要であることから、できる限り早期に教育を開始して欲しい。学校での教育の充実が望まれる。これらで視覚障害者や聴覚障害者に対する教育の充実が図られてきたことと同様、ろうあ者に対してもしっかりとした教育の機会・施設を行って欲しい。ろうあ者に対する教育については専門知識が豊富で指導者や教員を養成し、ろうあ者の存続する学校に配置して欲しい。

3) 福祉行政に対する実情

福祉行政サービスの質的・量的な充実を図って欲しい。

- 視覚障害者福祉でも聴覚障害者福祉でもなく、ろうあ者福祉を確立して欲しい。
- 能力に応じた福祉的対応の実現をして欲しい。
- ろうあ者のための総合リハビリテーションセンターを設立して欲しい。
- etc

4) 高齢者に対する実情

① 地方の課題の解決に向けて
 図3に示すとおり、20～64歳のろうあ者のうち、正規雇用されている者は、約1割に過ぎません。非正規雇用、自営業合わせても、就労しているろうあ者数は、およそ全体の4分の1程度です。4分の3のろうあ者は非就労者です。ろうあ者がその能力に応じて、福祉を身に付け、就業し、社会で役割を果たしながら、生きていけるようになるためには、本人の努力はもちろんです。が、医療、教育、社会福祉、その他の分野間の連携的なシステムでの連携した支援が必要だと考えます。



図3 20～64歳のろうあ者の就業状況(%)

② 視覚の調整の解決に向けて

言う事における高視覚度についての調整結果を上げます。

高視覚の状況

1. 曜日
2. 1週間5～6日
3. 1週間に3～4日
4. 1週間に1～2日
5. 2週間に1～2日
6. 1か月に1～2日
7. はとんはない
8. まったくない

の8段階を選択肢として調査が行われました。

ここで「4. 1週間に1～2日」から「8. まったくない」までを「高視覚が少ない状況」と定義すると、このような状況の言う事全体の28.8%を占めました。また、その割合は、5月視覚度(14.6%)、全高視覚度(14.4%)、5月視ろう(17.8%)、全言う(16.7%)と割合が高くなるにつれて高くなる傾向にあります。

続いて、言う事における外視覚度の調整結果について取り上げます。高視覚度と高視覚の選択肢で外視覚度の調整結果が行われました。外視覚度についても「4. 1週間に1～2日」から「8. まったくない」までを「外視覚が少ない状況」と定義すると、このような状況の言う事全体の37.3%を占めました。

図4に示すように、この割合が年齢が高くなるほど高くなる傾向があります。また、5月視ろう(40.3%)、5月視覚度(41.3%)、全高視覚度(40.9%)、全言う(46.1%)と、視覚検査の検査値が低いほど、外視覚の割合が少なくなっていると考えます。

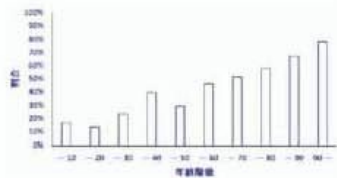


図4 年齢階級別外視覚度の低い言う事の割合

③ 総合的で継続的な支援の必要性

高視覚度の小さな、外視覚度の小さな、言う事の視覚の状況を表していると考えられます。1週間におよ2, 3回の高視覚/外視覚、またはそれ以下の状況とは、果たしてどのようなものなのでしょう。人高として、社会参加しながら、見え見えと生活する様とはほどよいものであることは、誰の目にも明らかでしょう。ここに言う事者の「視覚」の調整を期待することができます。

こうした言う事者の視覚や視覚の調整の解決のための最も重要な要素は、本人の態度や努力であると考えられます。しかしながら、視覚と聴覚の二重の障害を持つ言う事者にとって、本人の態度や努力だけでは解決できるものには到底ありません。社会全体としての対応がともなわれ、それと共に、視覚や聴覚の調整を含めた、言う事者の抱える諸問題を解決することができないのです。

広聴、読書、視覚、その他の視覚者が、言う事者の存在やニーズについて、情報を伝達しようという意向に富まることなく、高視覚言う事者それぞれのペースの中心に採り、各々の情報の得る情報や価値を共有しながら、積極的な連携を図り、総合的で継続的な良いサービスを提供して欲しいと考えます。

1章 基本的診療

視覚検査

視覚検査二重障害には、染色体や遺伝子の異常が発覚される先天異常の他、産後、水頭症など原因不明で、脳神経、聴覚、視覚の調整などさまざまな原因があります。また原因不明のものも多いですが、詳しい問診とすること原因を特定することが重要となります。問診は症状やその経過時期、既往歴などの情報を収集するためにありますが、視覚検査二重障害の患者さんにおいては、聴覚検査と併行することは多いので、聴覚や両側からの聴覚が重要となります。小児期以後は本人からの問診が可能なこともありますが、やはり両側、両側からの聴覚が重要となります。視覚、既往歴と聞き取り、定期的な検査とします。視覚は、視覚検査にみられる症状と年齢や発症の程度に合わせて具体的に検査しながら検査していくと、把握しやすいでしょう。問診は、情報収集のために医師と患者さんとのコミュニケーションのとりかたを整える重要なポイントでもあります。

問診の具体的な手順

(1) 聴覚

視覚検査の聴覚検査や聴覚の進行の検査、現在の生活の様子を聞き取ります。聴覚検査は、聴覚検査、乳児期以後のもの、3歳時聴覚の結果はどうだったか、学童期以後や高校生以上の年齢まで進んでいったか(聴覚の字は覚えていたか)、10歳代前半か、20歳代の前半か、後半か、それ以上なら何歳くらいか、高視覚や聴覚の声を聞き取りに困難を感じようになった時期や場所かなど具体的な時期やエピソードを具体的に聞き取りたいです。日常検査における聴覚に留意するさまざまなエピソードについての具体的な質問は、症状の程度に依ります(表1)。症状によって、自覚し始めた頃(または発症直前の時期)と比べて、変わったのを感じてきたのかも聞き取ります。視力検査を受けたことがあればその値も聞き取ります。視力が測定できない場合は、日常検査の状況と聞き取り、視力が改善するか、変更や改善の過程に不自覚はないか、アフレコが聞こえるか、絵本や教科書が、おもちゃで遊ぶかなどです。また、見えにくいのは視覚検査の結果については、聴覚検査や聴覚の進行に変わります。異なる検査の結果から聴覚検査やエピソードに差別的な情報です。視覚検査の検査と検査する間としては、検査と検査が接近してくるに気が付くか、目の前に来ないとかからないか、人込みなどで人とよくぶつかるかが重要です。発症時に検査していても、学校での試験と異なるという点、通常の検査にルーペを使っていることもあるので、視覚検査の検査の検査も聞き取りをお願いします。症状の程度のために身体的な状態、情報収集の状況、聴覚検査、聴覚検査、検査、検査の検査について

も尋ねます。

(2) 聴覚

視覚検査の手帳型と聴覚検査を開示していただくことも確認します。レーザー診断(視覚検査)も手帳として扱います。全高視覚や聴覚検査の結果は、在職歴、出生地や聴覚検査の結果(聴覚、サイトメガロウイルス感染、薬物使用)も確認します。先天性聴覚検査の場合は、高視覚をきたすような感染、聴覚、胎中、外傷などがなかったかも確認します。

(3) 聴覚

遠征検査の結果に留意です。患者さんと類似した症状と視覚検査、聴覚検査を持つ高視覚の患者を聞き取ります。ほかにも同じ検査で、患者さんとは異なる原因を疑っている視覚検査が家族内にも可能性もあります。患者さんの医師が検査して、ある聴覚検査の結果と検査ができてから、必要に応じて、あらためて聴覚検査と検査する検査も実施します。

表1 視覚検査に留意するさまざまなエピソード (聴覚検査)

視覚検査	留意する点
視覚検査	<ul style="list-style-type: none"> ● 目と目が見えない* ● 目の大きさや色がおかしい* ● 視覚検査が終わっている時間が長いですが、まったく見えない場合は聴覚検査の可能性が低いです。 ● 目の大きさが正常で良い、鼻(鼻根)が滑っている、瞳孔が白く反対する(白濁)など、聴覚検査の結果によっては聴覚検査の原因になります。白濁は白内症や網膜剥離などがあります。
聴覚	<ul style="list-style-type: none"> ● (上記に加えて) ● 聴覚検査で聴けない(音が聞こえない、音がよく聞こえない)* ● おもちゃや手にとらない* ● 音が聞こえる(聴覚) ● まくらがる ● 目を動かす、押す*

② 視覚の調整の解決に向けて
 言う事における高視覚度についての調整結果を挙げます。
 高視覚の状況
 1. 曜日
 2. 1週間に5～6日
 3. 1週間に3～4日
 4. 1週間に1～2日
 5. 2週間に1～2日
 6. 1か月に1～2日
 7. はとんではない
 8. まったくない
 の8段階を選択肢として調査が行われました。
 ここで「4. 1週間に1～2日」から「8. まったくない」までを「高視覚が少ない状況」と定義すると、このような状況の言う事全体の26.8%を占めました。また、その割合は、5月視覚度(14.6%)、全高視覚度(14.4%)、5月視覚度(17.8%)、全言う事(16.7%)と割合が変動するにつれて高くなる傾向にありました。
 続いて、言う事における外視覚度の調整結果について取り上げます。
 高視覚度と高視覚の選択肢で外視覚度の調整結果が行われました。外視覚度についても「4. 1週間に1～2日」から「8. まったくない」までを「外視覚が少ない状況」と定義すると、このような状況の言う事全体の67.3%を占めました。
 図4に示すように、この割合が年齢が高くなるほど高くなる傾向があります。また、5月視覚度(61.3%)、5月高視覚度(61.3%)、全高視覚度(61.0%)、全言う事(66.1%)と、視覚検査の検査値が低いほど、外視覚の割合が少なくなっていると考えます。

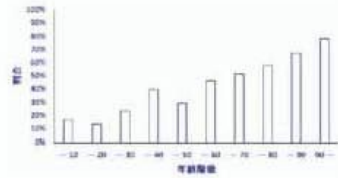


図4 年齢階級別外視覚度の低い言う事の割合

③ 総合的で包括的な支援の必要性
 高視覚度の小さな、外視覚度の小さな、言う事の視覚の状況を表していると考えられます。1週間に1～2日、3回の高視覚/外視覚、またはそれ以下の状況とは、果たしてどのようなものなのでしょうか。人高として、社会参加しながら、見え見えと生活する様とははた思いものであることは、誰の目にも明らかでしょう。ここに言う事の「視覚」の問題を指摘することができます。
 こうした言う事の視覚や視覚の問題の解決のための最も重要な要素は、本人の身体や努力であることは確かです。しかしながら、視覚と聴覚の二重の障害を持つと言う事にとって、本人の身体や努力だけで解決できるものには到底ありません。社会全体としての対応がともなわれ、それと共に、視覚や聴覚の問題を含めた、言う事の抱える諸問題を解決することはできないのです。
 医師、教育、福祉、その他の関係者が、言う事の存在やニーズについて、情報を伝達し合うという状況に留まることなく、高視覚言う事とそれらのサービスの中心に据えて、各々の役割を担う身体や価値を共有しながら、積極的な連携を図り、総合的で包括的な高いサービスを提供して欲しいと考えます。

1章 基本的診療

視覚検査

視覚検査二重検査には、染色体や遺伝子の異常が特定される先天異常の他、後天性、水頭症など原因不明、脳外傷、感染、腫瘍の発症などさまざまな原因があります。また原因不明のものも多いですが、詳しい原因を特定することによって治療が可能となります。原因不明の先天性の聴覚障害、原因不明の聴覚障害を特定するために検査しますが、視覚検査二重検査の患者さんにおいては、原因不明を特定することは難しいことも多いため、染色体異常からの検査が重要となります。小児科領域では本人からの同意が可能なこともありますが、やはり障害者、関係者からの同意が重要となります。同意、説明と検査を行い、医師の手がかりとします。同意は、視覚検査にみられる症状と年齢や発症の程度に合わせて具体的に説明しながら検査していくと、把握しやすいでしょう。同意は、情報収集の必要な医師が患者さんとのコミュニケーションのとりかたを調整する重要な課題でもあります。

問診の具体的な事

(1) 聴覚

視覚検査の聴覚検査や聴覚の進行の検査、現在の生活の様子を聴取します。聴覚検査、聴覚検査、乳児期以降の病、3歳時聴覚の結果はどうだったか、学童期以降や高校生などのような学校生活を送っていたか(聴覚の字は覚えていたか)、10歳代前半か、20歳代の前半か、後半か、それ以上なら何歳くらいか、高視覚や外視覚の声を聴き取りに困難を来すようになった時期や原因かなど具体的な聴覚検査エピソードを聴取していきましょう。日常検査における聴覚に留意するさまざまなエピソードについての具体的な質問は、症状の程度に依ります(表1)。症状によっては、自覚し始めた頃(または発症直前の時期)と比べて、変わらぬの継続してきたのかも聴取します。視力検査を受けたことがあればその値も聴取します。視力が測定できない場合は、日常検査の状況と聴取します。視力が読めるか、文字や図表の読取に不自由はないか、テレビが見えるか、絵本が見えるか、おもちゃで遊べるかなどです。また、見えにくいのは視覚検査の結果については、聴覚検査直後の段階に変化します。異常な聴覚を伴う場合も聴覚検査エピソードに重要な情報です。視覚検査の検査を特定する問いとしては、検査結果が接近してくるの気が付くか、目の前に来ないとおかしくないか、人込みなどで人とよくぶつかるか、変換です。発症時に検査していても、学校での訓練と関係していません、近視の眼鏡をルーペを使っていることもあるので、視覚検査の検査の検査も聴取しておきます。聴覚検査の結果のために身体的な状況、情報伝達の状況、随伴する聴覚、視覚、聴覚、聴覚の検査について

も聴取します。

(2) 聴覚

視覚検査の手帳型と聴覚検査を開示していかないと聴取します。ルーザー診断(聴覚検査)も手帳として扱います。全身検査や検査結果のほかに、在職状況、出生歴や自らの発達障害の検査(聴覚、サイトメグロウィルス感染、薬物使用)も聴取します。先天性聴覚障害の場合は、顔に異常をきたすような感染、腫瘍、脳卒中、外傷などがなかったかも聴取します。

(3) 聴覚

遠征検査の医師に重要です。患者さんと類似した症状や視覚検査、聴覚検査を持つ血縁者の検査を聴取します。はつきりしない場合で、患者さんとは異なる原因を疑っている視覚検査が家系内にいる可能性もあります。患者さんの同意が得られて、ある程度検査の結果と異常がでるから、必要に応じて、あらかじめ聴覚検査を聴取する検査を聴取します。

表1 視覚検査に留意するさまざまなエピソード (聴覚検査時)

視覚検査	留意する点
視覚検査	<ul style="list-style-type: none"> 目と顔の距離* 目の大きさや色がおかしい* 視覚検査に際しては時間が長いですが、まったく聞けない場合は聴覚検査の可能性が低いです。 目の大きさが正常で良い、鼻(鼻根)が滑っている、瞳孔が白く反射する(白色反射)など、特徴的な特徴によって先天性の視覚検査の原因になります。白色反射は白内障や網膜剥離などでも見られます。
聴覚	<ul style="list-style-type: none"> (上部に加えて) 顔色・顔つき(目が合わない、顔と顔で通じない)* おもちゃを手にとらない* 目が揺れる(眼振) まぶしがる 目を結ぶ、押す*

<p>指さしをよくしますか。指さしながら声を出しますか。 単語をつなげて、簡単な文章で話しますか。単語はいくつつながりますか。 聞き返しが多いことはありませんか。 言い間違えや見え間違いはありませんか。(年中から年長児) 大きな声には反応するのに小さな声では反応しないことはないですか。 周囲に雑音があるところでは、話しかけに気づかないことはありませんか。 徐々に音への反応が鈍くなってきた印象はないですか。 発語が少なくなり、話さなくなってきたという変化はみられませんか。</p> <p>発達面 定頻、座位、後歩、始語、二語文が可能となった時期はいつ頃ですか。 コミュニケーションモードは何でしょうか。 音声言語を使用していますか。ジェスチャーのみでしょうか。 おまごごと等、ごっこ遊びをしますか。 歩行可能な場合、尖足はありませんか。 歩行時に片足のみ踏み外しやすい等はありませんか。 あやそびや笑う、泣き止む等の反応は過去にありましたか。 言葉の発達についてはどうでしょうか。言葉はでていないでしょうか。 言葉の発語がある場合、単語は具体的な名称のみでしょうか。 数の概念や抽象語の理解(多い、少ない、寒い、暖かい等)はどうか。分類を示す言葉(野菜、食物、動物等)を理解していますか。 手話やキョードスピーチ等の視覚的手段が必要でしょうか。 手文字等、触覚を活用した手段が必要でしょうか。 構音不明瞭さはどうでしょうか。(年中～年長児) 同程度の年齢の他児と遊びますか。 冗談や年齢の他と違いがある等、家族が不安に思うことはないでしょうか。</p> <p>小児 (上記に加えて) 4ヵ月検診等、乳児健診で特に指摘はありませんでしたか。 聴力の診断があり判別していれば原因は何でしたか。 既に聴覚がある場合、補聴器装着ですか、人工内耳装着ですか、補聴器なしで生活していますか。装着指導や教育はどこで受けていますか。 音がした方向にしっかり振り向きませんか。後ろからの音にも気づきませんか。 既に聴覚を指摘され、原因検索を受けていますか。 歌を真似たり、好きな音楽に合わせて体を動かしたりしますか。 好きなTV番組が始まると反応しますが、近くに行きたがりませんか。</p> <p>49</p>	<p>音でのスピーカー等に耳をつけて聞く様子がありますか。 TVのボリュームを大きくして聞く様子はありませんか。 TVをじっと見る様子がありますか。 周囲に雑音があるところでは聞こえにくそうな様子があるか。 学校等で周囲の様子を見て動く様子はありませんか。 言葉だけの指示では聞き取りにくく、わからないことはないでしょうか。</p> <p>発達面 過去には言葉を話していたものの、物々に触れ発語が消失したしまったということはないでしょうか。消失してしまった場合、いつ頃でしょうか。 日常の生活環境(学校や家庭等)において困ること無いですか。 アーケード等の発声だけでは、二語文、三語文等連絡がみられていましたか。 発語がある場合には、語彙が増えてきていますか。 分類を示す言葉(野菜、食物、動物等)を理解していますか。 聞いて覚えることは得意でしょうか。 音字での確認の方が理解しやすいでしょうか。 絵やイラスト等を提示した方が伝わりやすいでしょうか。 目で見て完成できるパズルや図形の問題は得意でしょうか。 視聴は合いますか。 勉強は好きですか。 好きな科目や習い事。その理由を説明できますか。 好きなスポーツや習い事は何でしょうか。</p> <p>成人 これまでに聴覚の結果(聴力や視力の異常等指摘の有無)はどうか。 既往歴(聴覚や視覚障害、奇形、症候群の指摘を受けたことありませんか)。 既に聴覚や視覚障害を指摘されている場合、いつ頃からでしょうか。 聴覚や視覚障害の診断がある場合、原因が判別していますか。 用薬経歴(出生時体重・選抜、呼吸障害の有無、聴覚や人工呼吸器使用の有無、妊娠中の母体の体調や環境について(風疹等感染症の流行の有無等)はどうか)。 聴力検査を過去に受けたことがありますか。結果はどうかでしたか。 聴覚の場合、補聴器装着ですか、人工内耳装着ですか、それとも補聴器なしで生活していますか。装着指導や教育はどこで受けましたか。</p> <p>49</p>
<p>聴覚検査の結果はどうか。 現在の生活環境(聴覚や家庭等)で困ること無いですか。 コミュニケーションモードは何でしょうか。 日常の生活環境(聴覚や家庭等)において困っていることは無いですか。 音や声があつた方向を向いたり、目を動かす、キョロキョロする等。 過去には音源検索をする様子があったものの、今は音がしても音の方向を向くことは無く、表情が変わることも無い等、変化を生じていますか。 乳幼児期に驚愕反射や音源探索(音への振り向き等)ありましたか。 周囲の雑音下では声に気づかない、聞き取れないことは無かったですか。 言葉の指示や伝達がわからず、周囲の人の様子を見て動くことは無かったですか。 静かな環境で1対1であれば会話可能ですが、複数の人と話す状況では聞き取りにくいということはありませんか。 大きな音はわかるが小さな音は聞こえないということはありませんか。 音楽は好きですか。 音楽に合わせてリズムを刻む等、体を動かしたりしますか。 TVや音楽のボリュームを大きくして聞きたがることは無いですか。 音声言語、読唇併用、手話や筆談等の視覚的言語のいづれかでしょうか。手文字等の視覚利用が必要でしょうか。 会話の際に視線が合うでしょうか。 これまでの発達の様子はどうかでしたでしょうか。 定頻、後歩、始語、二語文が可能となった時期はいつ頃ですか。 徐々に発語が消失したことは無かったですか。 歩行は自由に可能でしょうか。 構音の歪は無いでしょうか。 会話が家族以外の第三者に伝わりにくいことはないでしょうか。 言葉での指示を覚えることは得意でしょうか。 書字等で確認した方が理解しやすいでしょうか。 絵やイラスト等の提示の方が理解しやすいでしょうか。 パズルや図形等の問題が得意でしょうか。 学生時代の勉学の様子はどうかでしたか。(得意科目や不得意科目等) スポーツ等好んで行っていることがありますか。 興味があること何でしょうか。 学業や仕事等現在の環境はどうかですか。従事している内容は何かでしょうか。</p> <p>50</p>	<p>聴覚障害のみの患者 新生児 受診経緯を問診します。 新生児の大半は新生児聴覚スクリーニングでreferの結果による受診が多いです。このため、新生児聴覚スクリーニングの有無と結果を確認し、行っていれば使用機器、検査時期と検査回数も確認しておく必要があります。 音への反応がどうか保護者に確認するにあたって、保護者はイメージがつきにくいため厚膜を閉める音でいたりドライバーの音で置きやんだりなどの反応がどうか具体的に問診するとスムーズです。また、田中、連発式の聴覚発達チェックリストを用いて月齢に応じて発達を確認するのも良い方法です。 出生歴を確認します。聴覚のハイリスク因子の確認のため分娩時体重、分娩方法(吸引分娩、帝王切開、帝王切開など)、アプガースコア、障害、人工換気器の既往などを問診し、あわせて新生児黄疸、外傷奇形などの合併症も確認します。 周産期歴の確認をします。母の感染症の既往(風疹など)、母の薬物使用はあったかなど家族歴の確認をします。聴覚の家族歴があるか、また遺伝性疾患の検出のためにも心疾患、腎疾患や眼疾患などの家族の有無の詳細な問診が後の原因診断で役立つことがあります。</p> <p>乳児 幼児 基本的には乳児の問診内容に準じて行います。 既往歴を確認します。聴覚などの聴覚をきたす疾患などが重要です。 成長に伴い発達の問題がないか確認する必要があります。 定頻や後歩の時期はいつか、もし遅れがある場合はどの程度の遅れがあるのかを確認します。また言語に関しては単語、二語文などの言語の表出は程度程度か、表出が遅れている場合は言語理解は年齢相応であるかどうかを問診で推測します。 集団生活をしている児では、園での状況を確認し自閉傾向がどうか問診にて検討する必要があります。</p> <p>年齢とともに後天性聴覚障害の患者さんの受診もあるため経過中、発達の後退がなかったかなども重要です。先天性 CMV 感染症では言語発達の後退に伴い聴覚の悪化に伴う症例も散見されます。</p> <p>小児 学童期に入ると自覚症状がはっきりしてくる子もいるため、聴覚の時期、左右、その他、耳閉感、耳鳴、めまいなどの症状を確認することもできるようになります。また、8歳前後では複合性聴覚の患者さんも訪れることが多いため学校での環境、家族関係などのストレスがない</p> <p>51</p>

<p>かなども問診する必要があります。またムンプスなどの予防接種は行っているかなどの成育歴も確認します。</p> <p>就学前検査結果も参考になります。</p> <p>成人</p> <p>聴力の状況の詳細な問診をとります。</p> <p>既往歴の確認をします。糖尿病、腎疾患、頸部外傷などが重要です。</p>	<p>眼科身体所見</p> <p>先天性または、幼児期初期からの視覚聴覚障害をもつ患者において、早期に障害の程度と状況を的確に把握する事が、診断、治療・リハビリテーション、療育、就学、福祉など様々な点において極めて重要となります。一方で、コミュニケーションの基盤形成が整っていない状況での正確な所見取得は容易でない場合も多く、患者・医療者間の信頼は当然の事ながら、医療者の経験、検査実施環境などを考慮した、包括的アプローチを計画的に行う必要があります。また、小児では視機能の発達過程である為、発達段階により取得すべき所見が異なり、発育に合わせた所見取得を努める必要があります。特に、視覚聴覚障害をもつ患者においては診断・治療のみならず、視力・視野・両眼視機能、視覚障害の所見を取得する先に見える、生活の困難さや就学・福祉における支援の必要性を総合的に評価する事を目的として、視覚障害の程度を測定する必要があります。</p> <p>視覚障害、聴覚障害を重症する患者に特別に考慮すべき点</p> <ul style="list-style-type: none"> 視覚障害のみ、もしくは聴覚障害のみの患者に比べ、集中力、努力を多く要するため検査に疲労を伴いやすい傾向があります。 診察の間には検査の慣熟度を考え、弱い光から強い光の検査、遠くから近距離の検査、圧迫感のない検査から圧迫感のある検査へと、検査の順番を工夫します。 検査にかかる時間は前もって伝え、程度に問わず慣熟のある検査を行う前には患者に慣れて検査の存在を知らせ、患者の疲労が最小限になるようにします。 照明や騒音への配慮や、検査が長時間に及ぶ場合には検査日を複数回に分けることなどの工夫が必要になります。 コミュニケーションの手段、必要な事柄には個人差が大きく、また、同一の患者でも年月と共に変化する可能性があることを念頭に入れなければなりません。 視覚聴覚障害以外の障害が存在する程度が高い事も考慮した、個々の症例の発症時期・状況、病期の症状・重症度に即したコミュニケーションの方法を十分に配慮する必要があります。残存する視覚機能、聴覚機能に合わせて手話、点字、手書き文字、音声、筆談、その他のコミュニケーションを選択する必要があります。特に、高度盲、高度ろうを重症する症例では点字、手書き文字、指文字等の触覚を用いたコミュニケーションが必要となります。 <p>新生児</p> <p>確実なコミュニケーションの取れる同伴者の同席を必須とします。可能な検査は検眼鏡検査のみのため、特別な対応は特ではありませんが、身体所見のより正確に評価できるよう、十分に時間をかけて可能な検査を行います。また、コミュニケーションの手法についても同伴者に状況を確認し、十分な配慮が必要です。丁寧な説明の元、検査員との十分な信頼関係を構築する中で可能な限り進行します。</p>
<p>乳児、幼児、小児</p> <p>確実なコミュニケーションの取れる同伴者の同席を必須とします。患児ならびに同伴者に検査の説明を十分にを行い、時間をかけて可能な検査を行います。重症度に応じたコミュニケーションの手法（筆談、手話、点字）についても、同伴者に状況を確認しつつ、十分な配慮が必要です。特に自覚的検査におけるコミュニケーションが重要となるため、視力、視野検査などでは丁寧な説明の元、検査員との十分な信頼関係を構築する中で可能な限り進行します。</p> <p>成人</p> <p>検査内容の正確な理解の為、確実なコミュニケーションの取れる同伴者の同席が望ましいです。患者ならびに同伴者に検査の説明を十分にを行い、時間をかけて可能な検査を行います。特に自覚的検査におけるコミュニケーションが重要となるため、視力、視野検査などでは丁寧な説明の元、検査員との十分な信頼関係を構築する中で可能な限り進行します。重症度に応じたコミュニケーションの手法についても、同伴者に状況を確認しつつ、十分な配慮が必要です。患者が単独で未読した場合は、重症度に応じたコミュニケーションの手法を用いて問診や説明を行い、丁寧な説明の元、検査員との十分な信頼関係を構築する中で可能な限り進行します。医療者側の提供できるコミュニケーション手法が限られており、双方の理解が難しい場合には、確実なコミュニケーションの取れる同伴者の同席した状況での検査状況の確認の必要性について説明を行い、通訳者を同伴しての来院が必要となります。</p> <p>眼科身体所見の概略（発症時期別に示します）</p> <p>新生児</p> <p>問診：身体合併症、胎毒など感染症罹患の有無、在胎週数、出生体重</p> <p>視診：顔貌異常、耳奇形の有無、小頭症、頭蓋竇大、毛髪や睫毛および皮膚の色素異常、皸裂の左右差、眼瞼下垂、小眼球、白色瞳孔</p> <p>検眼鏡（眼球の詳細な構造や左右差を確認）：角膜炎・大や混濁、角結膜腫瘍、虹彩異常、水晶体混濁、視神経萎縮、虹彩異常、コロボーマ、網膜変性、網膜血管異常</p> <p>乳児</p> <p>（上記に加え）</p> <p>追視、固視、あやし笑い、眼振、嫌悪反応、指眼現象、選択視法（PL）、眼位や眼球運動の異常、調節麻痺下での屈折検査、音への反応</p> <p>幼児以降</p> <p>（上記に加え）</p>	<p>頭位異常、発達遅滞、けいれん、羞明、夜盲、ぶつかりやすさ、視力検査、視野検査、両眼視機能検査</p> <p>視覚障害、聴覚障害を重症する疾患・症候群でみられる身体所見（主な疾患）</p> <ul style="list-style-type: none"> 超低出生体重（未熟児網膜症、斜視） 精神発達遅滞 顔貌異常 毛髪、虹彩の色素異常（Waardenburg 症候群） 頭蓋内の異常（水頭症、頭部外傷、髄膜炎、脳梗塞、Dandy-Walker 症候群、Aicardi 症候群） 複盲病（Wolfram 症候群） 脳神経障害（Mozhish 症候群） 小頭症（先天性 CMV 感染症） 小頭症（Goldenhar 症候群、Pierre-Robin 症候群） 口蓋裂（染色体異常、Goldenhar 症候群、Stickler 症候群） 歯牙異常（Treacher-Collins 症候群） 四肢、骨格の異常（Moebius 症候群、Cornelia de Lange 症候群、Refsum 症候群） 心疾患（CHARGE 症候群、染色体異常、先天性風疹症候群） 泌尿生殖器の異常（CHARGE 症候群、Goldenhar 症候群、染色体異常） 耳介奇形（CHARGE 症候群、Goldenhar 症候群、Waardenburg 症候群） 眼瞼の異常（Goldenhar 症候群、Treacher-Collins 症候群） 小眼球（CHARGE 症候群、染色体異常、先天性風疹症候群、Goldenhar 症候群） 混濁や線状塵下など角結膜の異常（Goldenhar 症候群、Cockayne 症候群） 先天性近視（Stickler 症候群、Pierre-Robin 症候群） 先天性白内障（染色体異常、先天性風疹症候群、先天性 CMV 感染症、Stickler 症候群、Norris 症候群） 虹彩・脈絡膜コロボーマ（CHARGE 症候群、Aicardi 症候群） 網膜炎（先天風疹症候群） 網膜色素変性（Usher 症候群、Leber 先天盲、Alstrom 症候群、Cockayne 症候群、Refsum 症候群） 色素網膜（原田病、Waardenburg 症候群） 網膜剥離（Stickler 症候群） 視神経萎縮（ミトコンドリア病、水頭症、Wolfram 症候群、Cockayne 症候群）

耳鼻咽喉科身体所見

コミュニケーションが確立されていない乳幼児期において、聴覚障害や重複障害の存在に気づき、早期の診断・治療に結び付けるには、正確な身体所見を取ることが重要です。月齢・年齢に応じた聴覚行動反応や、聴覚障害を示唆する所見のみならず、普段から、聴覚障害を伴う症候群で見られる所見、視覚障害の合併を疑う所見にも気を配ることが望まれます。視覚障害、聴覚障害を重複する原因疾患は複数あり、多面的な身体評価が必要となります。耳鼻科身体所見では、外耳・中耳だけでなく、口腔、咽頭、鼻腔、喉頭などの評価も大切です。正確な身体所見の評価の低下を認めることも多く、早期の治療が必要になることもあります。正確な身体所見の評価を行うことは、原因疾患の早期発見、早期診断につながり、適切な治療を受ける機会をもたらします。そのため重要です。また、耳鼻科診察は、耳鏡を用いた鼓膜観察などの患者さんにとって心理的負担となる手段を伴うため、その不安を取り除くための配慮が必要となります。視覚障害を併せ持つ患者さんには特に繊細な配慮をしなければなりません。

聴覚障害、聴覚障害を重複する患者の身体診察における注意点

耳鼻科診察には、その性質上、恐怖感を伴いやすいものがあります。視覚障害を伴う患者では、なおさらその不安が大きくなります。継続した診察を可能とするには、信頼関係を築き、以下に注意して診察を行うことが望まれます。また、視覚障害、聴覚障害を重複する患者では、知覚速度の遅れを生じることがあります。体に触られること（背中、顔、下肢、腕、手、指）に対する許容が困難となりやすく、急な移動も恐怖心を生かすため、身体所見を取る上で留意する必要があります。

聴覚障害が軽度・中度の場合は以下の点にも注意します。患者の見える範囲に入ってから安心させてから診察を行うこと、そして声かけをしながら診察を行うこと。視覚障害が高度・重度であれば、上記に加えて、薄暗かたりまぶしかつたりすると見えにくい場合があるため、照明が適切かを確認すること。

聴覚障害が高度・重度の場合は上記に加えて、以下の点にも注意します。不安を取り除くため手話・筆談などで診察内容を説明すること、または保護者に伝えてもらった上で診察すること。視覚障害も高度・重度であれば、上記に加えて、自分の存在を知らせてから診察を行うこと（そっと手や肩に触れること）、不安を取り除くため手書き文字などで診察内容を説明すること（または保護者に伝えてもらった上で診察すること）。

聴覚の関与する行動、運動、認知の発達目的

下記に遅れや欠如が見られる場合は視覚障害を示唆することがある。

月齢	聴覚の関与する行動	運動・言語・認知
1~2ヵ月	共鳴動作	
2~3ヵ月	追視	あやとりや突う

56

・その他聴覚障害併存を疑う所見：目を細めて対象を見る、対象に極端に近づいて見る、首を傾けて対象を見る、顔を横にして対象を見る

小児期

(上記に加えて)

- ・早期鼓膜鏡、角膜混濁 (Cockayne 症候群)

知的障害、肢体不自由を重複する患者の診察で考慮すべき点

- ・小児科との連携の上、継続的な発達の評価、フォローアップを行うことが重要です。
- ・知的障害、肢体不自由を重複する場合には、その程度によって聴覚障害、聴覚障害の正確な評価が困難されることがあり、経時的な評価が必要です
- ・手指の形態異常や運動障害（麻痺、固縮、不随意運動など）、感覚障害（感覚喪失、感覚鈍麻、異常感覚）の有無は、手話や指文字、手書き文字などのコミュニケーション手段の選択において重要です。
- ・摂食・嚥下障害、呼吸障害（気道）、筋緊張亢進に注意する必要があります。

聴覚障害のみの患者

聴覚障害を示唆する身体所見

	聴覚障害を示唆する身体所見		
	方法	評価	
新生児	モロー反射、膝跳反射、喉頭反射、呼吸反射	なければ 60~70dBHL 以上の聴覚障害を示唆	
乳児	1~3ヵ月	モロー反射、膝跳反射、喉頭反射、呼吸反射	なければ 60~70dBHL 以上の聴覚障害を示唆
	3~7ヵ月	驚愕反応、保護反応、陰性反応、定位反応	なければ 60~60dBHL 以上の聴覚障害を示唆
	7~9ヵ月	定位反応（左右方向） 陰性反応（下方向）	なければ 40~50dBHL 以上の聴覚障害を示唆
	9~12ヵ月	定位反応（左右下方向） 陰性反応（上方向） 幼児	なければ 30~40dBHL 以上の聴覚障害を示唆
幼児	12~18ヵ月	定位反応（左右下方向） 陰性反応（上方向）	なければ 30~40dBHL 以上の聴覚障害を示唆
	16~24ヵ月	定位反応（上下左右方向）	なければ 20~30dBHL 以上の聴覚障害を示唆

58

3~4ヵ月	自分の手を注視する	首がずれる、屈伸位で頸を挙げる
5~6ヵ月	物に手を伸ばしてつかむ 顔にかけられた布をとる	寝返り
7~8ヵ月		坐位、はいはい 物を片手から他方の手に持ちかえる
9~10ヵ月	物を取って落とす 両手を指で触る	つかまり立ち バイバイをする
11ヵ月		ひとり立ち 手を出す物を渡す
1歳	遠くのもの指でさす	散歩 ママ、パパなど言葉がわかる
2歳	穴をのぞく	高いところから飛び降りる 二語文が表現できる 赤青などの色が分かる
3歳		足を交互に出して階段を昇る 自分の名前がわかる、○が書ける ごっこ遊びができる

(仁科 幸子 眼科アブライズ 20 小児眼科診療、2008)

聴覚障害、聴覚障害をきたす疾患・症候群でみられる身体所見

新生児期

- ・閉鎖性、顔面正中部の低形成、骨性体の不整、口蓋裂 (Stickler 症候群)
- ・耳介畸形、耳介形態の左右差、後鼻孔閉鎖、コロボーマ (CHARGE 症候群)、
- ・低出生体重、黄疸、出血斑、肝脾腫、小頭症 (先天性 CMV 感染症)
- ・超低出生体重 (未熟児網膜症、聴覚)
- ・その他聴覚障害併存を疑う所見：眼球の位置・大きさ・対称性、結膜出血、水晶体混濁、虹彩色素異常、コロボーマ、権障現象、青色強膜、眼瞼、眼瞼異常、眼位異常、頸位異常、白色瞳孔、瞳孔、虹彩異常、眼球運動制限、異常眼球運動

乳児期

(上記に加えて)

- ・その他聴覚障害併存を疑う所見：眼瞼、固視・追視不良、悪意反応 (聴覚を手やアイパッチで遊戯すると嫌がる)

幼児期

(上記に加えて)

小児	呼びかけに反応しない 話し手の口元を見ながら聞く 周囲の動作を見てから行動する	軽度以上の聴覚障害を示唆
----	---	--------------

(加藤 敦孝, 新生児・小児の聴覚 遠伝予診新から人工内耳手術・療育・教育まで, 2014)

聴覚障害をきたす疾患・症候群でみられる身体所見

- ・外耳道狭窄・閉鎖
- ・鼓膜所見異常 (鼓膜穿孔、中耳炎)
- ・耳嚢孔、頸部嚢孔 (BOR 症候群)
- ・下眼瞼の欠損、小頭症、小耳症、口蓋裂 (Teacher Collins 症候群)
- ・色素異常 (白色の前髪、虹彩黒色、白斑)、眼角開離 (Wardenburg 症候群)
- ・四肢末梢骨の融合 (NOQ-SSD)
- ・特徴的顔貌 (横くぼした唇、上向き鼻、薄い口唇、長い人中など)、側突、成長障害、口蓋裂 (Cornelia de Lange 症候群)
- ・青色強膜、鼻骨折性 (van der Hoeve 症候群)

聴覚障害のみの患者で確認すべき身体所見

新生児

- ・子宮内胎芽着床
- ・モロー反射・膝跳反射・喉頭反射・呼吸反射不良
- ・粗診：耳介低位・形成不全、副耳、耳嚢孔、頸部嚢孔、顔貌異常、口唇・口蓋裂、小頭症、頭蓋拡大、毛髪・皮膚の色素異常、四肢末梢骨の融合、鼻骨折性、黄疸、出血斑、肝脾腫、筋緊張低下
- ・耳鏡検査：耳垢、耳嚢、外耳道狭窄・閉鎖の有無、耳小形畸形
- ・内視鏡検査：後鼻孔閉鎖・狭窄、咽頭軟弱症、声帯異常、声門下狭窄
- ・低出生体重、顔貌異常、外耳畸形、口唇口蓋裂

乳児

(上記に加え)

- ・驚愕反応・保護反応・陰性反応・定位反応不良
- ・耳鏡検査：急性・慢性・渗出性中耳炎
- ・運動発達、知的発達の違い、成長障害、難聴の進行、五感移動

幼児

(原始反射を除く上記に加え)

- ・呼びかけへの反応不良

59

<p>・耳鏡検査：真珠腫性中耳炎所見</p> <p>・視診：歯牙形成不全、骨形成不全症、四肢・脊柱・胸郭の变形、関節可動性の増大、腎機能低下</p> <p>・歩行の遅れ、めまい・ふらつき</p> <p>小児 (上記に加え)</p> <p>・話し手の口元を見る様子、周囲の動作を見ながらの行動、発達遅滞</p> <p>・視診：早老様顔貌、角膜炎、甲状腺腫大、脳卒中様発作、けいれん、反復性頭痛、反復性嘔吐</p> <p>成人 (上記に加え)</p> <p>・上咽頭（腫瘍）、顔面神経麻痺、皮膚</p>	<p>眼科検査</p> <p>視覚障害と聴覚障害を併せ持つ可能性のある疾患は多岐に及びます。例えばアッシュラー症候群のように、診断名からすぐに重複障害が推定される疾患もあれば、視覚障害の存在が一見して分からないような患者さんもあります。発達期の子供にたとえ軽度の視野障害や視力障害があっても、本人は症状を訴えないことも多く、かなり重症化するまで障害に気付かれないケースも多く見られます。特に重複障害者にとってはより早期の治療やリハビリテーションが望まれるため、周囲の者が少しでも早く視覚障害の兆候に気づき、適切な診断を行い、効果的な治療やリハビリテーションに結び付けていくことが重要です。</p> <p>視覚障害に聴覚障害を重複する患者で特に考慮すべき点</p> <p>聴覚障害を併せ持つ患者さんについても、眼科検査についての基本的な内容および方法は変わりません。ただし、重複障害を有する患者さんに対して、以下の点に注意をして検査を行う必要があります。まず、重複障害者の検査では、視覚障害のみの患者に比べ、集中力、努力を多く要するため検査に疲労を伴いやすいと考えられます。また、どのような検査が行われるのか、検査前の不安も大きいと考えられます。このため、検査室の内容や検査の時間をあらかじめ伝え、また、程度にかかわらず慢性的な検査を行う前には患者に触れて検査の存在を知らせ、患者の不安や疲労を最小限にする必要があります。さらに検査の視覚度から考え、弱い光から強い光の検査、遠くから可能な検査から近距離の検査、圧迫感のない検査から圧迫感のある検査へと、検査の順番を工夫する必要があります。視力検査や視野検査など、検査者と患者の受け答えが必要な検査では、患者の応答や反応を正確に把握できるように、より注意深く、時間を掛けて患者を観察する必要があります。また、照明や騒音レベルへの配慮や、検査が長時間に及ぶ場合には検査日を複数回に分けることなどの工夫が必要です。さらに、視覚障害、聴覚障害の程度により、コミュニケーションの手段、必要な事柄には個人差が大きく、それぞれの障害レベルに合った個々の対応が必要であることを念頭に入れる必要があります。そして同一の患者でも年月と共に変化の可能性もあることも予期すべきです。知覚障害を合併する場合は、身体年齢ではなく知覚の程度に応じた視力検査方法と基準を用いる必要があります。</p> <p>新生児 可能な検査は検眼鏡検査のための、特別な対応は特にありません。</p> <p>乳児、幼児、小児 コミュニケーションの取れる同伴者に検査の説明を行い、可能な検査を行っています。 視反応、選択視法、視運動性眼振など非侵襲的な検査は視覚良好な状態であれば支援は少なく行えます。</p>
<p>視力検査、両眼視機能検査、視野検査は侵襲性はないですが、自覚的検査であるため被験者が検査を理解する必要があります。</p> <p>眼圧検査、眼底検査など圧迫感や羞明などの不快感や痛みを伴う検査で、患児の理解、協力を得るのが難しい場合には、自然睡眠下もしくはトクロールシロップなどの麻酔を使用します。</p> <p>小児科以降、蛍光眼底検査や周辺部までの眼底検査、網膜造影などさらに強い鎮静を必要とする場合には、小児科医の管理下で鎮静薬の静脈注射を行うか、全身麻酔下で行います。</p> <p>成人 一人で来院された場合、筆談、手話などを交えて問診や説明を行い、可能な検査を進めます。</p> <p>一般的な眼科検査の総論（視覚障害のみの患者）</p> <ul style="list-style-type: none"> 患者が小児の場合、子供がどの程度見えているか、どのような点に不自由を感じているか、保護者からも詳しく意見を聞きます。 患者の見え方に関する解剖学的、および機能的な評価を行います。 基本となるのは、視力検査、視野検査、前頭部検査、および眼底検査などです。 必要に応じて、画像診断、電気生理学的検査などの特殊な診断機器を用いた詳しい検査を行います。 <p>以下に各検査の要点を発達時期別に示します。</p> <p>(1) 自覚的検査</p> <p>1) 視力検査（年齢に応じた視力検査法と視力値の基準に応じた適切な評価を行います）</p> <p>新生児 1ヶ月未満 視力測定は極めて困難であり、この段階で視機能の測定はほぼ不可能です。</p> <p>3か月未満：視力 0.02-0.03 視力を数字として表すことが困難な時期ですが、光に対する反応、追視の有無、おもちゃを動かして見せた時の反応、保護者と目が合うかどうか等を確認します。追視は生後2ヶ月ころから可能で、玩具やライトなど患児の気を引くものを用いて追視ができていくかを確認します。</p> <p>3か月～12か月：視力 0.03-0.2 心理物理学的方法による視力検査を用います。よく利用されるのは Teller acuity card (TAC) です。選択視法(注 preferential looking 法)も用いられます。これらは、首が座る生後3ヶ月ころから可能です。乳児はパターン化刺激を好んで注視するという特徴を利用したもので、鏡筒とグレーの無地の指標を表示し、どちらを見ているかを観察者が確認します。視運動性眼振による検査も生後3ヶ月ころから可能です。回転ドラムの表</p>	<p>面に描かれた諸模様を回転させることで眼振が誘発されるかを観察することにより、視力を測定します。</p> <p>乳児期（1ヶ月以上～1歳未満）には以下の点に注意が必要です。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・瞳孔反応：片眼を遮蔽した時の瞳孔が方の左右差で見え方を推測します。 ・眼振：眼疾患による視覚障害では生後3ヶ月ころより出現します（感覚欠陥型眼振）。先天性眼振と区別しにくいこともある。 ・指眼現象：先天的な患児にみられ、自分の指で眼を押しさえる特異な現象です。 <p>1～2歳：視力 0.3-0.3 この年齢では、TACに対する反応が不安定になるので、視力を推測する良い方法はあまりありません。片目を交互に隠したときに、どのような反応をするかで左右の視力の違いを推定することができます。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・面視反応→生後1歳半ころから可能 <p>2～3歳：視力 0.3-0.5 自覚的視力検査が徐々に可能になり始める時期です。標準的なランドルト標を使った検査はわずかしいので、絵視標や図形視標やドットカードなど動物の絵や図形が描かれたカードを見せて視力を測定します。検査距離は標準では5mですが、幼い子どもは5mも離れた先の視標にうまく反応できないことが多いので、検査距離を2.5m以下に短縮して（検査者が子どもに近寄って）検査します。視標が並べて表示された成人用の検査機器では、読み分け困難のため検査できないので、カードに視標がひとつずつ表示された単一視標を用います（字ひとつ視力検査）。</p> <p>3歳以降：視力 0.5- 3歳半では、5mの距離でランドルト標準一視標による自覚的視力検査できる割合が約80%に増えます。3歳半での平均視力は0.6となります。これ以降成人の標準である1.0以上の視力に向けて徐々に発達が進みます。</p> <p>5歳以降：視力 1.0以上 ランドルト標準一視標による視力がほぼ1.0に達します。ただし、子ども特有の読み分け困難という現象のため、字つまり視力（指標が並べて表示されたものを見分ける能力）はまだ不良です。</p> <p>8歳以降：視力 1.0以上</p>

字ひとつ視力と字つづまり視力の差がなく、成人と同等の視力を獲得するため、通常の大人と同様の検査ができます。

2) 視野検査

通常の手動視野計の代表であるゴールドマン動的視野計を用いた検査は小児では困難で、6歳頃から徐々に慣らしながら可能となります。ハンフリー自動視野計を用いた自動視野検査も普及していますが、集聚力を要するもので小児で使用可能になるのは手動視野検査よりも後になり、使用可能な年齢の個人差も大きくなります。

3) 眼位検査

乳児期においても、対面しながらペンライトにて眼位を確認することができます(Hirschberg法)。幼児期からはプリズム遊散テスト、大型野視鏡(シンプト)を用いた眼位の検査が可能となります。乳児で視覚障害が片眼のみの場合には外見上に表示する他の所見がなければ気付かれにくいですが、斜視で発見される場合も多いため(感覚性斜視)。幼少期の発症では内斜視を呈することが多く、両眼視機能の完成以降の発症では外斜視を呈することが多いです。

4) 立体視テスト(両眼視機能検査)

3歳頃の幼児期から、Titmus stereo test(タイトムステロテスト)、Lang stereo test、Random dot stereogramなどを用いて立体視を測定することができます。

(2) 他覚的聴科検査

1) 屈折検査

近視、遠視、乱視等の屈折異常を発見し、弱視を予防するための検査です。スキアメーターによる手動の検査と、レフラクトメーターによる自動の検査がありますが、通常は幼児期から測定可能です。検査が困難な乳児では、調節麻痺剤を点眼した上で、薬物による沈黙下、麻酔下にて正確な測定を行います。スポットビジョンスクリーナーを用いれば1秒程度で非侵襲的に生後6か月ころからスクリーニングが可能。

2) 前頭部検査(スリット細隙灯)

白内障、緑内障、前頭部先天奇形等の確認を行います。診察の難易度は異なりますが、乳児から大人まですべての年齢で可能です。

3) 眼底検査

検眼鏡や眼底カメラで網膜疾患、視神経疾患等の確認を行います。診察の難易度は異なりますが、乳児から大人まですべての年齢で可能です。新生児ではおとなしく寝ているこ

とが多いですが、眼を開けてくれない場合は麻酔薬の点眼後に開眼器を用いてから検査をします。

4) 眼圧検査

高眼圧症、緑内障の確認を行います。乳児期での検査は困難ですが、通常、5-6歳頃から可能です。乳幼児期に必要な場合は、自然睡眠下、あるいは薬物による沈黙下、麻酔下で正確な測定を行います。

5) 画像診断

眼底写真、光干渉断層計、眼底自発蛍光、蛍光眼底造影等によって、網膜の異常を詳細に評価します。通常、機械に頭部を固定できる4-5歳から測定可能です。必要な場合は、自然睡眠下、あるいは薬物による沈黙下、麻酔下で測定を行います。

6) 電気生埋学的検査

網膜電図(ERG)、視覚誘発電位(VEP)などを用いて、網膜、視神経、後頭葉視覚中枢の機能を評価します。通常は6歳頃から測定可能です。乳幼児期に必要な場合は、麻酔下で測定を行います。

VEPは視覚刺激に対して後頭葉第一次視覚野で誘発される電位(脳波)を測定する他覚的検査です。通常は市販機器を連続して反転させた画像を見せ続けていますが、ゴーグル型のLED光刺激装置を用いれば首が揺れる前の乳児も検査可能です。

ERGは光刺激によって網膜全体から発生する電位を記録する検査法です。網膜全体の機能の判定に役立ちます。遺伝性網膜疾患が疑われる場合や、原因不明の視力低下や、小児の弱視能を他覚的に知りたい場合に有効。角度電位によるものが通常ですが、複眼症を伴うため、小児には放電電位によるものを用いることがあります。縮小で20分ほど待つ必要があるため、どちらも3歳以下では標準が必要です。

耳鼻咽喉科検査

聴力検査は、新生児聴覚スクリーニングでフリーアとなった場合、聴覚の疑いがある場合、あるいは聴覚のリスクのある場合に実施します。聴覚障害に対して適切な対応をするためには、聴覚障害の程度を正確に把握することが重要です。小児の聴覚の正確な評価は難しく、年齢や発達段階に応じた行動反応聴力検査と他覚的検査を併用して診断します。小児の行動反応聴力検査は視覚情報を用いた条件付けを行い実施しますので、視覚障害や発達障害がある場合は条件付けが困難なことがあります。障害に応じた対応が可能となることもあります。また、一回の検査で聴力の判定は困難な例も多く、正確な診断のためは複数回の検査を要する場合があります。さらに、疾患によっては聴覚が進行することもありますので、経過観察のために定期的な聴力検査も必要です。また、聴覚が出現する疾患が疑われている場合も、定期的な経過観察が必要です。

聴覚障害に視覚障害を重篤する患者で特に考慮すべき点

行動反応聴力検査では視覚情報を用いて条件付けを行いますので、視覚障害の影響で条件付けが困難なのか、発達の問題で条件付けが困難なのか、聞こえていないので反応がないのかを見極める必要があります。視覚障害の程度によって検査に用いることができる視覚情報が異なるため、検査方法の工夫が必要となります。弱視、光覚弁、手動弁、色覚弁では、検査時の条件付けや報酬には既された視覚を利用した検査を考慮しますが、聴覚等の活用が有用なこともあります。まったく明確もわからない場合は、聴覚の障害程度によって既された聴覚や聴覚を利用しての検査工夫が必要となります。遊戯聴力検査で鈴など音が鳴るものを箱に入れたり、音の鳴るおもちゃを利用しています。小児では、熟練した検査者がいる施設での検査が望ましいです。特に視覚障害やその他の障害を合併している場合は検査と診断は難しく、専門の施設(日本耳鼻咽喉科学会のホームページに掲載されている新生児聴覚スクリーニング後の精密聴力検査機関等)で検査を受けることが推奨されます。

原因診断には、画像検査(CTあるいはMRI)で内耳奇形の有無などの評価や、遺伝子検査も有効です。現在の保険診療で実施されている先天性聴覚の遺伝子検査は、主に非症候性聴覚の原因遺伝子検査を目的としているため、視覚聴覚二重障害の原因となる遺伝子変異が検出には適さないため、研究検査が必要となります。

以下に発達時期別の要点を示します。(※で示した一般的な聴力検査方法に関しては本巻後半にまとめて記載してあります)

新生児期

聴性行動反応聴力検査(BOA)*は視覚情報を用いない反応を確認しているため、通常通りの検査が可能です。

乳児期

条件付き聴力検査(COR)*の条件付けは「おもちゃが動く」「画面に絵が出る」などの視覚情報を用いているために、視力障害の程度によっては条件付けが困難なことが予測されます。明らかに聴取可能な大きな音で可能な限り条件付けを行い、条件付けのために使用している玩具等が認識できるかの確認を行ったうえで検査を開始する必要があります。明らかに聞こえていないような大きな音で可能な限り条件付けし、目の動きから反応を確認することが難しいです。視覚障害のために、玩具等が認識できない場合には、新生児期と同様にBOA検査に準じた評価を行い、他覚的聴力検査と併せての評価を行います。

先天性眼病や不随意的な眼球運動が見られる場合は、目の動きが音への反応と捉えらるべきかの判断が難しくなります。保護者から日常生活での見の様子や音への反応の様子を確認することにより、検査時の動きが音への反応であるか不随意的な眼球運動であるかの判断に役立ちます。

幼児期

乳児とほぼ同様の対応となります。遊戯聴力検査*やビープシーク検査*では視覚による報酬が得られないため、上手にできたことを言語化して伝える、手をつなぐなどの触覚などの他の感覚を用いるなどの工夫が必要となります。

小児期

音声言語での指示が伝わる場合は、視覚障害のない小児と同様の検査及び評価が可能となります。聴覚障害等のために、音声言語での指示が十分に伝わらない場合は、他覚的聴力検査の併用が必須となります。

成人

言語習得後の聴覚障害であり音声言語あるいは文字等による指示が伝わる場合は、通常通りの検査が可能です。

さらに、知的障害、肢体不自由を重篤する場合には聴力検査

障害が重なるほど、正確な聴力の評価に難渋します。標準的な検査では聴力の評価できない場合は、他覚的検査に加え保護者への問診、行動観察などによる評価を参考にします。他覚的検査は有用ですが、障害によってはAuditory neuropathy spectrum diseaseのようにABR検査は無反応あるいは高度聴覚の結果であっても耳音響放射検査(OAE)*は正常で、聴性脳幹反応検査(ABR)*と実際の聴力と差があることもありますので、行動反応聴力検査も重要です。行動反応聴力検査では、検査者の再提示までの間隔を通常より長めにとるようにします。その理由は、消音時に反応したり、反応が遅延して起こる場合もあるためです。また、明らかに聞こえていないような大きな音で、その反応のパターンを確認します。音への反応として、ふりむきだけでなく、ま

<p>新生児 視覚障害をきたす眼疾患の早期発見・治療 視覚障害重度ではロービジョンケアを開始</p> <p>乳児 視覚障害をきたす眼疾患の早期発見・治療 屈折異常が明らかに存在する場合は眼鏡着用。</p> <p>幼児 弱視や斜視の治療による視力・両眼視機能の向上 眼合併症の早期発見・治療 眼鏡着用、健眼遮蔽など、点字学習についても考慮される。 補聴器、人工内耳と眼鏡の併用に配慮 視覚障害高度以上では、弱視治療による視力向上、保有視機能の評価・教育機関と連携した就学相談、ロービジョンケアによる保有視機能の活用</p> <p>小児 眼合併症の予防・治療による視機能の保持 眼鏡着用、健眼遮蔽など、点字学習についても考慮される。 教育機関（普通学級・視覚・聴覚特別支援学校・学級）と連携したロービジョンケア 視覚障害高度以上では、普通学級、視覚特別支援学校・学級、聴覚特別支援学校・学級と連携したロービジョンケア 視覚障害高度以上では、視覚特別支援学校、聴覚特別支援学校、専ら教育専門家と連携したロービジョンケア</p> <p>成人 眼鏡着用、点字学習、手書き文字学習についても考慮される。 ロービジョンリハビリテーション 聴覚障害高度以上の場合はコミュニケーション手段の確保。 調整に必要な教示を十分確認して調整を行う。</p> <p>さらに知的障害、肢体不自由を重複する場合に特別に考慮すべき点 眼疾患の手術治療に際し、術後期の管理に注意を要する 眼鏡を常用して弱視治療ができるまでに長期期間を要する 眼合併症の程度が高いため重度な経過観察を要する 就学相談に際し、視覚障害に対する支援が受けられるように考慮が必要</p> <p style="text-align: center;">72</p>	<p>基本となる眼科治療・リハビリテーション 小児の視覚障害の原因疾患の54.7%は先天異常、18.4%は未熟児網膜症です。これらの疾患には、さまざまな程度の聴覚障害を合併することがあります。したがって、聴覚スクリーニングと同様に、新生児期に聴覚障害のスクリーニングをすることが非常に重要です。聴覚に対する感受性の高い期間に、適切な治療・リハビリを行うかどうかで、視機能の発達が大きく異なります。聴覚・聴覚障害のスクリーニングに関する具体的な方法や注意点については、乳幼児健康診査身体診察マニュアル(平成30年3月 https://www.nchd.go.jp/center/activity/kokoro_jigyomanual.pdf)を参照してください。 18歳以上で発症する症例では、職業やライフスタイルに合わせたリハビリテーションが有効となります。成人において大事なことは、視機能を維持すること、もしくは低下してゆく視機能に対して生活の質を維持する為の、年齢や重症度に応じた個別のロービジョンケアを継続していくことが課題となります。</p> <p>以下に発症時期ごとの眼科治療・リハビリテーションの要点を示します。</p> <p>新生児</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 眼疾患のスクリーニング 視診：眼球の大きさ、内眼筋（眼筋）、前眼部（角膜・虹彩・瞳孔）の観察 Red reflex 法：眼底からの反射を観察して後眼部疾患・視覚刺激診断の有無を検出 眼底検査：未熟児網膜症、先天網膜硝子体疾患の検出 2) 形態覚診断弱視の治療 視覚刺激診断の原因となる疾患があれば、両眼性では生後10～12週以内、片眼性であれば生後6週以内に治療を開始しないと良好な視力は得られません。 3) 先天白内障 視覚刺激診断をきたす高度の水晶体混濁があれば、両眼性は生後10～12週以内、片眼性は生後6週以内に手術を行って弱視治療を開始 他の眼合併症、聴覚障害、全身疾患の検査が必要 4) 先天斜視 早急に手術治療を行う（薬物治療のみでは治療困難） 他の眼合併症、聴覚障害、全身疾患の検査が必要 5) 網膜硝子体疾患 進行性の有無を蛍光眼底造影検査にて評価し、急速に進行する血管増殖性病変や網膜剥離が検出された場合には、早急に光凝固治療・網膜硝子体手術を行う 他の眼合併症、聴覚障害、全身疾患の検査が必要 6) 治療困難な先天眼疾患（小眼球、コロボラー（欠損）、先天無虹彩、Peters 異常・前眼部形成不全、黄斑低形成、レーバー先天盲、網膜ジストロフィー、視神経低形成・視神経 <p style="text-align: center;">73</p>
<p>先天異常など） 他の眼合併症、聴覚障害、全身疾患・症候群の検査が必要</p> <p>乳児</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 眼疾患のスクリーニング 視診、Red reflex 法、回視・追視、眼位検査、前眼部～眼底検査により眼疾患・弱視・斜視を検出 2) 形態覚診断弱視の治療 視覚刺激診断の原因となる疾患が進行した際には、早急な治療を要する 3) 先天白内障 視覚刺激診断をきたす高度の水晶体混濁が進行すれば早急に手術 術後に屈折矯正（眼鏡、コンタクトレンズ）、健眼遮蔽による弱視訓練、合併症の検出と管理を要する 1～3ヵ月に1回の定期検査が必要 4) 早発型発達性内障 手術治療と術後管理、弱視治療 1～3ヵ月に1回の定期検査が必要 5) 網膜硝子体疾患 血管増殖性網膜剥離が進行した際には光凝固・網膜硝子体手術 1～3ヵ月に1回の定期検査が必要 6) 治療困難な先天眼疾患 他の眼合併症、聴覚障害、全身疾患・症候群の検査と管理 極小眼球、無眼症に対し眼窩拡張、縮瞳による整容治療 高度屈折異常に対し眼鏡矯正を行い保有視機能の発達を促す 3ヵ月に1回の定期検査が必要 7) 早期発症斜視 両眼視機能（立体視）の発達が障害されるため早期に眼鏡・プリズム・手術治療による眼位矯正が必要 8) ロービジョンケア 重度視覚障害に対し療育・教育機関（視覚特別支援学校幼幼種）と連携したケアを開始。 医療・福祉情報提供、日常生活指導 <p>幼児 この時期に、保有視機能を発達させるために最も大事なことは、適切な屈折矯正眼鏡を常用することです。小児の年齢や視覚障害の程度に応じて、近距離に焦点を合わせた眼鏡を作成します。眼鏡の着用状態に気を配り、サイズや度数の変化があれば、再作成する必要があります。</p> <p style="text-align: center;">74</p>	<p>ます。弱視の診断であれば、健眼遮蔽を行います。そして眼鏡、健眼遮蔽が日常生活でできているか確認します。遮蔽後の使用が難しい場合は健眼アトロピン点眼療法についても考慮されます。9歳未満の弱視・斜視・先天白内障に対する治療用眼鏡やコンタクトレンズには保険適応があります。視覚障害者手帳や乳幼児医療助成制度が適応となることもあります。詳しくは眼科医にお尋ねください。高度の視覚障害がある場合には、専門家に相談して、ロービジョンケアを早期に開始することが、小児の発達に大変重要です。</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 弱視 形態覚診断弱視・斜視弱視・不同視弱視・屈折異常弱視に対し、眼鏡による屈折矯正、健眼遮蔽、ペナリゼーションによる弱視治療 2) 斜視 眼鏡・プリズム・手術治療による眼位矯正 3) 眼合併症 白内障・緑内障・網膜剥離などの合併症に対する手術治療 3ヵ月に1回の定期検査 4) 治療困難な眼疾患 高度屈折異常に対し眼鏡矯正を行い保有視機能の発達を促す 他の眼合併症、聴覚障害、全身疾患・症候群の検査と管理 3ヵ月に1回の定期検査 5) ロービジョンケア 視覚障害の重症度を評価。 補助具（拡大鏡、単眼鏡、遠光眼鏡、拡大読書器）の選定・使用訓練 療育・教育機関（視覚特別支援学校、弱視学級、普通学級）と連携、就学相談 <p>小児 上記に加えて学習期において大事なことは、獲得した視機能を維持することです。網膜剥離などの合併症を防ぐには、激しい運動による眼球打撲を避け、保護眼鏡を使用することが必要です。年齢や重症度に応じて、個別にロービジョンケアを継続していくことが課題となります。</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 弱視 形態覚診断弱視・斜視弱視・不同視弱視・屈折異常弱視に対し、眼鏡による屈折矯正、健眼遮蔽、ペナリゼーションによる弱視治療を継続（学習期） 2) 斜視・複視 眼鏡・プリズム・手術治療による眼位矯正 3) 眼合併症 白内障・緑内障・網膜剥離などの合併症に対する手術治療 6ヵ月に1回の定期検査 <p style="text-align: center;">75</p>

聴覚障害が高度、重度の場合は、放棄されると心理的に孤独になりやすい傾向があり、社会活動も制限されてしまいます。0.0Lの向上のために両耳補聴を補聴器の適合検査を受けて適切な補聴器を両耳に装着することが必要です。補聴器の効果が高い場合は、人工内耳を考慮します。人工内耳装用では、大鼓、鈴や強大音で不快音や、装用して不快音がないことを確認しながら、全周波数25 4 0 dB程度の装用開始になるように徐々に音が聞こえるように調整していきま

す。騒音検査 (6 7S、5 7S、C12 0 0 4) で評価します。

III章 特記すべき診療・療育・支援

視覚聴覚二重障害となる可能性のある主な疾患

チャージ (CHARGE) 症候群 (指定難病106)

疾患の概要: Coloboma (目の異常), Heart defects (心臓の異常), Atresia of choanae (口腔と鼻腔のつながりの異常), Retarded growth and development (成長や発達が遅いこと), Genital abnormalities (性ホルモンが不十分であること), and Ear anomalies (耳の異常) の頭文字より名付けられる症候群。すべての症状がそろわない例もある。多くは孤発例であり、約70%にCHD7遺伝子変異またはSEMA3B遺伝子変異が確認される。

- 【眼】片側ないし両側性の虹彩・網膜・脈絡膜・乳頭のコロボーマ(先天性)
- 【耳】耳垂の無又は低形成などの耳介奇形、感音・伝音又は混合性難聴

【診断基準】難病情報センター <http://www.nankyouou.jp/entry/4138>
 確定診断例と臨床診断例を対象とする。

診断のカテゴリー

(1) 確定診断
 症状のいずれかから本症を疑い、原因遺伝子 (CHD7遺伝子) に変異を認める。

(2) 臨床診断
 必要症状を有し、大症状2つ以上有する。
 又は、必要症状を有し、大症状1つと小症状2つを有する。

- 必要症状:
- ①耳介奇形を伴う両側性難聴
 - ②低身長
 - ③精神発達遅滞

- 大症状:
- ①眼コロボーマ (種類を問わない)
 - ②後鼻孔閉鎖又は口蓋裂

③顔面神経麻痺又は非対称な顔

小症状:

- ①心奇形
- ②食道気管奇形
- ③陰小陰茎若しくは伴留精巣 (男児) 又は小陰唇低形成 (女児)

コルネリアデラング (Cornelia de Lange) 症候群 先天異常症候群 (指定難病 810)

特徴的な顔貌 (濃い眉毛、両側眉逆生、長くカールした睫毛、上向き鼻孔、薄い上下唇、長い人中など) を主徴とする先天異常症候群

- 【眼】近視、眼瞼、内斜視、視神経萎縮、眼瞼下垂、乳頭コロボーマ、先天性鼻涙管閉塞、虹彩コロボーマ、瞳孔偏位、角膜炎、白内障 (多くは先天性)
- 【耳】両側感音難聴 (先天性)

【診断基準】(難病研究資源バンクより)
https://rare-dis.nishim.go.jp/malformation/diagnostic_criteria/diagnostic_criteria_161229_42.pdf

Definite および Probable を対象とする

- A 主症状
- 1. 眉毛逆生
 - 2. 知的障害
 - 3. 成長障害 (身長ないし体重が3パーセントイル未満)
- B 小症状
- 1. 長い人中または薄い上下唇
 - 2. 長い睫毛
 - 3. 小肢または第5指短小または短指
- C 遺伝学的検査

NIPBL・SMC1A・SMC3・RAD21・HDAC8 遺伝子等の原因遺伝子に変異を認める
 (診断のカテゴリー)

Definite: A の3項目+C を認めるもの

Probable: A の3項目+B の3項目を認めるもの

スティックラー (Stickler) 症候群

皮膚や骨、筋肉、内臓などの各器官を結びつけ、また、支持している結合組織に先天異常を認める疾患である。下顎の後退による呼吸障害や嚥下障害、口蓋裂の合併、骨や関節の異常等がみられる。遺伝性網膜剥離の原因として最も多い疾患である。

- 【眼】高度近視(進行性)、硝子体変性、緑内障、白内障、網膜剥離 (後天性、早期発見で治療可能)
- 【耳】伝音・感音難聴 (先天性)

【診断基準】(難病研究資源バンクより)
https://rare-dis.nishim.go.jp/malformation/diagnostic_criteria/diagnostic_criteria_161229_8.pdf

Definite および Probable を対象とする

- A 主症状
- 1. 低身長
 - 2. 関節変形または拘縮
- B 小症状
- 1. 小顎症または顔面中部低形成
 - 2. U 字型口蓋裂
 - 3. 進行性近視または網膜硝子変性
 - 4. 難聴
- C 単純 X 線検査
- 1. 管性・骨嚢・骨幹端の全てまたはいずれかの異常形成
 - 2. 椎体または恥骨の骨化遅延
- D 遺伝学的検査
- 1. 2型コラーゲン遺伝子変異
 - 2. 9型または11型コラーゲン遺伝子変異

【診断のカテゴリー】
 Definite: A のうち1つ以上+C のうち1つ以上+D のうち1つ以上を認めるもの、

Probable: A の2項目+B のうち1つ以上+C のうち1つ以上を認めるもの。

聴覚障害が高度、重度の場合は、放棄されると心理的に孤独になりやすい傾向があり、社会活動も制限されてしまいます。0.0Lの向上のために両耳補聴を補聴器の適合検査を受けて適切な補聴器を両耳に装着することが必要です。補聴器の効果が高い場合は、人工内耳を考慮します。人工内耳装用では、大鼓、鈴や強大音で不快音や、装用して不快音がないことを確認しながら、全周波数25 4 0 dB程度の装用開始になるように徐々に音が聞こえるように調整していきます。騒音検査（6 7S、5 7S、C12 0 0 4）で評価します。

III章 特記すべき診療・療育・支援

視覚聴覚二重障害となる可能性のある主な疾患

チャージ (CHARGE) 症候群 (指定難病106)

疾患の概要: Coloboma (目の異常), Heart defects (心臓の異常), Atresia of choanae (口腔と鼻腔のつながりの異常), Retarded growth and development (成長や発達が遅いこと), Genital abnormalities (性ホルモンが不十分であること), and Ear anomalies (耳の異常) の頭文字より名付けられる症候群、すべての症状がそろわない例もある。多くは孤発例であり、約70%にCHD7遺伝子変異またはSEMA3B遺伝子変異が確認される。

【眼】片側ないし両側性の虹彩・網膜・脈絡膜・乳頭のコロボーマ(先天性)
【耳】耳垂の無又は低形成などの耳介奇形、感音・伝音又は混合性難聴

【診断基準】難病情報センター <http://www.nankyouou.or.jp/entry/4138>
確定診断例と臨床診断例を対象とする。

診断のカテゴリー

(1) 確定診断
症状のいずれかから本症を疑い、原因遺伝子(CHD7遺伝子)に変異を認める。

(2) 臨床診断
必要症状を有し、大症状2つ以上有する。
又は、必要症状を有し、大症状1つと小症状2つを有する。

必要症状:
①耳介奇形を伴う両側性難聴
②低身長
③精神発達遅滞

大症状:
①眼コロボーマ(種類を問わない)
②後鼻孔閉塞又は口蓋裂

③顔面神経麻痺又は非対称な顔

小症状:
①心奇形
②食道気管奇形
③陰小陰茎著しくは伴腎精巣(男児)又は小陰唇低形成(女児)

コルネリアデラング (Cornelia de Lange) 症候群 先天異常症候群 (指定難病 810)

特徴的な顔貌(濃い眉毛、両側眉窩、長くカールした睫毛、上向き鼻孔、薄い上下唇、長い人中など)を主徴とする先天異常症候群

【眼】近視、眼瞼、内斜視、視神経萎縮、眼瞼下垂、乳頭コロボーマ、先天性鼻涙管閉塞、虹彩コロボーマ、瞳孔偏位、角膜炎、白内障(多くは先天性)
【耳】両側感音難聴(先天性)

【診断基準】(難病研究資源バンクより)
https://rare-dis.nishim.go.jp/malformation/diagnostic_criteria/diagnostic_criteria_161229_42.pdf

Definite および Probable を対象とする

- A 主症状
1. 眉毛癒合
 2. 知的障害
 3. 成長障害(身長ないし体重が3パーセンタイル未満)
- B 小症状
1. 長い人中または薄い上下唇
 2. 長い睫毛
 3. 小肢または第5指短小または短指
- C 遺伝学的検査
- NIPBL・SMC1A・SMC3・RAD21・HDAC8* 遺伝子等の原因遺伝子に変異を認める
(診断のカテゴリー)
- Definite: A の3項目+C を認めるもの

Probable: A の3項目+B の3項目を認めるもの

スティックラー (Stickler) 症候群

皮膚や骨、筋肉、内臓などの各器官を結びつけ、また、支持している結合組織に先天異常を認める疾患である。下顎の後退による呼吸障害や嚥下障害、口蓋裂の合併、骨や関節の異常等がみられる。遺伝性網膜剥離の原因として最も多い疾患である。

【眼】高度近視(進行性)、硝子体変性、緑内障、白内障、網膜剥離(後天性、早期発見で治療可能)

【耳】伝音・感音難聴(先天性)

【診断基準】(難病研究資源バンクより)
https://rare-dis.nishim.go.jp/malformation/diagnostic_criteria/diagnostic_criteria_161229_8.pdf

Definite および Probable を対象とする

- A 主症状
1. 低身長
 2. 関節変形または拘縮
- B 小症状
1. 小顎症または顔面中部低形成
 2. U字型口蓋裂
 3. 進行性近視または網膜硝子変性
 4. 難聴
- C 単純X線検査
1. 管性・骨嚕・骨幹端の全てまたはいずれかの異常形成
 2. 椎体または恥骨の骨化遅延
- D 遺伝学的検査
1. 2型コラーゲン遺伝子変異
 2. 9型または11型コラーゲン遺伝子変異
- (診断のカテゴリー)
- Definite: Aのうち1つ以上+Cのうち1つ以上+Dのうち1つ以上を認めるもの。
Probable: Aの2項目+Bのうち1つ以上+Cのうち1つ以上を認めるもの。

ピエールロビンシークエンス (Pierre Robin シークエンス)

胎生 9 週前に下顎の成長が制限されることで、舌が正常よりも著しく位置することが原因となり、U 字型の口蓋裂と小さい下顎を特徴とする疾患である。原因不明の下顎低形成単独例もあるが、他の症状、疾患を伴うことも多い。Pierre Robin シークエンスの 20 - 25%は Stickler 症候群であり、視覚障害や聴覚障害を伴う例は、Stickler 症候群等の疾患と考える。
https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/4347/pierre-robin-sequence

トリーチャー・コリンズ症候群 (Treacher Collins 症候群)

第 1、第 2 肋骨由来の先天性奇形症候群。常染色体優性遺伝疾患であるが、その約 60%は突然変異である。視覚・聴覚障害の他に、下顎や頬骨の低形成により咀嚼・嚥下・呼吸困難、睡眠時無呼吸、奇形などの多くの問題が生じうる。

【眼】 眼瞼の異常、下眼瞼の睫毛欠損、斜視、虹彩部分欠損(先天性)
【耳】 小耳症、外耳道閉鎖、耳小骨奇形等による両側伝音難聴 (小耳症や外耳道閉鎖は一側性の場合もある)

【診断基準】 (難病研究資源バンクより) http://www.nanbyou.or.jp/upload_files/h28-1-005.pdf

Definite および Probable を対象とする

A 大症状

- 1. 顔面低形成
2. 眼瞼裂斜下
3. 小耳症
4. 小耳症・外耳奇形

B 小症状

下眼瞼のコロボーマ

C 遺伝学的検査

TCOFL1, POLRL1, POLRL2, POLRL3 遺伝子等の原因遺伝子に変異を認める。
(診断のカテゴリ)

89

Definite A のうち 3 つ以上+C をみとめるもの。
Probable A のうち 3 つ以上+B を認めるもの。

ゴールドンハー (Goldenhar) 症候群

顔面の低形成 (片側ことが多いが 10-33%は両側性*) 眼瞼結膜頸皮膚腫、單側奇形を未す疾患で、第 1・第 2 肋骨の発生異常が原因と考えられているが、原因は不明である。
*https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6540/goldenhar-disease

【眼】 眼瞼結膜頸皮膚腫(70%)、眼瞼欠損(25%)、小眼症、無眼症、眼瞼下垂、瞼裂狭小(先天性)
【耳】 無耳、小耳、耳介変形、外耳道の狭窄・閉塞、伝音難聴 (多くは一側性)

【診断基準】 (難病研究資源バンクより)

https://raredis.nih.gov/malformation/diagnostic_criteria/diagnostic_criteria_161229_1.pdf

Definite および Probable を対象とする

A 大症状

- 1. 顔面低形成
2. 小眼症
3. 小耳症・外耳形異常

B 小症状

- 1. 先天性心疾患
2. 腎形聴異常
3. 窄性形聴異常
4. 顔面形聴異常の非対称性

(診断のカテゴリ)

Definite : A の 3 項目+B のうち 1 つ以上を認めるもの。

Probable : A の 2 項目+B のうち 3 つ以上を認めるもの。

頭蓋骨早期癒合症

クルーゾン (Cruzan) 症候群 (指定難病 181)

アペール (Apert) 症候群 (指定難病 181)

89

ファイファー (Pfeiffer) 症候群 (指定難病 188)

アントレー・ビクスラー (Antley-Bixler) 症候群 (指定難病 184)

頭蓋・顔面骨癒合早期癒合を来す疾患群であり、頭蓋・顔面の異常、頸部・気管の異常及び四肢の異常を認め、疾患ごとに症状が異なるが、視覚聴覚障害の発生機序はほぼ同じである。

【眼】 眼瞼突出、斜視、下眼瞼内反症、うっ血乳頭、視神経萎縮 (先天性)
【耳】 外耳道狭窄・閉鎖、伝音難聴

【診断基準】 は、以下を参照

クルーゾン症候群 https://www.nanbyou.or.jp/entry/4873

アペール症候群 http://www.nanbyou.or.jp/entry/4879

ファイファー症候群 https://www.nanbyou.or.jp/entry/4878

アントレー・ビクスラー症候群 http://www.nanbyou.or.jp/entry/4871

それぞれの症候群において確定診断例を対象とする。

本症は症候群ごとに、さらに同じ症候群でも症状が異なることから、以下により総合的に診断する。確定診断は遺伝学的検査による。

クルーゾン症候群

(1)症状

- 1. 頭蓋 頭蓋癒合早期癒合、水頭症、小脳扁桃下垂
2. 顔面 眼瞼突出、斜視、上顎骨低形成、上気道閉塞、後鼻孔狭窄/閉塞、外耳道狭窄/閉鎖、伝音性難聴
3. 頸部 腎臓空洞症、環軸性脱臼、頸椎癒合、喉頭気管奇形
4. 四肢 臨床上の表現型において指趾の異常はないことが原則であるが、極大骨癒合や表現型の異なる重型が存在する。
5. 精神運動発達遅滞を認めることがある。

(2)検査所見

1. 画像検査所見

単純頭部 X 線写真、CT、MRI、脳血管シンチグラフィ、頭部 X 線造影写真、オルソパントモグラフィーなどで頭蓋内圧亢進、頭蓋癒合早期癒合、顔面骨の低形成を認める。

2. 眼科的所見

視力、眼瞼突出度、両眼視機能、眼底検査などで頭蓋内圧亢進、斜視、眼瞼突出を認める。

90

3. 耳鼻科的所見
単純頭部 X 線写真、CT、ボリスノムグラフィなどで上気道閉塞を認める。聴力検査、CT、鼓膜所見などで分泌性中耳炎、外耳道狭窄/閉鎖を認める。

(3)遺伝学的検査

ほとんどが FGFR3 の IgIIIa/e ドメイン (エクソン 7-9) に集中している。また、皮膚に黒色表皮症 (acanthosis nigricans) を伴うクルーゾン症候群では、FGFR3 遺伝子の transmembrane domain に異常 (FGFR3 : Ala391Gln) が認められる。

アペール症候群

(1)症状

- 1. 頭蓋 頭蓋癒合早期癒合、水頭症、小脳扁桃下垂
2. 顔面 眼瞼突出、斜視、開口蓋、口蓋裂、上顎骨低形成、上気道閉塞、後鼻孔狭窄/閉塞、外耳道狭窄/閉鎖、伝音性難聴
3. 頸部 腎臓空洞症、環軸性脱臼、頸椎癒合、喉頭気管奇形
4. 四肢 骨性合指/趾症、肩関節形成不全、肘関節形成不全
5. 心・血管 ファロー四徴症など先天性心疾患
6. 精神運動発達遅滞を認めることがある。

(2)検査所見

クルーゾン症候群に準ずる。

(3)遺伝学的検査

約 5 つの FGFR3 変異が報告されているが、IgIII ドメインの変異 Ser282Tyr が 2/3、IgIII ドメインの変異 Pro283Arg が約 1/3 に認められ、他の変異はまれである。

ファイファー症候群

(1)症状

- 1. 頭蓋 頭蓋癒合早期癒合、水頭症、小脳扁桃下垂、クローバーリープ頭蓋
2. 顔面 眼瞼突出、斜視、幅広く平坦な鼻根、小さな鼻、耳介低位、上顎骨低形成、上気道閉塞、後鼻孔狭窄/閉塞、外耳道狭窄/閉鎖、伝音性難聴
3. 頸部 腎臓空洞症、環軸性脱臼、頸椎癒合、喉頭気管奇形
4. 四肢 幅広く短く反した母指/趾、皮膚性合指、肘関節拘縮
5. 重型例では精神運動発達遅滞を認める。

(2)検査所見

91

クルーゾン症候群に準ずる。

(3)遺伝学的検査

*FGFR1*の変異 Pro5524Gg、*FGFR2*では IgIII ドメインに集中している。*FGFR2* 遺伝子内の変異の一部はクルーゾン症候群と同一の異常である。

アントレ・ピクスター症候群

(1)症状

1. 頭蓋 頭蓋縫合早期閉鎖を認める。
2. 顔面 西洋梨顔と表現される鼻、耳介奇形、外耳道閉鎖、上顎低形成、後鼻孔狭窄を認める。
3. 四肢 コモ状指、上腕骨・橈骨の骨性癒合、多発関節拘縮
4. 腎・泌尿器生殖器 先天性副腎皮質過形成を認めることがある。女兒では外性器の男性化、男児では外性器の発育不全を来す。
5. 精神運動発達遅延を認めることがある。

(2)検査所見

1. 画像検査所見 クルーゾン症候群に準ずる。
2. 血液検査所見 17α水酸化酵素/17,20-lyase及び21水酸化酵素の複合的機能低下を認める。
3. 尿検査所見 尿中ステロイドホルモン異常を認める。

(3)遺伝学的検査

FCR (Cytochrome P450 oxidoreductase)異常あるいは稀に *FCR2* 異常を認める。

OPA1 遺伝子変異を有する慢性進行性視神経萎縮

OPA1 遺伝子はミトコンドリア内膜に存在する蛋白であり、*OPA1* 遺伝子変異により視神経萎縮等がみられる。その中に聴覚障害が認められる場合がある。

- 【眼】 視神経萎縮(先天性)、視力障害(0.2程度)、色覚異常(青黄異常)
- 【耳】 Auditory neuropathy spectrum disorder

【診断基準】

OPA1 遺伝子変異と家系歴で診断

主に進行性に視覚障害・聴覚障害を呈する可能性のある疾患

92

アッシュヤー (Usher) 症候群 (指定難病 303)

疾患の概要：難聴に目の病変(網膜色素変性症)を伴う疾患で、タイプ1～3に分類され、原因遺伝子や症状の進行が異なるが、いずれも進行性である。

- 【眼】 網膜色素変性症(進行性)
- 【耳】 感音難聴(先天性あるいは後天性、進行性)

【診断基準】 難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/entry/4624> (アッシュヤー (Usher) 症候群に関する調査研究班による)

1. 自覚症状
A. 夜盲、視野狭窄、視力低下などの視覚障害(網膜色素変性症)。
B. 両側性感音難聴、めまいなどの耳症状(聴力・前庭症状)。
2. 臨床検査所見
A. 網膜色素変性症に関する所見(以下のうち、網膜電位を含めて2つ以上を満たす)。
(1)眼底所見:網膜血管狭小、粗造網脈状網膜、骨小体緑色素沈着、多発する白点など
(2)網膜電位の異常(振幅低下、又は消失)
(3)蛍光眼底造影所見で網膜色素上皮萎縮による過量光又は低量光
(4)光干渉層像で中心窩における IS/OS の異常(不連続又は消失)
B. 感音難聴に関する所見(以下の全てを満たす)
(1)聴覚機能関連検査(気導・骨導)の閉鎖上昇
(2)中枢性疾患、Auditory Neuropathy、伝音難聴が否定できる
3. 疾患のタイプ分類
タイプ1:先天性の高度～重度難聴を呈する。両側前庭機能障害を伴う例が多く、視覚症状は10歳前後より生じる。
タイプ2:先天性の高音障害型の難聴を呈する。視覚症状は思春期以降に生じる。前庭機能は正常である例が多い。
タイプ3:難聴、視覚症状とも思春期以降に生じ、難聴は徐々に進行。
4. 遺伝学的検査

93

原因遺伝子としては現在までに10遺伝子が同定されている。タイプ1は *MYO7A*、*USH1G*、*CDH23*、*PCDH15*、*USH1G*、*CIB2*であり、タイプ2は *USH2A*、*GPR98*、*DFNB31*、タイプ3は *CLRN1* である。

<診断のカテゴリー>

「1-A」と「2-A」及び「1-B」と「2-B」の双方を満たす場合、もしくは「1-A」と「2-A」又は「1-B」と「2-B」のいずれかを満たし、4. 遺伝学的検査により特異的な遺伝子変異を認める場合にアッシュヤー症候群と診断する。

ミトコンドリア病 (指定難病 21)

ミトコンドリア病は、核 DNA 上の遺伝子の変異またはミトコンドリア DNA (mtDNA) の異常により、ミトコンドリア機能が障害され、臨床症状が出現する病態を総称している。ミトコンドリア病における機能異常の主体はエネルギー産生低下と考えられており、あらゆる臓器に様々な症状が出現する可能性がある。

- 【眼】 視神経萎縮、眼筋下垂、外眼筋麻痺、網膜色素変性症、白内障(多くは進行性)
- 【耳】 感音難聴(多くは進行性)

【診断基準】 難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/entry/335>

Definite, Probable を対象とする。

1. 主要項目

(1) 主症状

- ①進行性の筋力低下、横紋筋融解症又は 外眼筋麻痺を認める。
- ②知的退行、記憶力障害、痙攣、精神症状、一過性麻痺、半盲、皮質盲、ミオクロームス、ジストニア、小脳失調などの中枢神経症状のうち、1つ以上を認める。または、手足のしびれなどの末梢神経障害を認める。
- ③心伝導障害、心筋病などの心症状、肺高血圧症などの呼吸器症状、糸球体硬化症、腎原細管機能異常などの腎症状、強度の貧血などの血液症状又は中等度以上の肝機能低下、凝固能低下などの肝症状を認める。
- ④低身長、甲状腺機能低下症などの内分泌状態や腫瘍病を認める。
- ⑤強度視力低下、網膜色素変性症などの眼症状、感音難聴などの耳症状を認める。

94

- (2) 検査・画像所見
①安静臥床時の血清又は尿中の乳酸値が繰り返して高い、又は MR スペクトスコピーで病変部に明らかな乳酸ピークを認める。
②脳 CT/MRI にて、大脳基底核、脳幹に両側対称性の病変等を認める。
③眼底検査にて、急性期においては蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹、視神経乳頭近傍毛細血管迂行、網膜神経線維腫大、視神経乳頭近傍の出血のうち1つ以上の所見を認めるが、慢性期(視力低下の発症から通常6か月以降)における視神経萎縮所見を両眼に認める。
④骨格筋生検や培養細胞又は症状のある臓器の細胞系組織でミトコンドリアの病理異常を認める。

必要に応じて、以下の検査を行い、

- ⑤ミトコンドリア関連酵素の活性低下又はコエンザイム Q10 などの中間代謝物の欠乏を認める。または、ミトコンドリア DNA の発現異常を認める。
- ⑥ミトコンドリア DNA の質的、量的異常又はミトコンドリア関連分子をコードする核遺伝子変異を認める。
2. 参考事項
(ア) 病理検査
特異度が高い。骨格筋病理における、酵素活性低下又は赤色帯筋線(ゴモリ・トリクローム染色における ragged red fiber: RRF)、高 SDH 活性血管(コハク酸脱水素酵素における strongly SDH-reactive blood vessel: SSV)、シトクローム c 酸化酵素欠損線維、電子顕微鏡によるミトコンドリア病理学的異常を認める。または、骨格筋以外でも症状のある臓器野細胞・組織のミトコンドリア病理異常を認める。核の遺伝子変異の場合は、培養細胞などでミトコンドリアの変性変異・分裂の異常を確認する。
- (イ) 酵素活性・生化学検査
特異度が高い。標的組織や培養細胞を用いた酵素活性測定で、電子伝達系、ピルビン酸代謝関連 及び TCA サイクル関連酵素、脂質代謝系関連酵素などの活性低下(組織:正常の20%以下、培養細胞:正常の30%以下)を認める。または、ミトコンドリア DNA の転写、翻訳の低下を認める。
- (ウ) DNA 検査
特異度が高い。病因的と報告されている、又は証明されたミトコンドリア DNA の質的異常である欠失・重複、点変異や量的異常である欠乏状態(正常の20%以下)があること、又は、ミトコンドリア関連分子をコードする核遺伝子の病的変異を認める。
- (エ) 心症状の参考所見
心電図で、房室ブロック、脚ブロック、WFW 症候群、心房細動、ST-T 異常、心房・心室興奮、左室側高電位、異常 Q 波、左軸偏位を認める。心エコー図で、拡張型心筋症を呈する場合は左心室拡張大・駆出率低下を認める。肥大型心筋症を呈する場合は左室肥大を認める。拘束

95

型心筋症候群を示す場合は、心房の拡大と心室拡張障害を認める。心筋シンチグラムで、MIBI 早期像での取り込み低下と洗い出しの亢進、BMIPP の取り込み亢進を認める。

(オ)腎症状の参考所見

蛋白尿 (試験紙法で 1+ (30 mg/dL) 以上)、血尿 (尿沈渣で赤血球 5/HFPF 以上)、汎アミノ酸尿 (正常基準値以上) を認める。血中尿酸濃度の上昇 (20mg/dL 以上)、クレアチニン値の上昇 (2 mg/dL 以上) を認める。

(カ)血液症状の参考所見

強度の貧血 (Hb 6 g/dL 以下) もしくは汎血球減少症 (Hb 10 g/dL、白血球 4000 μ L 以下、血小板 10 万 μ L 以下) を認める。

(キ)肝症状の参考所見

中等度以上の肝機能障害 (AST、ALT が 200 U/L 以上)、血中アンモニア値上昇 (正常基準値以上) を認める。

(ク)糖尿病の参考所見

血糖値 (空腹時 >126 mg/dL、OGTT 2 時間 >200 mg/dL、随時 >200 mg/dL のいずれか) と HbA1c (国際標準値) >6.6% (hA1c (JDS 値) >6.1%)

(ク)尿酸値

安静臥床時の血中尿酸値もしくは髄液尿酸値が繰り返し、2 mmol/L (18 mg/dL) 以上であること、又は MR ストアトノスコピーで病変部に明らかな尿酸ピークがある。

3. ミトコンドリア病の診断のカテゴリ

Definite (1) ①~④のうち 1 項目あり、かつ (2) ①~④のうち、2 項目を満たすもの (全体で計 3 項目必要)

Probable (1) ①~④のうち 1 項目あり、かつ (2) ①~④のうち、1 項目を満たすもの (計 2 項目必要)

神経線維腫症 I 型 (NF1) (指定難病 84)

カフェ・オ・レ斑と神経線維腫を主徴とし、その他骨、眼、神経系、(副)腎、消化管) など多彩な症候を呈する母斑症であり、常染色体優性遺伝性疾患である。

【眼】虹彩小結節 (Lisch nodule 80%)、視神経腫、原晶膜腫瘍、眼瞼腫瘍(後天性)、眼窩骨の变形・欠損

【耳】感音難聴 (5%)

【眼】若年性白内障(30%)、網膜前膜、網膜過疎症 (後天性)

【耳】両側聴神経腫瘍による難聴 (後天性、後述聴性難聴)

【診断基準】 <http://www.nanbyou.or.jp/entry/3892>

1. 診断のカテゴリ

MRI 又は CT で両側聴神経腫瘍 (前庭神経腫瘍) が見つかったら神経線維腫症 II 型と診断する。また、親・子ども・兄弟姉妹のいずれかが神経線維腫症 II 型の場合は、本人に①片側性の聴神経腫瘍 (前庭神経腫瘍)、又は②神経鞘腫・神経鞘腫・若年性白内障のいずれか②種強が存在すれば診断が確定する。

2. 検査所見

造影 MRI、聴力検査、眼科的検査が必要で、特に造影 MRI と聴力検査は毎年 1~2 回定期的に行う必要がある。

頭部造影 MRI では、前庭神経腫瘍・三叉神経腫瘍を始めとする各脳神経腫瘍、髄膜腫、脳室内髄膜腫や眼窩内腫瘍もみられる。また、腎臓造影 MRI では、多発する腎臓神経鞘腫と髄内腫瘍 (多くは上肢腫) がみられる。これらの腫瘍は、成長せずに長期間同じ大きさでとどまることもあるが、増大することもあり、成長の予測は困難である。

聴力検査としては、純音聴力検査、語音聴力検査、聴性脳幹反応検査を行う。聴力レベルと前庭神経腫瘍の大きさは必ずしも相関せず、聴力レベルが長期間不安定なことを急に悪化することもある。眼科的には白内障検査と視力検査を行う。若年性白内障 (posterior subcapsular lenticular cataract) は外国では 80% と高率に報告されている。

コケイン (Cocaine) 症候群 (指定難病 192)

常染色体 DNA 損傷の修復システム、特にヌクレオチド除去修復における転写共益修復 (転写領域の DNA 損傷の優先的な修復) ができないことにより発症する常染色体劣性遺伝性の早老症。症状は乳児期に出現し年齢とともに進行する。

【眼】白内障、視神経萎縮、眼瞼、外斜視、嚥状角膜炎(先天性)、網膜色素変性症(進行性)

【耳】感音難聴 (遅発性進行性)

【診断基準】 <http://www.nanbyou.or.jp/entry/4438>

コケイン症候群の診断基準

98

【診断基準】 難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/entry/3992>

1. 主な症候

(1) カフェ・オ・レ斑

扁平で盛り上がりがない斑であり、色は淡いミルクコーヒー色から濃い褐色に至るまで様々で、色素斑内に色の濃淡はみられない。形は長円形のものが多く、丸みを帯びた滑らかな輪郭を呈している。

(2) 神経線維腫

皮膚の神経線維腫は思春期頃より全身に多発する。この他末梢神経内の神経線維腫 (nodular plexiform neurofibroma)、びまん性の神経線維腫 (diffuse plexiform neurofibroma) がみられることもある。

2. その他の症候

① 皮膚病変-雀卵斑様色素斑、大型の褐色斑、貧血母斑、若年性黄色肉芽腫、有毛性褐色色素斑など。

② 骨病変-頭蓋骨・顔面骨の骨欠損、四肢骨の变形・骨折、骨柱・肋骨の变形など。

③ 眼病変-虹彩小結節 (Lisch nodule)、視神経腫瘍など。

④ 脳神経腫瘍-神経鞘腫、脳神経及び脊髄神経の神経線維腫など。

⑤ Unidentified bright object (UBO)

⑥ 消化管管腔腫瘍

⑦ 褐色細胞腫

⑧ 悪性末梢神経鞘腫瘍

⑨ 学習障害・注意欠陥多動症

3. 診断のカテゴリ

カフェ・オ・レ斑と神経線維腫がみられれば診断は確実である。小児期 (prepubertal stage) ではカフェ・オ・レ斑が 6 個以上あれば本症が疑われ、家族歴その他の症候を参考にして診断する。ただし、両親ともに正常なことも多い。成人期ではカフェ・オ・レ斑が分かりにくいことも多いので、神経線維腫を主体に診断する。

神経線維腫症 II 型 (NF2) (指定難病 84)

両側性に発生する聴神経腫瘍 (前庭神経腫瘍) を主徴とし、その他の神経系腫瘍 (脳及び脊髄神経鞘腫瘍、髄膜腫、脊髄上肢腫) や皮膚病変 (皮下や皮内の末梢神経鞘腫瘍、色素斑)、眼病変 (若年性白内障) を呈する常染色体優性遺伝性疾患である。

① CS の各種症候

主徴候

(1) 若年性成長障害

・ 2 歳で身長、体重、頭圍が 5 パーセントイル以下。

・ 2 歳以降はさらにパーセントイル値が減少する。I 型、XP 合併型では生後 1 歳前後から、II 型では出生時から確認できるが、III 型では成人期以降に出現あるいはみられないこともある。

(2) 精神運動発達遅滞

・ 言葉や歩行の発達が極めて遅いなどで気づかれる。

(3) 早老症の特徴的な顔貌

・ 2 歳前後で顔向が縮まる。III 型ではみられない場合あり。

(4) 日光過敏症状

・ 臨床像はサンバーン様の紅斑、浮腫、水疱形成。

・ 既往歴含む、思春期以降は軽微傾向あり。

副徴候

② (乳児期には稀で幼児期以降に始まることが多い)

(5) 大脳基底核石灰化、(6) 感音性難聴、(7) 網膜色素変性症

その他の徴候 (年齢とともに出現、進行するが、CS に対する特異性は低い。)

(8) 白内障 (II 型では生下時から)、(9) 足関節拘縮 (II 型では生下時から)

(10) 視神経萎縮 (II 型では生下時から)、(11) 腎臓萎縮、(12) 髄嚢、(13) 手足の冷感

(14) 性腺機能低下、(15) 睡眠障害、(16) 肝臓腫瘍、(17) 副腎能異常

子後に影響する合併症

(18) 腎臓腫瘍、(19) 呼吸器感染、(20) 外傷、(21) 心血管障害

<診断のカテゴリ>

前述の症状の中で (1) ~ (4) のうち 2 項目以上の主徴候があれば CS を鑑別疾患として検討する。

A. 遺伝子検査で CS 関連遺伝子に病的変異が 3 つが同定される: CS と確定診断 (Definite)

B. 遺伝子検査で CS 関連遺伝子に病的変異が 3 つが未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合

99

- a. 症状 (1) ~ (4) のうち2項目以上あり、DNA 修復試験*4での異常所見 (修復能の低下があり、その低下は既知のCS 関連遺伝子*3導入で相補あり) を認めればCS と確定診断する (Definite)。
- b. 主徴候 (1) ~ (4) を全て満たし、DNA 修復試験での異常所見 (修復能の低下があり、その低下は既知のCS 関連遺伝子導入で相補せず、あるいは相補試験未実施) を認めればCS と確定診断する (Definite)。
- c. DNA 修復試験未実施の場合
以下の1)に加え、2)又は3)があればDNA 修復試験が未実施であってもCS と確定診断できる (Definite)。
- 1)主徴候 (1) ~ (4) 全て、副徴候 (5) ~ (7) のうち2項目以上。
 - 2)その他の臨床所見、血液・画像など各種データで他疾患(色素性乾皮症、ポルフィリン症など)が否定される。
 - 3)同胞が同様の症状からCS と確定診断されている
- *1 くぼんだ顔と顔、鼻の突起の鼻など一見老人顔に見える顔貌
- *2 副徴候に関して、(5) ~ (6) は典型例では2歳前後までには確認できるが、(7) は年長になっても出現することが多い。
- *3 CS 関連遺伝子とは *CSA*(6 q12.1), *CSB*(10 q11.23), *XZPB*(2q14.3), *XZPD*(19q13.32), *XPG* (13q33.1)
- *4 DNA 修復試験: 紫外線感受性試験、宿主細胞回復を指標としたDNA 修復能測定、相補性試験、紫外線照射後DNA 合成試験など

100

うべきです。フラッシュ写真を撮ったときに異常な反射に気づくことがあります。おかしいと思ったら眼科にすぐに受診してください。

2) 異常サインを見逃さないで (表2)

回視・追視 (物をじっと見つめたり、目で追うしぐさ) がはっきり観察されるようになるのは生後3ヵ月頃からですが、親御さんの顔を見ない、視線が合わない、表情や反応が乏しいなどの兆候があれば、両眼の眼底疾患を疑います。生後3ヵ月以降になると、見る反応が乏しい、目の揺れ (振盪)、目の動きの異常、片目の視線がずれている (斜視)、顔を曲げて見る (頭位異常) などの異常サインがはっきりしてきますので、重症眼底疾患を疑って早めに眼科を受診してください。

とくに問題となるのは片眼性の疾患です。良い方の目で見えているため異常になかなか気づきません。片目ずつ手で隠してみ、左右眼とも回視、追視が真容かどうか確認することが大切です。片方の目を隠したときだけ種がるしぐさ (嫌悪反応) がみられるときには、もう片方の目に疾患があったり弱視になっている可能性が高いです。

また、片眼性の疾患が続くと二次的に斜視をきたします。乳幼児の斜視をみたら、必ず眼底疾患や全身疾患の存在を疑う必要があります。とくに片方の目だけが者に斜視で、回視している目を隠すと斜視眼では回視できずに視線が定まらない場合には、斜視眼に重症眼底疾患が潜んでいると考えられます。

3) 斜視をみたら眼科へ

正常な乳児でも一過性の内斜視を呈することがあり、生後4ヵ月で約85%、生後6ヵ月になると95%以上が正常な眼位 (正位) を保持するようになります。しかし、乳児期であっても、斜視が気になる場合には、必ず眼科で眼底検査を受けておきましょう。“赤ちゃんは寄り目になることがあるので少し様子をみよう” と考えていると、重症眼底疾患が潜んでいた場合には手遅れになります。また生後6ヵ月未満で発症する乳児内斜視が慢性化するのも生後2~4ヵ月頃です。乳児内斜視は、2~3ヵ月放置すると、両眼視機能 (立体視) 獲得するチャンスが極めて少なくなります。

一方、日本人の乳幼児は、内眼角贅皮のために内側の白目 (強膜) が覆れて、見かけ上の内斜視 (仮性内斜視) を呈することがあります。ペンライトをあてると左右眼ともに瞳孔の中心に反射光が観察されること (角膜反射法)、片眼ずつ閉じたときに左右眼ともに目の位置が動かず回視すること (遠視試験) が確認できれば真の斜視かどうか判別できます (図1)。斜視が気になる場合には、目の位置が判別するフラッシュ写真を持参して、一度眼科を受診するようにしましょう。

4) リスクのある乳幼児は眼科へ

先天白内障、先天緑内障、網膜芽細胞腫、網膜剥離、強度近視などは、遺伝する比率の高い疾患です。小児期や青年期にこのような眼疾患に罹患したご家族がいる場合には、生後早期に眼科を受診して検査を受けましょう。とくに“成胎期に起こる未熟児網膜症” と称される家族性遺伝性網膜芽細胞腫は、乳児期に進行して網膜剥離に至ることがあるため、精密検査が欠かせません。

102

視覚異常の早期発見と眼科健診

小児の視覚の特徴

聴覚と異なり、生まれたての赤ちゃんの視覚は未発達で、ぼんやりとしか見えていません。小児の視覚は“発達途上”で、刺激に対する感受性が高く、弱視になりやすいのが特徴です。“弱視”とは、眼鏡やコンタクトレンズでは矯正できない視力不良で、小児期の眼疾患、斜視、高度屈折異常 (遠視や乱視) が原因で、視覚中枢 (脳) が発達しないために起こります。早期に発見すれば予防や治療が可能です。視覚の感受性期間 (6~8歳) を過ぎると不可逆的な視力障害となります。

(1) 視力の発達

新生児の視力はおおよそ0.01~0.02、生後3ヵ月頃から視力、両眼視機能 (立体視) など様々な視機能が急速に発達します。3歳までには、乳幼児の他覚的視力検査法である選択視 preferential looking (PL) 法で0.3以上、3歳6ヵ月頃には、ランドルト環を用いた自覚的な視力検査ができるようになって0.5以上の視力となります。さらに視覚が成熟して成人と同じレベルに達するのは8~9歳です。

小児の視力が正常に発達するためには、1) 適切な視覚刺激があること、2) 正常な眼位 (斜視がなく両眼の視線が合致している状態) と屈折 (網膜の中心部にピントが合っている状態) を維持していること、3) 眼疾患がないこと、4) 視神経から中枢に異常がないことの4つが必須条件です。弱視の原因によって重症度や治療法が異なります。重症眼底疾患は新生児期~乳児期に発見しないと、治療を受けても視力が向上しません。

(2) 乳幼児の目の異常を早く発見するために

聴覚障害や知的障害が重篤であると見落とされがちですが、目の異常にも是非、注意を向けてください。乳幼児の重症眼底疾患や弱視を早期に発見するためには、目の異常を疑うサインに周囲が気づくかどうか非常に重要です。

1) 外観からわかる徴候 (表1)

乳児期に起こる先天緑内障、先天白内障、網膜芽細胞腫、網膜剥離などの眼底疾患は、頻度は1~2万人に1~3人と少ないですが、重症な視覚障害をきたしたり生命を脅かす疾患のため、できるだけ早く見つける必要があります。子どもの目を外から注意深く観察すると、異常な徴候を捕らえることができます。黒目の大きさ、まぶたの開き具合に左右差はないか、黒目が濁っていないか、充血や涙腺、光をまぶさがる様子はないか、まぶたがけいれんすることはないか、いずれも先天緑内障を疑うサインです。瞳の中が白く見えたなら先天白内障を疑います。瞳の奥が白い (白色瞳孔)、目の奥が光る (猫眼) ことに気づいたら、網膜芽細胞腫や眼底疾患を真っ先に疑

101

また聴覚障害を伴う全身疾患の中には、視覚異常を伴う比率が高いため、必ず早めに眼科検査を受けておきましょう。

乳幼児の眼科健診

乳幼児健診における眼科健診は、一般に問診と保健師・小児科医による判断・診察が主体です。地域により実施時期や方法が異なりますが、3歳児健診で初めて一律に眼科健診を受けることとされています。

(1) 乳幼児健診

多くの自治体では3~4ヵ月健診で初めて視覚に関する問診と小児科医の診察が行われます。重症眼底疾患を早期に発見して治療するためには時期、方法とも不適切です。目の異常がないかどうか、新生児期から十分に注意を向けください。

(2) 3歳児健診

斜視や高度の屈折異常 (遠視や乱視) が原因となる弱視の多くは、3歳児眼科健診で発見されれば、矯正眼鏡の着用と弱視訓練によって就学までに治療することができます。これらの弱視の有病率は約3%で、小児や青年期の視覚障害の原因として頻度の高い疾患です。就学後に発見されると治療が難しくなるケースが多いため、3歳児健診で的確に異常を見つける必要があります。一次検査は目に関するアンケートと家庭における視力検査。二次検査は保健センターでの視力再検査と問診、小児科医の診察が主体となります。左右眼いずれかでも視力0.5が確認できなかった児、眼疾患の疑いのある児は眼科での精密検査が勧告されます。視力検査は、2.5mの検査距離で0.5に相当するランドルト環単独視標を使って片眼ずつ行います (日本弱視視学学会ホームページのマニュアル参照)。

3歳児についても聴覚障害や発達の遅れがあると、しばしば上手く視力検査ができないことがあります。一部の自治体では屈折検査や両眼視機能検査を導入して精度を上げる試みがなされています。3歳児眼科健診を必ず受けること、上手く視力検査ができない場合には二次検査で視力の再検査を受けること、精密検査を勧告された場合には必ず眼科へ受診することが大切です。

(3) 新しい視覚スクリーニング機器

米国では乳幼児の眼科健診に簡便を用いたスクリーニングを併用するよう推奨しており、近年、様々な視覚スクリーニング装置が開発されています。そのうちSpot Vision Screener (図2) は、新しいフォトスクリナー装置として2015年9月から本邦でも発売され、健診の場や小児科にも急速に広まっています。

不装置は生後6か月の乳児から使用可能で、検査距離1mで両眼同時に屈折、眼位、瞳孔径、瞳孔間距離を測定できます。視力も測ることはできませんが、弱視の危険因子となる屈折異常 (遠視、乱視、近視、不同視) や斜視を簡便に検出できます。手持ちの装置で小児の両眼を捉えると

103

最終的に判定が完了し、すぐに検査結果と検査結果の最終判定（未田の影印）が送られます。検査結果や検査結果のある小児でも検査結果が早く、正確にスクリーニングができることが保証です。

本装置は、3歳児検診に併用すると、視力検査が上手くできない小児でも3歳児の検診しなくなるというメリットがあります。3歳以下の年齢児に対する検診や検査判定結果が確立していません。しかし、3歳児検診でも併用で両眼でのスクリーニングが完了しない場合、3歳児が検診された場合には、高度視覚障害が増える可能性があります。早期に検診で検査結果を受け取る必要があります。

参考文献

1. 仁科 幸子, 多すぎが度? 乳幼児検診・3歳児視力検査の実践性. チャイルドヘルス 19 (2): 33-37, 2016.
2. 乳幼児検診受診率向上マニュアル. 恒久的な乳幼児検診に対する院外科検診委員会 (2018年3月) https://www.nishikita.jp/interact/infantoon_jipahommail.pdf
3. 小児科医師向け Spot Vision Screener 運用マニュアル Ver.1. 日本小児科検視学会・日本小児検視学会 (2018年7月) https://www.jssc.or.jp/contents/1469_1.html
4. 仁科 幸子, 乳幼児の新しい視覚スクリーニング—高度な検査装置の導入—. 日本産科検診学会 147 (2): 1828-1829, 2018.

表 1 : 眼疾患を疑う異常所見

異常所見	検査法
白色瞳孔・虹彩	顕微鏡観察, 顕微鏡下透視, 顕微鏡, 顕微鏡下出血, 瞳孔炎
瞳影・泣涙・充血	先天性白内障, 前駆白内障, 瞳孔膜乱, 瞳孔炎
角膜混濁	先天性白内障, 角膜上皮剥離, 角膜上皮剥離, 角膜形成不全
瞳孔・角膜の位置異常	先天性白内障 (大きい), 小瞳症・小角膜 (小さい)
瞳孔の異常	瞳孔閉鎖, 瞳孔膜乱, 瞳孔炎, 小瞳症
瞳孔の形の異常	先天性白内障, 前駆白内障, 瞳孔膜乱
瞳孔膜乱	先天性白内障

乳幼児検診受診率向上マニュアルより引用

表 2 : 乳幼児の目に関する問診

【実施時期】 生後2〜3か月までに開始

【問診項目】 (はい、いいえ)

- ・目が白くみえたり、光って見えることはありませんか
- ・目の大きさや形がおかしいと思ったことがありますか
- ・眼瞼が合いませんか
- ・動くものを目で追えますか
- ・目が揺れることはありませんか
- ・目つきや目の動きがおかしいと思ったことがありますか
- ・瞳影にまぶしがることはありませんか
- ・片目を閉ずると腫がりませんか

乳幼児検診受診率向上マニュアルより引用

図 1 : 眼位検査 (斜視の検出)

1. ペンライトで角膜反射をみる (Hirschberg法)



2. 片眼ずつカバーテスト (遠視試験) を行って斜視を検出



乳幼児検診受診率向上マニュアルより引用

図 2 Spot vision screener



遠視検査用 Spot Vision Screener (V1) (写真提供)

視覚障害の臨床診断の仕方

■

(1) 先天性言語と診断された場合
まず第一に、言語で生まれた子供でも、この世に生を受けたことを依頼してあげてください。表現に障害があり、それを引き出す努力を言語・行動・支援関係などともどもにこめからしていきましょうと前向きに伝えることが重要です。期に言語学でも他学も、趣味を持ち、仕事をしている人もあります。今後必ずしも言語や発達障害の診断も診断され、社会参加が進むことが望めますので、医師はありますが未来に希望を持って前向きに進んでいきましょうとメッセージを送ってあげてください。そして、表現の検査や検査(テスト)には誤りの付きにくいなどの協力が必要なことを説明します。表現検査がある(医師が望みますが)子供の能力を引き出す努力をしていきましょうと伝えてください。また言語障害への対応の向上のために今後の治療への協力をお願いしてください。支援の確保には全国言語学研究会(言語学) 東京言語学研究会(言語学) 東京言語学研究会(言語学) 全国言語学研究会(言語学)の手とそその家族の会(ふ)あ(言語学)の会などがおすすめです。

ダウン症や先天性聴覚障害などで先天性白内障などの構造的障害が必要な疾患が認められる場合は早期に眼科への紹介が必要です。また、Usher 症候群など聴覚障害が明らかになった段階で視覚検査が明らかでない場合は、将来必要とする視覚検査の結果は予知のためのもので、高すぎる費用は避け、視覚検査が認められたその時点でその症状にあった検査や対応を考慮することを伝えます。視覚検査の時期は、生後後から検査が可能な場合は早期の紹介が望ましいため時期の早い方がよいですが、視覚検査が低年齢の過程で出てくる場合に低量のマニファーマーグループがある場合は適切な検査が望ましいと考えられます。

(2) 後天性言語と診断された場合
視覚検査・脳神経検査(脳波検査・脳図検査)による後天性言語の場合、構造的には聴覚検査(特殊な装置)も、奥に聞こえない(聴覚検査)の検査(オーディオグラフィック)などが中心となりますので、聴覚検査の検査・診断や他のオーディオハウス(視覚検査検査支援センター)での検査を勧めてください。学童の場合は言葉への入学・導入も考えられます。

■

- (1) 言語となる疾患
- 1) 染色体・遺伝子疾患
CHARGE 症候群, ダウン症候群, Usher 症候群, Stickler 症候群, Dandy Walker 症候群, コルネリアアファンクシオシス, コケイン症候群, ターナー症候群など
 - 2) それ以外の先天性疾患
先天性白内障, 先天性斜視, 先天性小脳萎縮, 先天性聴覚障害
 - 3) 後天性疾患

- 脳炎・脳卒中・頸部外傷（転落・転倒・交通事故その他）など
- (2) 各疾患の併存症
- 1) CHARGE症候群（三島祐子：CHARGE症候群の有病率と臨床像の検討。大阪府立母子保健医療センター雑誌 37: 8-16p 2012）
虹彩・眼輪筋欠損、視神経欠損（コロボーヤ）
 - 2) ダウン症候群（眼科診療ガイド 612-3p 文光堂 2004）
白内障、屈折異常、斜視、眼瞼
 - 3) Usher症候群（難治性疾患研究班情報 <http://www.nanbyon.or.jp/entry/518>）
網膜色素変性症（網膜色素変性症診療ガイドライン 日眼会誌 120: 846-861, 2016）
 - 4) Stickler症候群（遺伝性疾患）Stickler症候群に発症した裂孔原性網膜剥離の1例。日眼会誌 114:454-55p 2010）
網膜剥離、屈折異常
 - 5) コルネリア デ ラング症候群（小児慢性特定疾患情報センター 7 https://www.shouman.jp/disease/details/13_01_007/）
緑内障、視神経萎縮・欠損、小角膜、眼瞼、屈折異常
 - 6) コケイン症候群（難治性疾患研究班情報 <http://www.nanbyon.or.jp/entry/4436>）
網膜色素変性症、白内障、視神経萎縮・欠損、小眼球
 - 7) ターナー症候群（加藤健：知ってほしい耳聾聴科領域における症候群 内分泌障害を伴うもの ターナー症候群 ENTON1138: 35-41, 2012）
白内障、眼瞼下垂、斜視、小角膜、小眼球
 - 8) ダンディー・ウォーカー症候群（小児慢性特定疾患情報センター 9 https://www.shouman.jp/disease/details/11_03_009/）
水頭症を主症状とする中枢神経異常による視機能障害
 - 9) 先天性黒内障候群（眼科診療ガイド 600p 文光堂 2004）
白内障
 - 10) 先天性サイトメガロウイルス感染症（眼科診療ガイド 607p 文光堂 2004）
網膜顔膜炎
 - 11) 未熟児網膜症（眼科診療ガイド 443-4p 文光堂 2004）
未熟児網膜症・網膜剥離、斜視、屈折異常

108

- (a) 網膜細胞の障害 (b) 黄斑浮腫（ふくれること） (c) 白内障などがあります。(a)の治療法はありませんが、(b)は薬物治療で改善が期待でき、(c)は手術で治せます。
- ④ 治療
現在標準的治療はなく、ピクミンA・補眼薬改善などの内服や、症状に合わせた遮光眼鏡（特殊なサングラス）、補助具の使用があります（ロービジョンケア）。進行は遅いので将来の準備ができます。進行しても補助具やソフト（アプリ）によって読み書きやインターネット・メールのやり取りが可能です。補助具の技術はさらに進歩すると思われます。
- 将来に向けて、遺伝子治療、網膜移植、人工網膜などの研究が行われています。
- 2) 白内障
水晶体の混濁する状態で、先天性には黒内障候群やダウン症で起こり、進行すると水晶体が白く見えます。Usher症候群などの網膜色素変性症の進行過程で発症することもあります。軽い場合視力に影響はなく、経過観察や進行予防の点眼薬が処方されることもありますが、進行して視力に影響すれば手術が必要です。
- 3) 緑内障
眼圧の内圧（眼圧）が上昇する疾患で、先天性では角膜や眼瞼自体が拡大することがあります（牛眼）。眼圧の正常値は21 mmHgまでです。高眼圧による視神経障害を緑内障と呼び、進行性の視野狭窄や視力低下が起こります。治療には眼圧を下げる点眼薬、内服、手術があります。成人では眼圧が正常範囲でありながら緑内障性の視神経障害を起こす場合があります（正常眼圧緑内障）。治療は視野狭窄や視力低下の進行を防止することが目的であり、現状の視野狭窄や視力低下を改善することはできません。
- 4) 斜視
左右の眼が見ようとする目的物に一致して向かない状態です。視力の発達が妨げられる（弱視）ため多くの場合手術が必要です。屈折異常を眼鏡で矯正すれば手術が不要となる場合もあります。専門医による診断が重要です。
- 5) 虹彩・眼輪筋欠損、視神経欠損（コロボーヤ）
眼瞼の形作られる過程（発生）での先天異常です。治療法はありません。欠損の部位や程度により、視機能障害がない場合から高度な場合まで様々です。
- 6) 眼瞼
一般に生後すぐから現れ、視機能障害は高度な場合から比較的軽度な場合まであります。根本的な治療法はありません。
- 7) 屈折異常
近視、遠視、乱視をいいます。高度であると視力の発達が障害されます（弱視）。眼鏡矯正が必要です。
- 8) 未熟児網膜症

110

- (3) 各眼科疾患の詳細
- 1) 網膜色素変性症（網膜色素変性症診療ガイドライン 日眼会誌 120: 846-861, 2016）
Usher症候群やコケイン症候群でみられる他、原因不明の盲ろうにもみられます。網膜は眼球内部の一番奥にあり、光や色を感知する神経からできた薄い膜です。眼球を覗くカメラにたとえると網膜はフィルムに当たり、デジタルカメラのカメラでは光を電気信号に変える半導体に相当します。網膜は外界の光や色を電気信号に変え、信号は視神経によって脳へ伝えられ物を見ることができるようになります。網膜色素変性症は網膜に異常をきたす遺伝性、進行性の病気です。網膜には様々な細胞（網膜を構成する部品のようなもの）があり、それぞれ大切な働きをしていますが、網膜色素変性症ではこの中の視細胞という細胞が障害されます。視細胞には2種類あり、ひとつは桿状（かんたい）細胞といい、暗いところでの見え方や視野の広さなどに関係します。いまひとつは錐状（すいたい）細胞といい、これは網膜の中心部（黄斑といえます）に集中して分布し、視力や色覚を担っています。網膜色素変性症は桿状細胞が障害されるため暗いところで物が見にくくなったり（夜盲）、視野が狭くなったりします。病気が進行すれば矯正視力（遠くを眼鏡をかけた時の視力）も低下します。
- 主な原因は遺伝子の異常です。遺伝子とはいわば網膜の設計図で、両親から半分ずつ受けついたものです。原因となる遺伝子異常には多くの種類があり、それぞれの遺伝子異常に対応した病気の型があります。また同じ遺伝子異常であっても病気の進行は同じとは限りません。

- ① 夜盲の現れ方
乳児期：昼間は正常なのに薄暗い時には哺乳瓶の位置がわからず、また目が小弱みに揺れる（眼瞼）など。
幼児期：夜間のみ大人の手にすがったり長い歩きをするなど。
少年期以降：暗い部屋で物がみにくく、野暮の練習などで目撃されるとボールが見にくくなる。日暮れ以降の仕事でミスをしてしまうなど。ただし子供自身はそれが異常だと自覚しないことが多い。
- ② 明るい所で視野狭窄の現れ方
夜盲が表れて数年～10年くらいで明るい所で周辺の視野が見えない部分（暗点）がでます。これは無意識に目を動かすことで補なえるため自覚しないことも多いです。数年単位で暗点は徐々に拡大し、最終的には中心しか見えなくなります（後天性視野狭窄）。こうなる歩行時に段差を見落として転倒したり、車や自転車が目につくまで気がつかないなどの危険を伴います。また食卓で何かを取ろうとして、途中の物を倒してしまうこともあります。逆に明るい場所が異常に眩しく感じることがあります（羞明（しゅうめい））。大多数では中心視野は維持され完全失明は少ないです。また病気の進行は眼々の患者によって随分異なり、青年期で失明近くまで進行する人もいれば、老年になっても日常生活に余り不自由を感じない人もいます。
- ③ 中心が見にくくなる場合

109

- 網膜血管の発育不足が原因で出生体重1500g以下の児に多くみられます。経過観察のみで正常化する児が多いのですが、重症な場合は治療が必要です。治療には通常網膜光凝固術（レーザー凝固術）が施行されます。重症化すると網膜剥離を起こし失明につながります。失明を防ぐため手術が施行される場合もありますが、成功率は高いとは言えません。網膜血管の正常発育を助ける薬剤の眼薬内注射が研究されています。
- 9) 網膜剥離
網膜が浮き上がった状態をStickler症候群の発育過程や、未熟児網膜症の進行期で起こります。手術が必要ですが治療の得られない場合もあります。

111

人工内耳の手術経験があれば誰でも受けられるわけではありません。聞こえに関しては、中途失聴で、聴力レベルは70 dB以上で、補聴器を使ってもことばの聞き取りに効果がない方が対象です。

まず人工内耳の手術ができる病院を受診し、手術が可能かどうかの検査をします。検査は聴力やことばの聞き取りの検査、CTやMRIなどの画像検査だけではありません。全身麻酔をして手術を行うため、麻酔をして手術をすることが可能かどうか、血液検査、心電図、呼吸機能検査、尿検査などを行い全身状態に問題がないかを調べます。

(6) 手術
入院期間は、手術の数日前に入院し、期間は約7日間前後です。手術当日は朝から食事はできません。手術室に入り麻酔をします。すぐに眠くなるので手術が終わるまで痛みはありません。麻酔をした後、手術をする方の耳の横の毛を医師が剃ります。髪の毛を剃る範囲は少しなので、ほとんど目立ちません。

手術は、人工内耳の体内部（インプラント）を埋め込む手術です。体内部は受信部とそこから電線が出ていて先端に電極が並んでいます。その電極の部分を内耳に穴をあけて挿入します。まず、髪の毛を剃ったところの皮膚をメスで切開し、耳の後ろの骨（側頭骨）のところに直径約1.5cm程度の穴をあけます。そして内耳にも直径1mm程度の穴をあけて電極の部分を挿入します。受信部は耳の上のところに固定します。開けた穴を骨で塞ぎ、皮膚を縫い合わせて終了になります。手術中に電極が正しく挿入されて動くかを確認するため、テストやレントゲン撮影をします。手術後、手術室にいるときに麻酔が覚めます。

(7) 聴覚リハビリテーション
人工内耳からの聞こえは最初雑音のように聞こえてしまいます。その雑音を自分の顎の骨にある音の記憶とすり合わせていく作業が必要になります。

手術後数日から人工内耳を作動させます。最初に人工内耳を作動させる日を特別に「音入れ」と呼んでいます。それ以降、人工内耳のプログラムを調整することを「マッピング」といいます。リハビリにはこのマッピングと聞き取りの練習の2つがあります。

1) マッピング
マッピングでは、各電極どのくらい刺激するかを決めます。人工内耳の電極数は12本、16本、22本とメーカーによって異なります。電極数が多いからと言って聞こえが良いわけではありません。マッピングは耳にかけたスピーチプロセッサとパソコンを接続して専用のソフトウェアを使って行います。

プップ、ピピピなど低い音や高い音などいろいろな高さの刺激音を出します。まずは、何か聞こえるか聞こえないか、聞こえるならどのくらいの大きさの音が言語聴覚士に知らせます。刺

132

聞こえる可能性があります。人工内耳について相談してみたい、と思われる方は人工内耳の手術を行っている医療機関を受診し相談してみてください。

134

激音は小さい音からどんどん大きくなっていきます。メーカーによって異なりますが、聞こえはじめと大きくてよく聞こえるがうるさくないところを各電極で設定します。

次に3～5電極を順番に聞いて各電極の大きさをそろえます。

最後に、すべての電極を作動させ、ライブにした状態にします。最初は今まで聞いたことがある音とは全く違う音が聞こえてくるようです。宇宙人とかロボットが話すような声と似える適用者もいます。個人差もありますが、徐々に慣れてくるようです。

最初は音が聞こえる、言葉の一部がわかる、という状況なので細部の違いまで聞き分けられるわけではありません。今までコミュニケーションで使っていた指文字や手話、顔手話などを併用しながら徐々に音声で聞こえる部分を増やしていきます。

マッピングの頻度は年齢や人工内耳での聞こえの状態によって異なります。最初は月に1～2回、安定してきたら数か月に1回のペースになります。

2) 聞き取りの練習
リハビリの方法は個々の聞こえの状態によって異なります。ある人が行っているリハビリが必ずしもご自身の状態に適しているとは限らないからです。今必要なリハビリについては担当の言語聴覚士から指示を受けるようにしましょう。

3) 聴器の操作
サウンドプロセッサは充電満ちもしくは補聴器で使用しているようなボタン電池で作動できます。充電電池は、何回か練習すれば一人で充電できるようになります。マップの変更、テレコイルの操作もリモコンを触って行うことができます。

サウンドプロセッサと送信コイルをつないでいるケーブルがあります。ケーブルが断線した場合は交換が複雑なので、病院で交換するか第三者の協力が必要です。

4) 電話
ある程度言葉が聞き取れるようになると、固定電話や携帯電話で話ができる方もいます。受話器の当て方で工夫が必要です。最初は一冊しか聴こえないかもしれませんが、何回も練習していくうちに少しずつ慣れて聞こえるようになってきます。

5) 音楽
音楽は、個人差が大きく、楽しんでの方もいれば、なかなか音楽として聞き取れない方など様々です。

(8) おわりに
人工内耳を使用するためには、全身麻酔をして手術を行う必要があります。しかし、いままで補聴器を使って効果がなかった難聴の方でも人工内耳を使うことによってある程度音やことばが

133

新しい治療法

遺伝性希少疾患における診断から治療へのアプローチ

遺伝性希少疾患に關する診断から治療へのアプローチは近年劇的な変化を遂げています。標準とされる6行程（1. クリニングにおける臨床検査・診断、2. 遺伝子学的検査・診断、3. 臨床診断と遺伝学的診断の相関確立ならびに最終確定診断、4. 臨床治療導入、5. 治療効果の詳細と適応確定、6. 治療の社会実装）を経る形で、遺伝性疾患に対する診断から治療導入、社会実装が行われています。特に、この数年における遺伝医学分野での技術革新、情報共有・統合化の加速に伴い、欧米を中心に遺伝性希少疾患に關する臨床治療導入が拡大し、遺伝子治療、薬物治療（原動機薬、カスケード作用薬など）、再生細胞治療などの先鋭的臨床治療に参加する遺伝性難病患者の数が指数関数的に増えています。

視覚聴覚二重障害の原因疾患にも得る治療対象となる疾患が複数含まれており、視覚治療を目標とした新しい治療法に關する研究・治療が積極的に進められています。

生物製剤を用いた代表的新規治療

(1) 遺伝子治療

遺伝子治療とは、異常な遺伝子を持っているために機能不全に陥っている細胞の欠陥を修復・修正することで病気を治療する手法です。代表的なものでは、遺伝子変異のある遺伝子を正常なもの置き換える遺伝子置換治療、特異な機能（例えば神経を保護する機能や光を電気に変える機能）を獲得させるための遺伝子を加える、遺伝子導入治療等があります。

1) 遺伝子置換治療

現行の遺伝子治療の中で、遺伝子置換治療が最も社会実装に近いものであると言われています。レーベル先天風内障は視覚障害を始め、聴覚障害、その他の症候性障害を有する種々の比較的高い疾患であり、30を超え原因遺伝子が同定されています。その中で頻度の高い原因遺伝子 *RPE65* に起因する網膜症に対しては、特に疾患理解が進んでおり、遺伝子変異の重症度と進行との関連が明らかにされています。疾患理解が進む中で、同疾患への治療が複数開発されるに至り、その中でもアデノ随伴ウイルス (AAV) ベクターを神経網膜下に手術で注入する遺伝子置換治療の安全性・有効性が確認され2017年12月にアメリカ食品医薬品局(FDA)で承認されました。レーベル先天風内障(*RDH12*, *GUOY21A*、網膜色素上皮症(*RPGP*, *RPS*, *PDE6B*、コロイデミア(*CEB3*、アッシュナー症候群 (*USH2A*, *NYO7A*)、スターガルト病 (*ABCA4*) 等)について、網膜症に關する遺伝子置換治療の開発・臨床治療が世界中で進んでいます。

2) 遺伝子導入治療

135

遺伝子置換治療が視覚低下や進行を直接的に抑制する治療法であるのに対し、遺伝子導入治療は体外から遺伝子を導入する事により、組織に必要な既存の物質や機能を供給する、もしくは組織にもともと存在しない機能を新たに供給する方法です。2005年に、有毛細胞の発生に重要な調節因子である *Atoh1* 遺伝子をアデノウイルスベクターによって非感覚細胞に導入した結果、聴覚の成熟内耳において有毛細胞の再生が誘導され、聴覚閾値が改善したと報告され、⁶ 米国にて臨床試験が行われています (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT02132130)。眼科領域では、サル免疫不全ウイルス (SIV) ベクター (DVC1-0401) を用いて神経栄養因子 (色素上皮由来因子: *PEDF* など) を網膜色素上皮細胞や視細胞に遺伝子導入してアポトーシスを抑制する遺伝子導入治療が網膜色素変性症を対象に行われています (UMIN000034081)。最近では、視細胞の主な夜視である光を電気信号に変える機能を新たに供給する、オプトジェネティクスという治療法が開発され、視細胞を失った失明状態に陥った網膜色素変性症患者を対象に、再度光化学変換機能を供給する事で光感受性を取り戻す、という治療が臨床試験として開始されています (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT02556736)。⁷

(2) 薬物治療

遺伝性疾患では一般的に遺伝子 (DNA) の異常が RNA の異常、タンパク質の異常に繋がりが結果として病気に至ります。遺伝子治療が DNA そのものに対して働きかける治療であったのに対し、薬物治療は RNA、タンパク質の異常、さらにはその先のカスケード (次々と反応が連なる事で、タンパク質などが連鎖的に結合する際のグループ) に作用するものが多いです。異常な RNA の複製を抑える方法として核酸医薬などがあり、高い特異性に加えて mRNA や non-coding RNA など従来の医薬品では捉えられない細胞内の標的分子を創薬ターゲットにすることが可能となっています。特に、レーベル先天黒内障 (*CPEP290*)、アッシュラー症候群 (*USH2A*)、Stargardt 病 (*ABCA4*) などを対象に、核酸医薬を用いた治療が開始・開発されています (NCT03140969)。また、特定のカスケードに作用して、有害物質の蓄積を抑制する治療についても開発が進んでおり、一例としては、ヒタキミン A 代謝を抑える事でスターガルト病の進行を抑える内服薬による治療が世界規模で行われています (NCT03772865)。

(3) 再生細胞移植

遺伝性疾患では一般的に遺伝子 (DNA) の異常の結果、組織が萎縮し、正しく機能する細胞が少なくなっています。失われてしまった細胞を胚性幹細胞 (ES 細胞) や人工多能性幹細胞 (iPS 細胞) から新たに体外で作出し、病気になる体内に移植し機能を回復させる治療 (再生細胞移植) の研究・治療が進んでいます。例えば、網膜色素上皮 (RPE) 細胞の移植が遺伝子異常を原因として進行する Stargardt 病に対する ES 細胞由来 RPE 細胞の移植治療や⁸ 加齢関連変性に対する iPS 細胞由来 RPE 細胞の移植治療が治療段階に入っています⁹。さらには、iPS 細胞からあらかじめ組織や臓器の細胞を作り治療薬を開発する iPS 創薬も盛んにすすんでおり、一例

としては、Pembred 症候群の難聴・めまいに対する低用量シロリムス療法が臨床試験中となっています (UMIN000033083)。¹⁰

(参考文献)

1. 藤波芳, 国説「目で見える遺伝医学」シリーズ (No.6) 遺伝性網膜疾患の現状と展望. 医療 2018;70(6):282-287, 2016.
2. Smith J, Ward D, Michaelides M, et al. New and emerging technologies for the treatment of inherited retinal diseases: a horizon scanning review. Eye (Lond) 2015;29(9):1131-40.
3. Kumaran N, Pennes ME, Yang F, et al. Leber Congenital Amaurosis / Early-Onset Severe Retinal Dystrophy Overview. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., eds. GeneReviews(R). Seattle (WA) 2018.
4. Kumaran N, Rubin GS, Kalitzos A, et al. A Cross-Sectional and Longitudinal Study of Retinal Sensitivity in RPE65-Associated Leber Congenital Amaurosis. Invest Ophthalmol Vis Sci 2018;59(6):3330-9.
5. Russell S, Bennett J, Wallman JA, et al. Efficacy and safety of voretigene neparovoe (AAV2-hRPE65v2) in patients with RPE65-mediated inherited retinal dystrophy: a randomised, controlled, open-label, phase 3 trial. Lancet 2017;390(10097):849-60.
6. Isumikawa M, Mizoda R, Kawamoto K, et al. Auditory hair cell replacement and hearing improvement by Atoh1 gene therapy in deaf mammals. Nat Med 2005;11(3):271-6.
7. Tomita H, Sugano E, Murayama N, et al. Restoration of the majority of the visual spectrum by using modified Volvox channelrhodopsin-1. Mol Ther 2014;22(8):1434-40.
8. Schwartz SD, Regillo CD, Lam BL, et al. Human embryonic stem cell-derived retinal pigment epithelium in patients with age-related macular degeneration and Stargardt's macular dystrophy: follow-up of two open-label phase 1/2 studies. Lancet 2013;385(9967):607-16.
9. Mandai M, Watanabe A, Kurimoto Y, et al. Autologous Induced Stem-Cell-Derived Retinal Cells for Macular Degeneration. N Engl J Med. 2017;376(11):1038-46.
10. Hosoya M, Fujoka M, Sone T, et al. Cochlear Cell Modeling Using Disease Specific iPSCs Unveils a Degenerative Phenotype and Suggests Treatments for Congenital Progressive Hearing Loss. Cell Rep 2017;18(1):68-81.

136

137

生命に関わる医療と感覚器医療

はじめに

視覚・聴覚の二重障害を有する児の8割以上はその他の合併疾患も重複していると考えられている。医療ケア児も多く、合併疾患によっては、見ることも、聞くことよりも優先して治療が必要なことがある。また、複数の合併疾患についてそれぞれ専門診療科で診断・治療を行っているため、あまたの疾患が診断されたときどのように対応してよいかわからなくなることもある。そこで、視覚・聴覚二重障害を合併しやすい病態とその対応について概説する。

(1) 多く認められる症状と医療的ケア

- 1) 呼吸不全: 上気道狭窄や気管軟化症などの気管性呼吸困難や神経疾患に伴う中枢性呼吸障害、呼吸不全に対しては、気管切開や人工呼吸器使用が必要となる。
- 2) 重篤な知的障害等に伴う排泄障害、嚥下障害: 経管栄養 (経鼻・胃瘻) や中心静脈栄養などの非経口的栄養摂取を要する。
- 3) 先天性心疾患: 抗凝固剤を含む薬物療法を行うため、併用禁止薬や食べ物があり、鼻出血なども止ましくいことがある。経皮酸素飽和度が低いため在宅酸素療法が必要となることもある。
- 4) 難治性てんかん: 抗てんかん薬などの薬物療法を行うため、併用禁止薬がある。てんかん発作が頻くて酸素飽和度も低くなることがあるためモニターや酸素治療を要することもある。
- 5) 先天性尿路異常等に伴う腎不全: 透析療法や血浄透析など定期的な通院が必要となる。
- 6) 運動器の進行性の機能低下: 歩行困難や寝たきりの場合、パキや歩行器の作成など補助的な移動手段が必要となる。側弯などが生じる場合は、矯正手術など外科的治療が行われる。

(2) 上気道閉塞

- 1) 顔面顔面骨形に伴う上気道閉塞 (クルーズン症候群、アペール症候群、ファイブナー症候群、アントレ ビスチア症候群など)
- ① 特徴
顔面正中の低形成のため、後鼻孔や上咽頭腔が狭小し鼻呼吸が困難である。中耳の奇形や滲出性中耳炎を合併しやすい。眼窩が低形成で閉鎖しており、角膜が乾燥して失明になりやすい。治療としては、後鼻孔狭窄または閉鎖がある場合は、前開術を行った上で、経鼻エアウェイを導入する。または気管切開を行う。肺の低形成や気管狭窄などで呼吸器装着が必要なこともある。
- ② 感覚器に対する治療
呼吸状態が落ち着かないため、なかなか聴力や視力の評価、治療につながりにくい。顔面顔面低形成に伴う難聴は、耳介や外耳道、中耳の低形成を伴うことが多い。補聴器は有用であるが、耳介低形成や低位、外耳道の狭窄、さらに慢性中耳炎による反復する耳漏などがあるため、耳かけ

型が適用しにくいことがある。一方骨導補聴器は効果が表れやすいが、顔面早期癒合症などがあると、顎位が大きすぎて一般的に入手できるヘッドバンドで固定することが困難となることもある。視力障害は顔面正中光通に伴って生じることもあるため、顔面骨形成術や顔面顔面手術などを行うこともある。聴覚などに対しては眼鏡を使用するが、耳介低位や顔面正中の低形成のため眼鏡耐性種もあり眼鏡のフィッティングが重要となる。

(3) 下顎低形成に伴う上気道狭窄 (トリーチャー・コリンズ症候群など)

- ① 特徴
舌根低下や喉頭の奇形により嚥下や呼吸などの呼吸障害が生下時から認められる。治療として持続的陽圧換気法 (continuous positive airway pressure: CPAP) や気管内挿管が必要となるが、長期に必要となることが多く気管切開管理となることもある。呼吸障害があると哺乳も困難になるため、経管栄養や胃瘻の造設を行うこともある。
- ② 感覚器に対する治療
難聴や聴力障害に対する対応 呼吸障害に対する治療が長期化する、なかなか聴力検査や聴力検査を行うことができないため、聴力障害や聴力障害の診断が遅れることがある。気管切開などの治療が落ち着いたところで、適切な評価を行い、補聴器の着用や眼鏡の着用を開始する。耳介低形成がある場合は骨導補聴器を使用し、効果は高い。弱視などに対しては眼鏡を装着するが、眼鏡間隔が狭小であり眼鏡のつるを耳介にかけることもできないためヘッドバンドで固定する。

(4) 中核神経障害 (染色体異常、神経筋疾患、先天性ウイルス感染、症候群、胎児期の異常、未熟児出生などによる知的・運動発達遅滞)

- ① 特徴
運動障害: 顔面や座位の保持などもかなり遅れ、足底の触覚過敏などから足の裏を床につけることができず、つかまり立ちや歩行も困難である。手探の動きもぎこちなく、物をつかむことができないこともある。
嚥下障害: 咽頭腔の協調運動障害により嚥下困難、経口摂取困難、誤嚥などが認められる。筋緊張が強いと誤嚥性肺炎を起こしやすい。経管栄養や胃瘻による栄養を行い、顔面の吸引が必要となる場合は気管切開なども考慮する。
呼吸障害: 嚥下障害に伴う呼吸障害がみられることもある。
知的障害: 音や光刺激に反応がない場合もあり、眼がけ動いたりじっと動きを止めたりすることもある。また、音や光刺激を刺激しむ様子が見られることもあれば、玩具を耳に当てたり、眼に当てたりすることもある。
排泄障害、腎障害: 膀胱逆流などに伴い水腎症や腎不全を起こすことがある。
けいれんやてんかんを伴っていることもある。
- ② 感覚器に対する治療

138

139

補聴器や眼鏡は児の状態に応じて着用を開始する。視覚や聴覚からの刺激は児の発達やコミュニケーションに大切である。補聴器装用で十分に音声が届かない場合は人工内耳植込み術を行う。しかし、例えば進行性の疾患（ミトコンドリア脳筋症など）などでは病勢の把握に定期的な脳波検査やMRIが必要となることもある。人工内耳が留置されていると真面目な画像が撮れず、必要十分な脳波検査やMRIが必要となることがあるため注意が必要である。聴覚情報が得られることを優先すべきか、中枢神経系の病勢を画像で定期的に追っていくことが優先すべきかは、主として診ている神経内科医と耳鼻咽喉科医、家族や本人の希望などを元に話し合いが必要である。

おわりに

原疾患や合併症によっては心臓機能の低下や呼吸不全、消化管機能不全、難治性痙攣などの中枢神経障害、腎不全等より生命の危険を生じることがある。専門の施設での診断、治療、経過観察が大切である。

140

視覚聴覚二重障害を有する患者の診療体制の現状と課題

1. はじめに

視覚聴覚二重障害が視覚、聴覚における単線の障害とは異なる固有の困難を持つであろうことは容易に理解できるが、その評価と対策が年齢毎に系統的になされているかという点と十分といわざるを得ない。系統的になされることは誰でもアクセスできる条件と環境が整っていることをいう。理想的には遺伝的背景を有する患者、先天要因を原因とする患者、および後天性の疾患に対してそれぞれ症候群ごとに細かい診断とフォローのガイドラインがあるのが望ましいが、それはまだ不十分であり小児の発達遅滞診断においても日本では確立されたものではなく経験に基づいて行われている^[1]。海外ではアメリカ神経学会推奨の発達遅滞の診断ガイドライン^[2]があるが、近年遺伝学的検査の進歩は著しく、マイクロアレイ法や次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝子解析により、身体所見や検査所見だけでは診断が困難な疾患が判明する際になってきている。当センターでは遺伝診療科との連携により背景に遺伝性が疑われる症例の場合、全エクソーム解析検査を行い、約3割の症例で診断の絞り込みを行っている。症候学的診断が重要なはいずれでもないが、限界もあり、神経放射線診断とあわせ網羅的遺伝子診断の重要性は今後も増すと考えられる。

当センターにおける視覚聴覚二重障害の診断 フォロー体制がどのようになっているかを提示し、現状における課題を抽出してみる。

2. 神経内科（小児神経科）で視覚聴覚二重障害をみるということ

当然ながら神経内科（小児神経科）に視覚、聴覚における単線の機能不全を主訴に受診する患者はいないし、合併症のない視覚聴覚二重障害も初診で診る機会はずくない。受診理由の大半は視覚、聴覚における機能不全の有無に問わず、発達遅滞（精神および運動）、てんかん、不随伴運動、発達障害一般の患者である。その他小児神経科領域で診ている疾患は^{表1}のように多岐に渡る。

診断のポイント

・病歴（特に発達歴と発育歴）、診察から知的発達、運動発達遅れ、停滞、退行を見逃さないようにする。

・発達遅滞を認めた場合、可能な検査を行い、治療可能な疾患を考慮して、症状によっては専門医に直接紹介する。

ということになる^[3]。

病歴では発達歴を聞き、遅れの生じた時期や、症状の変化の経過を聞く。微細な微徴であっても母親の感じる違和感や正しいことが多く積まればである。また家族歴で近親婚の有無や、同様の症状や神経症状を示す血縁がいないか聴取する。周産期歴では仮死や呼吸障害、低血糖の有無、また母親に感染徴候が無かったかを聴取する。

141

発達遅滞の診断アルゴリズムを^{図2}に示した^[4]。この中に視覚聴覚は重要なポイントとして挙げられている。特に乳児期視覚聴覚障害の診断は困難な場合が多いが、生後2か月で（遅くとも3か月で）遠視が明らかでなければ視覚系の問題を、また同様に0-3か月で音源定位や音による行動抑制が起こらなければ聴覚系の問題を示唆するものとして精査が必要である。その際にも発達全般の評価が重要な点はないまでもない。乳児期後期までの言語発達に遅れが疑われる場合、聴力評価は必須である。様々な疾患が発達の遅れの原因となるが、検査に際して遅れている機能を過大な運動・微細な運動、社会性、言語（初期のcooingまで含めて）に分けて考えると良い。

身体所見では特徴的顔貌、頭頸部や四肢の小奇形、眼科的所見、大顎や小顎（無症状の家族性もある）、肝脾腫、心臓や腎臓・泌尿器系の他の合併症、皮膚（白癩やカフエオレ斑、血管腫）、骨格異常などの全身所見が重要である。

神経学的所見としては、脳神経所見、筋力・筋緊張、腱反射、病的反射、協運動、歩行様式などから病巣を推測する。全体的な発達が遅れて低緊張である場合は大脳・脳幹（特にlocomotionが遅れ、睡眠覚醒リズムや睡眠構造に異常があり、夜泣きが過剰等の場合は脳幹コリン作動系、セロトニン作動系、ノルアドレナリン作動系の異常を示唆）に機能的異常がある場合が多い。けいれんを伴う場合は、けいれんの発症時期や様式、頻度を聴取し症候群診断する。

3. 当センターにおける体制

当センターの機能としては①全国より専門診療科へいわゆる“難病”、“難治症例”、“セカンドオピニオン”といった高度な医療や診断を求めて小児科少疾患が集約される、②地域からの紹介についても幅広く受け入れを行っている、③救急外来については24時間365日体制で1次から3次医療まで提供していることが特徴として挙げられる（^{図2}）。その中で診断に際しては、で述べたような神経診断学に従った絞り込みと並行して神経放射線画像と遺伝学的検査を必要に応じて行う。^{図2}に示したような流れで他科と連携して行っている。個別に困る時は特徴的な所見をキーワード入りで疾患を検索できるOMIM (online MIM)などの疾患データベースを利用するのも良い。全エクソーム解析では遺伝子の重複や組み換え、イントロン領域の変異、インプリンティング異常、トリプレットリピートなどは解らないので注意が必要である。いずれにしても主訴で診られる患者の全体像の中で「診断」は治療とケア、支援の始まりである。根本的な治療法がない疾患の方が、まだはるかに多いが、治らないが故に何が出来るかという課題も神経発達に關わるものの重要なミッションである。

4. 今後の課題

- ①神経症候学からのさらなる精緻化
- ②神経症候学・神経画像・遺伝子診断からなる診断スキルの向上
- ③当センターにおける視覚聴覚二重障害の発症と治療・ケアの共有化
- ④医療のみならず教育・就労・福祉まで視野に入れたフォローの組織化
- ⑤これらの広報、患者家族会活動の支援

142

以上が検討すべき課題として挙げられる。

文献

1. 期谷洋之、久保田雅也、発達遅滞【小児科診療ガイドライン第3版】6、神経症候学 総合医学社 東京 2016
2. Shevell M, Ashwal S, Donley D et al. Practice parameter: Evaluation of the child with global developmental delay. Neurology 2003;60:367-380.
3. 寺嶋 宙、1歳代までに気づかれる知的発達の異常。小児科診療、診断と治療社 東京 2017 80:285-288.

143

表1 小児神経学の関わる領域

- 1 先天異常症候群
- 2 1例症発症者
- 3 先天性聴覚失聴
- 4 1例症発症者
- 5 1例症発症者
- 6 1例症発症者
- 7 1例症発症者
- 8 自閉症発症者
- 9 1例症発症者
- 10 1例症発症者
- 11 1例症発症者
- 12 1例症発症者
- 13 てんかんなどの発症者
- 14 1例症発症者
- 15 1例症発症者
- 16 1例症発症者
- 17 1例症発症者
- 18 1例症発症者

表2 発達性遅滞の診断アルゴリズム (Hessell et al.: Neurology 60: 267-280, 2003 より引用)

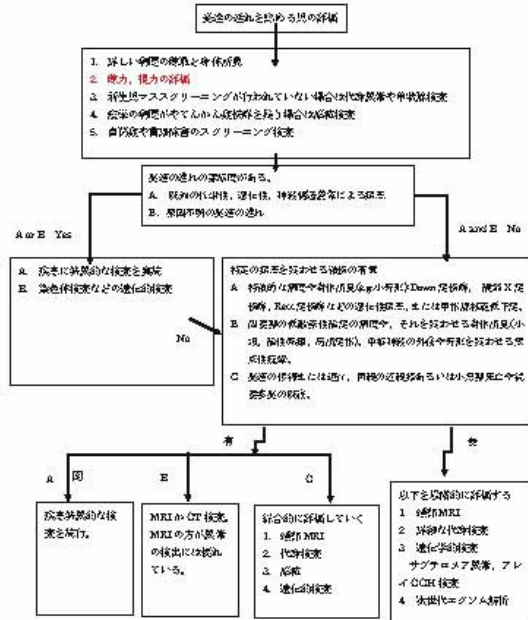
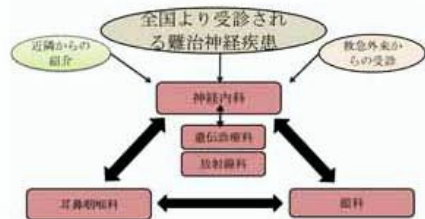


表3 国立成育医療研究センター神経内科における患者受診体制 (脳神経科と連携する場合)



「言う」の子どもにも関わる時に大切にしたいこと

子どもたちが抱える困難性

- (1) 言語を得ることの難しさ
私たちが知るとは、言語を聴きと理解から得ています。しかも、何となく言葉に飲み込まれてくる大衆や周囲の無言の言語と密着して得ることがありますが、言う子どもたちは、その大部分が得られません。言う子どもにも得られる言語は、脳神経学的に、得るべき言語と異なる形で得られる状態にある不器用な言語に限られます。
また、これらの言語は、一度に得られる言語量が少なく、復習の言語の即時性が弱いため、言語の習得・回復・回復に多量の時間を要しています。
- (2) 聴覚の難しさ
子どもは、乳幼児期から発音の練習を始めて、声を出し、やりとりをし、言語の習得をしていく中で、世界を知り、さまざまな知識を得ていきますが、言う子どもたちは、全く音が聞こえず、あるいは聞こえにくい世界の中で、聴覚を育てていくことに困難さがあります。
人々に話しかけること、ひとつの機会を捉えるまでに膨大な時間をかけ、多くの時間が必要とされます。
- (3) コミュニケーションをとることの難しさ
見る、聞くことに困難さがあるため、会話を手話、筆字などのコミュニケーション手段を捉えることに難しさがあります。特に、コミュニケーション手段を捉えた上で、言うようになった場合と違い、発音の子どもたちが、身体サイン、非言語など、人のコミュニケーション手段を捉えるまでには、系統的な時間をかけ、多くの時間を必要とします。
日本の地方の狭い道の中で、相手の話を聞いていくことを受け止めること、自分の思いを伝えること、そして、互いのコミュニケーションをとるまでには、見過ごされた膨大な時間を必要とします。
- (4) 移動することの難しさ
空間を移動すること、安全に人で行きながら、行き先に向かうことの難しさがあります。

「言う」の子どもにも関わる時に大切にしたいこと

- (1) 人間関係をつくり、心身の安定を図ること
言葉、先も届かない、届きにくい世界の中にある「言う」子どもたちにとって、人の存在こそが外の世界につながる窓口です。まずは、安心できる関係づくりが大切です。 縁に染み込むことから始めましょう。
そして、信頼的に子どもとの関係を築き止めて、関係を築き、「楽しい」「嬉しい」といった感情を共有していきましょう。
- (2) 関係の構築を積み上げていくこと

図2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の発信法には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。

言語期のコミュニケーションモードとして、話ことばによる理解は00%で、手話・指文字の視覚系コミュニケーションは順に27.6%、15.6%で認められました。理解については、前言語期の受信法と、言語期の受信法に双極化している状況が推測されました。

【視覚聴覚二重障害児のコミュニケーション法】
視覚聴覚二重障害児の発達および障害状況を踏まえて、コミュニケーションと言語獲得に関する支援指導課題の設定については、感覚器の障害状況の組合せ、さらに併せ持つ障害により多様になります。以下に主要な視点を示します。

- 1) 視覚聴覚二重障害児で、弱視・軽聴が過半数を占め、聴覚では補聴器や人工内耳により音声と聴覚の活用を促します。視覚障害については、視線、状、顔容などの適応を検討し、限られた視野で手話・ジェスチャーや、大きめの文字などを使い、保育する感覚を最大に活用します。
- 2) 視覚聴覚二重障害児に知的障害を併せ持つ児が72.4%と多く、感覚器の障害程度に関わらず、基本的な外界認識・他者認識の形成を配慮したコミュニケーション関係の基盤づくりを重視することが重要になります。全盲ろう児では、乳幼児初期に、歩行・睡眠・排泄・排便・身辺自立など基本的な生活動作・習慣の形成を進めます。養育時には、直探、触れ合い、身振りや実物などの前言語的手段を用いて、人との交着・交流を促しめる関係をつくります。歩行・動作・接触等は、環境や事柄、人との関係把握に重要であり、大人が積極的に介入して自由な活動を促します。
- 3) 一方で、感覚障害の他には重複する障害をもたない児童生徒は14%に達し、聴覚音声・手話・点字等コミュニケーション法への移行により、書記リテラシー獲得に向けた一貫した教育指導により、発達の可能性を追求することが重要であり、個に応じた適切な選択が必要とされます。

言語シンボルの獲得やコミュニケーション法の形成には、先に発達した感覚障害の活用指導が必要で、ろう児や全盲ろう児の言語獲得では、実物等の認知から、抽象化するオブジェクトキューや身振りサイン、さらに手話へと、段階的に高次のコミュニケーション法を形成します。盲・聾児では、補聴器による聴覚音声の活用を支援します。補聴や視覚活用ができない場合には、年少期に点字筆記や指文字などへ移行するよう指導を行います。

- 4) 言語獲得によって、小児の思考・記憶・認知など高次の活動が形成されます。そこでコミュニケーション場面では体験や実物を題材に概念を形成し、サイン等と対応させて生活場面で読解を獲得等の習得を図ります。視覚障害教育等の特別支援教育で習得された教育手法を用いて、文・談話・書記言語へと体系的に言語獲得を進めます。
- 5) 初期コミュニケーション行動の支援の基本的姿勢：先天性の盲ろう児や全盲ろう児、他障害を重複する児の認知コミュニケーション発達の支援では、まず、大人と子どもが一体となって活動をする段階（a co-active stage）から、大人が子供の構に並んで、活動を共にする段階（the co-operative stage）、さらに、子供が一人で活動をする（the reactive stage）段階へ、徐々に発達を支援し、自立的な行動を形成し、活動の動機付けと幼児の有する外界への興味と学習力を育成する、基本的姿勢が重要と指摘されています。
- 6) 視覚聴覚二重障害児の教育支援に関わる専門性の向上に向けた教員の研修課題の重要性が示唆されます。

視覚聴覚二重障害の診療における環境整備

視覚聴覚二重障害を持つ患者さんにとって、初めての環境でその状況を理解するためには、視覚障害・聴覚障害単独の障害を持つ方と比べて格段に困難が伴う。医療機関を受診された時、診療の流れ、検査の内容、検査結果・今後の方針についての説明を行わなくてはならないが、それぞれの患者さんの視覚聴覚障害の程度に合わせたコミュニケーション手法で、説明内容を理解していることを確認しながら進めていくことが必要である。また、診療時には体に触れることになり、ときに苦痛を伴う検査、処置を行う可能性があるため、安心して医療行為を受けてもらうための特別な配慮が必要である。

視覚聴覚二重障害児等とのコミュニケーション

- 1) 基本的姿勢、環境整備
 - ・診療に十分な時間をとる。
 - ・見えにくいこと、聞こえにくいことを医療者が理解し、医療者側のペースでなく、本人のペースを考えた診療を行う。
 - ・介助者に話しかけるのではなく、患者本人に話しかける
 - ・本人が安心できる環境を作る（まぶしすぎない、暗すぎない、静か、適度な室温）。
 - ・乳幼児期においては一緒にいて安心できる大人や安心できる場所があることが重要であるので、毎回同じ医療者が担当することが望ましい。視覚・聴覚以外の感覚を用いて、人を判別していることもあり、いつもと同じ医療者であることが個別できるような服装や持ち物を身に着ける（同じ肌触りの服、マスコットなど）。
- 2) コミュニケーション、インフォームドコンセント

それぞれの患者さんの視覚聴覚障害の程度に応じたコミュニケーション手段をもちいて説明を行う。

 - ・優しく触れる。早い動きを避ける。
 - ・大きな声で、ゆっくり話す。
 - ・短い文章の手ひら書きで内容を伝える。
 - ・手話、指文字で表した後、再度ゆっくり確認する
 - ・明瞭な状態に留意し、見やすい適度な明るさとなるように明るくしたり、カーテンで遮光したいなどの配慮を行う。
 - ・できるだけ、対面で話すようにするとともに、注目していることを確認する。
 - ・視野の範囲内におさまるように手話を表出する
 - ・手話では、手数を少なめにし、区切りがわかりやすいように表現する。

- ・写真や絵、言葉カードなどを利用して、自分のペースで見れるようにする。壁に貼るとみにくいので、本人が手に取って見えるようにする。
- ・目によって見え方・焦点などが変わる場合もあるため、見えているかどうか確認しながら診療を行う。
- ・文字の大きさや色遣いについては、見えやすい（見えにくい）を本人と確認する
- ・どうすればコミュニケーションしやすいか（見えやすいか）を本人と確認する。

安心して診療、検査、治療を受けてもらうために

- ・順番が来たとき扉を叩いて知らせる
- ・検査や診療の流れや、移動の際にはカードを提示したり、診療で使う器具の実物を触らせるなど、見通しが持てるようにする。
- ・検査や処置の内容を理解しているか確認しながら進める（幼児・小児の場合、保護者だけでなく本人も理解しているかを確認しながら進める）。
- ・できるだけ、苦痛の少ない方法で検査・処置を行う（ベッドに拘束しなくてもできる処置はできるだけ椅子で行うなど）
- ・通訳介助員が診療、検査、処置時にも同行できるように配慮する。
- ・診療の開始や内容、終わりがわかるサインを作る（扉を2回たたき一括わり、など。家庭、療育機関、視覚特別支援学校や聴覚特別支援学校で慣れているサインがあればそれを用いる）

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

合理的配慮とは？

そもそも合理的配慮とは、どういふことでしょうか？

合理的配慮 (reasonable accommodation) は、元々は1970年代に米国にて宗教差別に對し出てきた概念ですが、後々に障害を理由とした差別を禁止する法律の中でも用いられるようになり、米国から世界へと普及していきました。国連では障害者政策の中で、2001年12月に障害者権利条約の特別委員会が設置され、2006年12月の国連総会で障害者権利条約が採択されました。その権利条約の中に合理的配慮という言葉が出てきます。日本政府は2007年に署名し、これを受けて2013年12月障害者基本法や障害者差別解消法が成立する運びとなりました。内閣府のホームページにも整備されていますが、障害の有無に関わらず誰もが理解し合せて、その入しさを認めながら共に生きる社会（共生社会）の実現のために、合理的配慮が必要となります。障害がある人にとって、社会の中にある障壁となっているものに対して、何らかの対応が必要となっていると思いが伝えられたときに必要とされる対応が重すぎない範囲で行うことが、障害者差別解消法の中で求められています。

(1) 合理的配慮の定義

1) 障害者権利条約の中で定義されている「合理的配慮」

① 障害者権利条約第2条

2006年に国連で採択された障害者権利条約の中の第2条に合理的配慮の定義の記載があります。以下引用します。

「合理的配慮」とは、障害者が他の者との平等を基礎として全ての人権及び基本的自由を享有し、又は行使することを確保するための必要かつ適応的な変更及び調整であって、特定の場において必要とされるものであり、かつ均衡を失した又は過度の負担を課さないものをいう。」

② 障害者権利条約の中に登場する合理的配慮

定義は前述したように第2条にありますが、他に6箇所で合理的配慮という言葉が登場しています。以下、権利条約からの抜粋を示します。

a) 第2条 「定義」

「障害に基づく差別」とは障害に基づくあらゆる差別、排除又は制限であって、政治的、経済的、社会的、文化的、市民的その他のあらゆる分野において、他の者との平等を基礎として全ての人権及び基本的自由を制限し、享有し、又は行使することを善し、又は妨げる目的又は効果を生ずるものをいう。障害に基づく差別には、あらゆる形態の差別（合理的配慮の否定を含む。）を含む。

b) 第5条3「平等及び無差別」

166

締結国は、平等を促進し、及び差別を撤廃することを目的として、合理的配慮が提供されることを確保するための全ての適当な措置をとる。

e) 第14条2「身体上の自由及び安全」

締結国は、障害者がいづれの手段を通じて自由を奪われた場合であっても、当該障害者が、他の者との平等を基礎として国際人権法による保障を受ける権利を有すること並びにこの条約の目的及び原則に従って取り扱われること（合理的配慮の提供によるものを含む。）を確保する。

d) 第24条2 (e) 「教育」

締結国は、1の権利【教育についての障害者の権利】の実現にあたり、次のことを確保する。

(e) 個人に必要とされる合理的配慮が提供されること。

e) 第2条6「教育」

締結国は、障害者が、差別なしに、かつ、他の者との平等を基礎として、一般的な高等教育、職業訓練、成人教育及び障害者学習を享受することができることを確保する。このため、締結国は、合理的配慮が障害者に提供されることを確保する。

f) 第27条1 (i) 「労働及び雇用」

締結国は、障害者が他の者との平等を基礎として労働についての権利を有することを認める。この権利には、障害者に対して開放され、障害者を包摂し、及び障害者にとって利用しやすい労働市場及び労働環境において、障害者が自由に選択し、又は承諾する労働によって生涯を立てる機会を有する権利を含む。締結国は、特に次のことのための適当な措置（立法によるものを含む。）をとることにより、労働についての障害者（雇用の過程で障害を有することになった者を含む。）の権利が実現されることを保障し、及び促進する。

(i) 職場において合理的配慮が障害者に提供されることを確保すること。

2) 本邦における障害者差別解消法にみられる合理的配慮

2016年に11月に内閣府から障害者指針担当から「障害者差別解消法【合理的配慮の提供等事例集】」が公表されております。その中で、聴覚障害や視覚障害、盲ろう等、障害ごとに具体的な合理的配慮について記されております。それぞれ生活場の中の行政、教育、雇用就労、災害等、その他と項目ごとに具体的な事例を出し合理的配慮として対応を示しています。

盲ろうの項目では具体的に以下のような事例が載せられています。（一部抜粋）

1. 飲食店に入った時に空席の有無がわからず店員の声が聞こえられなくて困った状況の時に、店員がそばまで行って手の平にO（空席あり）かX（空席が無い）を指で書いてお知らせし、空席がある場合には座席まで案内を行った。

167

2. 大学入試の小論文や面接の際に介助者の同席や試験時間の延長やパソコン使用許可の配慮を行った。
 3. 夜になると移動困難が増すため会議が夕方までには終了するように開催時間を変更した。
 4. 難聴のため筆談依頼があったが、聴視もあって見えにくいので、太いペンで大きな字での筆談を行った。
 5. 会議に出席したが事前の配布資料がなく当日も点字化した資料が長く時間であったが休憩時間がなかったという件については、事前に資料配布を行い、当日は資料の概要を点字化して配布し休憩も適宜挟むことで対応した。
- 他にも、内閣府ホームページでは、盲ろうの合理的配慮の提供例として、以下のような項目が挙げられています。
- ・障害の程度（全盲ろう、全盲難聴、弱視ろう、弱聴難聴）に応じたコミュニケーション方法を確認して用いる。
 - ・手のひらにO、X、文字などを書いて周囲の状況伝える。
 - ・線型等を用いて視覚によって把握できるようにする。

(2) 視覚聴覚二重障害児が抱える日常生活における課題と合理的配慮

視覚聴覚二重障害の場合、視覚障害・聴覚障害各々の障害の程度と組み合わせや、また各々の障害の発症時期によっても状況は異なります。小児専門病院を受診する児の中には、生下時より視覚と聴覚の障害を併せもつ児も少なくありません。視覚聴覚二重障害の場合、特に情報収集、コミュニケーション、移動に大きな困難を伴うことが知られています。中でも生下時より視覚聴覚二重障害の場合には、そもそもコミュニケーション手段としての言葉の獲得に大きな壁があります。

1) コミュニケーション手段の獲得

特に生下時から障害がある場合には、全く言葉が入っていない状況ですので、コミュニケーション手段の獲得が最初の大きな課題となります。盲ろうの場合、触覚を利用した触手話等の手段がありますが、視覚聴覚二重障害であっても、各々の障害程度によって、活かせる感覚もあり、ある程度音声の理解があり視覚的な情報で補償していたり、視覚意で手話や指文字、絵カード等でコミュニケーションを取れるようになりたりと個々の児によっても異なります。聴覚障害に対しては、最近では補聴器の進歩の他に、両側90dB以上で補聴器の効果が十分でない難聴児に対して十分に適応を検討した上で1歳以上体重9kg以上の児に対して人工内耳の手術を行えるようになり、難聴児であっても、以前に比べ音声言語を獲得し十分に音声言語でコミュニケーションを取れる児も増えてきています。教育の場も、各々の障害の程度により盲学校、聾学校、特別支援学校、支援級、普通学校と聴覚学級等の併用等、児の状況に応じて様々です。難聴児の場合、誘音等の視覚的情報で聴取不十分な部分を補償し情報を収集していることが多くみられますが、聴覚

168

障害の他に視覚障害がある場合には誘音や筆談等にも困難を伴うことがあります。視覚障害を伴っている場合には、誘音だけでなく自分の視野の中に話者の唇が入らず読み取れないという状況が生じることがありますが、後々に視野の中に話者の唇が入るように自分で調整して誘音できるようになる児に遭遇することもあり、子ども達の遅しさを感ずることもあります。視野狭窄がある場合、正中部しか見えない、左半分は視野欠損等、児によって状況が異なり、事前にその状況を把握できる場合には、視覚情報提示の際には首振りして対応します。筆談する場合でも、内閣府のホームページにもあるように聴視等を伴っている場合には、太めのペンで大きく記載する等の配慮が必要となりますし、最近ではパソコン等を活用することも増えているようです。拡大ルーペ等の補助器具を用いることも有効です。また教科書も、弱聴児童のために拡大教科書（検定教科書の文字や図形を拡大等して複製し、図書として発行しているもの）の無償貸与も文部科学省が定めています。

2) 情報収集

私たちは五感を使って、周囲から情報を得ています。何気ない人の気配も感じています。視覚聴覚二重障害の場合、周囲とのコミュニケーションに困難を伴いだけでなく、私たちが何気なく感じている周囲の気配に気づきにくいということがあります。視覚聴覚二重障害で、障害程度や情報補償が行われることにより、教育の場が広がり、インクルーシブ教育が進み、障害があるお子さんが通常学級で学ぶことも多くなってきております。対応する教師や一緒に学ぶお友達にも理解が進まない、思わぬ摩擦を生じてしまうことがあります。例えば、仮に一個難聴で対角線は難聴である児の場合であっても、静かな部屋で正面から明瞭に話してもらった言葉は両耳難聴の児と変わらず聴取可能ですが聴音下での聴取は困難となりやすく、また音源の位置を同じくらい見ても、休み時間等賑やかな時に急に声をかけられても気づかず、友人から無視された等話を受け、本人もストレスを感じる状況におかされてしまうことがあります。視覚も聴覚も障害がある場合、お子さんの障害の程度に合わせて視覚と聴覚の情報を配慮して提供することが必要で、音声のみで視覚情報の提示がなく不意に言われた内容が聴取できずに困ったり、必要な情報が聴取できていなかったことに気づかず、その後に大きな問題に発展してしまったりということがあります。このことは、学生時代は配慮された学校で通って就職して社会に出た時に初めて気づいたという方も少なくないようです。他に、視覚情報が大きき助けになっている児でも、視覚障害を伴っている場合、小さな文字等の不適切な視覚的情報提示のみであれば、情報を十分に把握できないこともあるでしょう。盲学校を卒業し就職した際に「何かわからないことがあったら、私に聞いてください。」と言ってくれた方が、他の方と全く同じ目の同じ制服で背中を向けて仕事されており、後でどの方か聞いていいのかわからなくて困ったという方もいました。まだまだ職場でも合理的配慮がなされていないと感じる事例です。目立つように違う色の服を着る等、視覚障害がある方を受け入れるのであれば、配慮が必要です。また災害時等、周囲の人々が騒がしくなり、人々が目にする言葉や緊迫した気配等から重大なことが起っていると知らずには、視覚聴覚二重障害者が

169

ある場合、特に困難となります。通学の際に、急に事故等で電車が止まってしまった時、障害が無くても情報収集や対応に困ることがありますが、障害がある場合には情報より入りやすくパニックになる場合もあります。このような事態に備えるために、とっさに必要となる文章「耳が聞こえないので筆談してください。」「目も見えにくいので、大きく書いてください。」等のカードを用意して携帯し、駅員等にすぐに提示できるようにしておくのも必要な備えかもしれません。

3) 移動

視覚聴覚二重障害児の中には、視野障害も含んでいて、例えば左側の視野欠損がある場合に、段差がある場所や左足だけ踏み外す等、日常生活に危険を生じていることもあります。このような場合、移動に介助者や杖等補助器具が必要となります。また信号が無い環状歩道を渡らないといけない時には、特に大きな危険を生じます。障害が無い場合には、車のエンジン音等から、車がどの方向から、どの程度の勢いで近づいてきているか等の情報を収集し、今渡らない方がよい等と無意識に判断していますが、視覚聴覚二重障害児がある場合、目視での確認が困難なばかりか音の聴取からの情報把握も困難です。このような場合には介助者の存在が重要で、比較的歩行者の利用が多い時間を把握して、他の歩行者と一緒に渡る等、自ら工夫している児もみられます。視覚障害が高度で白杖を使用している場合、聴覚で補聴器や人工内耳を見える状態で装着している場合には、周囲が気づく場合もありますが、視覚障害も聴覚障害も見えにくい障害であり、社会で共生する人々の理解と協力も大切です。

【参考文献】

- 1) 川島裕、熊野由里子、西倉実寿、星可良司：合理的配慮、有聲報、2016年
- 2) 九州弁護士会連合会、大分県弁護士会：合理的配慮義務の法的検討、現代人文社、2017年
- 3) 内閣府ホームページ https://www8.cao.go.jp->sabakai_jedat
- 4) 債英弘：盲ろう者の自立と社会参加、新幹社、2005年

160

成人への移行における課題と眼科的対応

二重障害児はさまざまな学校・施設に在籍していますが、いずれであっても成人するまでに身辺自立、職業的自立といった将来的な見通しをもつことが目標となります。

また、成長期が終わる視覚障害や聴覚障害の病状がほぼ固定したようであっても、医学的管理を継続していくことは重要です。

ここでは、(1)医療、(2)教育（生活訓練や職業訓練などを含む）、(3)福祉制度の活用 について述べてみます。

(1)医療（眼科）

視力の発達は0～9歳ではほぼ完了します。つまり小学校低～中学年までは、視力の発達を促し安定させることが眼科的治療の目的となりますが、それ以降の年齢になると、視機能（視・視野）を維持すること、または低下していく視機能に対して生活の質を維持するためのケアを続けていくことが中心となり、これは成人以降も続きます。具体的には、病状によっては手術を行ったり、補正器具の変更や追加を検討します。障害の種類、コミュニケーション手段等はひとりひとり異なるので、個々の病状やニーズを見極め、それに応じた医療を提供します。

1) 眼科への通院

視覚障害の起因となる疾患が治療困難であっても、白内障、白内障など、加齢とともに合併しやすくなる疾患もあります。これらは進行したり、手術適応となることもありますので、視力の成長が終わって成人したのちも、定期的な眼科検査と管理を受けることが重要です。また視覚障害の重症度・進行度を定期的に評価し、身体障害者手帳の交付・更新なども検討し、適切な福祉が受けられるようにします。

2) 屈折

視覚障害者の医学的管理として、疾病そのものの管理のみでなく屈折矯正（眼鏡）も重要です。小児期は体の成長に伴い眼軸が延長する（眼球が大きくなる）ため、屈折度数も変化していきます。通常、1～2年おきに眼鏡の度数の見直しをします。成人すると屈折の度数は小さくなりますが、近視は一般に20代後半まで進行するといわれていますし、白内障を発生すると近視の度数が強くなることもあるため、数年おきに眼鏡の作り替えを検討します。

3) 近光眼鏡

視覚障害児は補聴器や拡大鏡、拡大読書器などの補助器具を就学前から学童期にかけて使い始めることが多いですが、それ以降になると近光眼鏡を使うようになる児もできます。

図1は視覚特別支援学校高等部の生徒に対するアンケートの結果ですが、視力障害や視野障害のほかに日常的に困難を感じることとして、羞明（まぶしい）が多いことがわかります。二重障害者は必ずしも「まぶしい」ということをはっきり表現できないかもしれませんが、羞明を訴える視覚障害者が多いことを念頭に置いて、成人への移行に際しては近光眼鏡の着用を検討してもいいでしょう。近光眼鏡は特定の光波長をカットすることで眩しさを軽減するもので、目に優しい。

161

見やすい環境をつくることができます。ただし近光レンズにはさまざまな色があり、ひとりひとりによって適切な色は異なりますし、室内か屋外かにより、また天候・季節によっても羞明の程度は異なります。可能であれば、複数のトライアルレンズを試すとよいでしょう。

4) 視覚障害者が進行する場合

視覚障害が進行している場合、またはその可能性がある場合は、残存している視能を活用して、補正器具の追加や歩行訓練などを行い、生活の質が維持できることをめざします。たとえば白杖は、適切に使用することで安全の確保、歩行に必要な情報の収集、周囲への注意喚起になります。

6) 医療費助成制度（1章 医療・療育の社会制度も参照）

二重障害の原因となる疾患の中には、小児慢性特定疾病や難病の指定を受けているものもあり、医療費の助成が受けられます。小児慢性特定疾病の対象は18歳までですが、申請により20歳まで延長されることもあります。

小児慢性特定疾病センター

<https://www.shouman.jp/>

難病情報センター

<http://www.nanbyou.or.jp/>

(2)教育

成人するまでに、身辺自立、職業的自立といった目標を立て、生活訓練、職業訓練等を行います。身辺自立とは他者の支援なしに日常生活動作が可能になることです。自立した社会生活を営むことができるようにするには、職業的自立も必要です。

1) 身辺自立

- ①食事：助けを借りずに食事できる、食欲を表現できる
 - ②排泄：助けを借りずにトイレ・排便・排便できる
 - ③衣服：衣服の着脱ができる
 - ④衛生：身体を自分で清潔にできる、髪を整えられない
 - ⑤睡眠：起床・就寝時刻が一定している
 - ⑥健康：診察や注射を嫌がらずに受ける、体調を表現できる
 - ⑦安全：一人で移動できる、階段の昇降ができる
- 健康維持と安全面での対策は、特に課題となりやすいです。

2) 職業的自立

10代後半になってくると、将来の進路を見据えて、社会性の育成、作業能力の向上が重要となってきます。

視覚障害児は特に手の操作を必要とする場面や移動において困難が目立ちやすく、それが職業的自立を困難にしています。個別に移行支援計画をたてて進路指導の充実を図りますが、高等部卒業後の進路については親学・親労とも選択肢が限られることも多く、その開始が課題です。

< 特別支援学校高等部卒業者の進路 >

・大学・短期大学の本科や通信教育制

162

- ・特別支援学校高等部専攻科、高等学校専攻科
- ・職業能力開発校、障害者職業能力開発校
- ・社会福祉施設（入所・通所）
- ・児童福祉施設、障害者支援施設、更生施設、授産施設、医療機関
- ・就労継続支援型施設

(3) 福祉制度の活用

1) 身体障害者手帳（1章 福祉・生活支援も参照）

重症障害がどれかひとつの障害で身体障害者手帳を取得し、他の障害が加わっても身体障害者手帳の更新を受けなくてもいい人もいます。例えば視覚障害者の補助具や日常生活用品の支給については視覚障害者の認定が条件ですから、確認しましょう。

2) 障害基礎年金

障害の程度によっては成人後に障害基礎年金を受けることができます。20歳を過ぎたら国民年金の窓口や年金事務所が相談しましょう。

https://www.nenkin.go.jp/faq/juikyuu/kokumen_kyufu/shougai_kiso/index.html

163

育ち育の状況の把握と支援

(1) 育ち育の状況

全国調査によると、回答があった 18歳以上 65歳未満の育ち育 676名の平日日中の過ごし方は、「家庭内で過ごす」が 56%と最も多く、正職員として勤務が 23%、正職員以外での勤務が 7%、自営業が 5%という結果になっています（図1）（社会福祉法人全国育ち育委員会「平成24年度育ち育生活実態調査」）。昔を羨むの世代であっても、勤務している人はもちろん、日中成業のための福祉サービスに繋がっている人が少ない状況です。

また、育ち育の過去と現在の状態を比べた別の調査では、過去においては、「会社員・公務員・団体職員等のサラリーマン」として働いていた割合が 42%と多かったものの、現在は 7%と大幅に減っています。その一方で、「無職」の割合が過去は 7%であったものの、現在は 53%と大幅に増えています（図2）（社会福祉法人全国育ち育委員会「平成17年度育ち育生活実態調査」）。

これらのことから、救済（労働協約の締結や労務管理などで働く）はもちろん、福祉的救済（福祉サービスの提供として「就労」する）も含めて、異なる状況にあると考えられます。そのような状況の中で、少しでも育ち育の可能性を広げるにはどうすれば良いのか、救済的、福祉的救済、自営の3つに分けて説明します。

(2) 救済

救済的な状況において、民間企業や福祉、ハローワーク（公共職業安定所）や学校、福祉施設を通じて、福祉を求め、採用や申し込むという流れになります。育ち育についても、そのような方法で育ち育を目指すことひとつの方法ですが、障害者の育ち育と異なる様々な課題（雇用・制度や育ち育の自尊意識と支援する担当・制度と連携していくことで、育ち育の可能性を高めることができます）。

1) 障害者就業・生活支援センター、障害者就業支援センター
障害者の育ち育支援担当や制度は多岐にわたります。どのように担当・制度と連携、連携していけばよいのか、わかりにくい面があります。これらの担当や制度と連携を図るなら、身近な地域で障害者の育ち育支援する担当（障害者就業・生活支援センター（就業促進協議会）、及び「障害者就業支援センター」(市町村設置)）です。

この2つのセンターの役割はほぼ同じです。身近な地域において、障害者に対し、就業や生活における「付随的な支援」を提供することを中心としています。必要に応じて、ハローワークや行政機関、就業移行支援（就業継続）事業所、障害者就業センターと連携や関係機関との連携を図りながら、支援を進めていきます。

1) 就業や福祉関係、経営者との連携支援のほかにも、必要に応じて、育ち育のための基本的なスキル（パソコンや英語の基礎（ハローワークへの問い合わせ・履歴書の作成・履歴書提出の支援・面接への同行など）などの支援も提供します。

また、就業後も継続に定着できるように、就業支援期間による障害者本人へのフォローアップや職場への訪問なども行います。

2) 育ち育向け通訳・介助員派遣事業

通訳やコミュニケーションを支援する通訳・介助員を派遣します。

通訳・通訳員・通訳員・中核員が実施主体となり、育ち育関係者や支援者（関係機関）が実施を委託し、運営しています。

自身体により、利用できなくなる可能性があります。通訳・通訳員や通訳員などの通訳・通訳・通訳員も利用できる場合があります。育ち育そのもの（働いている育ち育の支援）には、ほとんどの自身体では利用できません。

また、年間1人あたり利用できる時間数に制限があり、全国平均で年200時間程度です。自身体ごとにはらつきもあり、最も多い自身体で1000時間を超え、少ない自身体で100時間以内になり得ます。

上記のことから、自身体や関係機関から、利用可能な地域や時間数の確保を得るうえで、育ち育の可能性を拓く必要があると考えられます。

(3) 福祉的救済

救済が難しい場合、「福祉的救済事業」という福祉サービスを利用し、「就労」をする方法があります。A型とB型の2種類があります。育ち育を対象とした福祉的救済事業は全国に数ヶ所しかなく、多くの地域では、育ち育に対応していない事業所を利用することになります。

1) 福祉的救済A型

救済には結びつかないものの、雇用契約に基づく育ち育可能な障害者を対象としています。勤務の業務（事務作業やレストランでの接客・接客、人材育成の補助など）を通じて、就労のための必要なスキルを学ぶことを中心としています。

雇用契約を結ぶため、原則として労働関係が定められた労働契約上の地位が得られること、サポートする職員が確保していることなどがポイントです。ただし、事業所によって、業務や支援の内容にはらつきがあることも多くあります。利用にあたっては、事業所で行われている業務や職場の雰囲気などを事前に確認しておくことも重要であり、

2) 福祉的救済B型

救済も福祉的救済A型の利用も難しい障害者を対象としています。雇用契約とするA型に比べると、年間の報酬や給与が低く、労働時間（長時間労働や手仕事など）が多く傾向があり、事業所によっては、「就労」より「日中成業」や「職場訪問」としての役割を重視しているところも少なくありません。

通が日数や内容に異なるとして、工賃を受け取ることができず、平成28年度の福祉（厚生労働省調べ）では、A型は月額70,720円、B型は月額16,286円と、A型と比べて低額になっています。

(4) 自営

もともと就業経験があり、中途で失業した育ち育のなかには、あんま・はり・マッサージ師の国家資格をもち、育ち育になった後も、その仕事を自営で続けている人もいます。ただし、福祉的救済や福祉の中で生活する中で自営を始めることが難しい場合は、事業者になることを育ち育本人の意向に任ずることも必要で、対応しているケースもあります。

視力や聴力が残っている育ち育の中には、言語聴覚士や福祉（福祉）施設において、あんま・はり・マッサージ師を学び、国家資格を得て、就労に専念する人もいます（高橋「育ち育の生活状況に関する調査」）。ただし、学習においても、後援の資金が乏しいなど、コミュニケーション面での課題を抱えることが多く、受け入れ側の調整が不可欠になります。

(5) 育ち育が困難な場合

育ち育の意向があっても、救済も自営も困難で、福祉的救済についても受け入れ先がない場合、先進的な施設にあるように、家庭内で過ごすなどの場合、社会的に孤立してしまふ育ち育も少なくありません。そのため、育ち育以外の方法で、社会と繋がりを、社会的孤立を防ぐようにすることも必要になります。

1) 障害者就業支援事業所

障害者の就業に関する様々な課題について、国策として、必要な福祉的支援、障害者サービス全般の活用支援、サービスの活用面の情報支援などを行います。障害者サービスの多くは、利用にあたって利用面の情報やその他の支援（モニタリング）が提供されています。福祉的救済事業所はこれらの支援を担い、他の機関と連携を図る必要に応じて障害者の就業支援にあたります。

2) 生活介護、地域福祉支援センター

生活介護や地域福祉支援センターは、就業促進、生活介護の日常業務の補助を行う障害者向けの福祉サービス・機関です。生活介護の障害者サービスのためにも多く利用されているサービスで、地域福祉の業い障害者に利用されています。地域福祉支援センターは事業内容に限らず、生活介護と同様に日常業務の補助や定着を支援する事業所もあれば、福祉的救済事業所のように福祉的救済に近い役割を担う事業所もあります。

3) 地域育ち育関係

「育ち育の会」という名称で活動しているところの多い地域育ち育関係では、定期的に育ち育の会が実施される活動や学習会を開催しています。他の育ち育の会との違いとして、他の育ち育の会と異なり育ち育の会などからつながりやすくなることことができます。

図1 18～65歳の育ち育の平日日中の過ごし方

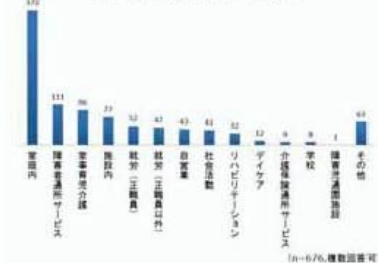
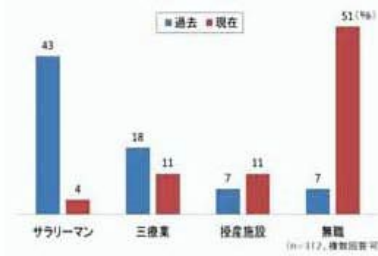


図2 育ち育の過去と現在の職業



IV章 炭色と砂塵

168

資料 4

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
日本聴覚聴覚二重障害（ADSD）（国立病院機構東京医療センター）
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）

「難病二重障害の医療」ホームページの印刷にあたり
2018/12/26
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）

2018年10月
国立病院機構東京医療センター 聴覚センター 難病・学識者部
研究員 松永 達雄

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

1章 総論	2章 診断	3章 療育	4章 療育
5章 療育の社会的制約	6章 生活支援	7章 教育環境との連携	
8章 参考文献	9章 謝辞		

目次

難病診療	難病診療	難病診療
難病診療	難病診療	難病診療
難病診療	難病診療	難病診療

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
日本聴覚聴覚二重障害（ADSD）（国立病院機構東京医療センター）
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）

定義

定義
視覚聴覚二重障害（Visual and Auditory Dual Impairment）は両眼と両耳の機能低下を伴うことを指します。

定義
両眼視覚と両耳聴覚の両方の機能が、聴覚的または視覚的により低下している状態で、聴覚的または視覚的により低下している状態を指します。両眼視覚と両耳聴覚の両方の機能が低下している状態を指します。

分類
両眼視覚と両耳聴覚の両方の機能が低下している状態を指します。

両眼視覚	両耳聴覚
両眼視覚	両耳聴覚
両眼視覚	両耳聴覚

両眼視覚と両耳聴覚の両方の機能が低下している状態を指します。

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は、両眼視覚と両耳聴覚の両方の機能が低下している状態を指します。

難病診療の目安（聴覚平均聴力レベル（500Hz, 1000Hz, 2000Hz, 4000Hz））

25dB以上40dB未満	両眼視覚と両耳聴覚の両方の機能が低下している状態を指します。
40dB以上55dB未満	両眼視覚と両耳聴覚の両方の機能が低下している状態を指します。
55dB以上70dB未満	両眼視覚と両耳聴覚の両方の機能が低下している状態を指します。
70dB以上90dB未満	両眼視覚と両耳聴覚の両方の機能が低下している状態を指します。

資料 5

視覚聴覚二重障害に関する市民公開講座

視力・聴力は日常生活の中におけるコミュニケーションにおいてとても重要な役割を担っています。老化、病氣、先天性など様々な原因によりその両方の機能が失われることがあり、そのような状態を「盲ろう」と呼びますが、医療・教育・福祉といったサポート体制はまだまた充実しているとは言えません。

今回の市民公開講座では盲ろう者に対し積極的に関わっている医療者・教育者・当事者が講演を行います。

参加費 無料

- 事前予約は必要ありません
- 席数は約100席と限りがあるため、受講者が満席を超えた場合は立ち見となる可能性があります。お早めにお申し込みください。

平成31年3/17(日) 午前9時15分開場30分開始 | 中目黒GTプラザホール (中目黒駅前)

プログラム(敬称略)

司会進行 国立病院機構東京医療センター 聴覚センター 聴覚平衡研究部 聴覚障害研究課 室長 和佐野 浩一郎

第一部 ●9:30~10:00 **盲ろうの成人患者と人工内耳手術による聴覚の再獲得**
東京大学 名誉教授、国立病院機構東京医療センター 聴覚センター長 加我 君孝

医療から

- 10:00~10:30 **盲ろう者を取り巻く医療の現状 ~眼科医療における視機能低下に対するリハビリテーション~**
志村アイセンター 機能訓練士ロービジョンケア担当 新井 千賀子
- 10:30~10:40 **盲ろう医療研究の最新動向**
国立病院機構東京医療センター 聴覚センター 聴覚平衡研究部 部長 松永 達雄

第二部 ●10:40~11:00 **盲ろう教育に携わる中で見えてきた現状と課題**
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 星 祐子

教育から

第三部 ●11:00~11:30 **目と耳の両方に障害のある人について**
東京大学 先端科学技術研究センター パリアフリー分野 教授 福島 智

当事者から

厚生労働科学研究費 難治性疾患政策研究事業
「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する一体的診療体制に関する研究」
http://dbmedj.org
主任研究者：松永達雄（国立病院機構東京医療センター 聴覚センター）
事務局：国立病院機構東京医療センター 聴覚センター 聴覚平衡研究部
〒152-8902 東京都目黒区東区丘2-5-1 TEL.03-3411-0111
後 援：日本耳鼻咽喉科学会 東京都地方会

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

「眼科診療における二重障害者への対応調査、視覚障害の臨床データ収集と診療マニュアル
と診療体制の確立」

研究分担者 氏名 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

研究要旨

聴覚視覚二重障害には、様々な全身症状を伴う症候群を含めて多彩な原因が存在する。当院外来において対応する機会のある聴覚視覚二重障害の代表疾患の代表として、常染色体優性視神経萎縮症について取り上げ、眼症状、眼科学的検査所見、眼外合併症のタイプと発症時期、OPA1 遺伝子変異のタイプタイプと臨床的特徴との関係（phenotype-genotype correlation）について検討した。DOA-Plus については、視力低下の症状が出現後、数年以上経過してから聴覚障害が出現する。また、OPA1 遺伝子にミスセンス変異を持つ場合は、眼症状以外の合併症を生じる確率が高まる。神経性難聴に対しては人工内耳手術による聴覚コミュニケーションの回復が期待されるため、遺伝子検査の結果により早期に聴覚障害を検出して治療に結びつけることができる。

研究協力者氏名・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

A．研究目的

聴覚視覚二重障害には、様々な全身症状を伴う症候群や、眼科および耳鼻咽喉科領域に障害を来す疾患など、多彩な原因が存在する。当院では、主に学童期以降に発症する視力障害を診察しているが、その中での聴覚視覚二重障害の代表疾患がアッシャー症候群、および常染色体優性視神経萎縮症である。

常染色体優性視神経萎縮症（Autosomal dominant optic atrophy）は比較的頻度の高い遺伝性視神経疾患で、患者は徐々に進行する視力低下および中心視野の異常を自覚する。約80%の症例で、OPA1遺伝子が発症に関与していると言われる。近年、OPA1遺伝子を持つ患者に神経性難聴（Auditory neuropathy）による聴覚障害の合併が見られることが知られるようになった。最近の英国の報告によると、優性視神経萎縮症患者において視神経萎縮以外の症状は約20%に発症するとされ、特に神経性難聴の出現頻度が高いことが分かっている。

しかし国内において眼外合併症をともなう優性視神経萎縮症の報告は極めてまれであり、その病態および頻度については不明な点が多い。眼科医における認知度も低く、難聴、下肢の萎縮などの眼外症状が生じていても、本疾患との関連が分からないまま放置されるケースが多いのが現状である。

そこで我々は当院眼科における聴覚視覚二重障害原因の代表疾患である、優性視神経萎縮症について、眼科的、全身的臨床症状の調査を行った。

B．研究方法

対象症例は、東京医療センターにおいて、眼科的および耳鼻咽喉科的検査結果から、神経性難聴を伴う優性視神経萎縮症（DPA-plus）と診断された患者とする。また、神経性難聴を伴わない優性視神経萎縮症（Simple DOA）の症例48症例についても調査を行った。

優性視神経萎縮症の診断は以下の自覚症状・検査所見を参考に行った。

- 1) 両眼に徐々に進行する視力低下、あるいは視野検査における中心感度の低下。
- 2) 眼底検査において視神経乳頭の耳側蒼白化が見られるが、黄斑部は正常であること。
- 3) 光干渉断層計 (OCT) において網膜神経繊維層および神経節細胞層の菲薄化がみられ、かつ中心窩の視細胞構造が正常であること。
- 4) 両親のどちらかに本疾患が疑われること。
- 5) 緑内障、レーベル視神経症等、他の遺伝性視神経疾患を否定できること。

これらの対象者には十分な説明ののちに同意を得たうえで、診断確定のために OPA1 遺伝子の解析を耳鼻咽喉科において行った。遺伝子解析については患者末梢血より採取された DNA をもとに、当院の耳鼻咽喉科および慈恵医科大学においてダイレクトシーケンスを行った。

これらの症例に対して、眼症状、眼科学的検査所見、眼外合併症のタイプと発症時期、OPA1 遺伝子変異のタイプタイプと臨床的特徴との関係 (phenotype-genotype correlation) について検討した。

(倫理面への配慮)

本研究にあたっては、ヘルシンキ宣言に基づく倫理的原則、臨床・疫学研究に関する倫理指針に関連する通知等を遵守して行った。患者の採血および遺伝子解析については患者説明書、患者同意書、同意撤回書を作成し、本研究の内容を十分に説明し、インフォームド・コンセントを得たのちに行った。また、本研究にかかわる遺伝子解析、採血等については、すでに東京医療センター、および慈恵医科大学の倫理委員会において厳正に審査され、承認されている。

C. 研究結果

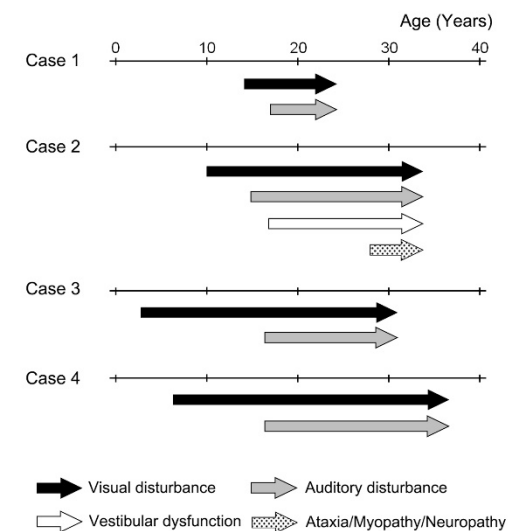
DOA-plusと診断されたのは24歳から37歳まで4名の患者であった。発症年齢および主訴は表に示す通りであり、3歳から14歳にかけて視力低下を訴えた。OPA1遺伝子の検索により、新規を含む3種類のミスセンス変異が同定された。

Case	Age of onset	Chief complaint	Best corrected VA (decimal)	OPA1 gene variants	
1	24, M	14	Decreased VA	(0.3)/(0.5)	c.1334G>A, p.R445H, heterozygous
2	33, M	10	Decreased VA	(0.2)/(0.09)	c.1334G>A, p.R445H, heterozygous
3	31, F	3	Decreased VA	(0.03)/(0.03)	c.1618A>C, p.T540P, heterozygous
4	37, F	6	Decreased VA	(0.04)/(0.03)	c.892A>C, p.S298R, heterozygous

眼症状以外の症状としては、神経性難聴のほかに、失調、進行性外眼筋麻痺が認められた。いずれの眼外症状も、下図のように眼症状の出現から数年から十数年経過していた。

視力は全例において日常生活に支障を来す状態まで低下していたが、2例においては難聴に対して人工内耳手術を施行し、聴覚コミュニケーションを回復しつつある。

遺伝学的検査においては、DOA-Plusの4症例中4例(100%)で、すべてミスセンス変異が見られた。いっぽう、Simple DOAの48例においては、ミスセンス変異は4例(8.3%)のみであり、多くはNonsense、Splice site、およびInsertion/deletionによる異常であった。



なお、年齢をマッチさせたDAO-PlusとSimple DOAの二群間において、受診時の視力について有意な差は見られなかった。

D. 考察

当院眼科外来において OPA1 遺伝子異常による聴覚・視覚二重障害の患者4例について詳細な検討を行った。

DOA-Plus については、視力低下の症状が出現して、数年以上経過してから聴覚障害が出現する。しかも、OPA1 遺伝子にミスセンス変異を持つ場合は、眼症状以外の合併症を生じる確率が高まる。神経性難聴に対しては人工内耳手術による聴覚コミュニケーションの回復が期待されるため、遺伝子検査の結果により早期に聴覚障害を検出して、外来や教育現場におけるケア、および治療に結びつけることができる。

E. 結論

当院外来において対応する機会のある聴覚視覚二重障害の代表疾患の代表として、常染色体

優性視神経萎縮症について、眼症状、眼科学的検査所見、眼外合併症のタイプと発症時期、OPA1 遺伝子変異のタイプタイプと臨床的特徴との関係について検討した。

今回の結果により、OPA1 遺伝子異常によって生じる聴覚視覚二重障害者への検査、および治療方針について有益な情報が得られた。

F . 研究発表

1. 論文発表

Xu X, Fang Y, Yokoi T, Shinohara K, Hirakata A, Iwata T, Tsunoda K, Jonas JB, Ohno-Matsui K. POSTERIOR STAPHYLOMAS IN EYES WITH RETINITIS PIGMENTOSA WITHOUT HIGH MYOPIA. *Retina*. 2018 Apr;26. [Epub ahead of print]

Kominami A, Ueno S, Kominami T, Nakanishi A, Ito Y, Fujinami K, Tsunoda K, Hayashi T, Kikuchi S, Kameya S, Iwata T, Terasaki H.
Case of cone dystrophy with normal fundus appearance associated with biallelic POC1B variants. *Ophthalmic Genet*. 2018 Apr;39(2):255-262.

Kawamura Y, Suga A, Fujimaki T, Yoshitake K, Tsunoda K, Murakami A, Iwata T.
LRRTM4-C538Y novel gene mutation is associated with hereditary macular degeneration with novel dysfunction of ON-type bipolar cells. *J Hum Genet*: 2018 Aug;63(8):893-900

Kiyama K, Fujinami K, Watanabe K, Noda T, Miyake Y, Tsunoda K.
Macular dysfunction in patients with macular rhegmatogenous retinal detachments. *Br J Ophthalmol*. 2019 Mar;103(3):404-409.

Akiyama K, Fujinami K, Watanabe K, Fukui M, Tsunoda K, Noda T.
VALIDITY AND EFFICACY OF INTERNAL LIMITING MEMBRANE PEELING DURING INITIAL VITRECTOMY FOR RHEGMATOGENOUS RETINAL DETACHMENT: VISUAL OUTCOMES IN MACULA-SPARING CASES. *Retin Cases Brief Rep*. 2018 Jun;25. [Epub ahead of print]

Kai Suzuki, Kiyoko Gocho, Keiichiro Akeo, Sachiko Kikuchi, Daiki Kubota, Kei Mizobuchi, Satoshi Katagiri, Kaoru Fujinami, Kazushige Tsunoda, Takeshi Iwata, Kunihiko

Yamaki, Tsutomu Igarashi, Hiroshi Takahashi, Takaaki Hayashi, Shuhei Kameya.

High-resolution retinal imaging revealed preserved cone photoreceptor density and choroidal thickness in female carriers of choroideremia. *Ophthalmic Surgery, Lasers and Imaging Retina*, 2019 Feb 1;50(2):76-85

Hiroyuki Kondo,1 Kazuma Oku,1 Satoshi Katagiri,2 Takaaki Hayashi,2 Tadashi Nakano,2 Akiko Iwata,3 Kazuki Kuniyoshi,3 Shunji Kusaka,3 Atsushi Hiyoshi,4 Eiichi Uchio4, Mineo Kondo,5 Noriko Oishi,6 Shuhei Kameya,6 Atsushi Mizota,7 Nobuhisa Naoi,8 Shinji Ueno,9 Hiroko Terasaki,9 Takeshi Morimoto,10 Masayoshi Iwaki,11 Kaoru Fujinami,12 Kazushige Tsunoda,12 Kei Shinoda,13 and Takeshi Iwata12
Novel mutations in RS1 gene in Japanese patients with X-linked congenital retinoschisis *Human Genome Variation* (2019), 2019 Jan 8;6:3.

Kei Mizobuchi, Satoshi Katagiri, Takaaki Hayashi a, b, Kazutoshi Yoshitake, Kaoru Fujinami, Kazuki Kuniyoshie, Reimi Mishima, Kazushige Tsunoda, Takeshi Iwata, Tadashi Nakano
Clinical findings of end-stage retinitis pigmentosa with a homozygous PDE6A variant (p.R653X) *American Journal of Ophthalmology Case Reports* (2018) 2018 19;13:110-115

Yu Fujinami-Yokokawa, Nikolas Pontikos, Lizhu Yang, Kazushige Tsunoda, Kazutoshi Yoshitake, Takeshi Iwata, Hiroaki Miyata, Kaoru Fujinami and Japan Eye Genetics Consortium
Prediction of Causative Genes in Inherited Retinal Disorders from Spectral-domain Optical Coherent Tomography Utilizing Deep Learning Techniques. *Journal of Ophthalmology*, in press

2. 学会発表

Kwangsic Joo1*, Lizhu Yang2,3,5*, Kazushige Tsunoda2, Mineo Kondo7, Yu (Yokokawa) Fujinami2, Gavin Arno2,4, Toshihide Kurihara3, Kazuo Tsubota3, Takeshi Iwata6, Xuan Zou5, Hui Li5, Yoza Miyake2,7, Kyu Hyung Park1, Kaoru Fujinami3, 4†, Ruifang Sui2† and Se Joon Woo1†, EAIRD (East Asia Inherited Retinal) Study Groups

Multimodal imaging of East Asian Patients with Occult Macular Dystrophy (Miyake's disease): EAOMD Report No. 3 ARVO Annual Meeting 2018, Hawaii Convention Center, Honolulu, USA, Apr 29 - May 3, 2018

Yu (Yokokawa) Fujinami^{1,2*}, Lizhu Yang^{1,3,4*}, Kwangsic Joo^{5*}, Kazushige Tsunoda¹, Mineo Kondo⁶, Gavin Arno^{1,7}, Xio Liu⁸, Kazuo Tsubota³, Takeshi Iwata⁹, Xuan Zou⁴, Hui Li⁴, Kyu Hyung Park⁵, Yozo Miyake^{1,8}, Se Joon Woo^{5†} Ruifang Sui^{4†}, Kaoru Fujinami^{1,3,7*} †
Genotype Phenotype Association in East Asian Patients with Occult Macular Dystrophy (Miyake's disease); EAOMD Report No.4 ARVO Annual Meeting 2018, Hawaii Convention Center, Honolulu, USA, Apr 29 - May 3, 2018

Shuhei Kameya¹, Kiyoko Gocho¹, Sachiko Kikuchi¹, Keiichiro Akeo¹, Daiki Kubota¹, Yusa Tane², Kei Shinoda², Atsushi Mizota², Kaoru Fujinami³, Takeshi Iwata³, Kazutoshi Yoshitake³, Kazushige Tsunoda³, Tsutomu Igarashi¹, Hiroshi Takahashi¹.

A family with cone dystrophy with normal fundus appearance possibly caused by novel RP1L1 mutation (S1207F)
ARVO Annual Meeting 2018, Hawaii Convention Center, Honolulu, USA, Apr 29 - May 3, 2018

Kaoru Fujinami^{1,2,3}, *†, Lizhu Yang^{1,2,4*}, Kwangsic Joo^{4,5*}, Kazushige Tsunoda¹, Yuichi Kawamura¹, Yu (Yokokawa) Fujinami^{1,6}, Gavin Arno^{1,3}, Toshihide Kurihara², Kazuo Tsubota², Xuan Zou⁴, Hui Li⁴, Kyu Hyung Park⁵, Takeshi Iwata⁷, Yozo Miyake^{1,8}, Se Joon Woo^{5†} Ruifang Sui^{4†}
Clinical and Genetic Characteristics of East Asian Patients with Occult Macular Dystrophy (Miyake's disease); EAOMD Report No.1
ARVO Annual Meeting 2018, Hawaii Convention Center, Honolulu, USA, Apr 29 - May 3, 2018

K Tsunoda¹, K Fujinami¹⁻³, S Kameya⁴, T Hayashi⁵, S Ueno⁶, R Ideta⁷, K Kuniyoshi⁸, T Iwata¹, Y Miyake^{1,7,9}

Phenotypical variations of cone dystrophy with normal fundus appearance caused by POC1B gene mutations. International Society for Clinical Electrophysiology of Vision, 2018 Annual Meeting Reims, France, 18-23 June 2018

Kaoru Fujinami^{1,2,3}, *†, Xiao Liu^{1,2,4*}, Kwangsic Joo^{5*}, Kazushige Tsunoda¹, Takaaki Hayashi⁶, Kei Shinoda⁷, Atsushi Mizota⁸, Mineo Kondo⁹, Kazuki Kuniyoshi¹⁰, Yu (Yokokawa) Fujinami^{1,2,11}, Lizhu Yang^{1,2,12}, Gavin Arno^{1,3}, Toshihide Kurihara², Kazuo Tsubota², Yozo Miyake^{1,13}, Ya Li¹⁴ Kyu Hyung Park⁵, Dae Joong Ma¹⁵, Hyeong Gon Yu¹⁵, Bo Lei¹⁴, Takeshi Iwata¹⁶, Se Joon Woo^{5†}, Shiyong Li^{4†}
Clinical and Genetic Characteristics of East Asian Patients with Stargardt disease; EAStar Report No.1 International Society for Clinical Electrophysiology of Vision, 2018 Annual Meeting Reims, France, 18-23 June 2018

K Tsunoda¹, K Fujinami¹⁻³, S Kameya⁴, T Hayashi⁵, S Ueno⁶, R Ideta⁷, K Kuniyoshi⁸, T Iwata¹, Y Miyake^{1,7,9}
Phenotypical variations of cone dystrophy with normal fundus appearance caused by POC1B gene mutations. International Society for Clinical Electrophysiology of Vision, 2018 Annual Meeting Reims, France, 18-23 June 2018

Kaoru Fujinami^{1,2,3}, *†, Xiao Liu^{1,2,4*}, Kwangsic Joo^{5*}, Kazushige Tsunoda¹, Takaaki Hayashi⁶, Kei Shinoda⁷, Atsushi Mizota⁸, Mineo Kondo⁹, Kazuki Kuniyoshi¹⁰, Yu (Yokokawa) Fujinami^{1,2,11}, Lizhu Yang^{1,2,12}, Gavin Arno^{1,3}, Toshihide Kurihara², Kazuo Tsubota², Yozo Miyake^{1,13}, Ya Li¹⁴ Kyu Hyung Park⁵, Dae Joong Ma¹⁵, Hyeong Gon Yu¹⁵, Bo Lei¹⁴, Takeshi Iwata¹⁶, Se Joon Woo^{5†}, Shiyong Li^{4†}
Clinical and Genetic Characteristics of East Asian Patients with Stargardt disease; EAStar Report No.1 International Society for Clinical Electrophysiology of Vision, 2018 Annual Meeting Reims, France, 18-23 June 2018

Lizhu Yang^{1,2,3*}, Kwangsic Joo^{4*}, Kazushige Tsunoda¹, Mineo Kondo⁵, Yu (Yokokawa) Fujinami^{1,2,6}, Gavin Arno^{1,7}, Toshihide Kurihara², Kazuo Tsubota²,

Takeshi Iwata⁸, Xuan Zou³, Hui Li³, Kyu Hyung Park⁴, Yozo Miyake^{1,9}, Se Joon Woo,^{4†} Ruifang Sui^{3†}, Kaoru Fujinami^{1,2,7*†} Full-field Electroretinograms Features of East Asian Patients with Occult Macular Dystrophy (Miyake's disease); EAOMD Report No.2.1 International Society for Clinical Electrophysiology of Vision, 2018 Annual Meeting Reims, France, 18-23 June 2018

Xiao Liu^{1,2,3*}, Lizhu Yang^{1,2,4*}, Kwangsic Joo^{5*}, Kazushige Tsunoda¹, Takaaki Hayashi⁶, Kei Shinoda⁷, Atsushi Mizota⁸, Mineo Kondo⁹, Kazuki Kuniyoshi¹⁰, Yu Fujinami, Dae Joong Ma¹⁵, Hyeong Gon Yu¹⁵, Bo Lei¹⁴, Takeshi Iwata¹⁶, Se Joon Woo,^{5†} Shiyong Li^{3†}, Kaoru Fujinami^{1,2,12*†} Distribution of generalized functional phenotype of East Asian Patients with Stargardt Disease (STGD1); EAStar Report No.2 International Society for Clinical Electrophysiology of Vision, 2018 Annual Meeting Reims, France, 18-23 June 2018

Yu (Yokokawa) Fujinami^{1,2,3*}, Lizhu Yang^{1,3,4*}, Kwangsic Joo^{5*}, Kazushige Tsunoda¹, Mineo Kondo⁶, Gavin Arno^{1,7}, Xiao Liu⁸, Toshihide Kurihara³, Kazuo Tsubota³, Xuan Zou⁴, Hui Li⁴, Kyu Hyung Park⁵, Yozo Miyake^{1,10}, Takeshi Iwata⁹, Se Joon Woo,^{5†} Ruifang Sui^{4†}, Kaoru Fujinami^{1,3,7†} Genotype Phenotype Association in East Asian Patients with Occult Macular Dystrophy (Miyake's disease); EAOMD Report No.4 International Society for Clinical Electrophysiology of Vision, 2018 Annual Meeting Reims, France, 18-23 June 2018

K Akiyama^{1,2}, K Fujinami¹⁻⁵, K Watanabe^{1,2}, T Noda^{1,2}, Y Miyake^{2,6}, K Tsunoda^{1,2} Influence of internal limiting membrane peeling on macular function in patients treated for macula-on rhegmatogenous retinal detachment International Society for Clinical Electrophysiology of Vision, 2018 Annual Meeting Reims, France, 18-23 June 2018

Kunihiko Akiyama, Ken Watanabe, Kaoru Fujinami, Kazushige Tsunoda, Toru Noda Integrity of Outer Retinal Layers after Internal Limiting Membrane Peeling during Vitrectomy for Macula-on Retinal Detachment Euro Retina 2018

方雨新、徐嫻、横井多恵、篠原宏成、平形明人、岩田岳、角田和繁、Jonas Jost B、大野京子 Posterior Staphylomas in Eyes with Retinitis Pigmentosa without High Myopia 第2回日本近視学会、大阪、2018.5.19

齋藤恒浩、北善幸、村井顕子、五月女典久、角田和繁、平形明人 網膜電位計 RETeval を用いて測定した photopic negative response による緑内障の診断力 第29回日本緑内障学会、新潟 2018.9.14 ~ 16

角田和繁 シンポジウム「眼底所見が正常な錐体ジストロフィの全エクソン解析による原因検索」第66回日本臨床視覚電気生理学学会、浜松、2018.9.22 ~ 23

廣瀬文音 1)、藤波芳 1)2)、野田徹 1)、片桐聡 3) 林孝彰 4)、松浦知和 3) 永井紀博 5)、岩田岳 1) 角田和繁 1) 黄斑変性を伴った脊髄小脳変性症 (SCA1) の一例。第66回日本臨床視覚電気生理学学会、浜松、2018.9.22 ~ 23

國吉一樹、亀谷修平、林 孝彰、櫻本宏之、久保田大紀、片桐 聡、藤波 芳、角田和繁、岩田岳、日下俊次 DRAM2 関連網膜症の臨床像とその長期経過 第66回日本臨床視覚電気生理学学会、浜松、2018.9.22 ~ 23

石龍鉄樹 飯田知弘 角田和繁 古泉英貴 丸子一郎 眼底自発蛍光を使いこなす」第72回日本臨床眼科学会 インストラクションコース、東京、2018.10.13

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

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 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・室長

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診療マニュアル」のうち、定義、眼科身体所見、および眼科治療リハの改編、ならびに新しい治療法の執筆を行った。

研究協力者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名

A．研究目的

視覚聴覚二重障害診療マニュアルを作成し、診療科横断型診療体制構築に寄与する。

B．研究方法

「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル」の執筆。

(倫理面への配慮)
該当なし

C．研究結果

「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」のうち、定義、眼科身体所見、および眼科治療リハの改編、ならびに新しい治療法の執筆を行った。

D．考察

診療科横断的な視覚聴覚二重障害診療体制構築を目的とした、診療マニュアルの作成は研究の実効性を高めるものであった。新しい治療法については多岐にわたる内容の中で、本邦における疾患分布、その病態の情報が得られた際に、再検証を行う事で、よりコホートに見合った内容を目指す事ができる可能性がある。

E．結論

「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害」の定義、眼科身体所見、および眼科治療リハにおけるマニュアルが改編された。これが活用される事で、実行性の高い診療科横断的診療体制の構築が望まれる。

F．研究発表

1. 論文発表

Khan KN, Kasilian M, Mahroo OAR, Tanna P, Kalitzeos A, Robson AG, Tsunoda K, Iwata T, Moore AT, Fujinami K, Michaelides M. Early Patterns of Macular Degeneration in ABCA4-Associated Retinopathy. *Ophthalmology*. 2018 May;125(5):735-746.

Kumaran N, Rubin GS, Kalitzeos A, Fujinami K, Bainbridge JWB, Weleber RG, Michaelides M. A Cross-Sectional and Longitudinal Study of Retinal Sensitivity in RPE65-Associated Leber Congenital Amaurosis. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2018 Jul 2;59(8):3330-3339.

Kong X*, Fujinami K*, Strauss RW*, Munoz B, West SK, Cideciyan AV, Michaelides M, Ahmed M, Ervin AM, Schönbach E, Cheetham JK, Scholl HPN; ProgStar Study Group. Visual Acuity Change Over 24

Months and Its Association With Foveal Phenotype and Genotype in Individuals With Stargardt Disease: ProgStar Study Report No. 10. *JAMA Ophthalmol.* 2018 Aug 1;136(8):920-928. *Co-first authors.

Mahroo OA, Fujinami K*, Moore AT, Webster AR. Retinal findings in a patient with mutations in ABCC6 and ABCA4. *Eye (Lond).* 2018 Sep;32(9):1542-1543. *Co-first authors.

Ando R, Saito W, Kanda A, Kase S, Fujinami K, Sugahara M, Nakamura Y, Eguchi S, Mori S, Noda K, Shinoda K, Ishida S. Clinical Features of Japanese Patients With Anti- α -enolase Antibody-Positive Autoimmune Retinopathy: Novel Subtype of Multiple Drusen. *Am J Ophthalmol.* 2018 Dec;196:181-196.

Mizobuchi K, Katagiri S, Hayashi T, Yoshitake K, Fujinami K, Kuniyoshi K, Mishima R, Tsunoda K, Iwata T, Nakano T. Clinical findings of end-stage retinitis pigmentosa with a homozygous PDE6A variant (p.R653X). *Am J Ophthalmol Case Rep.* 2018 Dec 19;13:110-115.

Suzuki K, Gocho K, Akeo K, Kikuchi S, Kubota D, Katagiri S, Fujinami K, Tsunoda K, Iwata T, Yamaki K, Igarashi T, Nakano T, Takahashi H, Hayashi T, Kameya S. High-Resolution Retinal Imaging Reveals Preserved Cone Photoreceptor Density and Choroidal Thickness in Female Carriers of Choroideremia. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina.* 2019 Feb 1;50(2):76-85.

Tanna P, Georgiou M, Strauss RW, Ali N, Kumaran N, Kalitzeos A, Fujinami K, Michaelides M. Cross-Sectional and Longitudinal Assessment of the Ellipsoid Zone in Childhood-Onset Stargardt Disease. *Transl Vis Sci Technol.* 2019 Mar 1;8(2):1.

Ueno S, Inooka D, Meinert M, Ito Y, Tsunoda K, Fujinami K, Iwata T, Ohde H, Terasaki H. Three cases of acute-onset bilateral photophobia. *Jpn J Ophthalmol.* 2019 Mar;63(2):172-180.

Fujinami K, Strauss RW, Chiang JP, Audo IS, Bernstein PS, Birch DG, Bomotti SM, Cideciyan AV, Ervin AM, Marino MJ, Sahel JA, Mohand-Said S, Sunness JS, Traboulsi EI, West S, Wojciechowski R, Zrenner E, Michaelides M, Scholl HPN; ProgStar Study

Group. Detailed genetic characteristics of an international large cohort of patients with Stargardt disease: ProgStar study report 8. *Br J Ophthalmol.* 2019 Mar;103(3):390-397.

Akiyama K, Fujinami K, Watanabe K, Noda T, Miyake Y, Tsunoda K. Macular dysfunction in patients with macula-on rhegmatogenous retinal detachments. *Br J Ophthalmol.* 2019 Mar;103(3):404-409.

藤波 芳、藤波 (横川) 優、Lizhu Yang, Xiao Liu、Gavin Arno. 黄斑ジストロフィの分子病態. *眼科* 60(4):309-321, 2018.

藤波 芳. 学会トピックス 第 65 回日本臨床視覚電気生理学会 . POC1B 関連網膜症における表現型スペクトラム : 眼底正常な錐体ジストロフィ . *日本眼科学会雑誌* 122(3): 251, 2018.

藤波 芳. 学会トピックス 第 56 回日本網膜硝子体学会総会 . Clinical and Genetic Characteristics of East Asian Patients with Occult Macular Dystrophy : East Asia Inherited Retinal Disease Consortium (EAIRDc) . *日本眼科学会雑誌* 122(4): 330-331, 2018.

2. 学会発表

Ophthalmic genetics seminar 2018, Henan, China, 6th February 2018.

Fujinami K. East Asia Inherited Retinal Disease Consortium.

National teaching course 2018, Chongqing, China, 24th March 2018.
Hereditary retinal disease and infectious retinal disease

Fujinami K. Nationwide and international collaborative studies of inherited retinal disease: an approach from diagnosis to treatment.

36th World Ophthalmology Congress 2018, Barcelona, Spain, 18th June 2018.
Latest Therapies for Genetic Disorders: Symposia (Retinal Dystrophies, Corneal Dystrophies, Optic Nerve Conditions

Fujinami K. Stargardt disease.

The Association for Research in Vision and Ophthalmology (ARVO) 2018 Conference.

April 29-May 3, 2018. Honolulu, Hawaii, USA.

Fujinami K, Yang L, Joo K, Tsunoda K, Kawamura Y, Fujinami (Yokokawa) Y, Arno G, Kurihara T, Tsubota K, Zou X, Li H, Park KH, Iwata T, Miyake Y, Woo SJ, Sui R. Clinical and Genetic Characteristics of East Asian Patients with Occult Macular Dystrophy (Miyake's disease); EAOMD Report No.1.

Joo K, Yang L, Tsunoda K, Kondo M, Fujinami (Yokokawa) Y, Arno G, Kurihara T, Tsubota K, Iwata T, Zou X, Li H, Miyake Y, Park KH, Fujinami K, Sui R, Woo SJ. Multimodal Imaging of East Asian Patients with Occult Macular Dystrophy (Miyake's disease) EAOMD Report No. 3.

Fujinami (Yokokawa) Y, Yang L, Joo K, Tsunoda K, Kondo M, Arno G, Liu X, Tsubota K, Iwata T, Zou X, Li H, Park KH, Miyake Y, Woo SJ, Sui R, Fujinami K. Genotype Phenotype Association in East Asian Patients with Occult Macular Dystrophy (Miyake's disease); EAOMD Report No.4.

The 56th Annual Symposium of the International Society for Clinical Electrophysiology of Vision (ISCEV). June. 18-23, 2018. Reims, France

Fujinami K, Liu X, Joo K, Tsunoda K, Hayashi T, Shinoda K, Mizota A, Kondo M, Kuniyoshi K, Fujinami (Yokokawa) Y, Yang L, Arno G, Kurihara T, Tsubota K, Miyake Y, Li Y, Park KH, Ma DJ, Yu HG, Lei B, Iwata T, Woo SJ, Li S. Clinical and Genetic Characteristics of East Asian Patients with Stargardt disease; EAStar Report No.1.

Liu X, Yang L, Joo K, Tsunoda K, Hayashi T, Shinoda K, Mizota A, Kondo M, Kuniyoshi K, Fujinami (Yokokawa) Y, Arno G, Kurihara T, Tsubota K, Miyake Y, Li Y, Park KH, Ma DJ, Yu HG, Lei B, Iwata T, Woo SJ, Li S, Fujinami K. Distribution of generalized functional phenotype of East Asian Patients with Stargardt Disease (STGD1): EAStar studies report 2.

Yang L, Joo K, Tsunoda K, Mineo K, Fujinami (Yokokawa) Y, Arno G, Kurihara T, Tsubota K, Iwata T, Zou X, Li H, Park KH, Miyake Y, Woo SJ, Sui R, Fujinami K. Full-field Electroretinograms Features of East

Asian Patients with Occult Macular Dystrophy (Miyake 's disease); EAOMD Report No.2.1.

Fujinami (Yokokawa) Y, Yang L, Joo K, Tsunoda K, Kondo M, Arno G, Liu X, Kurihara T, Tsubota K, Zou X, Li H, Park KH, Miyake Y, Iwata T, Woo SJ, Sui R, Fujinami K. Genotype Phenotype Association in East Asian Patients with Occult Macular Dystrophy (Miyake's disease); EAOMD Report No.4.

Akiyama K, Fujinami K, Watanabe K, Noda T, Miyake Y, Tsunoda K. Influence of internal limiting membrane peeling on macular function in patients treated for macula-on rhegmatogenous retinal detachment

EURETINA Congress, September. 20-23, 2018. Vienna, Austria

Akiyama K, Watanabe K, Fujinami K, Tsunoda K, Noda T. Integrity of Outer Retinal Layers after Internal Limiting Membrane Peeling during Vitrectomy for Macula-on Retinal Detachment

The 120th Annual Meeting of the Korean Ophthalmology Society, Seoul, Korea, 2nd, November, 2018.

Fujinami K. Nationwide and International studies of Inherited Retinal Disorders: Japan Eye Genetics Consortium and East Asia Inherited Retinal Disease.

1st East Asia Inherited Retinal Disease Society Seminar and Courses, Tokyo, Japan, 5th-9th, November, 2018.

Fujinami K. Laboratory of Visual Physiology, National Institute of Sensory Organs: history and science.
Fujinami K. Paediatric Stargardt Disease

G . 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得
該当なし

2. 実用新案登録
該当なし

3. その他
該当なし

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

「OPA1遺伝子変異による視覚・聴覚二重障害症例への人工内耳埋込術と聴覚の再獲得」

研究分担者 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

研究要旨

OPA1難聴遺伝子変異による視覚・聴覚二重障害の成人の1例に対して人工内耳埋込術を行った。

聴覚障害はAuditory Neuropathyであった。術前の聴力は左右とも63.8dBであったが、語音明瞭度は0%であった。左人工内耳埋込術を施行し、術後4か月の聴力は40dBと改善していることがわかった。術前は日常会話が全くできなかったが、術後はある程度可能となり、人工内耳埋込術はOPA1ではQOLを改善させることが可能であることがわかった。

研究協力者

松田信作・独立行政法人国立病院機構東京医療センター・研究員

A．研究目的

視覚・聴覚二重障害者に対して、人工内耳埋込術は聴覚をどの程度回復させ、QOLを向上させるか研究する。

B．研究方法

対象は36歳男性。視覚・聴覚二重障害の原因はOPA1遺伝子変異による。聴覚障害はDPOAE正常、ABR無反応を特徴とすることからAuditory Neuropathyと診断された（図1）。

人工内耳埋込術により、術後の聴覚が術前に比しどの程度再獲得されたか、聴力、聴覚認知（単音節・単語・文章）について比較検討し、人工内耳埋込術の有効性を検討する。

（倫理面への配慮）

発表は匿名化し、東京医療センターの倫理規定に沿って本研究をすすめた。

C．研究結果

左人工内耳埋込術は2018年11月に実施した。術前の聴力は低音障害型で平均聴力は左右とも63.8dBであった（図2）。人工内耳装用下は約40dBと改善した（図3）。術後現在のところ約4か月のため、術後6か月で行う聴覚認知の厳密な評価はまだされていないが、外来でのインタビューでは、術前は音声によるコミュニケ

ーションは全く不可能であったが改善していることがわかった。

D．考察

われわれは本研究開始以前に2例の成人のOPA1遺伝子変異による視覚・聴覚二重障害症例に人工内耳埋込術を実施した経験を持つ。いずれも聴覚障害のタイプではAuditory Neuropathyで、語音の聴き取りは本症例と同様0%であったが、術後聴覚を再獲得し社会復帰をし、会社員として活躍している。本症例も十分に期待できる。

E．結論

OPA1遺伝子変異による視覚・聴覚二重障害症例で、聴覚障害のタイプはAuditory Neuropathyの成人において人工内耳埋込術は聴覚を再獲得させ、QOLの改善が可能で社会復帰が可能であることがわかった。

F．研究発表

1. 論文発表

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 produce optoacoustic emissions in auditory

neuropathy patients with distinct clinical and genetic backgrounds. Ear Hear, 2019 Jan/Feb; 40(1):184-191.

2. 学会発表

松田信作、加我君孝：Auditory Neuropathy を呈した Charco-Marie-Tooth 病の 1 例 - 人工内

耳埋込術後の聴覚 . 第 222 回日耳鼻東京都地方部会・学術講演会、2019.3.10、中央区 .

G . 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。) なし

図 1 . 術前の語音明瞭度検査 (a)、DPOAE (b) と ABR (c)

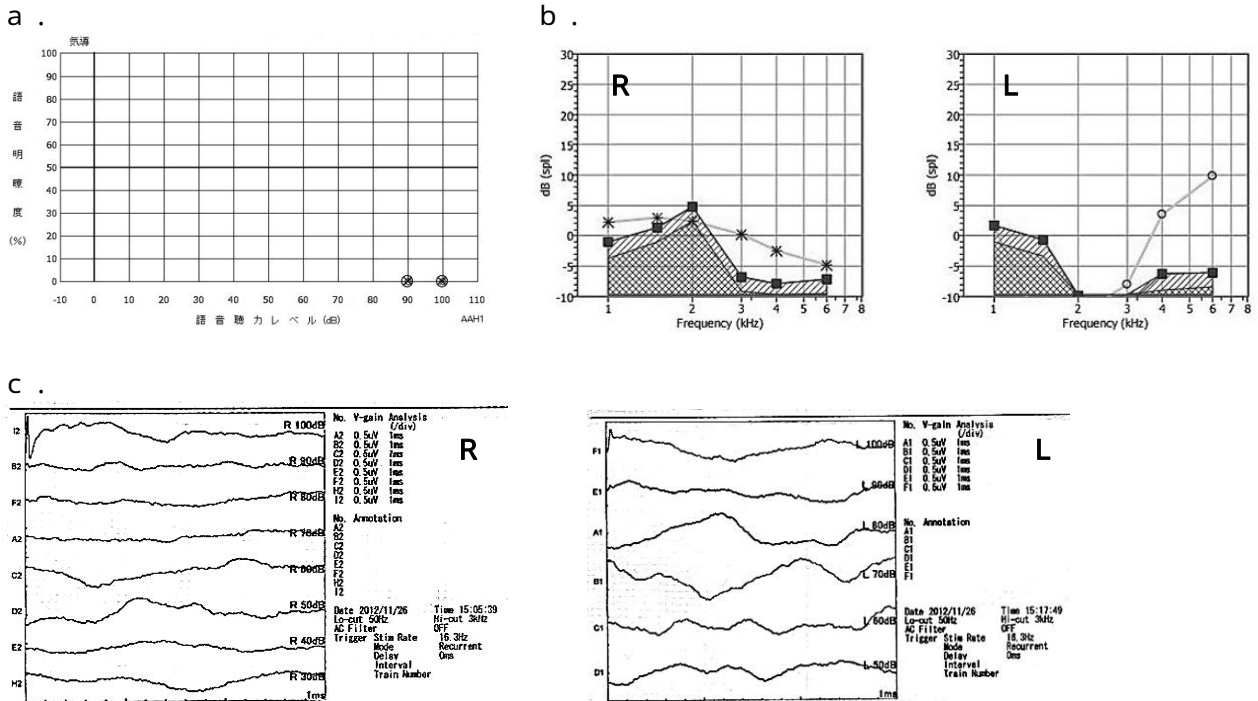


図 2 . 術前の聴力検査

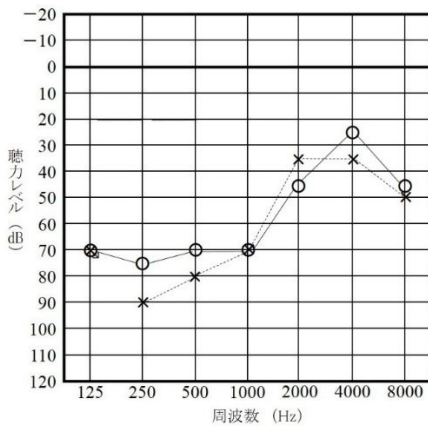
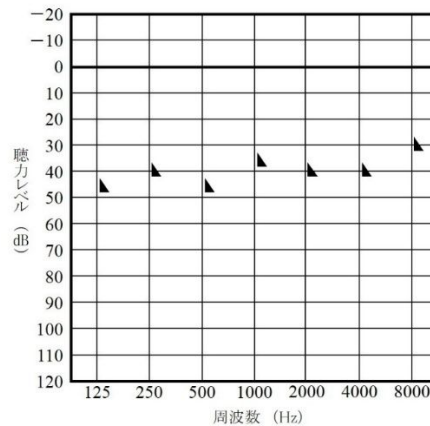


図 3 . 人工内耳装用下の聴力検査



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 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

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診療マニュアル」において、小児科疾患の分子遺伝学的評価に関して、特に遺伝学的診断の伝え方に特化して執筆した。

A．研究目的

視覚聴覚二重障害診療マニュアルを作成し、診療科横断型診療体制の構築に資する。

B．研究方法

「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル」の執筆。

(倫理面への配慮)

該当なし

C．研究結果

「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」において、小児科疾患の分子遺伝学的評価に関して、特に遺伝学的診断の伝え方に特化して執筆した。

D．考察

眼科・耳鼻科・小児科・臨床遺伝科の垣根を越え診療科横断的な視覚聴覚二重障害診療体制を構築するために、診療マニュアルの作成は有用と考えられた。

E．結論

「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」において、小児科疾患の分子遺伝学的評価とその伝え方に関して執筆した。

F．研究発表

1. 論文発表

Hatabu N, Katori N, Sato T, Maeda N, Suzuki E, Komiyama O, Tsutsui H, Nagao T, Nakauchi-Takahashi H, Matsunaga T, Ishii T, Hasegawa T, Yamazawa K. A

Familial Case of a Whole Germline CDC73 Deletion Discordant for Primary Hyperparathyroidism. **Horm Res Paediatr** 2019 Feb 8;1-8. doi: 10.1159/000495800.

Inoue T, Yagasaki H, Nishioka J, Nakamura A, Matsubara K, Narumi S, Nakabayashi K, Yamazawa K, Fuke T, Oka A, Ogata T, Fukami M, Kagami M. Molecular and clinical analyses of two patients with UPD(16)mat detected by screening 94 patients with Silver-Russell syndrome phenotype of unknown etiology. **J Med Genet** 2018 Sep 21. pii: jmedgenet-2018-105463. doi: 10.1136/jmedgenet-2018-105463.

2. 学会発表

井上沙聡，安齋純子，植木有紗，安達将隆，山澤一樹，笹岡綾子，三善友莉，岩田侑子，山下博，松井哲，松永達雄．HBOC リスクが高い患者を拾い上げるための当院での取り組み．第7回 HBOC コンソーシアム学術総会，東京慈恵会医科大学（東京都港区），2019年1月27日．

山澤一樹，安達将隆，國富晴子，増田健太，石田文孝，三須久美子，小崎健次郎，浜本康夫，後藤修，矢作直久，牛尼美年子，吉田輝彦，菅野康吉．SMAD4 遺伝子に病的バリエーションを同定した若年性ポリポース/遺伝性出血性末梢血管拡張症候群家系．第24回日本家族性腫瘍学会学術集会，神戸ファッションマート（兵庫県神戸市），2018年6月8-9日．

G . 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし

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 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

研究要旨

「先天性および若年性視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル」において、成人人工内耳とリハビリテーションについて執筆した。

研究協力者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名

A．研究目的

視聴覚二重障害診療のマニュアルを作成し、視聴覚二重障害が居住地域で診察・治療が受けられるようにする。

B．研究方法

視聴覚二重障害診療のマニュアルにおいて成人人工内耳とリハビリテーションについて執筆した。

(倫理面への配慮)
該当なし

C．研究結果

人工内耳の手術、聞えの仕組み、人工内耳について、人工内耳手術ができる病院、人工内耳の適応、手術、聴覚リハビリテーションについて一般向けに執筆した

D．考察

医療従事者の視聴覚二重障がい者の診療経験の有無にかかわらず、視聴覚二重障がい者に対して人工内耳およびリハビリテーションについて最低限の説明、治療が可能となることが考えられた。

E．結論

視聴覚二重障害診療のマニュアルを作成はゆうように考えられた。

F．研究発表

1. 論文発表
2. 学会発表

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

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

「視覚聴覚二重障害児者の福祉と社会参加に関する評価」

研究分担者 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 研究室

研究要旨

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・分析を実施した。1431施設（有効回答率：32.9%）より回答が得られた。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い。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。

研究協力者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名

A．研究目的

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た。

B．研究方法

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、機関の種別、職員の在籍状況等を質問項目とした。

C．研究結果

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%）で必要としていた。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、特になし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

D．考察・結論

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い。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。

F．研究発表（学会発表）

前田晃秀・廣田栄子 2018 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 AUDIOLOGY JAPAN, 63(5), 521

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

「視覚聴覚二重障害児（盲ろう児）の療育と支援・個別状況把握に関する検討」

研究分担者 氏名 廣田 栄子
国立大学法人筑波大学人間系 名誉教授

研究要旨

本難病では、病院を受療せず、福祉施設や特別支援学校で支援、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年度は研究分担者の廣田栄子が福祉の全国調査を、研究協力者の星祐子（国立特別支援教育総合研究所上席総括研究員）が、全国の特別支援学校（約3000校）を対象とした教育の調査の実施を検討する。それぞれ29年度、30年度に調査結果を診療マニュアルに反映する。

研究協力者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名：

A．研究目的

先天性の視覚聴覚二重障害児（全盲ろう児）では、外界認知・言語コミュニケーション・移動・情緒社会他の発達および生活全般に影響を及ぼすことから、診断後早期から一貫した支援の体制化が喫緊の課題といえる。

盲ろう児は、視覚・聴覚の感覚器の重症度および、併せ持つ障害（知的発達等）の有無により、発達特性には個人差が大きく、個別の特性に基づいた一貫した支援が必要である。

また、その多様性については、発達時期及び、関連する組織が異なり（乳幼児期：療育施設・学童期以降：教育施設・青年期以降：療育事業所・在宅）さらに障害状況の把握が多障害領域にわたり、その実態には不明な点が少なくない。

その結果、個の特性に応じた支援方法・施設の選択および、発達経過（予後）に関する基礎資料の蓄積の要請が高いといえる。

そこで、国内の療育施設・療育事業所・教育施設等を対象とした視覚聴覚二重障害児（20歳未満）調査研究報告を横断的に解析して、現状を把握し、必要な支援に関する基礎資料を得ることを目的とした。聴覚言語コミュニケーションと社会参加に関する評価・支援の基礎資料となると考えられた。

B．研究方法

調査 1)全国視覚聴覚二重障害者調査(全国盲ろう者協会,H30年度報告)、身体障害者手帳所持者数調査、106 障害福祉主管課より回収(98.1%)、実施 H24 年 10 月-12 月

調査 2)全国児童発達支援施設視覚聴覚二重障害児調査（前田晃秀,H30 年度）児童発達支援センター、児童発達支援事業所 1,431 施設回収(33%)、実施 H30 年 1 月

調査 3)障害者支援の現状分析と質の向上に関する調査(小澤温,H28 年度報告)児童発達支援事業所、放課後デイサービス計 10,135 カ所、1,929 カ所回答(20%サンプリング)、実施 H27 年 12 月-H28 年 1 月

調査 4)全国特別支援学校調査(星祐子、H30 年報告)、全障害種特別支援学校 1,025 校のうち 825 校回収(80.8%)、実施 H29 年 9 月-H30 年 1 月

調査 5)全国聴覚特別支援学校乳幼児教育相談調査（聴覚障害者教育福祉協会、H30 年度報告）聴覚特別支援学校乳幼児教育相談分校・分教室含む 100 校回収(100%)、実施 H29 年 9 月

(倫理面への配慮)

分担研究者は筑波大学の取扱いに従い、研究倫理教育の受講等を行った。各調査実施主体にお

いて倫理的配慮が行われた。文献的検討により倫理的面への配慮は必要としない。

C. 研究結果

【調査1】身体障害者手帳を所有する視覚聴覚二重障害児は178名（10歳未満59名、10歳代178名）であり、全年代合計数13,952名における1.3%であった。

総数では10万人に11.02人に相当する。0~19歳出生数（H6~24年生まれ;21,519,377名）では、10万人に1.21人に相当する。

20歳未満の当該世代について、身体障害者手帳等級では、1~2級は55名(30.9%)、3級45名(25.3%)、4~6級76名(46.7%)であり、補聴器適応とする100dB未満が72%、人工内耳適応とする3級以上は56.2%を占めた。

同等級による視覚と聴覚障害の組合せについて、1~2級を全盲または、ろうとし、3~6級を弱視または、難聴として分類すると、全盲ろう児は、32名(18.0%)、全盲難聴児80名(44.9%)、弱視ろう児23名(12.9%)、弱視難聴児41名(23.0%)であった。総数での障害重複は上記4種の分類順に、15.5%、39.6%、8.2%、28.8%であり、概ね同様の傾向を示していた。

【調査2】全国児童発達支援センターおよび、児童発達支援事業所では、1,431施設の回答を有効とし(33%)、視覚聴覚二重障害児は112施設に在籍し(2.57%)、在籍児数は217名であった。7歳未満143名(65.9%)と過半数を占めた。

盲ろう児は1%、全盲難聴児4%、弱視難聴児45%であり、難聴児は49%であった。

【調査3】児童発達支援事業所と放課後デイサービスでは、在籍児19,746名のうち、視覚聴覚二重障害児は10名（0.05%;20%サンプリング）であった。

【調査4】全国特別支援学校1,025校（2歳未満児~高等部専攻科、全障害種）の166校に、視覚聴覚二重障害児が315名在籍していた。全盲ろう11名（3.5%）、全盲難聴61名（19.4%）、弱視ろう17名（5.4%）、弱視難聴157名（49.8%）、測定不能・不明他69名であった。難聴児は69.2%であり、ろう児は8.9%と、補聴器等聴覚活用の適用は過半数を占めた。

【調査5】全国聴覚特別支援学校乳幼児教育相談では、1,813名の0~2歳児の定期的相談を実施していた。そのうち、視覚聴覚二重障害児は6名（0.3%）であった。聴覚障害児の出生率1.5人/1,000人とすると、出生児における聴覚障害児の約50%が検出されていることが推計された。新生児聴覚スクリーニング検査の普及率は高く、全体の84%、0歳児の90%は受検後に早

期介入が始められており、出生時期段階の視覚聴覚二重障害児の啓発における有用性が示唆された。

D. 考察

1. 視覚聴覚二重障害児数について

身体障害者手帳受給統計（調査1）では、視覚聴覚二重障害児は10万人に1.21人であり米国統計（the Gallaudet Research Institute, 2013）と同率を示した。しかし、人口動態に含まれる乳幼児期の手帳受給は、全数実施に至っておらず実数把握としては、不十分といえる。

今回の調査結果によると、視覚聴覚二重障害児は、児童発達支援センター・児童発達事業所調査（33%回収率）で112施設において217名在籍した。全国特別支援学校調査（80%回収率）で、166校において315名在籍した。両者で532名で、調査3の在籍者と、その他家族会所属者（前田, H29）を含めると約620名となる。回収バイアスを単純に補正するとが確認された。

すなわち、178（調査1）、657名（調査2）、50名（調査3）、394名（調査4）、77名（家族会）を加算すると1,356名と推計される。

当世代出生児概数21,000,000人の0.0065%で、10万人に6.46人と考えられた。

2. 聴覚障害に対する支援の必要性について

視覚聴覚二重障害児について聴覚障害3~6級の補聴器適用児は72%で、人工内耳適用1~3級は56.2%であった（調査1）。難聴児は、調査2で49%、調査4で69%と、いずれも聴覚補償の適用は半数~過半数を示すことについて一致していた。

3. 視覚と聴覚障害の組合せについて

全盲ろう児は、18.0%、全盲難聴児は、44.9%、弱視ろう児は、12.9%、弱視難聴児は、23.0%（調査1）であり、視覚聴覚いずれかの感覚の活用可能な児は82%であり、弱視・難聴は半数と、感覚器活用の有用性が示唆された。

早期支援の有用性が示唆された。以下に、各調査での障害の組合せに関する割合を比較して示した。

	全盲ろう	全盲難聴	弱視ろう	弱視難聴
調査1	18.0%	44.9%	12.9%	23.0%
調査2	1.0%	4.0%		45.0%
調査4	3.5%	19.4%	5.4%	49.8%

E . 結論

- 1.視覚聴覚二重障害児の出生率は、10万人に6.46人と推計された。
2. 視覚聴覚二重障害児は、児童発達支援センター等、療育領域では、112施設 217名在籍した。全国特別支援学校、教育領域で、166校 315名在籍していることが確認された。
- 3.聴覚障害に関しては、難聴児が49~72%と、聴覚活用の有効性が示された。
- 4.全盲ろう児は20%以下であり、視覚または聴覚活用の可能性を有する児が80%以上であり、早期感覚補償支援の有用性が示唆された。
- 5.新生児聴覚スクリーニング検査による早期感覚器障害の検出と早期介入の可能性が示唆された。

F . 研究発表

1. 論文発表
 - 1)廣田 栄子, 齋藤 佐和, 大沼 直紀, 聴覚障害児の早期介入に関する検討: 全国聴覚特別支援学校乳幼児教育相談調査. *Audiology Japan*, 2019;62(3), inpress
 - 2)廣田 栄子, 平成 29 年度全国聴覚特別支援学校乳幼児相談教育調査報告書, 文部科学省委託事業,(公)聴覚障害者教育福祉協会,2018, http://www.choukaku.com/file/2017nyuuyouji_3.pdf
2. 学会発表
 - 1)前田 晃秀, 廣田 栄子. 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. 第63日本聴覚医学会学術講演会, 神戸市, 2018年10月18-19日 *Audiology Japan*, 2018;61(5): 521-521
 - 2)大原 重洋, 大原 朋子, 廣田 栄子. 障害を併せ持つ聴覚障害児の幼児期後期の発達特性と療育に関する検討. 第63日本聴覚医学会学術講演会, 神戸市, 2018年10月18日, *Audiology Japan*, 2018;61(5):523-523
 - 3)廣田栄子, 軽中等度難聴児・人工内耳装用児の発達と言語指導, 第31回感覚器シンポジウム, 視覚・聴覚障害者のための感覚器研究をめざして 国立病院機構東京医療センター, 東京都目黒区, 2018年3月2日
 - 4)廣田 栄子, 早期介入と支援, 自主シンポジウム「聴覚障害乳幼児の教育相談指導の現状と課題:特別支援学校(聴覚障害における全国実態調査からその在り方を展望する)」, 第56回日本特殊教育学会, 大阪府, 2018年9月24日
 - 5)廣田 栄子, 軽中等度難聴児の早期診断・療育と学童期の課題, パネルディスカッション

1「軽度・中等度難聴児の診断と治療・療育の現状」, 第63回日本音声言語医学会学術講演会, 久留米市, 2018年10月11日 予稿集 46-46

6)廣田栄子, 齋藤佐和他, わが国における聴覚障害児の早期介入の現状: 全国聴覚特別支援学校乳幼児教育相談調査, 第20回日本リハビリテーション連携科学学会, 名古屋市, 2019年3月16日

G . 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許取得
とくになし
2. 実用新案登録
とくになし
3. その他
とくになし

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

「視覚聴覚二重障害児の併存疾患と感覚器医療」

研究分担者 氏名 守本倫子
国立研究開発法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

研究要旨

視覚・聴覚の二重障害を有する児の8割以上はその他に併存合併疾患を重複しているとされている。主に頭蓋顔面奇形に伴う上気道狭窄と中枢神経疾患が多く認められ、構音障害や知的・運動障害によるコミュニケーション困難がある。補聴器などで聞こえるようになって、手話など視覚を介した刺激が必要であったり、人工内耳留置により病勢の経過観察に必要な画像検査ができなくなることもある。眼鏡や補聴器などの視覚・聴覚の補助のみではなく、併存合併症を考慮した介入が必要であり、このためには、併存合併症を診察する診療科とも協力しながら介入方法を検討していくことが大切である。

A．研究目的

視覚・聴覚の二重障害を有する児の8割以上にはその他の合併疾患も重複しているとされている。医療ケア児も多く、合併疾患によっては、見ること、聞くことよりも優先して治療が必要なことがある。そこで、そこで本研究では、二重障害の児を育てることに対する親のとまどい、知りたい情報などを収集し、その上で実践的に子どもとどのような関わり方をすべきなのかを明らかにすることを目的とした。本年度は視覚・聴覚二重障害に合併しやすい病態とその対応について明らかにした。

B．研究方法

当院を通院している視覚聴覚二重障害児の併存疾患を検出し、それに対する難聴医療の有無、対応についてを検討した。

(倫理面への配慮)

本研究では難聴者およびその親族について調査を行うため、「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」を遵守して進める。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。

C．研究結果

- 1) 多く認められる症状と医療的ケア
 - 呼吸不全・上気道狭窄
 - 接触嚥下障害
 - 先天性心疾患
 - 中枢形疾患による難治性てんかん
 - 尿路奇形に伴う腎不全
 - 運動器の進行性低下

2) 運動障害があると手足の動きがぎこちなく、手話によるコミュニケーションは困難であり、聴覚を介したコミュニケーションが重要であった。伝音難聴がある場合は骨導補聴器が大変有用であったものの、構音障害も合併しているため視覚を介したコミュニケーションも併用できることが重要であった。知的障害があると明らかなコミュニケーションは困難であるものの、音や光刺激を楽しむ様子

はしばしばみられ、何らかの形で視覚、聴覚に対して刺激が与えられるような介入が行われていた。

D . 考察

頭蓋顔面奇形に伴う上気道狭窄例では、エアウェイや気管切開などにより上気道閉塞症状が落ち着いたあとに骨導補聴器を導入していくと同時に、頭蓋内圧亢進に伴う視力障害などの弱視治療も行っていく必要があった。こうした症例では、症状をさらに悪化させないように定期的な観察や評価が必要であると考えられた。また、下顎低形成（トリーチャーコリンズなど）に伴う上気道狭窄症状でも、多くが気管切開を行っており、構音障害も認められた。骨導補聴器により聴力は改善するものの、構音が不明瞭であるため、手話を併用する例も少なくなく、このためにも補聴器のみではなく眼鏡の装用も必要であると考えられた。知的には低くないため、年少児からの構音の指導が重要であると考えられた。

中枢神経障害を有する例では、補聴器や眼鏡は児の状態に応じて開始し、補聴器のみで十分に音声が聴取できない場合は人工内耳植込み術を行うべきであろう。自験例では、進行性のミトコンドリア脳筋症（MELAS）例に対して人工内耳植込み術を施行した。病勢に伴って、急速に視力、聴力が低下した症例であり、QOLを少しでも高めることから希望されたものであった。しかし、MELASの病勢把握には、定期的な脳波検査やMRIが重要ともされており、人工内耳が留置されていることで、必要な情報が得られなくなる。聴覚情報が得られることを優先すべきか、画像で病勢把握を優先すべきかは、主として診ている神経内科医と家族や本人の希望などを元に話し合いが必要であると考えられた。

E . 結論

視覚・聴覚二重障害では眼鏡や補聴器などの視覚・聴覚の補助のみではなく、併存合併症を考慮した介入が必要である。このためには、併存合併症を診察する診療科とも協力しながら介入方法を検討していくことが大切である。

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

「眼疾患・視覚障害の臨床像の解析、診療プロトコル確立」

研究分担者 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
眼科医長

研究要旨

先天性及び若年性に視覚聴覚二重障害をきたした患児には早期診断、早期介入の必要性が高く、療育・教育・社会参加には特別な支援が必要である。本障害の原因、病態の多様性を調査し、眼疾患・視覚障害を解析し、一体的診療体制の構築に貢献することを目的とした。

本研究では、先天性及び若年性に視覚聴覚二重障害をきたした患児症例を収集し、眼疾患・視覚障害の詳細な臨床像、聴覚障害や全身障害の併発について調査した。視覚障害の早期診断を進め、早期介入・継続したケア（リハビリ）の方法を検討し、年齢別、障害程度別に、眼科的管理とロービジョンケア、特別支援学校との連携について実践的なマニュアルを分担・作成した。さらに視覚異常の早期発見と眼科健診について、新たな項目を設けてマニュアルを作成した。本マニュアルを普及させることによって、本障害に必要な診療や支援体制が構築され、患者の社会参加の促進に結びつくと考えられる。

一体的診療体制の構築のため、新たに施設内に視聴覚二重障害児の勉強会を立ち上げた。

研究協力者 東 範行・国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部 眼科診療部長
横井 匡・国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部 眼科医員
吉田朋世・国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部 眼科医員

A．研究目的

先天性及び若年性に視覚聴覚二重障害をきたした患児には早期診断、早期介入の必要性が高く、療育・教育・社会参加には特別な支援が必要である。

小児期に発症する先天眼疾患は重篤な視覚障害をきたす原因の半数以上を占め、聴覚障害や全身異常を伴う多種多様の疾患が含まれる。国立成育医療研究センター眼科は、全国から多数の小児難治性眼疾患症例が集まる専門施設であり、小眼球症、CHARGE症候群、先天白内障、先天角膜混濁などの希少な難治性疾患については全国的な疫学調査を実施し、様々な臨床研究を実施してきた。

本分担研究の目的は、先天性・若年性視覚聴覚二重障害の原因と臨床像を調査し、眼疾患・視覚障害の早期診断と早期介入の方法を検討し、一体的診療体制の構築に貢献することである。

B．研究方法

1) 先天性・若年性視覚聴覚二重障害をきたす症例の集積

国立成育医療研究センター眼科に全国ネットワークを通じて他施設から精査加療目的で紹介され受診した患児のうち、先天性・若年性視覚聴覚二重障害をもつ症例を集積して、原因や臨床像について検討した。

2) 診療マニュアルの作成

早期介入・継続したケア（リハビリ）の必要性を検討し年齢別、障害程度別に眼科的管理とロービジョンケア、特別支援学校との連携について実践的なマニュアルを分担・作成した。さらに視覚異常の早期発見と眼科健診について、新たな項目を設けてマニュアルを作成した。

3) 視聴覚二重障害児の勉強会

国立成育医療研究センターにおいて、視聴覚二重障害児の勉強会を立ち上げ、病院の関連各

科、メデイカルスタッフ、特別支援学校教員等
が、互いに問題点を挙げて意見交換を行った。

(倫理面への配慮)

本研究における患者の臨床データの収集・解析および施設間の情報交換の遂行にあたっては、患者家族へプライバシーの保護、解析・情報提供の任意性、データ情報の取り扱いと得られる研究成果の医学的貢献度等について充分説明し、書面にて検査結果の二次利用について同意を得た。また個人情報の外部への持ち出し禁止、データの匿名化など個人情報の保護に努め、個人情報管理とその漏洩防止に厳重な注意を払った。

C . 研究結果

1) 先天性・若年性視覚聴覚二重障害をきたす症例の集積

先天性・若年性視覚聴覚二重障害をもつ症例としてCHARGE症候群、ダウン症候群、未熟児・出生時障害、先天CMV感染、レーバー先天盲・若年発症網膜色素変性症に伴う全身症候群、Stickler症候群など様々な全身症候群が原因としてみられた。眼疾患として網脈絡膜コロボーマ、白内障、小眼球、未熟児網膜症、網脈絡膜炎、レーバー先天盲・若年発症網膜色素変性症、網膜硝子体変性、視神経形成異常、視神経萎縮など、聴覚障害や全身発達の程度も様々で、多様な臨床像を呈していた。

2) 診療マニュアルの作成

先天性・若年性視覚聴覚二重障害の患児に対しては、一体的診療体制と視覚、聴覚、全身発達すべてを連携した支援が必要である。

本障害の患児には重複した障害の早期発見・早期診断が第一であり、続いて早期介入(治療) 継続したケア(リハビリ)を行うことが患児の社会参加の促進に非常に重要となる。このため年齢別、障害程度別に、眼科的管理とロービジョンケア、特別支援学校との連携について分担し、実践的なマニュアルを作成した。年齢別、視覚・聴覚・知的障害の重症度別に治療・リハに関するチェックリストを作成した。

更に視覚異常の早期発見と眼科健診について、新たな項目を設けマニュアルを作成した。
<概要>

小児期は視覚が発達途上で感受性が高い。二重障害児における視覚障害の程度を軽減するためには、視覚異常の早期発見と眼科健診の充実が重要である。新たに項目を設置し、以下の内容についてマニュアルを作成した。

視力の発達

乳幼児の目の異常を早く発見するために

- ・外観からわかる徴候
- ・異常サインを見逃さないで
- ・斜視をみたら眼科へ
- ・リスク/ 家族歴のある乳幼児は眼科へ

乳幼児健診

- ・乳幼児健康診査身体診察マニュアル

3歳児健診

新しい視覚スクリーニング機器

- ・Spot Vision Screener 運用マニュアル Ver.1

3) 視聴覚二重障害児の勉強会

2019年3月14日、国立成育医療研究センターにおいて、第一回視覚聴覚二重障害児の勉強会を開催し、合計39名が参加した(図1)。東京都盲ろう者支援センター前田晃秀先生の講演、眼科、耳鼻科、神経科、総合診療科からの問題提起、視覚及び聴覚支援学校教員の現状報告があり、メデイカルスタッフ、保護者を交えて、互いに意見交換を行った。



図1：国立成育医療研究センター勉強会

D . 考察

先天性・若年性視覚聴覚二重障害をもつ症例には様々な全身症候群が原因としてみられ、眼疾患は多種多様であるが多くは0歳代に発症すること、聴覚障害や全身発達の程度も様々で、多様な臨床像を呈することが判った。したがって0歳からの一体的診療体制が必要と考えられる。

年齢別、障害程度別に、眼科的治療とロービジョンケアについて実践的なマニュアルを作成した。本障害の患児には重複した障害の早期発見・早期診断が第一であり、適切な早期介入を行うことが患児の社会参加の促進に重要と考えられる。本年度に新たに視覚障害の早期発見と眼科健診の項目を設けマニュアルを作成した。本マニュアルを普及させることによって、本障害に必要な診療や支援体制が構築され、患者の社会参加の促進に結びつくと期待される。

国立成育医療センター内に立ち上げた視覚聴覚二重障害児の勉強会には、多種多様な専門家が参集し有益な意見交換がなされた。本勉強・連絡会を継続し、0歳からの一体的診療体制の基盤を作りたい。

E . 結論

先天性・若年性視覚聴覚二重障害をもつ症例の臨床像を検討した。0歳からの一体的診療体制を実現するために、新たな項目を設置し視覚障害の早期発見と眼科健診に関するマニュアルを分担作成した。また施設内に勉強会を立ち上げ、二重障害児の診療や連携に関し討議を行う場を設けた。

F . 研究発表

1. 論文発表

- 1) Kurata K, Hosono K, Hayashi T, Mizobuchi K, Katagiri S, Miyamichi D, **Nishina S**, Sato M, Azuma N, Nakano T, Hotta Y. X-linked retinitis pigmentosa in Japan: Clinical and genetic findings in male patients and female carriers. *Int J Mol Sci*. 2019, 20, 1518; doi:10.3390/ijms20061518
- 2) Yoshida T, Katagiri S, Yokoi T, **Nishina S**, Azuma N. Optical coherence tomography and video recording of a case of bilateral contractile peripapillary staphyloma. *Am J Ophthalmol Case Rep* 2019, 13: 66-69.
- 3) Hirayama I J, Alifu Y, Hamabe R, Yamaguchi S, Tomita J, Maruyama Y, Asaoka Y, Nakahama K, Tamaru T, Takamatsu K, Takamatsu N, Hattori A, **Nishina S**, Azuma N, Kawahara A, Kume K, Nishina H. The clock components Period2, Cryptochrome1a, and Cryptochrome2a function in establishing light-dependent behavioral rhythms and/or total activity levels in zebrafish. *Sci Rep*. 2019 Jan 9;196. doi: 10.1038/s41598-018-37879-8.
- 4) Hosono K, **Nishina S**, Yokoi T, Katagiri S, Saito H, Kurata K, Miyamichi D, Hikoya A, Mizobuchi K, Nakano T, Minoshima S, Fukami M, Kondo H, Sato M, Hayashi T, Azuma N, Hotta Y. Molecular diagnosis of 34 Japanese families with Leber congenital amaurosis using targeted next generation sequencing. *Sci Rep*. 2018 May 29;8(1):8279. doi: 10.1038/s41598-018-26524-z.
- 5) Wakayama A, **Nishina S**, Miki A, Utsumi T, Sugawara J, Hayashi T, Sato M, Kimura A, Fujikado T. Incidence of side effects of topical atropine sulfate and cyclopentolate hydrochloride for cycloplegia in Japanese children: a multicenter study. *Jpn J Ophthalmol*, 2018 DOI 10.1007/s10384-018-0612-7
- 6) Takahashi M, Yokoi T, Katagiri S, Yoshida-Uemura T, **Nishina S**, Azuma N. Surgical treatments for fibrous tissue extending to the posterior retina in eyes with familial exudative vitreoretinopathy. *Jpn J Ophthalmol*, 2018 Jan; 62(1): 63-67.
- 7) 吉田朋世、**仁科幸子**、松岡真未、萬束恭

子、赤池祥子、越後貫滋子、横井匡、東範行：Information and Communication Technology 機器の使用が契機と思われた小児斜視症例. *眼臨紀* 11 (1): 61-66, 2018.

- 8) 太刀川貴子, 武井正人, 清田眞理子, 齋藤雄太, 東範行, **仁科幸子**, 丸子一朗, 根岸貴志, 野田英一郎, 大熊康弘, 吉田圭, 藤巻拓郎, 松本直, 渡邊恵美子, 齋藤誠：低出生体重児における未熟児網膜症：東京都多施設研究. *日眼会誌* 122 巻 2 号 p103-113, 2018
 - 9) 佐藤美保, 加藤光広, 田島敏広, 川村孝, **仁科幸子**, 根岸貴志, 柿原寛子, 初川嘉一, 松村望, 三木淳司, 寺井朋子, 横山利幸, 森田由香, 三原美晴, 野村耕治, 富田香, 林思音, 磯貝正智, 堀田喜裕：中隔視神経異形成症の眼科診療に関する研究. *眼臨紀* 11 (5): 395-400, 2018.
 - 10) **仁科 幸子**：乳幼児の新しい視覚スクリーニング 簡便で正確な検査装置の導入 . *日本医師会雑誌* 147 (8): 1628-1629, 2018.
 - 11) 吉田 朋世, **仁科幸子**：内斜視. *眼科* Vol.60 臨時増刊号 主訴と所見からみた眼科 common disease, p1157-1162, 2018
- ### 2. 学会発表
- 1) Ogawa H, **Nishina S**, Yokoi T, Tanaka S, Nakao S, Yoshida T, Fukami M, Hosono K, Hotta Y, Azuma N. Six cases of Leber congenital amaurosis associated with Coats-like vasculopathy. *Distinguished Papers Symposium*, 第 57 回日本網膜硝子体学会, 京都, 2018.12
 - 2) **仁科幸子**, 細野克博, 横井匡, 吉田朋世, 深見真紀, 堀田喜裕, 東範行 . *CACNA1F* 遺伝子変異を同定した Leber 先天黒内障の 1 例 . 第 57 回日本網膜硝子体学会総会, 京都, 2018.12
 - 3) 片桐聡, 横井匡, 吉田朋世, **仁科幸子**, 東範行 . 家族性滲出性硝子体網膜症に伴う裂孔原性網膜剥離における網膜裂孔の特徴と手術成績 . 第 57 回日本網膜硝子体学会総会, 京都, 2018.12
 - 4) 石井杏奈, **仁科幸子**, 松岡真未, 三井田千春, 赤池祥子, 新保由紀子, 越後貫滋子, 吉田朋世, 横井匡, 東範行 . 眼器質疾患をもつ低年齢児に対する Spot Vision Screener 検査 . 第 59 回日本視能矯正学会, 横浜, 2018.11
 - 5) **仁科幸子**. Leber 先天盲. シンポジウム 6 小児網膜変性疾患の病態と診断. 第 72 回日本臨床眼科学会, 東京, 2018.10
 - 6) 堤典子, **仁科幸子**, 吉田朋世, 横井匡, 東範行. 周期性斜視 7 例の臨床像と治療経過.

- 第 72 回日本臨床眼科学会，東京，2018.10
- 7) **仁科幸子**. 小児の神経眼科. インストラクションコース 17 やさしい神経眼科. 第 72 回日本臨床眼科学会，東京，2018.10
- 8) 松岡真未、**仁科幸子**、石井杏奈、三井田千春、赤池祥子、新保由紀子、越後貫滋子、吉田朋世、横井匡、東範行. 低年齢児における Spot Vision Screener の屈折異常判定の検討. 第 74 回日本弱視斜視学会総会，倉敷，2018.7
- 9) 田中慎、**仁科幸子**、中尾志郎、吉田朋世、横井匡、東範行. 斜位近視を契機に発見された小脳腫瘍の小児例. 第 74 回日本弱視斜視学会総会，倉敷，2018.7
- 10) **仁科幸子**. 新型レチノマックスの変更点. ランチョンセミナー 1: 新型レチノマックス どう変わった? 第 74 回日本弱視斜視学会総会，倉敷，2018.7
- 11) 田中慎、片桐聡、横井匡、林孝彰、**仁科幸子**、門之園一明、東範行. 両眼の胞状網膜分離を示した X 染色体連鎖網膜分離症の男児の一例. 第 66 回日本臨床視覚電気生理学会，浜松，2018.9

- 12) **仁科幸子**. 小児白内障の検査. 教育セミナー1 小児白内障・緑内障の検査と治療. 第 122 回日本眼科学会総会，大阪，2018.4
- 13) 細野克博、**仁科幸子**、横井匡、片桐聡、倉田健太郎、宮道大督、溝渕圭、中野匡、簗島伸生、深見真紀、近藤寛之、佐藤美保、林孝彰、東範行、堀田喜裕. 日本人 Leber 先天盲の次世代シーケンサーによる遺伝子変異解析. 第 122 回日本眼科学会総会，大阪，2018.4

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

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

「脳神経疾患の臨床的評価、臨床データ収集、診療マニュアル確立」

研究分担者 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 診療部長

研究要旨

神経内科における視覚聴覚二重障害の診断-フォロー体制がどのようになっているかを提示し、現状における課題を抽出した。受診理由の大半は視覚、聴覚における機能不全の有無に関わらず、発達遅滞（精神および運動）、てんかん、不随意運動、発達障害一般の患者である。診断に際しては病歴聴取と神経診断学に従った絞り込みと並行して神経放射線画像と遺伝学的検査を必要に応じて行う。視覚聴覚二重障害のケアもそれ以外の症状と同様に総合的な取り組みの中で患者家族のニーズにあったものにする必要がある。

A．研究目的

神経内科が視覚聴覚二重障害の診断-フォロー体制の確立のため何ができているか、今後何を成すべきかをみるために現状を提示し、今後の課題を抽出した。

B．研究方法

当センターにおいて神経内科が行っている診療体系（診断から長期フォローアップまで）の現状をまとめた。

(倫理面への配慮)

本研究にかかわる疾患の遺伝子診断に関しては当センターの倫理委員会の承認を受けている。

C．研究結果

当センターの機能としては 全国より各専門診療科へいわゆる“難病”、“難治症例”、“セカンドオピニオン”といった高度な医療や診断を求めて小児希少疾患が集約される、地域からの紹介についても幅広く受け入れを行っている、救急外来については24時間365日体制で1次から3次医療まで提供していることが特徴である。。受診理由の大半は視覚、聴覚における機能不全の有無に関わらず、発達遅滞（精神および運動）、てんかん、不随意運動、発達障害一般の患者である。その中で神経内科は

病歴聴取と神経診断学に従った絞り込みと並行して神経放射線画像と遺伝学的検査を必要に応じて行う。様々な主訴で訪れる患者の全体像の中で「診断」は治療とケア、支援の始まりである。根本的な治療法がない疾患の方が、まだはるかに多いが、治らないが故に何ができるかという課題も神経発達に関わるものの重要なミッションである。

D．考察

以上の結果をふまえ、今後の課題として
神経症候学のさらなる精緻化
神経症候学・神経画像・遺伝子診断からなる診断スキルの向上
当センターにおける視覚聴覚二重障害の実態と治療・ケアの共有化
医療のみでなく教育・就労・福祉まで視野に入れたフォローの組織化
これらの広報、患者家族会活動の支援以上が検討すべき課題として挙げられる。
視覚聴覚二重障害のケアもそれ以外の症状と同様に総合的な取り組みの中で患者家族のニーズにあったものにする必要がある。

E．結論

視覚聴覚二重障害のケアもそれ以外の症状と同様に総合的な取り組みの中で患者家

族のニーズにあったものにする必要がある。

F . 研究発表

1. 論文発表

1. Kubota M. Cockayne Syndrome: Clinical Aspects. In: Nishigori C., Sugawara K. (eds): DNA Repair Disorders, Springer, Singapore 2019, pp115-132.

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

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 医療局診療部 診療部長

研究要旨：視覚聴覚二重障害の診療において、正確な診断は重要である。小児の聴力検査は、通常は視覚情報を用いて条件付けをすることにより実施可能となるが、視覚障害を有する場合は通常の方法では検査が困難であったり、正確な結果が得られない。視覚聴覚二重障害を疑う例において、聴力検査を実施した場合の、問題点を検討し、検査時の注意点および検査方法についてマニュアルに記載した。

研究協力者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名

A．研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の診療において正確な聴力検査は重要である。しかし、症例数が少なく経験したことがない施設が多い。視覚聴覚二重障害を疑う症例において、どのように検査を実施すればよいかを、診療マニュアルとして作成することを目的とした。

B．研究方法

先天性視覚聴覚二重障害症例の聴力検査を実施している施設での問題点を検討した。その後、聴覚障害だけの症例との差異をまとめて、成長段階ごとの検査方法とその注意点をまとめた。

(倫理面への配慮)

介入や侵襲のある研究ではなく、個人を特定できる情報も含まれていないため、倫理面への配慮は特に問題とはならない。

C．研究結果

マニュアルII章 基本的診察
耳鼻咽喉科検査

はじめに

聴力検査は、新生児聴覚スクリーニングでリファアとなった場合、難聴の疑いがある場合、あるいは難聴のリスクのある場合に実施します。聴覚障害に対して適切な対応をするためには、聴覚障害の程度を正確に把握することが重要で

す。小児の聴覚の正確な評価は難しく、年齢や発達段階に応じた行動反応聴力検査と他覚的検査を併用して診断します。小児の行動反応聴力検査は視覚情報を用いた条件付けを行い、実施しますので、視覚障害や発達障害がある場合は条件付けが困難なことがあります。障害に応じた対応で可能となることもあります。また、一回の検査で聴力の確定は困難な例も多く、正確な診断のためには複数回の検査を要する場合があります。さらに、疾患によっては難聴が進行することもありますので、経過観察のために定期的な聴力検査も必要です。また、難聴が出現する疾患が疑われている場合も、定期的な経過観察が必要です。

聴覚障害に視覚障害を重複する患者で特に考慮すべき点

行動反応聴力検査では視覚情報を用いて条件付けを行いますので、視覚障害の影響で条件付けが困難なのか、発達の問題で条件付けが困難なのか、聞こえていないので反応がないのかを見極める必要があります。視覚障害の程度によって検査に用いることができる視覚情報が異なるため、検査方法の工夫が必要となります。弱視、光覚弁、手動弁、色覚弁では、検査時の条件付けや報酬には残された視覚を利用しての検査を考慮しますが、触覚等の活用が有用なこともあります。まったく明暗もわからない場合

は、聴覚の障害程度によって残された聴覚や触覚を利用しての検査工夫が必要となります。

遊戯聴力検査で鈴など音の鳴るものを箱に入れたり、音の鳴るおもちゃを利用して行います。小児では、熟練した検査者がいる施設での検査が望ましいです。特に視覚障害やその他の障害を合併している場合の検査と診断は難しく、専門の施設（日本耳鼻咽喉科学会のホームページに掲載されている新生児聴覚スクリーニング後の精密聴力検査機関等）で検査を受けることが推奨されます。

原因診断には、画像検査（CTあるいはMRI）で内耳奇形の有無などの評価や、遺伝子検査も有効です。現在の保険診療で実施されている先天性難聴の遺伝子検査は、主に非症候性難聴の原因遺伝子検索を目的としているため、視覚聴覚二重障害の原因となる遺伝子変異が検出には適さないため、研究検査が必要となります。

以下に発達時期別の要点を示します。

新生児期

聴性行動反応聴力検査（BOA）は視覚情報を用いない反応を確認しているため、通常通りの検査が可能です。

乳児期

条件詮索反応聴力検査（COR）の条件付けは「おもちゃが動く」「画面に絵が出る」などの視覚情報を用いているために、視力障害の程度によっては条件付けが困難なことが予測されます。明らかに聴取可能な大きな音で可能な限り条件付けを行い、条件付けのために使用している玩具等が認識できるかの確認を行ったうえで検査を開始する必要があります。視覚障害のために、玩具等が認識できない場合には、新生児期と同様にBOA検査に準じた評価を行い、他覚的聴力検査と併せての評価を行います。先天性眼振や不随意的な眼球運動が見られる場合は、目の動きが音への反応と捉えるべきかの判断が難しくなります。保護者から日常生活での児の様子や音への反応様子を確認することにより、検査時の動きが音への反応であるのか不随意運動であるのかの判断に役立つこともあります。

幼児期

乳児とほぼ同様の対応となります。ピープショウ検査では視覚による報酬が得られないため、上手にできたことを言語化して伝える、触覚などの他の感覚を用いるなどの工夫が必要となります。

小児期

音声言語での指示が伝わる場合は、視覚障害のない小児と同様の検査及び評価が可能となります。聴覚障害等のために、音声言語での指示が十分に伝わらない場合は、他覚的聴力検査の併用が必須となります。

成人

言語習得後の聴覚障害であり音声言語あるいは文字等による指示が伝わる場合は、通常通りの検査が可能です。

さらに、知的障害、肢体不自由を重複する場合に考慮すべき点

障害が重なるほど、正確な聴力の評価に難渋します。標準的な検査では聴力の評価できない場合は、他覚的検査に加え保護者への問診、行動観察などによる評価を参考として使用します。他覚的検査は有用ですが、障害によってはAuditory neuropathy spectrum diseaseのようにABR検査は無反応あるいは高度難聴の結果であってもOAEは正常で、ABRと実際の聴力に乖離があることもありますので、行動反応聴力検査も重要です。

行動反応聴力検査時には、明らかに聞こえていそうな大きな音で、その児の反応パターンを確認します。音への反応として、ふりむきだけではなく、まばたきや、息どめ、呼吸状態の変化などがみられることもありますので、児の全身すべてを観察し、反応を探します。その際保護者からの情報は有用ですが、客観的な観察も重要です。

視覚聴覚二重障害では、聞こえているという反応がわからずに不安に思っている保護者も多いため、検査時に音に対する反応と判断できたら、その時に「目が動いたね、聞こえたねー」など児の反応を実況して理解してもらうようにします。残存する聴力を十分に活用できるよう、可能な限り正確な評価を心がけます。検査時や検査終了後に、保護者に音への反応の傾向を伝え、家庭でも音への反応の様子を観察してきてもらうことにより、次回からの検査に活用できます。

D．考察

小児の場合、聴力は視覚情報を用いて検査しており、視覚聴覚二重障害の症例では、耳鼻咽喉科でも、視覚障害の重症度が把握できていないと、正確な検査は実施できないと考えられた。

E．結論

視覚聴覚二重障害を疑う例に対する聴覚検査の方法をマニュアルに記載した。視覚聴覚二重障害の正確な診断には、各科の情報共有、連携は重要である。

F．研究発表

1. 論文発表
2. 学会発表

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

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 医療局診療部耳鼻咽喉科 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、診断に必要な項目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。診療マニュアルの内、「問診」の項目について分担執筆を行った。執筆にあたっては、視覚聴覚二重障害児の生下時や成長発達における共通項を検討し、診断に必要な問診項目の作成を行った。

(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>) の問診の項目に作成した内容は掲載された。

D．考察

視覚聴覚二重障害であっても、聴覚活用が可能な児では、聴覚障害単独の児と同様に音源詮索や、音に興味を示しリズムにあわせて体を動かす等の様子が確認されることが多く、聴覚障害児の診断に用いる問診内容も参考となる。注意点としては、視覚聴覚二重障害の場合には、音源を視覚的に確認することが困難なため、実際の聴覚障害より聴性行動が不明瞭となり重症度が実際より高い印象になりやすい。正確な評価を行うためには、様々な内容についての問診を行う等、注意深い観察が重要である。

E．結論

視覚聴覚二重障害を早期に診断するためには、患児の月齢や年齢に応じた聴覚行動や成長発達や日常での行動の様子についての注意深い問診が重要である。その際、視覚聴覚二重障害の視点から、視覚情報及び

聴覚情報で補填し得ないことを念頭に視覚聴覚二重障害の児の観察を加え問診を行うことが不可欠である。

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

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 齋藤 麻美子
千葉県こども病院 医療局診療部眼科 医長

研究要旨

眼疾患・視覚障害の臨床像の解析、臨床データ収集、診療マニュアル確立

研究協力者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名

A．研究目的

先天性または、幼児期初期からの視覚聴覚障害をもつ患者において、早期に障害の程度と状況を的確に把握する事が、診断、治療・リハビリテーション、療育、就学、福祉など様々な点において極めて重要となる。

一方で、コミュニケーションの基盤形成が整っていない状況での正確な所見取得は容易でない場合も多く、患者・医療者間の信頼は当然の事ながら、医療者の経験、検査実施環境などを考慮した、包括的アプローチを計画的に行う必要がある。また、小児では視機能の発育過程である為、発育段階により取得すべき所見が異なり、発育に合わせた所見取得を努める必要がある。

特に、視覚聴覚障害をもつ患者においては診断・治療のみならず、視力・視野・両眼視機能、視覚障害の所見を取得する先に見える、生活の困難さや就学・福祉における支援の必要性を総合的に評価する事を目的として、視覚障害の程度を同定する必要がある。

B．研究方法

所属医療機関の耳鼻科医師と連携を図り、二重障害を生じる可能性のある症例の眼科的臨床像について個別の症例や過去の報告などから検索を行った。

(倫理面への配慮)

個人の特定に至る記載は行わないよう注意を払った。また、負荷のある検査については患者本人や保護者に十分な説明と同意を得たのちに、精神的・身体的苦痛を最小限にすべく配慮して行った。

C．研究結果

視覚障害、聴覚障害を重複する患者に特別に配慮すべき点や、発達時期別の眼科的身体所見の概略、視覚障害、聴覚障害を重複する疾患・症候群でみられる身体所見・主な疾患について診断マニュアルを作成した。

D．考察

コミュニケーションの手段が患者ごとに多岐にわたることから、視覚障害、聴覚障害のみの患者とは異なる配慮が必要であり、患者の年齢や視覚聴覚障害以外の障害の有無により可能な検査や注意すべき事柄が異なることが患者・医療

者間のコミュニケーションや信頼関係の構築を困難とする要因と思われた。

E．結論

視覚聴覚障害以外の障害が存在する頻度が高い事も考慮した、個々の症例の発達時期・状況、病期の症状・重症度に即したコミュニケーションの方法を十分に配慮する必要があります。残存する視覚機能、聴覚機能に合わせて手話、点字、手書き文字、音声、筆談、その他のコミュニケーションを選択する必要があります。特に、高度盲、高度ろうを重複する症例では点字、手書き文字、指文字等の触覚を用いたコミュニケーションが必要となる。

検査内容の正確な理解のため、確実にコミュニケーションの取れる同伴者に検査内容の正確な理解の為、確実なコミュニケーションの取れる同伴者の同席が望ましい。患者ならびに同伴者に検査の説明を十分に行い、時間をかけて可能な検査を行う。

また、視覚障害のみ、もしくは聴覚障害のみの患者に比べ、集中力、努力を多く要するため検査に疲労を伴いやすい傾向があることを考慮しなければならない。

コミュニケーションの手段、必要な事柄には個人差が大きく、また、同一の患者でも年月と共に変化する可能性があることを念頭に入れる必要がある。

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

3. その他

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 高木 明
地方行政法人静岡県立病院機構 静岡県立総合病院・副院長

研究要旨：聴覚、視覚に代表される感覚器の発達は生後まもなく急激に伸びるので、その時期の介入のあり方が盲聾児の将来を決定する。聴覚障害の早期発見のための新生児聴覚スクリーニング（新スク）の静岡県の現状と課題を整理し、より精度の高い新スクをめざす方策を示した。視覚障害の早期発見においても昨今、スポットビジョンスクリーナーという優れた機器が開発され、新スク同様の体制が整えば、視覚障害に対しても早期介入が可能となることが期待される。盲聾児の障害の軽減のために両者のスクリーニング体制の整備が望まれる。そのためには医療、保健福祉、教育の3者の連携が重要である。

研究協力者氏名： 橋本全美

所属研究機関名及び職名： 静岡県立総合病院 乳幼児難聴支援センター支援員

A．研究目的

先天的な感覚器（視覚、聴覚）の障害は早期に発見して、その障害に適切に介入すれば、その障害の程度を軽減できる。あるいは代替りの感覚器（皮膚触覚など）の発達を促すことができる。そのため、聴覚障害の早期発見のための新生児聴覚スクリーニング（以下新スク）は重要である。静岡県の新スクの現状と課題を報告する。

B．研究方法

静岡県の乳幼児難聴支援センターは毎年、新スクに関して、産科、精密張力検査機関、聾学校、保健センターにアンケート調査を実施している。その収集結果をもとに考察を加えた。

（倫理面への配慮）

新スク受検時、保護者に産科、精密聴力検査機関から難聴支援センターへ結果を知らせることの同意を得ている。

C．研究結果

平成29年の静岡県の全出生数27405人中の26342人(96.1%)が新スクを受け、167名(0.63%)がREFERであった。REFERの内、精密張力検査機関を受診したものは121名であった。その結果、68名正常、一側中等度難聴13名、一側高度難聴12名、両側中等度難聴9名、両側高度難聴6名であった。このうち、両側中・高度難聴は早期の聴覚補償などの介入が必要であった。

REFER167名の内、結果が把握できたのは121名であったが、残りの46名は精密聴力検査機関以外で診断を受けたか、あるいはそのまま、精細を受けなかったかの可能性がある。

新スクの実施者は医師が行うのは少数であり、看護師、助産師、検査技師によって行われ、結果の説明はPASSであれば、看護師、助産師が説明を行っている。REFERの場合、産科・小児科医師から説明が78%と多いのは当然であるが、看護師、助産師からの説明も22%を占めた。REFER児の紹介先は産科診療所・助産院では63/71人(89%)が精密聴力検査機関へ紹介するのに対して、一般総合病院の産科では院内の耳鼻咽喉科に精査依頼する例が42/101人(42%)を占めた。また、近隣の開業耳鼻科への紹介も少数9/172人(5%)みられた。REFER児がもれなく、精査を受けることが大切であるが、受けたかどうかのチェックは新スク結果が母子手帳に記載されていれば、乳児検診時に保健師によって可能となる。母子手帳の記入欄に結果が記入されていた割合は病院産科では92%、診療所では84%であった。

D．考察

静岡県では全出生時 96.1%、26342 名が新スクを受検し、refer 率は 0.63%、167 名であった。その内、精密張力検査機関を受診して、結果が把握できたものは 121 名であり、46 名は他の施設で検査を受けたか、未受検が考えられ、現状では正確な把握はできていない。実

際、一般総合病院産科で refer となった場合、当該病院の耳鼻科に紹介されることが多く、その結果の把握が難しい。また、一般病院の耳鼻科で適切な手順でかつ正確に診断されているかどうか疑問が残る。

一方、新スクの refer の説明結果の説明の 22%が助産師、看護師からなされていることは責任ある的確な説明がなされているか、懸念が残る。静岡県では乳児検診時、保健師は必ず、新スク結果を母子手帳で確認するので、refer 結果が必ず受診に繋がるよう母子手帳に記載されることが重要であるが、記載率は 9 割前後となお啓蒙が必要と思われる。今後は新スクの公費一部負担制度が導入されたことに伴い、全ての refer 児がどこで精査を受けたか分かるような体制とした。

また、新スクのシステムを劣化させることがないように医療（産科、小児科、耳鼻科）保健福祉、教育の 3 者協議を定期的に行うことは重要である。

感覚器のシナプスの急成長は生後 6 ヶ月までが顕著であるので、視覚においても スポット ビジョン スクリーナーによる新スクと同様の体制を整え、盲聾児に対する早期介入体制ができることが望ましい。

E . 結論

- ・新スク refer 児の結果の全数把握が不十分であったが、公費負担の制度のシステムの中で結果の全数把握が可能となる見通しである。
- ・新スク同様、視覚障害についても早期発見が重要であるので スポット ビジョン スクリーナーの活用と体制整備が望まれる。
- ・多職種（医師、行政、教育）の連絡協議会が必要である。

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

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）

「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する一体的診療体制に関する研究」

研究分担者 氏名 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

研究要旨

視覚聴覚二重障害はコミュニケーションが高度に障害されることから、医療・福祉・教育といった各方面からのサポートが重要である。しかし、原因が多岐にわたること、各疾患が希少疾患であること、複数の診療科に関連することなどの障壁により、実態の把握やサポート体制の整備は遅々として進んでいない。本研究では視覚聴覚二重障害の診療体制の構築を目指す。

研究協力者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名

A．研究目的

視覚聴覚二重障害の診療体制の構築

B．研究方法

眼疾患・視覚障害の臨床像を解析し、視覚聴覚二重障害患者の診療マニュアルを作成する

(倫理面への配慮)

集積される情報には個人識別情報をふくまないよう配慮される

C．研究結果

視覚聴覚二重障害の原因となる疾患は多岐にわたり病状も多彩である
とりわけ小児期は、全身的な成長・発達の状況により必要な検査・治療も異なる

D．考察

原因疾患，病状，年齢，発達の程度に合わせたきめ細やかな医療が必要である

E．結論

視覚聴覚二重障害の原因となる疾患は多岐にわたり病状も多彩である。特に小児期は、成長・発達の段階に応じて必要な検査・治療も異なってくるため、個々の病状に応じた対応が求められる。
今回の研究ではそれらについて具体的に記したマニュアルを作成した。

F．研究発表

1. 論文発表
2. 学会発表

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

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
国立大学法人九州大学病院 耳鼻咽喉・頭頸部外科 医員

研究要旨

診療科の垣根を超えた研究を進めることにより視覚聴覚二重障害患者の臨床像および患者に対する医療の実態を明らかにし、診療体制の構築を目指している。平成30年度は主に視覚聴覚二重障害に対する診療体制の構築のための診療マニュアル作成を行った。

研究協力者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名

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。臨床像および患者に対する医療の実態を明らかにし、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の原因となる難病の診療マニュアルの作成の分担執筆を行った。
視覚障害、聴覚障害、視覚聴覚二重障害に関する文献、書籍からデータ収集するとともに、福岡県下の特別支援学校などの教育機関にもアンケート調査を行った。

(倫理面への配慮)
特になし

C．研究結果

診療マニュアル 章「耳鼻咽喉科身体所見」において、視覚聴覚二重障害児・者を診療するにあたって耳鼻咽喉科医師がとるべき身体所見、視覚聴覚二重障害児・者を見逃さないために耳鼻咽喉科医師がとるべき身体所見についてまとめ、記載した。また、身体所見をとる際に、視覚聴覚二重障害児・者が受けやすいと思われる

精神的苦痛や身体的苦痛をできるだけ軽減するために考慮しなければいけない事項についても記載した。

また、診療マニュアル 章特記すべき診療「視覚聴覚二重障害の診療における環境整備」では、コミュニケーション障害が重篤である視覚聴覚二重障害児・者が、医療機関でスタッフ、医療者と良好なコミュニケーションをとりながら診察を受けるために必要な認識、合理的範囲内での工夫について記載した。

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、コミュニケーション様式、療育・教育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の情報収集となった。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および患者に対する医療の実態を明らかにし、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。

F . 研究発表

1. 論文発表
2. 学会発表

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

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 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

研究要旨

本研究は、先天性および若年性の視覚聴覚二重障害における一体的診療体制の確立を目的とし、前向き・後ろ向きに臨床的評価、臨床データ収集を行い、診療マニュアルを作成する。当施設では、16名の視覚聴覚二重障害患者を経験しているが、言語発達や生活の質改善のために、視覚聴覚二重障害患者において、補聴器や人工内耳などによる聴覚補償を積極的に推進することが望ましい。

研究協力者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名

A．研究目的

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をめざし、一体的診療体制の確立を目的とする。

B．研究方法

前向き・後ろ向きに聴覚障害患者のうち、視覚障害を合併する症例に関して臨床的評価、臨床データ収集を行い、診療マニュアルを作成する。

(倫理面への配慮)

「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」(平成29年改訂)、および札幌医科大学病院における「患者の検体等にかかる取り扱い」に関する通達を遵守して行っている。

C．研究結果

これまでに分担者の所属機関では、16名の視覚・聴覚障害患者を経験している。視覚障害1級が3名、2級が3名、3級が3名、6級が1名で、聴覚障害は2級が9名である。原因疾患としては8名がUsher症候群、8名は特定できていない。聴覚補償については、1名がなし、6名が補聴器、9名が人工内耳を装用している。意思伝達手段としては、聴覚補償のない1名が手話で、それ以外は音声会話中心で、点字を併用する患者もいる。

D．考察

視覚聴覚二重障害者の場合は、視覚および聴覚のそれぞれの障害程度により異なるが、聴覚のみの障害に比較し、視覚から入力される刺激情報が制限されるため、人工内耳による聴覚補償は特に有効な手段である。特に言語発達期においては、ひとつの単語を理解する際も、視覚情報が制限される場合、単語に関連する音の情報は極めて重要である。たとえば、「車」という単語を理解するにあたり、車のおもちゃに触れ、車に乗って、車の音を聴くということにより理解が深まる。言語獲得は小児の思考・記憶・認知など高次の活動が形成をもたらし、視覚聴覚二重障害児においても高度もしくは重度の聴覚障害を認め、補聴器装用効果に限界がある場合は、人工内耳は積極的な選択肢となりうる。

E．結論

視覚・聴覚二重障害者においては、言語発達およびQOL(Quality of Life)改善のためにも聴覚補償が重要であり、補聴器や人工内耳の積極的な活用が望まれる。

F．研究発表

1. 論文発表

2. 学会発表

「人工内耳が有用であったCAPS/CINCA症候群の一例」 宿村 莉沙, 大國 毅, 高野 賢一
日本耳科学会総会・学術講演会
2018年10月4日～6日（大阪）

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

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

「眼科診療における二重障害者への対応調査、視覚障害の臨床データ収集と診療マニュアルと診療体制の確立」

研究分担者 氏名 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

研究要旨

全国に14,000人の存在が推定される視覚聴覚二重障害者に対する医療、福祉、社会参加の包括的な体制確立を最終目標とし、その第一歩として視覚障害者の臨床データに基づく診療マニュアルを作成した。そのマニュアルの中で眼科問診と視覚障害の臨床診断の伝え方の項を作成した。

研究協力者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名

A．研究目的

全国に14,000人の存在が推定される視覚聴覚二重障害者に対する医療、福祉、教育、ひいては社会参画への包括的な体制を確立すること。

B．研究方法

先天性および若年性視覚聴覚二重障害患者の辛勝情報を収集し、その原因を臨床像に基づく診療マニュアルを作成する。

(倫理面への配慮)

C．研究結果

今年度は診療マニュアルの公表ができたが、そのマニュアルの中で眼科問診と視覚障害の臨床診断の伝え方の項を作成した。

D．考察

視覚聴覚二重障害の包括的診療には眼科医と耳鼻科医との連携が不可欠であるが、これまでは眼科と耳鼻科がそれぞれ単独で患者に対応してきた。このマニュアルが相互の架け橋となることが望まれる。

治療として耳鼻科的には人工内耳が確立されているが、今後は遺伝子治療や再生医療、人工網膜などの治療が視覚聴覚二重障害に応用されることが期待される。

E．結論

視覚聴覚二重障害の包括的診療には眼科医と耳鼻科医との連携が不可欠であるが、これまでは眼科と耳鼻科がそれぞれ単独で患者に対応してきたが、このマニュアルが相互の架け橋となることが望まれる。

F．研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
森本孝子、森 秀夫：盲聾（叻）2重障害：Usher 症候群の1例．第36回都ノ桜眼科勉強会 2019/2/16 大阪市立総合医療センター

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

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 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

研究要旨

視覚聴覚二重障害児者の教育と社会参加に関する評価を行った。

国立特別支援教育総合研究所で実施した「特別支援学校における盲ろう幼児児童生徒の実態調査」についての分析を行った。本調査によって、視覚及び聴覚に障害のある幼児児童生徒の在籍及び教育相談者315名を特定した。特定できた315名の内訳は、視覚障害と聴覚障害の組み合わせから、全盲ろう11名、全盲難聴61名、弱視ろう17名、弱視難聴157名、測定不能・不明61名、無回答8名であった。

また、連絡機関として医療機関を挙げている割合が21.9%であり、今後、連携をとっていくことの必要性が明らかになった。

研究協力者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名

A．研究目的

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構築に向けた検討材料として、視覚聴覚二重障害児者の教育と社会参加に関する評価を行う。

(倫理面への配慮)

調査実施においては、国立特別支援教育総合研究所内の倫理審査委員会に諮り、承認を得ている。

B．研究方法

平成29年度に国立特別支援教育総合研究所が実施した「特別支援学校における盲ろう幼児児童生徒の実態調査」(全国の特別支援学校1000校程を対象)についての分析を行った。なお、本調査については、「学校教育法施行令22条の3」に該当する幼児児童生徒を対象とし、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た。

これらの調査と併せて、視覚聴覚二重障害児の在籍する学校や保護者等に対して、ニーズに関する聞き取りを行った。

C．研究結果

本調査によって、視覚聴覚二重障害の幼児児童生徒の在籍及び教育相談者315名を特定した。特定できた315名について、視覚障害と聴覚障害の組み合わせから、以下のタイプに大別した。全盲ろう11名、全盲難聴61名、弱視ろう17名、弱視難聴157名、測定不能・不明61名、無回答8名。そのうち、視覚障害及び聴覚障害の他にも障害を有していると回答があったのは86.0%であった。これらの幼児児童生徒の視覚障害の原因及び聴覚障害の原因として、最も割合が高かったにはCHARGE症候群であった。また、連絡機関として医療機関を挙げている割合が21.9%であった。

D . 考察

特別支援学校に在籍している視覚聴覚二重障害児の幼児児童生徒の多くは先天性であり、その幼児児童生徒のうち、視覚障害及び聴覚障害の他に知的障害・肢体不自由等他の障害を有している割合が高く、医療的ケアを必要とする幼児児童生徒の割合も半数近くであり、一体的診療体制の必要性が浮かび上がってきている。また、連絡機関として医療機関を挙げている割合が21.9%であり、今後、連携をとっていくことの必要性が明らかになった。

E . 結論

視覚聴覚二重障害のある幼児児童生徒の実態と保護者のニーズから一体的診療体制の構築を早急に進めることが重要である。

F . 研究発表

1. 論文発表

実態調査の結果については、国立特別支援教育総合研究所のHPにて詳細を掲載している。

2. 学会発表

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

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書 籍 名	出版社名	出版地	出版年	ページ
松永達雄	遺伝性難聴の診断の進歩	山岨達也	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
角田和繁	遺伝性網膜疾患の臨床診断		「あたらしい眼科」『網膜変性診療の未来予想図』	医学書院		2018	427-436
仁科幸子	新生児・乳児の眼科的異常	五十嵐隆	小児科診療ガイドライン—最新の治療指針—第4版	総合医学社	東京	2019	741-744
仁科幸子	先天白内障	大橋裕一・村上晶	眼科疾患 最新の治療 2019-2021,	南江堂	東京	2019	195
仁科幸子	未熟児網膜症—眼底検査法と写真撮影法・リハビリテーション・ロービジョンケア・類縁疾患	東範行	未熟児網膜症	三輪書店	東京	2018	
Kubota M	Cockayne Syndrome: Clinical Aspects.	Nishigori C., Sugawawa K.	DNA Repair Disorders	Springer	Singapore	2019	pp115-132
後藤美和子	章 基本的診療眼科問診	松永 達雄	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				42-45
後藤美和子	章 特記すべき診療・療育・支援成人への移行における課題と眼科的対応	松永 達雄	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				161-163

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Kitao K, Mutai H, Namba K, Morimoto N, Nakanishi A, Arimoto Y, Sugiuchi T, Masuda S, Okamoto Y, Morita N, Sakamoto H, Shintani T, Fukuda S, Kaga K, <u>Matsunaga T*</u>	Deterioration in Distortion Product Otoacoustic Emissions in Auditory Neuropathy Patients with Distinct Clinical and Genetic Backgrounds.	Ear Hear.	40(1)	184-191	2019
DiStefano MT, Hemphill SE, Ozdamar AM., Siegert R K., Grant AR., Hughes MY., Cushman BJ., Azaiez H, Booth KT., Chhapin A, Duzkale H, <u>Matsunaga T</u> , Shen J, Zhang W, Kenna M, Schimmenti LA., Tekin M, Rehm HL., Abou Tayoun AN., Amr SS* on behalf of the ClinGen Hearing Loss Clinical Domain Working Group.	ClinGen Expert Clinical Validity Curation of 164 Hearing Loss Gene-Disease Pairs. Genet Med.	doi: 10.1038/s41436-019-0487-0			2019
Minami S, Nara K, Mutai H, Morimoto N, Sakamoto H, Takiguchi T, Kaga K, <u>Matsunaga T*</u>	A clinical and genetic study of 16 Japanese families with Waardenburg syndrome.	Gene.	708(1)	86-90	2019
Matsushima K, Nakano A, Arimoto Y, Mutai H, Yamazawa K, Murayama K, <u>Matsunaga T*</u>	High-level heteroplasmism for the m.7445A>G mitochondrial DNA mutation can cause progressive sensorineural hearing loss in infancy.	Int J Pediatr Otorhinolaryngol	108	125-131	2018
Morimoto N, Mutai H, Namba K, Kaneko H, Kosaki R, <u>Matsunaga T*</u>	Homozygous EDNRB Mutation in a Patient with Waardenburg Syndrome Type 1.	Auris Nasus Larynx	45(2)	222-226	2018

Suzuki N, Mutai H, Miya F, Tsunoda T, Terashima H, Morimoto N, <u>Matsunaga T*</u>	A case report of reversible generalized seizure in a patient with Wardeburg syndrome associated with a novel nonsense mutation in the penultimate exon of SOX10.	BMC Pediatr.	18(1)	171	2018
Oza AM, DiStefano MT, Hemphill SE, Cushman B, Grant AR, Siebert RK, Shen J, Chapin A, Boczek NJ, Schimmenti LA, Murry JB, Hasadsri L, Narasimhan K, Kenna M, Booth KT, Azaiez H, Griffith A, Avraham KB, Kremer H, Rehm HL, Amr SS, Abou Tayoun AN*, <u>Clin Gen Hearing Loss Clinical Domain Working Group</u>	Expert specification of the ACMG/AMP variant interpretation guidelines for genetic hearing loss.	Hum Mutat.	39(11)	1593-1613	2018
<u>松永達雄*</u>	「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 [Nippon Jibiinkoka Gakkai Kaiho (Tokyo)]	122	16-21	2019
<u>松永達雄</u>	先天性難聴児のゲノム診療の意義と動向 .	公衆衛生	82(6)	468-473	2018
<u>松永達雄</u>	遺伝学的診療の進め方	耳鼻咽喉科・頭頸部外科	90(8)	598-604	2018
<u>松永達雄</u>	臨床像起点の遺伝性難聴診療の確立	Otol Jpn.	28(2)	65-69	2018
<u>松永達雄</u>	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	60(10)	677-681	2018

Kominami A, Ueno S, Kominami T, Nakanishi A, Ito Y, Fujinami K, <u>Tsunoda K</u> , Hayashi T, Kikuchi S, Kameya S, Iwata T, Terasaki H.	Case of cone dystrophy with normal fundus appearance associated with biallelic POC1B variants	Ophthalmic Genet.	Apr 39(2)	255-262	2018
Hiroyuki Kondo, Kazuma Oku, Satoshi Katagiri, Takaaki Hayashi, Tadashi Nakano, Akiko Iwata, Kazuki Kuniyoshi, Shunji Kusaka, Atsushi Hiyoshi, Eiichi Uchio, Mineo Kondo, Noriko Oishi, Shuhei Kameya, Atsushi Mizota, Nobuhisa Naoi, Shinji Ueno, Hiroko Terasaki, Takeshi Morimoto, Masayoshi Iwaki, Kaoru Fujinami, <u>Kazushige</u> <u>Tsunoda</u> , Kei Shinoda, and Takeshi Iwata	Novel mutations in RS1 gene in Japanese patients with X-linked congenital retinoschisis.	Human Genome Variation	Jan8	3	2019
Yu Fujinami- Yokokawa, ikolas Pontikos, Lizhu Yang, <u>Kazushige</u> <u>Tsunoda</u> , Kazutoshi Yoshitake, Takeshi Iwata, Hiroaki Miyata, Kaoru Fujinami and Japan Eye Genetics Consortium	Prediction of Causative Genes in Inherited Retinal Disorders from Spectral-domain Optical Coherent Tomography Utilizing Deep Learning Techniques	Journal of Ophthalmolog y			in press

Khan KN, Kasilian M, Mahroo OAR, Tanna P, Kalitzeos A, Robson AG, Tsunoda K, Iwata T, Moore AT, <u>Fujinami K</u> , Michaelides M.	Early Patterns of Macular Degeneration in ABCA4-Associated Retinopathy.	Ophthalmolog y	125	735-746.	2018
Kumaran N, Rubin GS, Kalitzeos A, <u>Fujinami K</u> , Bainbridge JWB, Weleber RG, Michaelides M.	A Cross-Sectional and Longitudinal Study of Retinal Sensitivity in RPE65-Associated Leber Congenital Amaurosis.	Invest Ophthalmol Vis Sci.	59	3330-3339.	2018
Kong X*, <u>Fujinami K*</u> , Strauss RW*, Munoz B, West SK, Cideciyan AV, Michaelides M, Ahmed M, Ervin AM, Schönbach E, Cheetham JK, Scholl HPN; ProgStar Study Group.	Visual Acuity Change Over 24 Months and Its Association With Foveal Phenotype and Genotype in Individuals With Stargardt Disease: ProgStar Study Report No. 10.	JAMA Ophthalmol.	136	920-928.	2018
Mahroo OA, <u>Fujinami K*</u> , Moore AT, Webster AR.	Retinal findings in a patient with mutations in ABCC6 and ABCA4.	Eye (Lond).	32	1542-1543.	2018
Ando R, Saito W, Kanda A, Kase S, <u>Fujinami K</u> , Sugahara M, Nakamura Y, Eguchi S, Mori S, Noda K, Shinoda K, Ishida S.	Clinical Features of Japanese Patients With Anti- α -enolase Antibody-Positive Autoimmune Retinopathy: Novel Subtype of Multiple Drusen.	Am J Ophthalmol.	196	181-196.	2018

Mizobuchi K, Katagiri S, Hayashi T, Yoshitake K, <u>Fujinami K</u> , Kuniyoshi K, Mishima R, Tsunoda K, Iwata T, Nakano T.	Clinical findings of end-stage retinitis pigmentosa with a homozygous PDE6A variant (p.R653X).	Am J Ophthalmol Case Rep.	19	110-115.	2018
Suzuki K, Gocho K, Akeo K, Kikuchi S, Kubota D, Katagiri S, <u>Fujinami K</u> , Tsunoda K, Iwata T, Yamaki K, Igarashi T, Nakano T, Takahashi H, Hayashi T, Kameya S.	High-Resolution Retinal Imaging Reveals Preserved Cone Photoreceptor Density and Choroidal Thickness in Female Carriers of Choroideremia.	Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina.	50	76-85.	2019
Tanna P, Georgiou M, Strauss RW, Ali N, Kumaran N, Kalitzeos A, <u>Fujinami K</u> , Michaelides M.	Cross-Sectional and Longitudinal Assessment of the Ellipsoid Zone in Childhood-Onset Stargardt Disease.	Transl Vis Sci Technol.	8	1	2019
Ueno S, Inooka D, Meinert M, Ito Y, Tsunoda K, <u>Fujinami K</u> , Iwata T, Ohde H, Terasaki H.	Three cases of acute-onset bilateral photophobia.	Jpn J Ophthalmol.	63	172-180.	2019

<u>Fujinami K</u> , Strauss RW, Chiang JP, Audo IS, Bernstein PS, Birch DG, Bomotti SM, Cideciyan AV, Ervin AM, Marino MJ, Sahel JA, Mohand-Said S, Sunness JS, Traboulsi EI, West S, Wojciechowski R, Zrenner E, Michaelides M, Scholl HPN; ProgStar Study Group.	Detailed genetic characteristics of an international large cohort of patients with Stargardt disease: ProgStar study report 8.	Br J Ophthalmol.	103	390-397.	2019
Akiyama K, <u>Fujinami K</u> , Watanabe K, Noda T, Miyake Y, Tsunoda K.	Macular dysfunction in patients with macula-on rhegmatogenous retinal detachments.	Br J Ophthalmol.	103	404-409.	2019
<u>加我君孝</u>	加齢変化に伴う感覚器障害と QOL	ファルマシア	54(11)	1015	2018
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, <u>Kaga K</u> , Matsunaga T	Deterioration in distortion produce optoacoustic emissions in auditory neuropathy patients with distinct clinical and genetic backgrounds.	Era and Hearing	40(1)	184-191	2019
Hatabu N, Katori N, Sato T, Maeda N, Suzuki E, Komiyama O, Tsutsui H, Nagao T, Nakauchi-Takahashi H, Matsunaga T, Ishii T, Hasegawa T, <u>Yamazawa K</u> .	A Familial Case of a Whole Germline CDC73 Deletion Discordant for Primary Hyperparathyroidism.	Horm Res Paediatr	doi: 10.1159/000495800.		2019

Inoue T, Yagasaki H, Nishioka J, Nakamura A, Matsubara K, Narumi S, Nakabayashi K, <u>Yamazawa K</u> , Fuke T, Okada A, Ogata T, Fukami M, Kagami M.	Molecular and clinical analyses of two patients with UPD(16)mat detected by screening 94 patients with Silver-Russell syndrome phenotype of unknown etiology.	J Med Genet	doi: 10.1136/jmedgenet-2018-105463.		2018
<u>前田晃秀</u> ・ <u>廣田栄子</u>	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	AUDIOLOGY JAPAN	Vol.63 No.5	521	2018
<u>廣田栄子</u> ・ <u>齋藤佐和</u> ・ <u>大沼直紀</u>	聴覚障害児の早期介入に関する検討：全国聴覚特別支援学校乳幼児教育相談調査	Audiology Japan	61(3)	inpress	2019
<u>廣田栄子</u> ・ <u>齋藤佐和</u> 他	我が国における聴覚障害児の早期介入の現状	リハビリテーション連携科学	19(1)	inpress	2019
<u>守本倫子</u>	小児難聴	ファルマシア	54	1035-1039	2018
<u>守本倫子</u>	小児で重要な聴覚・平衡覚疾患	日本医師会雑誌	147	150-151	2018
<u>守本倫子</u>	胎児期感染による先天性難聴	JOHNS	34	1521-1524	2018
Suzuki N, Mutai H, Miya F, Tsunoda T, Terashima H, <u>Morimoto N</u> , 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.	23	doi: 10.1186/s12887-018-1139-2.	2018
<u>Morimoto N</u> , Mutai H, Namba K, Kaneko H, Kosaki R, Matsunaga T	Homozygous EDNRB mutation in a patient with Waardenburg syndrome type 1	Auris Nasus Larynx	45	222-226	2018
Kurata K, Hosono K, Hayashi T, Mizobuchi K, Katagiri S, Miyamichi D, <u>Nishina S</u> , Sato M, Azuma N, Nakano T, Hotta	X-linked retinitis pigmentosa in Japan: Clinical and genetic findings in male patients and female carriers.	Int J Mol Sci.	2019, 20, 1518;	doi:10.3390/ijms20061518	2019

Yoshida T, Katagiri S, Yokoi T, <u>Nishina S</u> , Azuma N.	Optical coherence tomography and video recording of a case of bilateral contractile peripapillary staphyloma.	Am J Ophthalmol Case Rep	13	66-69	2019
Hirayama1 J, Alifu Y, Hamabe R, Yamaguchi S, Tomita J, Maruyama Y, Asaoka Y, Nakahama K, Tamaru T, Takamatsu K, Takamatsu N, Hattori A, <u>Nishina S</u> , Azuma N, Kawahara A, Kume K, Nishina H.	The clock components Period2, Cryptochrome1a, and Cryptochrome2a function in establishing light-dependent behavioral rhythms and/or total activity levels in zebrafish	Sci Rep. 2019 Jan 9:196. doi: 10.1038/s4159 8-018-37879- 8.			2019
Hosono K, <u>Nishina S</u> , Yokoi T, Katagiri S, Saito H, Kurata K, Miyamichi D, Hikoya A, Mizobuchi K, Nakano T, Minoshima S, Fukami M, Kondo H, Sato M, Hayashi T, Azuma N, Hotta Y.	Molecular diagnosis of 34 Japanese families with Leber congenital amaurosis using targeted next generation sequencing.	Sci Rep. 2018 May 29;8(1):8279. doi: 10.1038/s4159 8-018-26524- z.			2018
Wakayama A, <u>Nishina, S</u> , Miki A, Utsumi T, Sugasawa J, Hayashi T, Sato M, Kimura A, Fujikado T.	Incidence of side effects of topical atropine sulfate and cyclopentolate hydrochloride for cycloplegia in Japanese children:a multicenter study.	Jpn J Ophthalmol, 2018 DOI 10.1007/s1038 4-018-0612-7			2018

Takahashi M, Yokoi T, Katagigi S, Yoshida-Uemura T, <u>Nishina, S</u> , Azuma N.	Surgical treatments for fibrous tissue extending to the posterior retina in eyes with familial exudative vitreoretinopathy.	Jpn J Ophthalmol	62(1)	63-67	2018
吉田朋世、 <u>仁科幸子</u> 、松岡真未、萬束恭子、赤池祥子、越後貫滋子、横井匡、東範行	Information and Communication Technology 機器の使用が契機と思われた小児斜視症例.	眼臨紀	11(1)	61-66	2018
太刀川貴子、武井正人、清田真理子、齋藤雄太、東範行、 <u>仁科幸子</u> 、丸子一朗、根岸貴志、野田英一郎、大熊康弘、吉田圭、藤巻拓郎、松本直、渡邊恵美子、 <u>齋藤誠</u>	低出生体重児における未熟児網膜症：東京都多施設研究.	日眼会誌	112(2)	103-113	2018
佐藤美保、加藤光広、田島敏広、川村孝、 <u>仁科幸子</u> 、根岸貴志、柿原寛子、初川嘉一、松村望、三木淳司、寺井朋子、横山利幸、森田由香、三原美晴、野村耕治、富田香、林思音、磯貝正智、堀田喜裕	中隔視神経異形成症の眼科診療に関する研究.	眼臨紀	11(5)	395-400	2018
<u>仁科 幸子</u>	乳幼児の新しい視覚スクリーニング—簡便で正確な検査装置の導入—	日本医師会雑誌	147(8)	1628-1629	2018
吉田 朋世、 <u>仁科幸子</u>	主訴と所見からみた眼科 common disease、内斜視	眼科	60	1157-1162	2018
Hayakawa I, <u>Kubota M</u> .	Digital Amputation by Congenital Insensitivity to Pain with Anhidrosis.	The Journal of Pediatrics		doi: https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2019.01.023	2019

Kumagai T, Tera shima H, Uchida H, Fukuda A, K asahara M, Kosu ga M, Okuyama T, Tsunoda T, In ui A, Fujisawa T, Narita A, Eto Y, <u>Kubota M.</u>	A case of Niemann-Pick disease type C with neonatal liver failure initially diagnosed as neonatal hemochromatosis.	<u>Brain Dev.</u>	41	460-464.	2019
Okazaki-Fukui K, <u>Kubota M</u> , Terashima H, Ishiguro A.	Early administration of vitamins B1 and B6 and L-carnitine prevents a second attack of acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion: a case control study.	<u>Brain Dev.</u>		In press	2019
Kanamori K, Terashima H, Anzai M, Ishiguro A, <u>Kubota M.</u>	Prolonged mild disturbance of consciousness and acute encephalopathy.	Pediatr Int.		doi: 10.1111/ped.13753.	2018
<u>Nagai K</u> , <u>Maekawa T</u> , <u>Terashima H</u> , <u>Kubota M</u> , <u>Ishiguro A.</u>	Severe anti-GAD antibody-associated encephalitis after stem cell transplantation.	<u>Brain Dev.</u>		doi:10.1016/j.braindev.2018.10.006.	2018
Hayakawa I, <u>Kubota M.</u>	Ictal pouting: kabuki visage or chapeau de gondarmerie?	Pract Neurol		doi:10.1136/practneuro-2017-001847	2018
Calmels N, Botta E, Jia N, Fawcett H, Nardo T, Nakazawa Y, Lanzafame M, Moriwa aki S, Sugita K, <u>Kubota M</u> , Obringer C, Spitz MA, Stefanini M, Laugel V, Orioli D, Ogi T, Lehmann AR.	Functional and clinical relevance of novel mutations in a large cohort of patients with Cockayne syndrome.	J Med Genet	55	329-343	2018

平成31年 4月 26日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター

所属研究機関長 職名 院長

氏名 大島 久二 印



次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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）臨床研究センター聴覚・平衡覚研究部・部長
（氏名・フリガナ）松永 達雄・マツナガ タツオ

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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京医療センター	<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"/>	東京医療センター	<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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京医療センター	<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。

平成31年 4月 26日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター

所属研究機関長 職名 院長

氏名 大島 久二 印

次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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) 臨床研究センター
視覚研究部・部長
(氏名・フリガナ) 角田和繁・ツノダカズシゲ

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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京医療センター	<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"/>	東京医療センター	<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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京医療センター	<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。

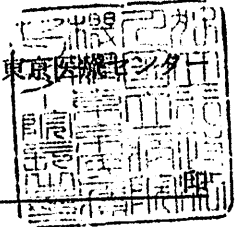
平成31年 4月 24日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター

所属研究機関長 職名 院長

氏名 大島 久二



次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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）臨床研究センター視覚研究部 視覚生理学研究室・室長
（氏名・フリガナ）藤波芳（フジナミカオル）

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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京医療センター	<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"/>	東京医療センター	<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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京医療センター	<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。

平成31年4月10日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター

所属研究機関長 職名 院長

氏名 大島 久二 印

次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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） 臨床研究センター・名誉臨床研究センター長
（氏名・フリガナ） 加我君孝・カガ キミタカ

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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京医療センター	<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"/>	東京医療センター	<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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京医療センター	<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□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。

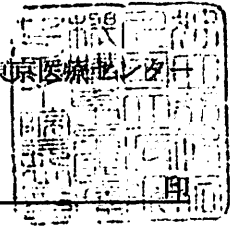
平成31年4月26日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター

所属研究機関長 職名 院長

氏名 大島 久二



次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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) 臨床遺伝センター/小児科・医員
(氏名・フリガナ) 山澤一樹・ヤマザワカズキ

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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京医療センター	<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"/>	東京医療センター	<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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京医療センター	<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□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。

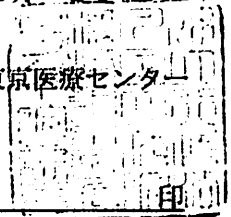
国立保健医療科学院長 殿

平成31年 4月 25日

機関名 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター

所属研究機関長 職名 院長

氏名 大島 久二



次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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）臨床研究センター・言語聴覚士
（氏名・フリガナ）榎本千江子・エノモトチエコ

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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京医療センター	<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"/>	東京医療センター	<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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京医療センター	<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

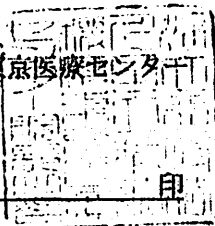
当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合はその理由： _____）
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合は委託先機関： _____）
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/>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

平成31年4月10日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター
 所属研究機関長 職名 院長
 氏名 大島 久二



次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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）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
（氏名・フリガナ）前田晃秀（マエダアキヒデ）

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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京医療センター	<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"/>	東京医療センター	<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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京医療センタ	<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。

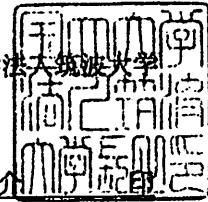
平成31年 4月 10日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立大学法人筑波大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 永田 恭介



次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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） 人間系 名誉教授
（氏名・フリガナ） 廣田 栄子 （ヒロタ エイコ）

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 type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<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。

平成31年 3月 5日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立研究開発法人国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職名 理事長

氏名 五十嵐 隆 印

次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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）感覚器・形態外科部 耳鼻咽喉科 診療部長
（氏名・フリガナ）守本 倫子 モリモト ノリコ

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 type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<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

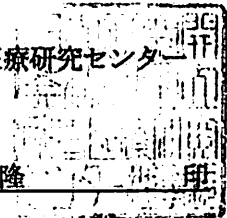
当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合はその理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

機関名 国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職名 理事長

氏名 五十嵐 隆



次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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）感覚器・形態外科部眼科 視覚科学研究室 ・ 医長
（氏名・フリガナ） 仁科幸子 ・ ニシナサチコ

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 type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<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） ・ 該当する口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。

平成31年 3月 25日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立成育医療研究センター

所属研究機関長 職名 理事長

氏名 五十嵐 隆 印

次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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） 神経内科 診療部長
（氏名・フリガナ） 久保田雅也・クボタマサヤ

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 checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立成育医療研究センター	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input 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"/>	国立成育医療研究センター	<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 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 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。

平成31年 3 月 27 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

次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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) 千葉県こども病院 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"/>	国立病院機構東京医療センター	<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。

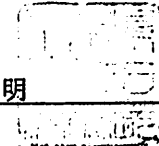
平成31年 3 月 27 日

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



次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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) 千葉県こども病院 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"/>	国立病院機構東京医療センター	<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□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。

平成31年 3 月 27 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

次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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) 千葉県こども病院 眼科医長
(氏名・フリガナ) 齋藤 麻美子 サイトウ マミコ

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"/>	国立病院機構東京医療センター	<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□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。

平成31年4月8日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 静岡県立総合病院

所属研究機関長 職名 院長

氏名 田中一成 印

次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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 副院長

高木 明(タカギ アキラ)

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 type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<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□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。

平成31年 3月14日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 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
所属研究機関長 職名 院長
氏名 原 寿郎



次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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） 眼科 ・ 科長
（氏名・フリガナ） 後藤 美和子 ・ゴトウ ミワコ

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"/>	福岡市立こども病院	<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：)	<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□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。

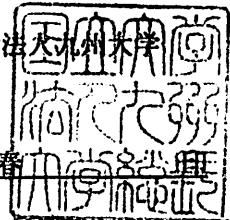
平成31年 3月 20日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立大学法 九州大学

所属研究機関長 職名 総長

氏名 久保 千春



次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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・医員
（氏名・フリガナ）土橋 奈々・ツチハシ ナナ

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 type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<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。

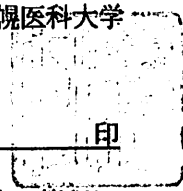
平成31年3月11日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 北海道公立大学法人札幌医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 塚本泰司



次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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) 耳鼻咽喉科学講座・教授
(氏名・フリガナ) 高野 賢一・タカノ ケンイチ

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"/>	札幌医科大学	<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。

平成31年 3月 4日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 大阪市立総合医療センター

所属研究機関長 職名 病院長

氏名 瀧藤 伸英

印

次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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） 眼科・主任部長
（氏名・フリガナ） 森 秀夫・モリ ヒデオ

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 type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<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。

平成31年 3月 13日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 独立行政法人国立特別支援教育総合研究所

所属研究機関長 職名 理事長

氏名 宍戸 和成



次の職員の平成30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 難治性疾患等政策研究事業（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） 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
 （氏名・フリガナ） 星 祐子（ホシ ユウコ）

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 type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<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 type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> （無の場合はその理由： <u>該当する研究がない</u> ）
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> （無の場合は委託先機関： <u>独立行政法人国立病院機構 東京医療センター</u> ）
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。