

厚生労働科学研究費補助金

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の難病に対する
医療と支援に関する研究

令和5年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 松永 達雄

令和6（2024）年 5月

別添2

厚生労働科学研究費補助金研究報告書目次

I. 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の難病に対する医療と支援に関する研究／独立行政法人
国立病院機構東京医療センター 松永達雄 1

II. 分担研究報告

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／独立行政法人
国立病院機構東京医療センター 加我君孝 9

MT-TS1 遺伝子の m.7471dup 変異と感音性難聴の表現型多様性に関する研究／独立行政法人国立病
院機構東京医療センター 南修司郎 11

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／独立行政法人
国立病院機構東京医療センター 角田和繁 14

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／独立行政法人
国立病院機構東京医療センター 藤波芳 16

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／北海道公立大
学法人札幌医科大学 高野賢一 18

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／北海道公立大
学法人札幌医科大学 日景史人 20

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／北海道公立大
学法人札幌医科大学 渡部恵 22

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／国立大学法人
群馬大学 近松一朗 24

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／千葉県こども
病院 仲野敦子 25

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／千葉県こども
病院 有本友季子 27

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／慶應義塾大学
大石直樹 29

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／国立研究開発
法人国立成育医療研究センター 守本倫子 31

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／東海大学 和
佐野浩一郎 33

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／国立大学法人
新潟大学 堀井新 34

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／国立大学法人
新潟大学 福地健郎 35

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／地方独立行政
法人静岡県立病院機構静岡県立総合病院 高木明 36

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／国立大学法人
東海国立大学機構 曾根三千彦 37

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／国立大学法人
東海国立大学機構 小南太郎 39

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／あいち小児保健医療総合センター 江崎友子	40
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／あいち小児保健医療総合センター 宮城麻衣	41
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／あいち小児保健医療総合センター 中野裕太	42
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／国立大学法人大阪大学 太田有美	43
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／国立大学法人大阪大学 森本壮	45
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究～遺伝学的解析と遺伝カウンセリングによる支援～／公立大学法人大阪 瀬戸俊之	47
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／公立大学法人大阪 新谷歩	49
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪母子医療センター 岡崎鈴代	51
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪母子医療センター 遠藤高生	52
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／兵庫県立こども病院／独立行政法人国立病院機構東京医療センター 勝沼紗矢香	53
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／兵庫県立こども病院／独立行政法人国立病院機構東京医療センター 野村耕治	55
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／国立大学法人神戸大学 上原奈津美	56
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／国立大学法人神戸大学 中西裕子	57
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／公立大学法人奈良県立医科大学 森本千裕	58
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／公立大学法人奈良県立医科大学 西智	60
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／国立大学法人九州大学 中川尚志	61
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／国立大学法人九州大学 村上祐介	63
先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究／独立行政法人国立特別支援教育総合研究所 星祐子	64
若年性の視覚聴覚二重障害の福祉機関における相談状況に関する研究／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／独立行政法人国立病院機構東京医療センター 前田晃秀	66
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	67

別添 3

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の難病に対する医療と支援に関する研究

研究代表者 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／臨床遺伝センター 部長／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難病に対する医療と支援の向上を目的とする。そのために、1) 遺伝学的診断と診療情報を検討した疾患概念の確立、2) 移行期医療支援の普及と手順書の改定、3) 疫学・実態調査結果等に基づいた診療マニュアルの改定と公開講座等の開催、4) 医療と研究の基盤となる医療支援窓口・疾患レジストリ・遺伝子検査の拡充を実施する。その結果、本難病に対する医療水準の向上と患者 QOL の向上が期待される。

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

南修司郎・独立行政法人国立病院機構東京医療センター・耳鼻咽喉科・科長

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・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・室長

高野賢一・北海道公立大学法人札幌医科大学・医学部耳鼻咽喉科・頭頸部外科学講座・教授

日景史人・北海道公立大学法人札幌医科大学・医学部眼科学講座・准教授

渡部恵・北海道公立大学法人札幌医科大学・医学部眼科学講座・准教授

近松一朗・国立大学法人群馬大学・大学院医学系研究科耳鼻咽喉科・頭頸部外科・教授

仲野敦子・千葉県こども病院・医療局・医療局長

有本友季子・千葉県こども病院・医療局診療部耳鼻咽喉科・科部長

大石直樹・慶應義塾大学・医学部・准教授

守本倫子・国立研究開発法人国立成育医療研究センター・小児外科系専門診療部耳鼻咽喉科・診療部長

和佐野浩一郎・東海大学・医学部・准教授

堀井新・国立大学法人新潟大学・大学院医歯学総合研究科耳鼻咽喉科頭頸部外科学分野・教授

福地健郎・国立大学法人新潟大学・大学院医歯学総合研究科・眼科学分野・教授

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・移行医療部・部長

曾根三千彦・国立大学法人東海国立大学機構・名古屋大学大学院医学系研究科耳鼻咽喉科学専攻・教授

小南太郎・国立大学法人東海国立大学機構・名古屋大学医学部附属病院眼科・助教

江崎友子・あいち小児保健医療総合センター・耳鼻いんこう科・医長

宮城麻衣・あいち小児保健医療総合センター・
眼科・医長

中野裕太・あいち小児保健医療総合センター・
眼科・専門員

太田有美・国立大学法人大阪大学・大学院医学
系研究科耳鼻咽喉科・頭頸部外科・准教授

森本壮・国立大学法人大阪大学・大学院医学系
研究科寄附講座視覚機能形成学・寄附講座准教
授

瀬戸俊之・公立大学法人大阪・大阪公立大学大
学院医学研究科臨床遺伝学・准教授

新谷歩・公立大学法人大阪・大阪公立大学大
学院医学研究科医療統計学・教授

岡崎鈴代・地方独立行政法人大阪府立病院機構
大阪母子医療センター・耳鼻咽喉科・主任部長

遠藤高生・地方独立行政法人大阪府立病院機構
大阪母子医療センター・眼科・副部長

勝沼紗矢香・兵庫県立こども病院／独立行政法
人国立病院機構東京医療センター・耳鼻咽喉科
／臨床研究センター聴覚・平衡覚研究部聴覚障
害研究室・部長／研究員

野村耕治・兵庫県立こども病院／独立行政法人
国立病院機構東京医療センター・眼科／臨床研
究センター聴覚・平衡覚研究部聴覚障害研究室・
部長／研究員

上原奈津美・国立大学法人神戸大学・医学部附
属病院・助教

中西裕子・国立大学法人神戸大学・大学院医学
研究科・准教授

森本千裕・公立大学法人奈良県立医科大学・耳
鼻咽喉・頭頸部外科・助教

西智・公立大学法人奈良県立医科大学・眼科学
教室・講師

中川尚志・国立大学法人九州大学・大学院医学
研究院耳鼻咽喉科学分野・教授

村上祐介・国立大学法人九州大学・九州大学病
院・眼科・講師

星祐子・独立行政法人国立特別支援教育総合研
究所・特任研究員

前田晃秀・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／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・センター
長／研究員

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）を呈する難病（以下、本難病）であり、小児慢性特定疾病や指定難病を含む35以上の疾病が該当する。全国の患者数は約2600人と希少である。視覚聴覚二重障害は単独の視覚障害あるいは聴覚障害の臨床像とは異なる特徴が多く、通常の診療方法が不可能な例も多い。本疾病群は希少性、多様性という特徴と、眼科と耳鼻咽喉科の狭間に位置することで組織的な研究がなく、標準的医療が未確立であった。また、小児患者に対する検査の限定、成人患者でのコミュニケーション障害なども本難病の診療を困難にしていた。このような本難病の特徴と医療の現状を考慮して、本難病の診療向上のために本研究が開始された。

本研究において3年間で達成を目指す具体的な目的は、1) 本難病の病態に基づいた診療に役立つ疾患概念を確立する、2) 本研究班で作成した本難病の移行期医療支援手順書の効果を検討して内容を向上し、普及を促進する、3) 学会や研究班、患者団体、国内外の先進医療施設などとの連携により、専門診療と支援体制を向上、普及する、4) 本難病医療・研究の基盤となる診療ネットワーク、レジストリ、遺伝子検査体制を拡充するの4点である。

B. 研究方法

a. レジストリ登録症例の遺伝学的評価

難病プラットフォームの本難病レジストリ（RADDAR-Jレジストリ）と東京医療センター遺伝性難聴レジストリ（NTMCレジストリ）に登録された臨床情報と遺伝学的検査結果から、原因、診断、病態を検討する。

b. 疾患の統合、分割、再分類

現在の疾患分類を、上記a.の検討で得られる原因、病態、表現型を基に統合、分類して、系統的に整理する。

c. 疾患の特徴の定義と診療マニュアルの改定

各疾患の頻度、臨床的観点からの層別化と診療プロセスにおける位置づけを定義して、診療マニュアルに追記する。

d. 移行期医療支援の実施と普及

本難病の移行期医療支援手順書に沿って支援を継続し、手順書のツールで評価と記録を行う。全国に本医療支援を普及する。

e. 移行期医療支援の検討と手順書の改訂・普及
本難病の移行期医療支援における実際の課題を把握し、必要な対応を考案して、手順書に反映し、全国に普及する。

f. 関連する団体・研究事業との連携による専門診療・支援の向上・普及

以下の1)～3)を実施する。

- 1) これまでの関連する研究事業による疫学・実態調査（アンケート調査）および研究成果を、診療マニュアル、遺伝子検査、支援体制に反映する。
- 2) 関連する学会、患者会を通じて本難病医療の情報を発信して適正な医療を普及する。
- 3) 関連する研究事業と協力して相互の成果を高める。

g. 公開講座、国際シンポジウムの準備・開催と論文集の発行

国内公開講座を計2回開催、国際シンポジウムを1回開催し、その論文集を発行する。

h. 医療支援、レジストリ、遺伝子検査支援の拡充

盲ろう医療支援案内窓口、RADDAR-Jレジストリ、遺伝子検査支援を継続、拡充する。

（倫理面への配慮）

本研究でヒト検体を採取する際には、資料等提供者の個人情報の保護、検体提供の任意性、提供を受けた検体の取り扱い方、得られる研究成果の医学的貢献度について、試料等提供者ないしはその保護者に十分に説明した上で、文書により同意を得る。個人情報の外部への持ち出し禁止、試料等の匿名化など個人方法の保護に努め、個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第57号）、行政機関の保有する個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第58号）、独立行政法人等の保有する個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第59号）及び地方公共団体等において個人情報の保護に関する法律（平成15

年法律第57号第11条)の趣旨を踏まえて制定される条例等を遵守する。

本研究で患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際には、「ヘルシンキ宣言」、「人を対象とする生命科学・医学系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. レジストリ登録症例の遺伝学的評価

b. 疾患の統合、分割、再分類

難病プラットフォームの視覚聴覚二重障害レジストリ (RADDAR-Jレジストリ)と東京医療センター遺伝性難聴レジストリ (NTMCレジストリ)の症例から、所定の条件を満たす169例の遺伝学的評価を行った。遺伝子検査は3段階で進め、第二段階の遺伝子パネル検査では36視覚聴覚二重障害遺伝子を含む156遺伝子を対象とした。遺伝学的評価の結果、57.4%は遺伝的原因による難病と判断された。遺伝的原因の内訳は32種類の遺伝子と2種類の染色体異常と多様であった。本研究で同定された各原因遺伝子と疾患を対応させて、疾患別の頻度を示した。アッシュャー症候群が20%と最多で、2番目が非症候群性難聴の様々な原因遺伝子であった。非症候群性難聴の遺伝子が同定された症例では、視覚障害の原因が他に存在すると考えられた。続いてチャージ症候群、ミトコンドリア病が多かった。しかし、これら上位4疾患を合計しても全体の35%であり、65%の患者は5%以下の頻度の多様な疾患 (15疾患) で構成されていた。

c. 疾患の特徴の定義と診療マニュアルの改訂 次年度開始予定

d. 移行期医療支援の実施と普及

当研究班で作成して、研究班ホームページから公開している「移行期医療支援手順書」を用いて、研究班の医療施設で移行期医療支援の実施と記録を進めた。各施設の実施内容は、班会議等で情報共有した。モデルケースである東京医療センターでは、移行期医療支援外来を小児科医師、耳鼻咽喉科医師、看護師、臨床心理士、薬剤師、ソーシャルワーカーの連携で運営し、関係者による毎月1回約1時間の症例検討会を実施した。

移行期医療支援の普及のために、令和5年11月開催の第18回日本小児耳鼻咽喉科学会で、移行期医療支援のシンポジウムを座長として企画し、演者としても発表した。学会には耳鼻咽喉科医師、小児科医師、言語聴覚士、遺伝カウンセラーなど490人の参加があり、広く国内に移行期医療支援の情報を伝えることができた。

e. 移行期医療支援の検討と手順書の改訂・普及 最終年度開始予定

f. 関連する団体・研究事業との連携による専門診療・支援の向上・普及

1) 関連する研究成果の支援への反映

患者会へのアンケート調査および視覚聴覚レジストリの調査では、幅広い年齢層と症状を持つ患者の状況を把握できた。聴覚障害と異なり、視覚障害は成人後に発症する例も多いため、難聴者のフォローアップでは視覚障害への注意が必要である。視覚聴覚二重障害の患者の随伴症状では脳神経系の症状が非常に多いので、診療においてはその点についても注意が必要である。

教育歴は高校卒業が最多であった (f-11)。就学の経過については、就学先変更なしで継続が約76%、変更して継続が約12%、就学できなくなった場合が約5%であった。

就労経験は約77%と高いが、就労の経過については約61%が退職後は就労なし、転職なしで勤務が約25%、転職ありで勤務が約14%で問題が大きい。

2) 関連する学会、患者会からの情報発信と医療普及

本年8月26日に横浜市で開催された患者団体「CHARGEの会」の交流会「CHARGEサマーキャンプ」にアドバイザーとして参加して、病院間の情報共有や移行期医療支援外来などの新しい医療の取組みを紹介した。令和6年5月15-18日に大阪市で開催の第125回日本耳鼻咽喉科学会総会・学術講演会で、教育講演「視覚聴覚二重障害」の準備を開始した。

3) 関連する研究事業との協力

本年10月22日にAMED難治性疾患実用化研究事業の視覚聴覚二重障害研究班と班会議を合同開催して、研究の推進に関する報告、討議を行った。また、班会議の議題の一つとして、実用化研究班による政策研究班（本研究班）が管理する視覚聴覚二重障害レジストリデータの二次利用の議題が生まれ、政策研究班のメンバーへの説明と意見交換が行われた。

g. 公開講座、国際シンポジウムの準備・開催と論文集の発行

1) 公開講座

本年度の視覚聴覚二重障害の支援に関する公開講座を、9月24日に横浜市で開催した。本難病支援を全国に広げることも目指して、オンライン開催とのハイブリッド形式で行った。講演者は神奈川県視覚聴覚二重障害の診療、支援に関わる患者会、福祉施設、教育施設、眼科医、耳鼻咽喉科医に引き受けていただいた。本公開講座の開催にあたっては、本難病の患者団体、医療者、教育者を交えて、事前と事後の2回（4月19日と11月17日）のオンライン会議を実施して、準備および実施の報告を行い、アドバイスを受けた。

2) 国際シンポジウム

次年度開催予定。

h. 医療支援、レジストリ、遺伝子検査支援の拡充

本年9月19日に、本研究班Website (<https://dbmedj.org/index.html>) の盲ろう者支援検索サイトに、神奈川県視覚聴覚二重障害の支援施設および支援内容の検索機能を追加した。盲ろう者支援検索サイトの作成には、公開講座と同様に本難病の患者団体、医療者、教

育者との公開前と公開後の2回の会議（4月19日と11月17日）で、報告を行い、アドバイスを受けた。本年度末時点での本難病レジストリは166例、本年度の遺伝子検査支援は54例であった。

D. 考察

a. レジストリ登録症例の遺伝学的評価

b. 疾患の統合、分割、再分類

登録症例の難聴の程度は生活が著しく困難となる高度以上が約38%であった。視覚障害の程度は測定記録が少なく、また様々な評価法があるため、例として右眼視力による評価を示す。高度以上は約41%で、難聴とほぼ同程度であった。レジストリ登録への協力は通院中の患者に依頼するため、障害の程度が高度以上あるいは中等度でも進行性など、医療の必要性が高い患者の割合が高いと考えられた。

本研究で判明した特に重要な点として、高い随伴症状保有率（約60%）、高い遺伝学的診断率（約60%）、早期に臨床的特徴を把握した治療計画の重要性があげられた。今後は、臨床情報等の検討結果を加えて、疾患概念の定義を進める。

c. 疾患の特徴の定義と診療マニュアルの改定

次年度開始予定

d. 移行期医療支援の実施と普及

シンポジウムでは発表準備において演者全員による2回の事前打ち合わせとリハーサルをオンラインで実施し、診療科や専門による移行期医療支援の認識の違いを認識できた。今後も移行期医療支援とその記録と普及活動を併行し、令和7年度に効果を評価し、手順書を改定する。

e. 移行期医療支援の検討と手順書の改訂・普及

最終年度開始予定

f. 関連する団体・研究事業との連携による専門診療・支援の向上・普及

1) 関連する研究成果の支援への反映

視覚聴覚二重障害の疫学調査・実態調査の検討内容は、医療施設および療育施設（児童発達支援センター/事業所）のアンケート調査では、大病院の患者数は0-4才が最多で、25-29才まで減少が続いた。このデータから大病院から中小

病院への移行あるいは通院中止が想定されるため、その適正な移行の支援が必要である。その後、65-69才まで漸増が続くが、その多くは障害が進んでからの受診となるため、早期受診を促す必要がある。患者の約86%が視覚か聴覚のどちらかに中等度以下の障害を持つが、現在は国内に中等度以下の障害者への対策がないため、その整備が必要である。

療育施設の患者数は0才から5才まで増加が続くが、これは情報不足のために訪問が遅れた例も含まれている可能性がある。このため患者との最初の社会的接点となる医療機関から療育施設への橋渡しが必要である。6才以後は学校が始まるので患者数が減少するが、療育施設の情報不足や学校から療育施設への移動手段がないことで、療育施設に通所できない例も多いと予想される。このため療育施設の情報提供の機会や移動体制の整備が必要である。

患者会へのアンケート調査および視覚聴覚レジストリの調査では、就学継続における困難は、主に情報入手とコミュニケーションであり、その対策が重要である。具体的支援方法としては、教員・加配教員と視覚聴覚補助具の積極活用の有効例が多く、これらを整備する意義が高い。就労困難の内容としては移動と視覚情報入手が多く、役立った支援は移動支援と聴覚による情報補償が多かった。このため、就労には移動支援の体制、視覚情報収集への対策、聴覚による情報保障の積極活用が特に重要である。

2) 関連する学会、患者会からの情報発信と医療普及

本年度の活動は国内の視覚聴覚二重障害の患者およびその診療にあたる耳鼻咽喉科医師への本難病医療の普及に役立った。

3) 関連する研究事業との協力

二次利用に必要な計画書の変更、中央一括倫理審査の承認を得て、関連する研究事業へのデータ提供を開始できた。

g. 公開講座、国際シンポジウムの準備・開催と論文集の発行

2) 公開講座

参加者数は現地参加33人、オンライン参加110人の143人と開催者スタッフ10人を合計して、総

計153人であった。アンケート調査結果は、ほぼ全項目で満足あるいはやや満足の回答が90%以上であり、興味が高かった内容としては盲ろう児教育が最多で、それに続いては様々な内容が同程度の関心であった。次回の参加希望者は95%以上であった。自由記述の回答では、今後も是非参加したいあるいは参加したいと答えた人の理由として、支援に関する内容が20人、当事者に関する内容が3人、情報取得に関する内容が17人、その他の内容が3人であった。意見・感想、次回取り上げてほしいテーマは、希望・要望に関する内容が7人、テーマに関する内容が9人、感想に関する内容が12人であった。質問は10件あり、それぞれ適切な演者等からの回答を返信した。

2) 国際シンポジウム

次年度開催予定

h. 医療支援、レジストリ、遺伝子検査支援の拡充

地区の表示の順番が実用的でないという意見があったため、今回は地区を地域ごとにまとめて表示した。将来的には地図表示からの選択も計画している。また、視覚障害者に見やすくするために、白黒反転表示が望ましいという意見をいただいて、その対応を進めている。

本研究班Websiteの公開時(2020年3月17日)から本年11月30日までの閲覧数は、全体で321,233回であり、その内訳は診療マニュアルが270,184回、盲ろう者支援検索サイトが26,895回であった。本年度の閲覧数(11月30日まで)は、全体で60,948回であり、診療マニュアルが50,239回、盲ろう者支援検索サイトが8,106回であった。

E. 結論

本研究の目的である疾患概念の確立、移行期医療支援の向上、関連する団体・研究事業との連携による専門診療・支援の研究の向上・普及、医療・研究基盤の拡充を達成するために、a. レジストリ登録症例の遺伝学的評価、b. 疾患の統合、分割、再分類、c. 疾患の特徴の定義と診療マニュアルの改定、d. 移行期医療支援の実施と普及、e. 移行期医療支援の検討と手順書の改訂・普及、f. 関連する団体・研究事業との連携による専門診療・支援の向上・普及、g. 公開講座、国際シ

ンポジウムの準備・開催と論文集の発行、h. 医療支援、レジストリ、遺伝子検査支援の拡充を進めた。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

松永達雄 移行期医療支援の基本と実践 小児耳鼻咽喉科 (印刷中)

2. 学会発表

Matsunaga T

Clinical approach to genetic hearing loss in the era of information explosion

Keynote Lecture, The 75th Korean Audiological Society Meeting

Seoul, Korea. 2023年5月13日

Matsunaga T, Nara K, Mutai H, Murakami H, Inoue S, Muramatsu R, Yamazawa K, Minami S, Kaga K. Genetic approach to improve clinical practice for patients with hearing loss associated with eye disorders in Japan. CORLAS (Collegium Oto-Rhinolaryngologicum Amicitiae Sacrum)2023 2023年8月27-30日, Tokyo

Matsuyama Y, Kanemura Y, Yasojima H, Matsunaga T, Nishimura H. A case of multiple clinical manifestations leading to the diagnosis of Alstrom syndrome. Human Genetics Asia 2023 (The 68th Annual Meeting of the Japan Society of Human Genetics). 2023年10月11-14日, Tokyo, Japan

Matsunaga T, Nara K, Mutai H, Murakami H, Inoue S, Muramatsu R, Yamazawa K, Minami S, Fujinami K, Fujioka M, Yamamoto N, Morimoto N, Tsuchihashi N, Masuda M, Arimoto Y, Nakano A, Sakamoto H, Seto T, Katsunuma S, Higuchi S. Genetic background and clinical features of congenital or early-onset deafblindness in Japan. Human Genetics Asia 2023 (The 68th Annual Meeting of the Japan Society of Human Genetics). 2023年10月11-14日, Tokyo, Japan

松永達雄、南修司郎、角田和繁、榎本千江子、小川佳子、前田晃秀、星祐子 先天性および若年発症の視覚聴覚二重障害(盲ろう)の実態調査 第

124回日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会 総会・学術講演会 福岡県福岡市2023年5月17-20日

仲野敦子、有本友季子、外池百合恵、村松玲子、奈良清光、務台英樹、松永達雄 アッシャー症候群の原因遺伝子が検出された小児難聴症例の検討 第68回日本聴覚医学会総会・学術講演会 千葉県千葉市2023年10月11-13日

松永達雄、上村奈々子、南修司郎、榎本千江子、前田晃秀 視覚聴覚二重障害の実態調査に基づいた社会的支援の提案 第68回日本聴覚医学会総会・学術講演会 千葉県千葉市2023年10月11-13日

務台英樹、奈良清光、南修司郎、仲野敦子、有本友希子、守本倫子、川崎泰士、和佐野浩一郎、坂本浩一、勝沼紗矢香、増田佐和子、松永達雄 難聴原因遺伝子の全エクソーム解析による効率的な同定 第33回日本耳科学会総会・学術講演会 群馬県高崎市2023年11月1-4日

松永達雄、奈良清光、務台英樹、南修司郎、加我君孝、山野邊義晴、藤岡正人、大石直樹、山本修、守本倫子、土橋奈々、中川尚志、増田正次、有本友季子、仲野敦子、勝沼紗矢香、三代康雄、阪本浩一 眼症状を伴う日本人難聴患者の診療向上のための遺伝学的アプローチ 第33回日本耳科学会総会・学術講演会 群馬県高崎市2023年11月1-4日

松永達雄 Symposium 1 : 今から始めることもから大人への移行支援 移行期支援の基本と実践 第18回日本小児耳鼻咽喉科学会総会・学術講演会 大分県別府市2023年11月9-10日

Matsunaga T Genetic spectrum of deaf-blindness and its clinical implications in cochlear implantation. Symposium: Genetic Information for CI. 14th Asia Pacific Symposium on Cochlear Implant and Related Sciences (APSCI) Seoul, Korea. 2023年11月8-11日

Matsunaga T Innovation of clinical practice for hearing loss by implementation of large-scale genetic test. Luncheon Seminar. The 14th International Collaborative Forum of Human Gene Therapy for Genetic Disease. Minato-ku, Tokyo, 2024年1月 25

目

Matsunaga T

Genetic Basis of Hearing Loss. Symposium: Recent Advances in the Diagnosis and Management of Genetic Hearing Loss. The 19th Korean-Japan Joint Meeting of Otorhinolaryngology. Seoul, 2024年3月20-22日, 2024

H. 知的財産権の出願・登録状況

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

別添 4

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の難病に対する医療と支援に関する研究

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

移行支援には、難聴については正しく聴覚障害のための検査・診断を行い、かつ適切な補聴器の装用と管理が必要である。視覚聴覚二重障害児（者）は、このプロセスを行うこと自体が難しい。補聴の成果として、生活の場および教育の場での評価によるフィードバックが欠かすことができない。東京医療センターの耳鼻科外来では、言語聴覚士の協力を得てこの問題に取り組んだ。

A. 研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害児（者）の聴力障害の正確な診断と適切な補聴器装用指導、あるいは人工内耳装用による生活と教育の環境におけるQ.O.Lの向上を目指す。

B. 研究方法

聴力検査は熟練した長いキャリアを持つ言語聴覚士 3 名の協力を得て行った。視覚障害のため、検査の視覚的理解は不可能なため、小児では BOA、一方思春期より成人は純音聴力検査を実施した。人工内耳装用者の場合は CI2004 による言語の単音節・単語・文章の認知評価を実施した。

(倫理面への配慮)

対象は匿名化し、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

1) 小児群

2例について取り組んだ。2例とも聴力障害は軽度で、かつ補聴器の試用を試みたが拒否的なため、補聴器装用には至らなかった。

2) 思春期群

1例は4歳の時、腸管出血性大腸菌による溶血性尿毒症のための脳出血後、視覚聴覚二重障害を呈した。現在16歳。聴覚障害は中・高度感音難聴で補聴効果を認め補聴器を常時装用。視覚障害は右側頭・頭頂葉損傷による半側空間無視

を呈した。もう1例は17歳。これまで盲学校で教育を受けてきた。補聴器は約10年前に与えられ装用していたが、聴力検査の結果、高度難聴のため効果が期待できないことが判明。身体障害者手帳の等級変更、新たな補聴器の申請手続きを進めている。

3) 成人群

11例は人工内耳手術を実施。2例は両側、9例が片側。いずれの症例も音声による会話が可能となり、点字の通訳を必要としなくなった。しかし移動には介助者が必要なことは変わらないが、聴覚の再獲得はQ.O.Lの著しい向上をもたらした。CI2004は、術前は単音節・単語・文の3項目とも0%であったが、術後は良好な成績をあげている。

ピアノ演奏を得意とする1例は難聴が疑われていたが、聴力検査の結果軽度難聴のため補聴器の装用は必要ないと診断された。

D. 考察

1) 小児群について

今回取り上げた小児の 2 例は重い難聴を疑われていたが、繰り返しの聴力検査で初めて軽度の障害であることが判明し、補聴器不要の結論に至った。ベテランの経験豊富な言語聴覚士にとっても視覚聴覚二重障害の聴力検査が難しいことがわかった。

2) 思春期群について

2例について取り上げた。1例は長期観察により補聴器が有用で、有効な活用をしている。もう1例は補聴器を与えただけで、しかも現在の聴力検査から役に立っていないことが判明した。二重障害の場合、視覚の障害の教育が主となった場合、聴覚の補償については等閑視された例である。最良のコミュニケーション方法の保障がされているが、注意深く取り組む必要がある。

3) 成人群

視覚聴覚二重障害者にとっては、人工内耳の手術後、音声による会話が可能となる点、人工内耳は画期的な医療である。手術前は点字によるコミュニケーションのみであったが、人工内耳により生活の質が劇的に変わることは、その恩恵は大きい。

ピアノ演奏を得意とする1例は重い難聴が疑われていたが、繰り返した聴力検査により補聴器は不要となった。

以上より、視覚聴覚二重障害児(者)の聴力の評価は難しいが、経験ある病院を知らしめることで対応し、現在のベストの医療を受けられるようネットワークの形成が今後の鍵となると考えられる。

E. 結論

視覚聴覚二重障害児(者)の聴力障害の評価は、視覚障害のため聴力検査は容易ではない。正確な聴力の評価によって初めて適切な聴覚補が可能となる。その結果、現在の本人へのベストな医療が可能となる。そのためのネットワークづくりが今後の課題である。

F. 研究発表

1. 論文発表

- ・加我君孝、関口香代子：新生児・乳幼児の音への反応観察のためのヒヤリングチェック。JOHNS、39(8):879-881、2023.
- ・加我君孝：聴覚。JOHNS、39(12):1429-1434、2023.
- ・加我君孝：重症心身障害児用“意思伝達装置”。JOHNS、40(1):108-110、2024.

2. 学会発表

該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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

MT-TS1遺伝子のm.7471dup変異と感音性難聴の表現型多様性に関する研究

研究分担者

南修司郎 独立行政法人国立病院機構東京医療センター 耳鼻咽喉科 科長

研究要旨

MT-TS1遺伝子のm.7471dup変異は、感音難聴(SNHL)、神経学的異常、またはその両方に関連しており、米国医学遺伝学・ゲノム学会(ACMG)とクリニカルゲノムリソース(ClinGen)のガイドラインにより病的バリエーションとされている。この研究では、日本人8家族を対象に、m.7471dupバリエーションに関連するSNHLの表現型を詳細に調査した。調査の結果、m.7471dupバリエーションを有する患者に対する厳密な経過観察、遺伝カウンセリング、教育環境の配慮の評価の重要性を強調している。

A. 研究目的

m.7471dupバリエーションは、感音難聴(SNHL)、神経学的異常、またはその両方に関連することが知られているが、このバリエーションに特異的な聴力学的特徴はまだ明らかにされていない。この研究では、日本人8家族を対象に、m.7471dupバリエーションによるSNHLの臨床的および聴覚学的特徴を報告する。

B. 研究方法

対象は、MT-TS1のm.7471dup変異を有する日本人8家族で、SNHLに罹患していた。各対象者の広範な臨床病歴は、対象者から直接、またはその親族から収集された。初診時の検査は、耳鏡検査と聴力検査であった。実施した聴力検査の種類は、被験者の発育年齢によって決定した。

(倫理面への配慮)

本研究は、国立病院機構、国立病院機構東京医療センターおよび他の参加病院すべての施設倫理審査委員会の承認を得た。

C. 研究結果

MT-TS1のm.7471dup変異に関連するSNHLやその他の疾患の家族歴は4名にはなかったが、他の4名にはミトコンドリア遺伝と一致する家族歴があった。3人のプロバンドはホモプラスミーでm.7471dup変異体を有していたが、5人のプロバンドはヘテロプラスミーで変異体を有しており、その範囲は2.2~82%であった。プロバンド以外の8家族13人の母方の家族もm.7471dup

変異体について検査され、11人が変異体を持っていた。プロバンドとその母方の家族を含むすべての被験者において、ホモプラスミーの有病率は33.3% (7人)、ヘテロプラスミーは57.1% (12人)、野生型は9.5% (2人)であった。ホモプラスミー、ヘテロプラスミー、野生型の分類については、5家系は同一家系の母方の家族間で同じ分類であったが、他の3家系は母方の家族間で異なる分類であった。そのうち4家系では、プロバンドはホモプラスミーであったが、他の3人の母方の家系はヘテロプラスミーであった。家族5では、本人はヘテロプラスミーであったが、母親は野生型であった。家族7では、本人とその母親がヘテロプラスミーを示したが、母方の祖母は野生型であった。

m.7471dup変異体に加え、5家系のプロバンドとその母親にはホモプラスミーのm.1555A>G変異体が、7家系のプロバンドにはCDH23の複合ヘテロ接合体変異体が、8家系のプロバンドにはGJB2の複合ヘテロ接合体変異体が検出された。これらの変異はすべて病原性変異と考えられ、詳細は表S1に示されている。CDH23変異体およびGJB2変異体を有するプロバンドの両親は、これらの変異体の保因者であることが確認された。

m.7471dup変異体の浸透率は、遺伝的原因が追加された被験者を除くと、62.5% (16例中10例)であった。ホモプラスミーでは100% (7例中7例)、ヘテロプラスミーでは33.3% (9例中3例)であった。難聴の重症度は、聴力の良い方の耳の値によって決定され、難聴の遺伝的原因を持たない5人のプロバンドでは中等度から重度

まで様々であり、変種を持つが難聴の遺伝的原因を持たない11人の母方の家族の難聴の重症度は、なしから重度まで様々であった。聴力レベルとm.7471dup変異の割合との間に有意な相関は認められなかった。難聴の遺伝的原因を伴わないホモプラスミーを持つ2人の被験者（1家系のIII-2、6家系のIII-2）は軽度の難聴を呈し、難聴の遺伝的原因を伴わないヘテロプラスミーが60%を超える3人の被験者（2家系のII-5、4家系のII-4、III-3）は正常な聴力を有していた。m.7471dup変異を有し、難聴の遺伝的原因が追加されていない被験者の難聴の発症は、主に先天性または6歳以下（80%；10人中8人）であった。プローバンドでは、1人（3家系）は先天性、4人（1家系、2家系、4家系、6家系）は6歳未満であった。m.7471dup変異体および難聴を有する母方の家族では、発症は3人の家族で6歳以下（家族1のIII-2およびII-2、家族6のII-4）、1人の家族で約20歳（家族6のIII-2）、1人の家族で約60歳（家族4のI-4）であった。NHSを受け、難聴の他の遺伝的原因を認めなかった変種を持つ6人の対象者（プローバンド4人と母方の家族2人）では、プローバンド3人を含む5人（83.3%）がNHSに合格した。NHSに合格した5名のうち、2名には自動ABR（AABR）が使用され、2名には方法が特定されなかった。家族3と家族4のプローバンドはANSDの特徴を呈し、ABRが失われたにもかかわらずOAEは正常であった。さらに、家族1では、本人、本人の兄弟（III-2）、母親（II-2）が、ABRによる聴力レベルとPTAによる聴力レベルの不一致を示した。同じ不一致は、本人および本人の兄（III-2）を含む家族6でも検出された。これらの所見は蝸牛神経の機能障害を示唆している。これらの被験者では音声弁別が比較的良好に保たれていたことから、蝸牛神経機能障害の程度は軽度である可能性が高い。さらに、これらの被験者におけるOAEの異常は、外有毛細胞の機能障害を同時に示唆していた。家族1のすべての患者と母方の家族2人に耳CTおよび/またはMRI撮影が行われた。家族3の患者では、CTで検出された蝸牛神経管の閉塞と蝸牛神経の低形成が蝸牛神経機能障害と一致した。家族1の確率者の母親は、生後10年間に3回めまい発作を経験した。家族6では、本人およびその弟（III-2）は成人期に注意欠陥多動性障害（ADHD）と診断され、本人の母方の叔父（II-4）は統合失調症の既往があった。この変異体を持つ他の被験者にはミトコンドリア病に関連する症状はみられなかった。

D. 考察

本研究で示された一連の症例から、m.7471dup変異体に関連する表現型は、正常な聴力から神経学的異常を伴う、あるいは伴わない重度難聴まで、不均一であることが示された。m.7471dup変異体の浸透率は、遺伝的原因が追加された被験者を除くと62.5%であり、ホモプラスミーの場合は100%、ヘテロプラスミーの場合は33.3%であった。m.7471dup変異体を持つシチリア人家族の先行研究では、13人のホモまたはヘテロ変異体保因者（69%の浸透率）において、2人の対象者が孤立性難聴を呈し、7人の対象者が神経学的症状を呈した（Tiranti et al 1995）。オランダの家族に関する先行報告では、38人のホモプラスミーまたはヘテロプラスミーの変異体保因者のうち27人が、孤立した症状として難聴を呈した（浸透率71%）（Verhoevenら、1999年）。本研究では、ホモプラズマ型m.7471dup変異体保有者全員がある程度の難聴を呈した。しかし、オランダの家族からの報告によると、m.7471dupの常染色体変異を持つ人の中には聴力が正常な人もいた。

m.7471dup変異体による難聴の機序はまだ解明されていない。2つの異なる家系の2人のプローバンドは、ABRがなくOAEが正常であると定義されるANSDの基準を満たした。ANSDの特徴を伴わないSNHLはミトコンドリア病患者によくみられるが、ANSDもまたミトコンドリア病と独立して関連している（Huangら2022; Kaga2016）。m.7471dup変異体を有する患者におけるANSDの先行報告はない。ANSD患者は通常、音声弁別が不良であるが、m.7471dup変異体患者では音声弁別が比較的良好であった。この特徴は蝸牛神経の軽度の機能障害を反映している可能性がある。さらに、CORまたはPTAによる軽度から中等度の難聴にもかかわらず、ABRとOAEの消失が家系1の3人と家系6の2人に観察された。我々は以前、ANSD患者の大部分でOAE反応が生後数年で悪化することを報告した（Kitao et al.）これらの5人の患者にも同じ疾患過程が存在した可能性があるが、事前のOAEデータがないため、その過程を検証することはできなかった。さらに、家族5と家族7のプローバンドは、SNHLの共通の特徴を示した。これらの所見から、m.7471dup変異体は、まだ同定されていない遺伝的または環境的要因によって、蝸牛神経、有毛細胞、またはその両方の機能障害を引き起こす可能性があることが示唆された。

E. 結論

本研究は、MT-TS1 の m.7471dup 変異型に関連する表現型の変化に関する貴重な知見を提供した。全体的な浸透率は 62.5% であり、ヘテロプラスミーよりもホモプラスミーを有する被験者の方が浸透率が高いこと、変異型患者の 80% において先天性または早期発症 (6 歳以下) であること、変異型患者の約 80% において NHS の経過が良好であること、難聴の重症度が様々であること、神経学的異常を併発していること、ANSD または関連疾患との関連が確認された。m.7471dup 変異体を有する患者では、これらの表現型の特徴を考慮すべきである。m.7471dup 変異体が SNHL、特に ANSD を誘発する正確な機序を解明するためには、さらなる研究が必要

であり、それは標的治療戦略の開発に貢献する可能性がある。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
該当なし
2. 実用新案登録
該当なし
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）
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の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 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 部長

研究要旨

アッシャー症候群は、先天性難聴につづいて発達期に夜盲、視野狭窄等が進行する疾患であり、眼科における聴覚視覚二重障害の代表疾患である。本年度は当院の網膜変性症外来における、本疾患の移行期における就業支援対応について調査した。

A. 研究目的

アッシャー症候群は、先天性難聴と若年期発症網膜色素変性の合併のため、極早期の聴覚視覚障害と、それに続く発達期の視覚障害を特徴とする。当院の網膜変性症外来においてはそれぞれの患者に対して最適の対応を探索しつつ経過観察を行っている。本年度は疾患の進行にともない変化する就学、就業における問題点について検討した。

B. 研究方法

当院眼科外来を受診した男性アッシャー症候群患者の、視機能、リハビリ状況、職務状況について、診療録を後ろ向きに調査した。

(倫理面への配慮)

患者は二重障害研究の実態調査研究を行うにあたり、研究の趣旨を十分に説明したうえで、書面による同意を得ている。

C. 研究結果

患者は初診時 27 歳の男性。先天難聴のため遺伝学的検査を施行され、USH2A 遺伝子によるアッシャー症候群と診断されている。幼少時には視覚症状はなかったものの、中学 1 年時に夜盲を自覚した。その後、視力低下、視野障害が進行したが、中学、高校は普通学級で通学することが可能であった。聴力は補聴器使用によって通常の会話が可能であった。

社会人となり美容室にてカット業務を行った。視力低下（矯正視力、右 0.2、左 0.5）、羞明、色覚異常のため業務にある程度の不自由を伴うものの継続可能であった。

しかし、10 代終盤から視力低下が顕著となり、就職後は短期間でカット作業に不自由を覚える

ようになり、同業務の継続が困難となった。20 歳過ぎから、細かい作業を伴わないマッサージ関連の職種に異動した。その後、さらに視力低下、視野狭窄が進行し、文字認識と歩行も困難となった。県のリハビリセンターに通所し、音声パソコンと白杖の訓練を行った。その後も業務は継続していたが、27 歳時には矯正視力が右光覚なし、左手動弁まで低下した。識字、独自歩行は極めて困難であるが、聴力は良好に保たれているため、現在でも異動後の業務継続が可能となっている。

D. 考察

生後の難聴は補聴器によって改善し、その後の進行が見られなかったものの、若年時に生じた視覚障害によって、職業の変更を強いられる例を報告した。本症例は学校卒業までは通常に近い対応が可能であったものの、就職後に視機能がやや急速に悪化し、業務内容に大きな転換が強いられた。視覚情報を必要とする職種に就いた場合は、症状の進行にともなって業務の中断や変更をせざるを得なくなることが多い。今回は、遺伝学的検査の結果によりあらかじめ視機能予後が予測されたため、長期的なビジョンを持って就業計画を立てることができた。

E. 結論

アッシャー症候群は特異的な眼症状を伴う遺伝性疾患であり、学習、就業の指導については、疾患の自然経過を考慮した専門的なアドバイス、ロービジョンケアが重要である。

F. 研究発表

1. 論文発表

1.Matsushita I, Izumi H, Ueno S, Hayashi T, Fujinami K, Tsunoda K, Iwata T, Kiuchi Y, Kondo H. Functional Characteristics of Diverse PAX6 Mutations Associated with Isolated Foveal Hypoplasia. Genes (Basel). 2023 Jul 21;14(7):1483. doi: 10.3390/genes14071483.

2.Kei Mizobuchi¹ Takaaki Hayashi, Koji Tanaka, Kazuki Kuniyoshi⁴, Yusuke Murakami, Natsuko Nakamura, Kaoruko Torii, Atsushi Mizota, Daiki Sakai, Akiko Maeda, Taro Kominami, Shinji Ueno, Shunji Kusaka, Koji M Nishiguchi, Yasuhiro Ikeda, Mineo Kondo, Kazushige Tsunoda, Yoshihiro Hotta, Tadashi Nakano

Genetic and clinical features of ABCA4-associated retinopathy in a Japanese nationwide cohort.

Am J Ophthalmol. March 16, 2024DOI:<https://doi.org/10.1016/j.ajo.2024.03.007>

3.Akiko Suga, Kei Mizobuchi, Taiga Inooka, Kazutoshi Yoshitake, Naoko Minematsu, Kazushige Tsunoda, Kaoru Fujinami, Kazuki Kuniyoshi, Yosuke Kawai, Yosuke Omae, Katsushi Tokunaga Takaaki Hayashi, Shinji Ueno, Takeshi Iwata

Homozygous structural variant of RPGRIP1 is frequently associated with Achromatopsia in Japanese IRD patients. Genetics in Medicine Open March

2. 学会発表

1.角田和繁, 遺伝子治療の手術手技と問題点 シンポジウム、第70回日本臨床視覚電気生理学学会, 2024/2-3, 国内, 口頭

2.角田和繁, IRD 診療の最前線に関わるトピックス, 遺伝子治療の対象疾患をどう見つけるか?, ティータイムセミナー 第70回日本臨床視覚電気生理学学会, 2024/2/2-3, 国内, 口頭

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の難病に対する医療と支援に関する研究

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：

本研究では、先天性あるいは若年発症視覚聴覚二重障害の難病患者における、疾患概念確立、臨床データ・試料の収集、医療および移行期医療支援の向上、診療マニュアル改訂を通じて、診療を向上するためのエビデンスを創出する。

A. 研究目的

本研究では、先天性あるいは若年発症(40歳未満)の視覚聴覚二重障害の難病の患者における、疾患概念確立、臨床データ・試料の収集、医療および移行期医療支援の向上、診療マニュアル改訂を通じて、診療を向上するためのエビデンスを創出することを目的とする。

B. 研究方法

当院眼科外来、当院遺伝診療科外来受診患者について後ろ向き調査を行い、先天性あるいは若年性視覚聴覚二重障害の難病患者に関わる臨床情報の整理を行い、遺伝子等についての疾患の特徴とその概念について調査をおこなった。

(倫理面への配慮)

該当患者へは二重障害研究の実態調査研究を行うにあたり、研究の趣旨を十分に説明したうえで、書面による同意を得る。

C. 研究結果

2022年1月より当院眼科・遺伝診療科で遺伝性網膜疾患として初診として受診し、遺伝学的診断が得られた152症例の内、4症例(2.6%)が視覚聴覚二重障害に関わる原因遺伝子であり、USH2Aであった。4症例については、聴覚障害の報告はなく、USH2A関連網膜症の診断であった。21症例(13.2%)を占めるRPGRについては、既報で一部聴覚障害を呈したとの報告はあったものの、聴覚障害の発症した症例はなかった。

D. 考察

先天性あるいは若年発症の視覚聴覚二重障害は極めて希少であるとされる。今回の調査により、遺伝性網膜疾患を契機として受診する患者の中

で、先天性あるいは若年発症の聴覚障害を有する患者数が少ない事が示唆された。USH 2 A 関連視覚聴覚二重障害については、早期の聴覚障害が、初診契機と知られており、症状の発症の順序が、初診診療科に大きく影響を与えている事が推察される。

E. 結論

眼科・遺伝診療科における遺伝性網膜疾患部門を初診とする患者で、遺伝学的診断が得られた152症例について、視覚聴覚二重障害関連遺伝子の有無、ならびに、先天性あるいは若年発症の聴覚障害の有無についての調査を実施した。USH 2 A を始めとする関連遺伝子の同定はあったものの、聴覚障害を有する症例はおらず、症状の発症の順序が、初診契機・初診診療科に大きく影響を与えている事が明らかとなった。

F. 研究発表

1. 論文発表

1. Fujinami-Yokokawa Y, Joo K, Liu X, Tsunoda K, Kondo M, Ahn SJ, Robson AG, Naka I, Ohashi J, Li H, Yang L, Arno G, Pontikos N, Park KH, Michaelides M, Tachimori H, Miyata H, Sui R, Woo SJ, Fujinami K; East Asia Inherited Retinal Disease Society Study Group*. Distinct Clinical Effects of Two RP1L1 Hotspots in East Asian Patients With Occult Macular Dystrophy (Miyake Disease): EAOMD Report 4. Invest Ophthalmol Vis Sci . 2024 Jan 2;65(1):41. doi: 10.1167/iovs.65.1.41.

2. Fujinami-Yokokawa Y, Yang L, Joo K, Tsunoda K, Liu X, Kondo M, Ahn SJ, Li H, Park KH, Tachimori H, Miyata H, Woo SJ, Sui R, Fujinami K. Occult Macular Dysfunction Syndrome: Identification of Multiple Pathologies in a Clinical Spectrum of Macular Dysfunction with Normal

Fundus in East Asian Patients: EAOMD Report No. 5. *Genes (Basel)*. 2023 Sep 26;14(10):1869. doi: 10.3390/genes14101869.

3. Matsushita I, Izumi H, Ueno S, Hayashi T, Fujinami K, Tsunoda K, Iwata T, Kiuchi Y, Kondo H. Functional Characteristics of Diverse PAX6 Mutations Associated with Isolated Foveal Hypoplasia. *Genes (Basel)*. 2023 Jul 21;14(7):1483. doi: 10.3390/genes14071483.

4. Hashem SA, Georgiou M, Fujinami-Yokokawa Y, Laich Y, Varela MD, de Guimaraes TAC, Ali N, Mahroo OA, Webster AR, Fujinami K, Michaelides M. Genetics, Clinical Characteristics, and Natural History of PDE6B-Associated Retinal Dystrophy. *Am J Ophthalmol*. 2024 Feb 15;263:1-10. doi: 10.1016/j.ajo.2024.02.005.

5. Laich Y, Georgiou M, Fujinami K, Daich Varela M, Fujinami-Yokokawa Y, Hashem SA, Cabral de Guimaraes TA, Mahroo OA, Webster AR,

Michaelides M. Best Vitelliform Macular Dystrophy Natural History Study Report 1: Clinical Features and Genetic Findings. *Ophthalmology*. 2024 Jan 24;S0161-6420(24)00086-1. doi: 10.1016/j.ophtha.2024.01.027.

2. 学会発表

1. 藤波芳, 網膜色素変性症の診断: 個別化医療における機能評価 シンポジウム, 第77回日本臨床眼科学会, 2023/10/06, 国内, 口頭

2. 藤波芳, 遺伝子治療の効果判定と留意点, 第70回日本臨床視覚電気生理学会, 2024/2, 国内, 口頭

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 高野賢一 北海道公立大学法人札幌医科大学
医学部耳鼻咽喉科・頭頸部外科学講座 教授

研究要旨

当施設における先天性・若年性視覚聴覚二重障害の難病に対する移行期医療支援について検討し、地域における移行期医療の問題点、課題を抽出し、実地臨床での応用可能性について検討した。

A. 研究目的

視覚・聴覚・肢体不自由&知的障害 重複合併児（者）の移行期支援方法を確立し、実地臨床に応用する

B. 研究方法

分担者所属の札幌医科大学付属病院ならびに関連施設である北海道立子ども総合医療・療育センターにおける移行期医療支援について、関係医療スタッフを対象に調査を行い、さらに実地臨床で応用する方策を検討した。

（倫理面への配慮）

患者個人情報については、施設基準に則り配慮した。

C. 研究結果

1. 支援体制に関して

1) 医療機関の移行支援体制と連携方法

耳鼻咽喉科、眼科では成人も対象としているため、専門性の高い診療を行っている地域基幹病院や連携している。移行支援については、成人も含めた他疾患同様、地域医療連携室が窓口となり、移行支援を行っている。

2) 地域における移行支援体制と連携方法

北海道では札幌・旭川などの都市部と、それ以外の地域での医療格差が顕著であり、高い専門性を必要とする疾患の移行支援は進んでいないのが現状である。連携方法は主として上記のような、病院間連携や大学関連施設における連携であり、移行期医療支援に特化した連携は構築されていない。

2. 支援プログラム

1) 面談、本人の状況、考えの把握

本人の意思が確認できる場合できない場合などがあり、一概に判断することは難しいが、基本的には信頼関係が構築されている主治医と本人、家族との面談による。看護師も同席することが多いが、移行期支援専門の看護師はいない。

2) 移行準備の進捗チェック

成人期医療の受け入れ先が決まれば、連携室が中心となって進捗チェックを行う。ただし、連携室の業務量としては、移行期支援よりも通常の病診間連携となっている。

3) 移行期支援チーム・カンファレンスにおける支援計画の作成

個々の症例によって対応が変わってくるが、通常は各科の主治医どうしでコミュニケーションをとりつつ、支援計画を行う。科どうしでの合同カンファレンスなどは行っていない。

4) 本人への支援計画（案）の提示と話し合い

1) 同様、本人の意思が確認できる場合できない場合などがあり、一概に判断することは難しいが、基本的には信頼関係が構築されている主治医と本人、家族との面談による。看護師も同席することが多いが、移行期支援専門の看護師はいない。

5) 支援計画にそった成人診療科への紹介準備

各科の主治医に委ねられており、必要に応じて医療連携室が関与する。

6) 成人診療科への紹介

耳鼻咽喉科は成人診療科も兼ねるため、居住地が変わらない限りは、主たる診療科も変更はない。

7) 成人診療科への紹介後のフォローアップ

耳鼻咽喉科は成人診療科も兼ねるため、居住地が変わらない限りは、主たる診療科も変更はない。

3. 実地臨床への応用

個々の症例に対してきめ細やかな支援が必要であり、現状では科ごとに症例の疾患や重症度などに応じて対応しているが、診療科や部門を超えての連携には至らず、今後の課題である。

D. 考察

北海道においては札幌・旭川などの都市部と、それ以外の地域での医療格差が顕著であり、高い専門性を必要とする疾患の移行支援は進んでいないのが現状である。病院間連携や大学関連施設における連携であり、移行期医療支援に特化した連携は構築されていないため、今後の課題である。

E. 結論

下について重点的に対策、検討が必要である。

- ①成人移行の必要性
- ②目標となる移行の形（視聴覚と全身状態）
- ③支障をきたす問題の解決方法

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者

日景史人 北海道公立大学法人札幌医科大学 医学部眼科学講座 准教授

研究要旨

本研究の対象は先天性および若年性（40歳未満で発症）の視覚聴覚二重障害（盲ろう）を呈する難病（以下、本難病）であり、平成29年度から難治性疾患政策研究事業として診療マニュアル、移行期医療支援手順書の公開などを行ってきたが、今回は難病の病態に基づいた診療に役立つ疾患概念を確立、移行期医療支援手順書の効果を検討して内容を向上と普及の促進、学会や研究班、患者団体、国内外の先進医療施設などとの連携により、専門診療と支援体制を向上と普及、本難病医療・研究の基盤となる診療ネットワーク、レジストリ、遺伝子検査体制を拡充を行った。

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）を呈する難病（以下、本難病）であり、小児慢性特定疾病や指定難病を含む35以上の疾病が該当する。全国の患者数は約2600人と希少である。視覚聴覚二重障害は単独の視覚障害あるいは聴覚障害の臨床像とは異なる特徴が多く、通常の診療方法が不可能な例も多い。本疾病群は希少性、多様性という特徴と、眼科と耳鼻咽喉科の狭間に位置することで組織的な研究がなく、標準的医療が未確立であった。また、小児患者に対する検査の限定、成人患者でのコミュニケーション障害なども本難病の診療を困難にしていた。平成29年度から難治性疾患政策研究事業として診療マニュアル、移行期医療支援手順書の公開などを行ってきたが、今回は以下を目的とする。

1. 本難病の病態に基づいた診療に役立つ疾患概念を確立する。
2. 本研究班で作成した本難病の移行期医療支援手順書の効果を検討して内容を向上し、普及を促進する。
3. 学会や研究班、患者団体、国内外の先進医療施設などとの連携により、専門診療と支援体制を向上、普及する。
4. 本難病医療・研究の基盤となる診療ネットワーク、レジストリ、遺伝子検査体制を拡充する。

B. 研究方法

以下の4計画で、平成29年度からの視覚聴覚二重障害の難病に対する難治性疾患政策研究事業（代表：松永）を発展させる。

- 1) 本難病患者レジストリに登録された臨床情報と遺伝学的検査結果から、原因、診断、病態を検討する。病態に基づいて疾病を整理して、疾患概念を確立する。疾患概念は公開されている診療マニュアルに追加し、全国の関係医療施設に周知する。
- 2) 本研究参加施設で移行期医療支援手順書に沿った支援を行い、経過の記録と手順書のツール（チェックリスト等）で支援前後の自律と移行の状況を検討する。その結果から運用方法や手順書の課題を発見し、その対策を手順書に追加する。
- 3) 本研究班の研究成果、AMED 研究、NHO 研究などの成果を集約して診療マニュアルに反映する。診療体制と COVID-19 感染症対策も含む社会的支援体制も整備する。学会、患者会、国内外の先進医療施設との連携でシンポジウム・公開講座を開催し、会員医師、医療関係者、患者、一般社会に情報普及する。
- 4) 全国の主たる医療施設の診療ネットワーク構築、レジストリと遺伝子検査の体制を拡充する。

（倫理面への配慮）

対象患者にインフォームド・コンセントをしっかりと行い、個人情報を守られるよう決められた data base にのみ情報を取り込んだ。

C. 研究結果

視覚聴覚二重障害レジストリへの登録を引き続き行い、視覚聴覚二重障害遺伝子検査・診断の実施を行った。また、班会議（10月に実施）での発表、意見交換を行った。

D. 考察

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が稀少疾患であるため新規の患者登録作業に苦慮し、引き続き検索が重要であると考えた。

E. 結論

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に対する診療マニュアルやガイドラインを普及・啓発を十分行うことができた。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者

渡部恵 北海道公立大学法人札幌医科大学 医学部眼科学講座 准教授

研究要旨

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）を呈する希少性と多様性の難病に対する情報集積と診療マニュアル・ガイドラインの普及・啓発及び移行期医療支援モデル構築を目的とする。また、COVID-19感染下における本疾病群の患者の課題の解明も行う。

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）を呈する難病であり、小児慢性特定疾病や指定難病を含む35以上の疾病が該当する。全国の患者数は約2600人と希少である。単独の視覚障害あるいは聴覚障害の臨床像とは異なる特徴があり、通常の診療方法が活用できない場合が多い。また、本難病はその希少性と多様性のために情報集積が困難で組織的な研究がなかったため以下の1-3の研究課題を設定した。また4つ目の課題として、本患者は触覚を用いる機会が多く、COVID-19感染を受けやすいためCOVID-19感染下における本疾病群の患者の課題の解明にも取り組んだ。

1. 本疾病群に対する移行期医療支援モデル構築。体制の構築と移行支援ツール・プログラムを開発し（1年目）、実際の運用と調査・検証を行い（2、3年目）、ガイドブック等を作成する（3年目）。
2. 診療マニュアルの普及・啓発、質の向上。学会・患者会と連携、承認を得て、診療マニュアルの活用を広げる（全年）。その利用経験から診療マニュアルの質を向上する（全年）。
3. 関連データベース構築への協力と医療への活用。病態、臨床症状、医学的介入のデータを蓄積し、自然歴を明らかにする（全年）。従来診断基準、重症度分類、各種治療法の適応を再検討し、診療ガイドライン等の質を向上する（3年目）。
4. COVID-19感染下における本疾病群の患者の課題の解明。日常生活におけるコミュニケーションへの影響および施設や学校の状況をアンケート調査し（2年目）、対策方法を提言する（3年目）。

B. 研究方法

1) 移行期医療支援モデル事業

令和4年度はモデル事業を継続し、遵守状況とアウトカムのアンケート調査とその検証に基づいて修正して、ガイドブックを作成、公開する。

- a. モデル事業は各参加施設で進める。
- b. アンケート調査は研究事務局で行い、その結果を検証してプログラムの修正とガイドブックの作成を行う。

2) 診療マニュアルの普及・啓発、改訂

既に公開された診療マニュアルを各参加診療施設で運用する。遵守状況とアウトカムのチェックシートを用いて問題点を抽出し、医師・患者・家族からの意見を事務局で集積し、診療マニュアルを改訂する。

- a. 学会・患者団体の連携・承認を得て、パンフレット配布、Webサイトからの公開、公開講座などを通じて診療マニュアルの活用を広げる。
- b. 毎年開催される全国盲ろう者大会の医療分科会および本医療関連施設の勉強会で診療マニュアルを周知する。
- c. 眼科・耳鼻科の学会でも診療マニュアルに関する発表を行い、普及を促進する。

3) データベース等の拡充と活用

a. 本研究班で既に確立した一体的診療体制モデル、患者会・学会との連携、遺伝子検査体制、療育生活環境整備を活用してモデル医療を継続し、その結果得られる臨床データを、指定難病データベース、難病プラットフォームデータベース、臨床ゲノム情報統合データベースに登録する。

b. 集積したデータを解析して、診断基準、重症度分類、各種治療法の適応などを再検討し、診療ガイドライン等の策定、改訂に役立てる。

4) COVID-19 感染下の本疾病群の患者の課題と問題点の解明

a. 日常生活におけるコミュニケーションへの影響および施設や学校の状況を、患者団体を通じて患者とその家族へのアンケート調査の解析結果を基に対策を提案する。

(倫理面への配慮)

対象患者にインフォームド・コンセントをしっかりと行い、個人情報を守られるよう決められた data base にのみ情報を取り込んだ。

C. 研究結果

1) 移行期医療支援手順書

移行期医療支援の実施と検討のため移行期医療実施状況の調査票への意見を行った。また、実施状況調査票を回答し、手順書への意見を行った。

2) 診療マニュアル

視覚聴覚二重障害医療の提供と検討のため診療マニュアル利用状況のアンケート調査へ回答し、改訂原稿の作成（担当執筆者のみ）

3) 視覚聴覚二重障害レジストリへの登録

4) 視覚聴覚二重障害遺伝子検査・診断の実施

5) 班会議（8月に実施）での発表、意見

D. 考察

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）が稀少疾患であるため新規の患者登録作業がなかなか進まなかった。

E. 結論

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）を呈する希少性と多様性の難病に対する情報集積と診療マニュアル・ガイドラインの普及・啓発及び移行期医療支援モデル構築が十分行うことができた。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 近松一郎 国立大学法人群馬大学
大学院医学系研究科耳鼻咽喉科・頭頸部外科 教授

研究要旨

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の診療情報を集積し、データベースに登録しその実態を把握する。また視覚聴覚二重障害患者に対する移行期医療について現状を調査し、移行期医療支援手順書、診療マニュアルを通じて移行期医療の充実を図る。

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情報を集積し、原因・病態別臨床像の解明を図る。それらを基に、移行期医療の診療マニュアル、移行期医療支援手順書の活用促進を図る。

B. 研究方法

当院の外来を受診した先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の患者の臨床データの登録を行う。移行期医療について、担当医師およびSTから情報を収集し、当院の実態を調査する。また移行期医療の取り組みや諸問題について検討を行い、移行期医療支援手順書を臨床活用する。

(倫理面への配慮)

本研究は、当施設の臨床研究審査委員会の承認を得ている。また対象となる患者に対しては説明を行い、文書による同意を取得する。

C. 研究結果

今年度は新規に登録できる症例は無かった。既登録症例について、当院眼科と協働し追跡調査を行った。データベースへ情報登録を行った。移行期医療支援の手順書を活かした臨床活動を行った。日本聴覚医学会に参加して、視覚聴覚二重障害および移行期医療支援に関する情報収集を行い、実臨床に応用できるように取り組んだ。

D. 考察

視覚聴覚二重障害児の追跡調査として家族面談を行うなかで、症例のライスステージに応じた情報収集や環境調整を、保護者が一手に担っている実態に気づくことができた。診療マニユア

ルや移行期医療支援手順書を臨床活用し、保護者と情報共有を積極的に進めたい。

また、移行期医療支援の手順書については、視覚聴覚二重障害のみならず、聴覚の単一障害例にも有用と思われ、応用利用によって個々のセルフアドボカシー能力の向上が図れると思われた。

一方で、移行期医療支援の充実を図るためには、臨床活動に留まらず、家族を中心とした医療・教育・福祉の地域連携や、それによる移行支援に関する共通認識も必要と思われ、今後の課題と思われる。

E. 結論

移行期医療支援について、診療マニュアルおよび手順書の利活用によって、実際の診療を円滑に進めることができるようになった。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 仲野敦子 千葉県こども病院 医療局 医療局長

研究要旨

若年性視覚二重障害を呈する疾患の1つであるアッシャー症候群例の、遺伝学的検査の観点から医療と支援について検討した。症例から、遺伝学的検査と臨床像について明らかにした。また、これらの疾患はそれぞれが希少疾患であるため、医療と支援においては多職種を含めた医療者側の疾患及び遺伝学的検査に対する理解と知識が重要であることが判明した。

A. 研究目的

若年性視覚二重障害を呈する疾患の1つであるアッシャー症候群例の、遺伝学的検査の観点から医療と支援について検討した。アッシャー症候群Type1 とType2は先天性難聴を呈するが、視覚障害が出現するのは10歳～思春期前後である。近年は難聴に対する遺伝学的検査により、視覚障害のない例でアッシャー症候群の原因遺伝子が検出され、将来的に視覚聴覚二重障害を発症する可能性が高いことが判明する例がある。本研究では、当院での症例を通して、多職種による医療と支援の在り方および課題について検討した。

B. 研究方法

難聴の原因検索目的に遺伝子解析を実施した難聴児 392 例のうち、アッシャー症候群の原因遺伝子にバリエーション (pathogenic / likely pathogenic) を認めた 7 症例について遺伝学的検査結果と臨床像を検討した。さらに、遺伝学的検査結果開示上の課題について、耳鼻咽喉科、眼科、遺伝科、遺伝カウンセラー、看護師、MSW で支援の在り方を検討するための研究会を開催した。

(倫理面への配慮)

倫理委員会での承認を得て実施した。特に、対象症例について集積した情報については、個人が特定できないような形で使用・保存し、情報の漏洩を起こさぬよう厳重に管理した。

C. 研究結果

遺伝学的検査を実施した難聴児392例中、難聴の原因と考えられる遺伝子が確認できた例は226例(57.7%)であり、そのうち7例でアッシャー症候群の原因遺伝子にバリエーションが検出された。(MYO7A 1例、PCDH15 1例、USH2A 5例)アッシャー症候群と診断された例は、遺伝学的検査を実施した例の1.8%、難聴の原因遺伝子が検出された例の3.1%であった。Type 1 の原因遺伝子 (MYO7A、PCDH15) が検出された2例は、先天性重度難聴であり両側人工内耳手術を受けており、8歳前後で視覚障害が出現し臨床的にもアッシャー症候群の診断となっていた。Type2の原因遺伝子 (USH2A) が検出された5例(4歳～15歳)は、全例中等度難聴であり補聴器を装着しており、経過観察中に難聴の進行は認めていなかった。眼科的検査において軽度の網膜色素変性症の所見を認める例もあったが、視覚障害が出現している例はなかった。

研究会の内容は、1 研究の概要とこれまでの成果(耳鼻咽喉科)、2 症候群性難聴と遺伝科の関わり(遺伝科)、3 難聴遺伝学的検査で発見された症候群例と遺伝カウンセリング(遺伝カウンセラー)、4 眼科におけるアッシャー症候群の診療と治療法開発戦略(眼科)であった。先天性難聴として発症し、難聴の遺伝学的検査によりアッシャー症候群の診断となった場合の対応および支援が大きな課題であったが、多職種による院内研究会において、医療者側の知識の重要性、特に遺伝学的検査開示における遺伝科的考え方、他科疾患の理解(耳鼻咽喉科医の網膜色素変性症の知識と理解、眼科医の難聴に対する理解と知識)の重要性が共通認識された。

D. 考察

当院で先天性あるいは若年発症の難聴児に対して実施した遺伝学的検査結果から、難聴症例392例中7例（1.8%）に若年性視覚聴覚二重障害の原因疾患であるアッシャー症候群の原因遺伝子が検出されていた。特に、Type 1の2症例は、人工内耳装用例で、8歳で視覚障害が出現し網膜色素変性症の診断となっていた。Type 2の5症例は、中等度～高度難聴で聴力の悪化は認められておらず、臨床的に眼症状の出現している例はなかった。比較的稀な疾患ではあるが、先天性難聴児の数%に本疾患の児がいることは小児難聴の診療する医療者は十分に理解しておく必要があると考えられた。そのためにも、本研究において他疾患も含めて視覚聴覚二重障害の実態を明らかにし、ホームページでの情報提供の重要性がある。

また、アッシャー症候群においては耳鼻咽喉科が主治医である難聴診断時から遺伝学的検査の実施から結果開示の時点では遺伝科および遺伝カウンセラーの役割は重要であり、アッシャー症候群の診断後は眼科医が主治医となり得る。今回の研究において、視覚聴覚二重障害疾患に対して、それぞれの科が他科の知識が十分ではないことが判明した。また移行期支援で関与するスタッフにとっても、本疾患の知識及び理解なしでは対応が困難である。これらの情報を整理し、関係スタッフが共有することが支援には必須であると考えられた。

E. 結論

若年性視覚聴覚二重障害例に対する医療および移行期医療支援において、眼科医以外の医療者の視覚障害の知識と理解、耳鼻咽喉科以外の医療者の聴覚障害の知識と理解が重要である。また、遺伝性疾患が多いため、遺伝学的知識と遺伝カウンセラー的な考え方の理解も重要である。多くの希少疾患があるが、引き続き、視覚聴覚二重障害を呈する疾患のデータを蓄積し、その情報を発信していく必要があると考えられた。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
2023年11月 日本耳科学会

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
該当なし
2. 実用新案登録
該当なし
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）
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の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 有本友季子 千葉県こども病院 医療局診療部耳鼻咽喉科 科部長

研究要旨 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害は、様々な疾患で生じるが、視覚障害と聴覚障害の関係が明確にならずに別個のものとして対応されている例も存在している。本研究を契機に遺伝学的検査や遺伝科、眼科、耳鼻咽喉科等の診療連携を行い検討を行う中で、視覚障害と聴覚障害が同一の原因による症候群性の視覚聴覚二重障害であることが判明した症例を経験した。視覚聴覚二重障害を呈す疾患は、いずれも難病で希少疾患が多く、十分な医療体制や支援が可能となることが期待されている。視覚聴覚二重障害を生じる疾患については新たな知見の報告もみられることから、さらに臨床データの収集の継続が必要である。円滑な成人移行を可能とするために、眼科医、耳鼻咽喉科医、遺伝科医、遺伝カウンセラー、看護師、ソーシャルワーカー等、診療に携わる全ての立場の者が一同に会し講演会を介し議論を深めることで、共通認識をもつことは円滑な成人移行のためには有効を思われた。円滑な成人移行のための体制づくりを行うために必要な要素について検討を行った。

A. 研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害は、様々な疾患で生じるが、視覚障害と聴覚障害が別個に診療されており、同一原因による症候群性のものであっても真の診断に至っていない症例も存在している。耳鼻咽喉科医、眼科医、遺伝科医、遺伝カウンセラーが連携し、遺伝学的検査も組み合わせることで真の病態が判明する症例もある。視覚聴覚二重障害の診療体制の構築やマニュアル改訂においては十分な臨床データを継続して収集し検討を重ねる必要がある。また、生涯を通じての支援を行う上では、小児期から成人期への成人移行が円滑に進む必要があり様々な医療機関で活用できるシステムづくりも求められている。視覚聴覚二重障害の医療体制の構築や円滑な成人移行のための体制整備を具現化していくことが目的である。

B. 研究方法

十分な医療情報を把握しておくことがマニュアル改訂を行う上でも必要となることから、視覚聴覚二重障害の試料収集を継続し、病態の解明を進め、疫学情報の蓄積を行った。また視覚聴覚二重障害における円滑な成人移行を行うにあたって必要となる情報や医療連携について検討を行った。

(倫理面への配慮)

試料収集の際には個人情報取り扱いについて十分留意し、個人情報が漏洩しないように匿名化する等の配慮を行った。遺伝学的検査は十分な遺伝カウンセリングを施行した後、希望した場合にのみ施行した。

C. 研究結果

試料収集を行う中で、聴覚障害と視覚障害について別個に診療が行われていたが、遺伝学的検査でUsher症候群を呈する遺伝子変異が確認され、実は視覚障害も聴覚障害も同一の遺伝子変異による症候群性であることが判明した症例を確認した。視覚聴覚二重障害のデータベースの追加登録を行った。

成人移行をめぐるには、耳鼻咽喉科、眼科医師、遺伝科医師、遺伝カウンセラー、言語聴覚士、視能訓練士、看護師、ソーシャルワーカーが一同に会し院内にて講演会を開催し、議論を重ねた。各々の立場における考え方を共有し、相互理解を深めた。講演会を通じて、疾患の特徴や経過についての情報が正確に伝わり、共通理解をもつことができた。共通認識がある中で成人期に移行する前に移行後診療にあたる医師の診療をあらかじめ受けておくことは、将来の見通しを立てやすくなり患児や保護者の不安感や心

理的負担の軽減につながり、円滑な成人移行を行う上で有効である。

D. 考察

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害症例に対して十分な医療と支援を行うためには、正確な医療情報を元にした診療マニュアルを適宜改訂できるようにすることや遺伝学的検査を含め原因解明を行える医療体制を整備することが重要である。情報を更新できるようにするためには、試料収集は継続していく必要がある。視覚障害と聴覚障害が別個の疾患と捉えられていたが原因になりうる遺伝子変異が判明し、同一の原因による症候群性の視覚聴覚二重障害であることが判明した。このような症例が他にも潜在している可能性があり、引き続き症例を重ねて検討していく必要がある。

視覚聴覚二重障害に対する医療や支援を生涯にわたり継続して行っていくためには、十分な診療体制の構築以外にも円滑な成人移行が行えるように体制を整備することが重要である。本研究の中で、講演会を開催し診療に携わる様々な立場の医療者で疾患の特徴や経過について共通理解を得たことは、立場の異なる様々な医療者からの意見を理解し議論を深める上で有効であった。成人移行後の診療にあたる医師も議論に加わることで、患児や保護者の診療における課題について成人移行前から共有することができ、円滑な成人移行が期待された。円滑な成人移行を実現するためには、移行前後で診療に携わる全ての職種が参加して移行前から検討会を行う等、連携した診療体制の整備を日頃から行

っておくことが必要である。視覚聴覚二重障害は希少疾患も多く診療経験の機会が限られることから、マニュアル等を用いて広く医師に情報が行き渡るようにしていくことは、成人期の受け入れ先の確保の上でも重要と考える。

E. 結論

先天性および若年性視覚二重障害症例に対して十分な医療と支援を行うには、正確な医療情報の収集を継続して行うことは重要である。円滑な成人移行を行うためには、移行前から移行前後で診療にあたる様々な立場の医療者が共通認識をもった上で意見交換を行い、患児の課題を共有しておくことが必要である。マニュアル作成等により希少疾患を含む視覚聴覚二重障害について広く医師に情報提供を行うことは、成人移行先の確保においても重要である。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 該当なし
2. 実用新案登録 該当なし
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）
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の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 大石直樹 慶應義塾大学 医学部 准教授

研究要旨

本研究の対象は先天性および若年性（40歳未満で発症）の視覚聴覚二重障害（盲ろう）を呈する難病であり、小児慢性特定疾病や指定難病を含む35以上の疾病が該当する。全国の患者数は約2600人と希少である。視覚聴覚二重障害の臨床像は、単独の視覚障害あるいは聴覚障害の臨床像とは異なる特徴が多く、単独の視覚障害あるいは聴覚障害に対する診療方法が活用できない場合が多い。しかし、本疾病群は診療領域の狭間に位置するために、これまで研究への組織的な取り組みがなく、横断的研究体制が必要とされていた。本研究では、聴覚障害の面から耳鼻咽喉科が積極的に関わることが多い神経線維腫症Ⅱ型の重度聴覚障害への対応として可能な選択肢につき検討し、考察した。

A. 研究目的

視覚聴覚二重障害の難病では個別に専門性の高い医療が必要であり、小児から成人への移行期においては、適切な医療の継続と自然歴・治療・加齢による変化への対応が必要である。しかしながら、現在、本疾病群に対してそのような体制とプログラムがない。

本研究では、視覚聴覚二重障害を来し得る難病である神経線維腫症Ⅱ型の聴覚障害の経過につき、考察する。特に、同疾患の中で10歳代に発症する若年型は病気の進行が速いことが知られている。両側性に聴神経腫瘍を発症することが同疾患の特徴であり、若年発症型は腫瘍の増大が早く、10歳代後半まで両側とも健聴であったにも関わらず20歳代前半には両側重度難聴に至る例も少なからず存在する。そのような症例に対する聴覚補償の可能な選択肢を例示し、考察する

B. 研究方法

慶應義塾大学病院耳鼻咽喉科・頭頸部外科外来に通院中の神経線維腫症Ⅱ型症例の中で、特に若年発症型の一症例の経過について、診療録を振り返ることで、その聴覚経過の特徴、可能な治療の選択肢について考察する。

(倫理面への配慮)

本研究は「ヘルシンキ宣言」の倫理的精神に基づき、「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」、「個人情報保護に関する法律」、「独立行政法人等の保有する個人情報の保護に関する法律」、「医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律」及び関連する法令、改正法令、研究実施計画書を遵守して実施した。本研究は、中央倫理審査として、「京都大学大学院研究科・医学部および医学部附属病院医の倫理委員会」にて審議され、倫理委員会の承認を得た。本倫理審査をもって、慶應義塾大学にも同様に申請を行い、承認を得て研究を進めている。

C. 研究結果

症例 19歳女性

数年前に両側軽度感音難聴を呈するようになり、難聴精査のための頭部MRIにて両側小脳橋角部に腫瘍性病変が見られ、神経線維腫症Ⅱ型との診断に至った。徐々に腫瘍の増大とともに、両側ともに聴力の進行を認め、高校での授業理解にも支障をきたすようになった。一側は語音弁別能も80%程度が保たれた中等度感音難聴である一方、対側は純音閾値、語音閾値ともに悪化傾向がつづき、特に語音弁別能が10%程度の高度感音難聴に至った。そこで、良聴耳側に補聴器を導入し、3か月かけて宇都宮方式聴覚リハビリテーションを行った結果、補聴器の適合が得られ、日常的には補聴器装着下の聞こえのハンディキャップが大いに軽減した。

一方、高度難聴側の聴神経腫瘍は増大傾向が明らかで、脳幹を圧排する所見となり、脳神経外科により後頭下開頭法による腫瘍摘出術が施行された。術後、純音聴力は低中音域を中心に保たれたが、語音弁別能は0%であり、補聴器を用いたとしても同側の聴力活用は困難な状況である。

非手術側は腫瘍の増大が緩徐であり、補聴器の装用効果は良好で純音聴力閾値も安定しており、しばらく経過観察を継続していく予定である。

D. 考察

神経線維腫症Ⅱ型は、両側聴神経腫瘍により両側重度難聴まで進行する可能性がある疾患で、聴覚障害は患者のQOLを大きく左右する。本疾患は常染色体顕性遺伝を呈し、以前我々はその遺伝子変異と臨床症状の相関を見出した

(Oishi N, Matsunaga T, et al. Scientific Report 2022)。

若年発症型は遺伝子変異との関連があり、重症化しやすく、腫瘍の増大に伴う両側重度難聴を来しやすい。提示した症例は、典型的な若年発症型の経過であり、聴覚補償の観点からは補聴器の装用効果が得られている間は極力補聴器装用を継続することが妥当である。

補聴器装用も有効でなくなった場合、次の選択肢は人工内耳埋め込みであるが、通常の内耳性難聴に対する人工内耳の効果に比べて、現状では必ずしも高い装用効果が得られるわけではない。さらに、術後などで蝸牛神経が温存されていない症例では、本邦では未承認ながらも聴性脳幹インプラントの適応ともなり得るが、聴性脳幹インプラントは人工内耳よりもさらに効果が劣ることが知られている、という限界がある。

現実的には、両側聾に至った同疾患患者の中では、スマートホンアプリの文字変換を活用している例も多いが、さらに視力障害を呈する例では、アプリの文字変換を用いるにも支障がでる可能性がある。

以上のように現行さまざまな問題が存在しているが、適切な聴覚補償の選択肢は症例により異なる。症例ごとに個別の対応が必要であり、補聴器、人工内耳、聴性脳幹インプラントそれぞれの特徴や限界につき十分に理解し、対応していくことが重要である。

E. 結論

神経線維腫症Ⅱ型は若年期に両側重度難聴に至る可能性のある疾患であり、QOLを大きく左右する因子である。症例ごとに適切な聴覚補償の手段を講じることが重要である。

F. 研究発表

1. 論文発表

該当なし

2. 学会発表

該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 守本倫子 国立研究開発法人国立成育医療研究センター
小児外科系専門診療部耳鼻咽喉科 診療部長

研究要旨

視覚聴覚二重障害児12例について検討を行った。音声を紹介したコミュニケーションが行えているのは4例であった。この4例のうち2例は手話併用で聴覚特別支援学校に通学し、1例は視覚特別支援学校で音声を介したコミュニケーションを可能にするために補聴援助システムなどを多用しながら通学している。もう1例は手足の運動障害および視覚聴覚障害が進行したために、手話もできず音も聞き取れない状況となり、自分の置かれている状況が受け止められず精神的に追い詰められた状況になった。納得するまで話し合いをしたのちに人工内耳植込み術を施行し、会話が成立するようになったことで気分が前向きとなり、社会参加の意欲が認められるようになった。一人一人の障害の状況により必要とされる支援も異なる。現在の特別支援学校では複数の障害に対して十分な支援が行われているわけではなく、今後の課題と考える。

A. 研究目的

レジストリに登録している視覚聴覚二重障害児のコミュニケーションや社会への関わりについて明らかにすることを目的にした。

B. 研究方法

当院にて視覚聴覚二重障害としてレジストリ登録されている12例について、電子カルテ情報から後方視的に情報を検討した。

(倫理面への配慮)

本研究は「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に則り、各施設の倫理委員会の承認を得て行われており、倫理面での問題はないものと考えられる。

C. 研究結果

12例の内訳は、CHARGE症候群などの症候群性疾患が5例、先天性風疹症候群1例、Charcot Marie Tooth病1例、未熟児出生など遺伝的検索では明らかになっていないもの5例であった。

聴力レベル：

純音聴力検査にて良聴耳が重度難聴：4例、高度難聴7例、中等度難聴1例、軽度難聴1例であった。

コミュニケーション：

12例のうち、音声または手話併用で音声によるコミュニケーションが可能であったのは4例であった。精神発達遅滞が重度のため、コミュニ

ケーション方法が確立していない例が3例、マカトンなどのサインを用いて日常生活の必要なやりとりを少し獲得できている例が4例、重度の聴覚障害と視覚障害を合併しているため触手話や手のひらに文字を書くことでやりとりができていた例が1例であった。音声を介したコミュニケーションが取れている4例について検討した。

	ABR閾値 (dB)		基礎疾患	コミュニケーション方法	教育
	右	左			
1	70	70	未熟児出生	手話併用音声	聴覚特別支援学校
2	80	80	Waardenburg症候群	手話併用音声	聴覚特別支援学校
3	80	80	未熟児出生	音声	視覚特別支援学校
4	90	100	Charcot-Marie Tooth病	音声	聴覚特別支援学校

症例1は弱視ではあるが、日常生活上で手話を見ることが可能であり、聴覚特別支援学校で友人に対して手話を使用しつつ家族とは主に音声でやりとりをしている。ただし、構音が不明瞭であり、家族以外とは手話が使えることで困難面を解決させている。

症例2は弱視であるが見えにくいことがあまり生活に支障をきたしていない。聴覚特別支援学校では発達障害がある特別クラスに在籍し、細かな対応をしてもらっていること、さらに同クラスの友人がすべて手話で活発に会話が可能で

あることから、ほぼ会話を手話メインで音声をつけて行っている。

症例3は弱視であり、文字はほとんど読めないことから視覚特別支援学校に在籍し、点字での授業を受け、コミュニケーションは音声のみである。大多数は聴力は正常である児童が在籍しているため、点字を使用する音や雑音などの配慮がなくやり取りに苦慮する面があった。このため補聴支援機器などを併用することで、教師の声が直接届くようにすることで乗り越えることができている。自身の学習などで表現をすることができているものの、視覚障害はあっても聴覚は正常な友人との会話には全く配慮がされないためついていくことに困難が生じている。また聴覚障害に対して補聴援助システムを使用する以外の支援が得られないことから、学校という場で自然に得られるべき社会性の発達に不安が感じられている。

症例4は聴覚特別支援学校で手話を併用しながら音声言語でのコミュニケーションがとられていたが、小学校高学年より進行性の運動神経麻痺が見られるようになり、高校進学で肢体不自由の特別支援学校に転校した。聴覚障害への配慮がなく、さらに手の巧緻性も低下して手話も困難となり、聴覚および視覚の低下も顕著となってきたため昼夜逆転、不登校、暴力などが見られるようになった。中枢性難聴であるため効果が不明瞭であることを本人と何度も話し合う機会を作った上で、人工内耳植え込み術を選択したところ、以前よりは聞き取りが上昇し、現在就労支援がうけられるまでに改善した。

D. 考察

視覚聴覚二重障害がある児の状況について検討を行った。精神運動発達遅滞が高度に合併している例が多く、重度の場合はサインなどを獲得することも困難である。この場合は、聴力などの評価も表情をみながら推測していくしかないため、補聴器の管理も困難となることが少なくない。今回は少なくとも音声言語を使用してコミュニケーションを行っている4例について詳細な検討を行った。視覚障害が高度ではない中等度難聴の2例については、聴覚特別支援学校で友人たちも手話を使用していることから、ゆっくり手話をみながら会話することができていた。視覚障害があることで、口がはっきり模倣できず構音が口ごもった不明瞭になることも少なくない。このため、音声言語のみでのコミュニケーションは何度も聞き返されるストレスがあるが、手話を併用できることでスムーズに行

えていることがうかがわれた。一方視覚障害が高度であった場合、手話が見えないためコミュニケーションに使用するのは不可能であった。環境も聴覚障害に配慮されないため、教師の話聞くための補聴援助システムは効果的であった。しかし、友人との「女子トーク」などができないことから友人関係を築くことに困難が生じがちであり、こうした二重障害児に対しては何らかのサポートを考えてもらうように今後検討していく必要があるだろう。また、症例4のように手話も困難となると社会からの孤立が生じてしまう。

視覚聴覚二重障害の支援において最も重要なことは、コミュニティでの孤立、疎外感をもたせないことではないかと考える。現在小児医療施設では成人医療への移行支援を進めている。基本的には10歳頃から自立支援を進め、自身の健康状態を説明できるようにし（セルフアドボカシー）、病気に関する必要な情報を集めて活用（ヘルスリテラシー）することが求められている。学校などのコミュニティにて生じる問題は、一つの障害のみを有している児に比較してかなり大きく、上手に対応していないと社会からの孤立や引きこもりなどにつながってしまう可能性は少なくない。これらのことを家族にも情報共有した上で、学校の選択や医療を受ける上で選択肢を検討してもらうことが必要であろう。

E. 結論

視覚聴覚二重障害児の中でも、特に音声言語を使用してコミュニケーションを行っている児について検討を行った。視覚障害により構音が不明瞭に獲得している児でも、手話が可能であれば日常生活に支障なく学校生活が送れている。一方、手話が困難な場合、聴覚障害への配慮が不十分であることが少なくなく、周囲とのコミュニケーションが困難で孤立や疎外感を感じる人が多い。早期からの自立支援を通して問題の解決を図ることが重要である。しかし現時点では特別支援学校はそれぞれの障害に特化した支援が受けられるのみで二重障害にまでは対応が困難となっていることが課題である。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 和佐野浩一郎 東海大学 医学部 准教授

研究要旨

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療体制の支援体制を確立するために、データベースの拡充とともに患者ニーズの拾い上げを行った。

A. 研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療体制の支援体制を確立する。

本研究は順調に進捗しており、今後さらにデータの集積していくことによりエビデンスの創出につながっていくことが期待される。

B. 研究方法

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に関する患者データベースを拡充するとともに、患者のニーズの拾い上げを行う。

E. 結論

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療体制の支援体制を確立するための研究を継続中である。

(倫理面への配慮)

個人情報に関係する部分に関しては倫理委員会承認のもと、個別にインフォームドコンセントを行い、文書での同意を取得する。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
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難病の患者さんに対する臨床的な支援を行うとともに、患者さんならびに家族から見て必要な支援に関する調査を行った。また、患者情報に関するデータベースの拡充を行った。

G. 知的財産権の出願・登録状況

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

D. 考察

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の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 堀井新 国立大学法人新潟大学
大学院医歯学総合研究科耳鼻咽喉科頭頸部外科学分野 教授

研究要旨

希少な疾患である先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を持つ症例を多施設で蓄積し支援に対する知見を共有することで、これらの疾患に対する医療および移行期医療支援を確立・普及させる。

A. 研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害は症例数が少なく、特に保護者が大きな役割を果たす小児期から、患者本人が主体となる成人期への移行に当たっての知見が乏しい。本研究では多施設で症例を蓄積し、さらに共通の支援方法を討議することで、これらの症例に対する支援を確立することを目的とした。

B. 研究方法

本施設を受診した視覚聴覚二重障害症例について、共通のプラットフォームを用いてレジストリ登録する。さらに、関連各科で支援に対する議論を行い、移行期医療の支援マニュアルを順次作成する。

(倫理面への配慮)

当該症例については、倫理審査の結果に基づき説明を行い同意を得た上で研究への登録をおこなった。

C. 研究結果

1例の視覚聴覚二重障害症例に対して遺伝子解析を行い、他科と連携した医療・支援を行った。また、班会議において当院で経験した二重障害症例の症例提示を行い、支援方法について議論を行った。

D. 考察

希少疾患である視覚聴覚二重障害症例を登録しデータを蓄積するとともに、適切な支援を行うことができた。また班会議での議論を通じて、よりよい支援方法についての知見を深めることができた。

E. 結論

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害は希少であるが、多施設で共同することにより個々の経験に頼らずに適切な医療・支援体制を築くことが可能である。引き続き本研究を継続し、よりよい支援体制を確立したい。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者

福地健郎 国立大学法人新潟大学 大学院医歯学総合研究科眼科学分野 教授

研究要旨

本研究は難治性疾患に関するもので、遺伝子診断体制の強化、患者会への支援、診断ネットワークの構築、診断基準の策定に焦点を当てている、成果としては、診断基準やガイドラインの作成、診療マニュアルの整備、診療提供の体制構築、小児期から成人期への移行期医療などを目指している。

A. 研究目的

今年度の主要な目的は、疾患概念、移行期医療、専門的な診療体制の向上である。

B. 研究方法

本研究の難病レジストりに登録された症例について、個別の症例の臨床診断と遺伝子診断の比較、各疾患の頻度、表現型の多様性を考慮した細分類を作成する。

(倫理面への配慮)

個人情報保護に慎重に配慮された上で作成されたレジストリを用いている。

C. 研究結果

性別はほぼ同数で年齢は幅広くみられた。難聴の発症について8.5%の症例に危険因子がみられ、新生児仮死が過半数を占めた。61.4%の症例で遺伝子検査によって原因が分かり、36の遺伝子異常と2つの染色体異常が特定された。

D. 考察

疾患概念：難聴の危険因子として新生児仮死があることが分かった。

移行期医療：移行期医療は自立支援と転科支援の2つの柱で構成されている。

専門的な診療体制の向上：年齢が低いほど病床数200以上で耳鼻咽喉科と眼科がある病院を受

診する傾向にあり、年齢が高くなると中小病院を受診するようになる可能性があり、大病院から中小病院への移行が重要である。

E. 結論

症例登録及び遺伝子検査を引き続き行いながら、移行期医療の実行および専門的な診療体制の向上を推し進めていく。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし

2. 学会発表

第48回日本小児眼科学会にて「全国多施設レジストリ研究に参加することでアルストレム症候群と診断できた1例」というタイトルで症例報告を発表した。

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 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
移行医療部 部長

研究要旨

令和5年度 班会議における実用化研究の分野で重複障害児に対する人工内耳適応について言及した。具体的には、重複障害の乳幼児では術前の電気生理学的評価、あるいは画像評価で人工内耳の効果が否定的とされても臨床的経過の中で効果が見られることがあるので、人工内耳適応は柔軟であってよい、と述べた。

A. 研究目的

重複障害児の人工内耳適応はどうあるべきか。

B. 研究方法

臨床経過の経験から述べた

(倫理面への配慮)

C. 研究結果

蝸牛の嚢胞状奇形による高度難聴、両小眼球症、視神経低形成による弱視の2重障がい児に対して、1歳2ヶ月時に人工内耳手術を施行した。以降、経過観察を続け、現在11歳となったが、構音良好で会話もスムーズである。2023/11/8(の診察時点でのCI2004聞き取り検査では単語72% (2回提示で96%)、単音節60%と良好であった。2重障害に対する対応は難聴の原因が蝸牛の高度奇形あって、本例のように利用できる電極数が15/22と限られていても早期の人工内耳埋め込みであれば、順調にきこえを獲得し、音声言語が伸びることが分かった。2重障害の視力に対する医療的介入が難しい現在、人工内耳の積極的活用から、聴力を得ることを早い時期に考慮すべきである。

D. 考察

重複障害児の電気生理学的反応は中枢神経回路の未発達が原因のこともあるので、信号の検出が困難なことがある。また、内耳奇形、聴神経の低形成が疑われることもあるが、臨床経験上、経過と共に音への反応が見られるようになる症例がある。盲聾の重複障害は重要な2大感覚器の障害であるので、すこしでも人工内耳の効果が期待できれば、埋め込み術をおこなうべきであろう。

E. 結論

重複障害の乳幼児では術前の電気生理学的評価、あるいは画像評価で人工内耳の効果が否定的とされても臨床的経過の中で効果が見られることがあるので、人工内耳適応は柔軟であってよい、

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 曾根三千彦 国立大学法人東海国立大学機構
名古屋大学大学院医学系研究科耳鼻咽喉科学専攻 教授

研究要旨

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を呈する難病を有する患者への医療介入と支援を行い、その妥当性を評価した。精査結果にて患者へ安心感を与え前向きな姿勢を促すことができる一方、踏み込んだ介入を希望しない症例もあり、個々に寄り添った対応が必要であった。

A. 研究目的

視覚聴覚二重障害に対する医療介入とその向上、小児医療から成人医療への円滑な移行支援に関する実施可能な体制と手順の構築実施と状況を調査・検証すること。

B. 研究方法

当院耳鼻咽喉科外来を受診された視覚聴覚二重障害例を把握し診断と移行期支援も含めた適切な医療介入のあり方について検討する。

(倫理面への配慮)

本研究は名古屋大学医学部生命倫理審査委員会の承認を得て、その方針のもとに行った。

C. 研究結果

すでに他院で難聴のフォローされたため当科で対応した先天性の視覚聴覚二重障害例はなく、移行期支援介入の機会はなかった。若年発症の視覚聴覚二重障害例としてアッシャー症候群2症例に以下のような医療介入を行った。

症例1：31歳 男性（米国人）

既往歴：15年前に白血病で加療

現病歴：3歳時に難聴が判明、以降両側補聴器装用、聴力悪化の自覚はなし。1年前から夜盲と視力低下で当院眼科に紹介来院。

聴力 右 73.3dB, 左 76.7dB 高音漸傾型感音難聴 身障6級取得済み

視力 右 0.5 左 0.4 視神経萎縮、網膜白斑散在、骨小体様沈着あり 網膜色素変性

身障2級（視野）診断書記入

経過からアッシャー症候群タイプ2と診断。遺伝子検査を説明するが希望なし。

症例2：29歳 女性

現病歴：2歳頃から難聴、小学生の時に両側補聴器装用、聴力悪化の自覚はなし。5年前から網膜色素変性症の疑いを指摘されていた。自分でアッシャー症候群について調べた。遺伝子検査を希望し紹介来院された。3年前から歩行時のふらつき出現、車椅子を使用

聴力 右 70.0dB, 左 71.7dB 高音漸傾型感音難聴 身障6級取得済み

平衡機能検査：開眼・閉眼とも重心動揺揺れ

網膜色素変性、黄斑浮腫

遺伝子検査にて USH2A(pathogenic variant compound hetero)

眼科と耳鼻科で定期 follow 中

D. 考察

症例1は米国で過ごしたため幼少期の情報がなし。補聴器装用で会話聴取可能、今後眼科で定期フォローの予定である。今まで進行性難聴を呈するアッシャー症候群では人工内耳も含め積極的な医療介入を行ってきた。本症例は難聴の進行がないタイプ2のアッシャー症候群であったが、日本語による会話が十分でない外国人の場合、必要な医療介入であっても円滑には進まないことが危惧された。情報不足に陥りやすい点では移行期支援にも繋がる点といえる。

症例2は母親が取得拒否をしていたため、聴覚障害身障取得は17歳と遅れた。第一子を妊娠後に網膜色素変性が判明、アッシャータイプ2であり、歩行障害は別の疾患である可能性と重心動揺検査結果から心因性の関与が疑われることを説明した。遺伝子検査結果から第二子への希望が膨らみ、検査結果に安心した表情が確認できた。

E. 結論

若年発症の視覚聴覚二重障害症例は、先天性視覚聴覚二重障害症例以上に不安を抱えて生活をしており、患者に寄り添った適切な医療介入が必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし

2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者

小南太郎 国立大学法人東海国立大学機構 名古屋大学医学部附属病院眼科 助教

研究要旨

単独の視覚障害、聴覚障害の臨床像とは異なる特徴をもつ先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の患者に対する課題を明らかにし、小児期から成人への移行期医療の確立を目指すため関係するデータベースの構築を行う。

A. 研究目的

先天性および若年性に発症する視覚聴覚二重障害の患者は、単独の視覚障害あるいは聴覚障害の臨床像とは異なる特徴を持つが希少かつ診療領域のはざまに位置するため組織的な取り組みがなくその臨床像は未だ明らかにはなっていない。そこで本研究ではこれらの診療情報を収集し課題を明らかにするとともに小児期から成人への移行期医療の確立をめざすために関係するデータベースの構築等を行う。

B. 研究方法

名古屋大学医学部附属病院通院中の視覚聴覚二重障害の患者の診療録を確認し診療情報を収集する。

（倫理面への配慮）

本研究では、調査対象者の個人情報やプライバシーに配慮し匿名性を保ちつつ臨床情報収集を行う。

C. 研究結果

移行期医療支援の実施状況についての検討を行う班会議へ参加し、実施状況調査票への協力や手順書に関する意見討論の場に参加した。臨床情報を視覚聴覚二重障害レジストリに登録済の方を含む視覚聴覚二重障害を持つ患者の診療を行い、データベース構築の基盤作りをした

D. 考察

先天性および若年性に発症する視覚聴覚二重障害の患者はこれまで判明しているとおりに希少であり通院患者数は多くないため、該当患者のデータを倫理面等で問題が無い範囲内で可能な限り漏れの無いようにデータを収集していく必要がある。

E. 結論

データベース構築の基盤となる臨床データの収集を行った。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 江崎友子 あいち小児保健医療総合センター 耳鼻いんこう科 医長

研究要旨

視覚聴覚二重障害に対する医療と共にデータベース構築を行う。
移行期支援マニュアルを元に移行期医療支援を実践する。

A. 研究目的

視覚聴覚二重障害を伴う疾患は多数あるが、背景となる各疾患は希少であり、データベースの構築を行う。移行期支援マニュアルを元に移行期医療支援を実践し、有効性と問題点を検証する。

B. 研究方法

全身状態が安定し、発達レベルが軽度の遅れから正常内の就学児症例を対象として移行期医療支援を実践した。

（倫理面への配慮）

個別の症例提示はなく、倫理面への配慮は必要ない。

C. 研究結果

前年度に作成したこども向けのパンフレット（きこえの手帳）を対象家庭に配布した。

院内で小中高校生児を対象に勉強会を行い、移行期支援に関して講義を行なった。作成した「成人移行チェックリスト（本人用・保護者用）」を見9名、保護者14名に対して実施し、項目ごとに「できる」「ある程度できる」「できない」を自己評価してもらった。

「できる」「ある程度できる」を“できる”として集計した。児では「半分以上」「できる」が7名（77.8%）、うち8割以上は0名、「半以下」が2名（22.2%）であった。保護者では「半分以上」「できる」が10名（71.4%）、うち8割以上が2名（14.3%）、「半以下」が4名（28.6%）であった。聴力レベルの理解、補聴器・人工内耳の説明、周囲への説明は“できる”割合が多かったが、医療機関の予約方法、書類の依頼、社会参加・就労への準備では“できない”割合が多かった。

D. 考察

対象は発達レベルが軽度の遅れから正常内の児であり、通常学級で学校生活を行っている。そのため、自身の聴力レベルや周囲への説明を行う機会が多く、チェックリストでも“できる”評価が多かった。しかし、医療機関への自発的なアクセス、就労・社会参加に関しては“できていない”児が多かった。また、保護者が“できる”と答えるも、本人は“できない”と回答した項目がみられ、児本人と保護者の乖離が見られた。チェックリストを活用することで、お互いの認識を確認することができ、乖離を減らす手段の一つになると考えられた。引き続き移行期支援を行い、長期的な経過をみる必要がある。

E. 結論

移行期支援マニュアルを用いて、児本人、保護者の移行期支援に役立てることができた。今後も継続的かつ長期的に行う必要があり、結果の評価には年単位の時間が必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
該当なし
2. 実用新案登録
該当なし
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）
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の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 宮城麻衣 あいち小児保健医療総合センター 眼科 医長

研究要旨

診療や療育体制も確立されていない視覚・聴覚二重障害児における自験例の分析を行い、障害の程度愛知県における療育の現状を示した。

A. 研究目的

視覚・聴覚二重障害児はまれであり、診療や療育体制も確立されていない。当院における視覚・聴覚二重障害児の現状を調査し、その問題点を検討した。

B. 研究方法

当院通院中の視覚・聴覚二重障害児 7 例において、初診時年齢、性別、原因疾患、視覚・聴覚重症度による分類、精神発達障害の有無を評価した。

(倫理面への配慮)

診療録の後方視的な検討であり、患者に侵襲的な検査は行わなかった。

C. 研究結果

CHARGE症候群の症例では難聴とコロボーマの合併を認めたが、視力は症例によって良好なものもあった。

D. 考察

二重障害の程度によって盲学校や聾学校への案内など、自立に向けた支援が必要と考えられた。

E. 結論

精神発達遅滞も伴っていることも多く、家族のサポートも不可欠である。多職種による支援が必要と考えられた。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし

2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 中野裕太 あいち小児保健医療総合センター 眼科 専門員

研究要旨

診療や療育体制も確立されていない視覚・聴覚二重障害児における自験例の分析を行い、障害の程度愛知県における療育の現状を示した。

A. 研究目的

視覚・聴覚二重障害児はまれであり、診療や療育体制も確立されていない。当院における視覚・聴覚二重障害児の現状を調査し、その問題点を検討した。

B. 研究方法

当院通院中の視覚・聴覚二重障害児 7 例において、初診時年齢、性別、原因疾患、視覚・聴覚重症度による分類、精神発達障害の有無を評価した。

（倫理面への配慮）

診療録の後方視的な検討であり、患者に侵襲的な検査は行わなかった。

C. 研究結果

CHARGE症候群の症例では難聴とコロボーマの合併を認めたが、視力は症例によって良好なものもあった。

D. 考察

二重障害の程度によって盲学校や聾学校への案内など、自立に向けた支援が必要と考えられた。

E. 結論

精神発達遅滞も伴っていることも多く、家族のサポートも不可欠である。多職種による支援が必要と考えられた。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 太田有美 国立大学法人大阪大学
大学院医学系研究科耳鼻咽喉科・頭頸部外科 准教授

研究要旨

当院で診療している視覚聴覚二重障害を持つ児の診療実態を把握した。診断には遺伝子検査は有用であり、大病院での診療は不可欠である。医療的支援を継続して提供するためには、大病院と日常診療対応出来る地域の小規模医療機関とで情報を共有し、役割分担することが望ましい。

A. 研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病について、適切に診断および必要な治療を提供する、そして社会的支援を行うために必要な体制について考える。

B. 研究方法

当院で診療している視覚聴覚二重障害を持つ児について、診断・治療の過程、継続的な医療支援など、実態を把握する。

視覚聴覚二重障害を有する患者及び家族（全国盲ろう者協会の会員および盲ろう児とその家族の会）への調査の結果や、全国の大学病院および専門病院での診療実態も分析する。

（倫理面への配慮）

研究対象者（視覚聴覚二重障害を有する患者）には適切な方法でインフォームドコンセントを行っている。具体的には、幼少児の場合は保護者に説明を行い、代諾を得ている。

C. 研究結果

視覚聴覚二重障害を呈する疾患は、希少疾患であり、診断を確定するためには、遺伝子検査は有用である。そのため、幼少時には遺伝子検査にも対応できる大病院での診察が不可欠である。当院では遺伝子診療部、小児科の協力を得て遺伝子検査に対応している。

定型発達児でも乳幼児の聴力レベルの推定、補聴介入は難しいが、視覚聴覚二重障害を有する疾患では知的発達障害も併せ持つ場合も多く、さらに検査や介入は難しい。補聴器や人工内耳

による補聴介入が安定するまでは大病院で診療を行う必要がある。

一方で、日常のきめ細かい診療については、当院での対応は難しく、耳鼻科、小児科は、地域のかかりつけ医が担当している現状がある。

日常診療は地域の小規模医療機関の方が手厚く行うことが出来るため、大病院と小規模医療機関とが役割分担することで、必要な医療的支援が行える。

D. 考察

視覚聴覚二重障害を呈する疾患は、希少疾患であるため、大学病院など大病院での診察を完全になくすことは難しい。幼少時には大病院で診断、治療を受けることが必要であろう。状態が安定すれば、地域でかかりつけ医を作り、通常の診療はかかりつけ医に任せ、大病院では年1回フォローするという体制を作ることができれば、患者・家族の安心につながる。のそのためには、医療機関同士の診療情報の共有が必要である。希少疾患であるからこそ、役割分担の意義は大きいと考える。

E. 結論

医療的支援を継続して提供するためには、大病院と日常診療対応出来る地域の小規模医療機関とで情報を共有し、役割分担することが望ましい。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし

2. 学会発表

当院での小児難聴患者に対する難聴遺伝子検査の現状. 大藪芳之、太田有美、佐藤崇、他. 第18回日本小児耳鼻咽喉科学会総会・学術講演会（令和5年11月9～10日 別府）

当科にて人工内耳手術を行った内耳奇形・内耳道狭窄症例の検討. 多月周哉、太田有美、佐藤崇、他. 第33回日本耳科学会総会・学術講演会（令和5年11月1～4日 高崎）

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
該当なし

2. 実用新案登録
該当なし

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）
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の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 森本壮 国立大学法人大阪大学
大学院医学系研究科寄附講座視覚機能形成学 寄附講座准教授

研究要旨

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関し、眼科医の立場として、移行期支援に関する問題点（情報収集）の洗い出しを行った。

情報収集の手段として。音声、筆談、指文字などが用いられ、聴覚障害、視覚障害の程度によって使い分けられていた。この中で、指文字は盲ろう二重障害の重症の患者に用いられるが、指文字は情報量が少なく、コミュニケーションに時間を要した。

A. 研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関し、眼科医の立場として、移行期支援に関する問題点（情報収集）の洗い出しを行った。

B. 研究方法

通常診療での患者、家族との問診およびロビービジョンケア実施に際して情報収集の問題点について洗い出した。

（倫理面への配慮）

通常の眼科診療の範囲を逸脱せず、個人情報の保護などに配慮して行った。

C. 研究結果

盲ろう二重障害患者、4名に対して、診療上の問題点を洗い出した。視覚、聴覚障害の程度が患者ごとにそれぞれ異なっており、個別に対応が必要であることがわかった。視覚障害者の場合、聴覚を使って情報収集を行うが、視覚障害が進行するとその分聴覚での情報収集の必要性が増すが、聴覚が低下すると情報収集が困難となる。重症の聴覚障害患者では、筆談を用いるが、タブレットを活用することで、文字の拡大により、視覚障害患者でもある程度、コミュニケーションが可能であるが、視覚障害が進行すると、指文字などを用いてコミュニケーションを行うが、情報量は極端に低下する。

先天性の盲ろう二重障害者の場合は、コミュニケーションとして指文字を使うが、後天性患者よりもコミュニケーションが非常に難しい。

D. 考察

患者の移行期支援を成功させるために重要な要素の一つとして、患者ごとに必要な支援を見出す必要があり、そのためには患者や家族とのコミュニケーションが重要である。患者からの情報収集の手段は、音声、筆談、指文字などが用いられ、聴覚障害、視覚障害の程度によって選択される。

この中で、指文字は情報量が少なく、コミュニケーションに時間を要した。

E. 結論

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関し、移行期支援に関する問題点（情報収集）の洗い出しを行った。情報収集の手段として。音声、筆談、指文字などが用いられ、聴覚障害、視覚障害の程度によって使い分けられていた。この中で、指文字は盲ろう二重障害の重症の患者に用いられるが、指文字は情報量が少なく、コミュニケーションに時間を要した。

F. 研究発表

1. 論文発表

Sato S, **Morimoto T**, Fujikado T, Tanaka S, Sai S, Tsujikawa M, Nishida K. Two Japanese Families with Pigmented Paravenous Retinochoroidal Atrophy and HK1 Mutation: A Case Report. Case Rep Ophthalmol. 2024 Jan 3;15(1):8-14. doi: 10.1159/000534237. PMID: 38179148; PMCID: PMC10764080.

2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
～遺伝学的解析と遺伝カウンセリングによる支援～

研究分担者

瀬戸俊之 公立大学法人大阪 大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学 准教授

研究要旨

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を有する難病患者および家族に対する医療と支援に関して、難聴や視覚障害の遺伝学的診断に至っていない患者への遺伝学的解析によるアプローチ、発端者およびご家族に対する遺伝カウンセリングの役割について自験例であるAlport症候群の経過ふまえて考察した。多科・多職種支援として遺伝カウンセリングは、視覚聴覚二重障害を有する難病患者の遺伝学的診断の過程で重要な役割を担うことができた。

A. 研究目的

先天性の視覚聴覚二重障害を有する患者の多くは背景として遺伝性疾患を有しており、家系内に同症状を有する血縁者が存在することも少なくない。遺伝学的な原因同定に至っていない患者・家族に対する診断および支援の一環として、多科・多職種による遺伝学的診断と遺伝カウンセリング（genetic counseling:GC）の役割について、自験例の経過を報告・考察する。

B. 研究方法

大阪公立大学医学部附属病院ゲノム診療科で診療を行った視覚聴覚二重障害を合併する可能性のある遺伝性疾患として、Alport 症候群（AS）が疑われる家系において遺伝学的診断の試みと、その過程における GC について患者、家族への支援という側面から検討した。（倫理面への配慮）遺伝学的解析に関しては所属施設の倫理委員会に承認の上、患者・家族に説明と同意の上、施行した。

C. 研究結果

発端者は20代男性。幼児期以降血尿を指摘されていたが、通院は中断していた。社会人になりX-2年に健診で尿蛋白と潜血を指摘され当院紹介受診となった。X年腎生検で光学顕微鏡的に硬化糸球体と間質の泡沫細胞を、電子顕微鏡的に基底膜の肥厚と菲薄化と網目状化を認めた。発端者および血縁者に対するGCを重ねた後、同意を得て遺伝学的解析を施行。発端者と母と姉にX連鎖性AS（XLAS）の原因であるCOL4A5と

常染色体性ASの原因遺伝子であるCOL4A4を発端者と父、姉に、ともに新規のミスセンスバリエーションを同定した。

D. 考察

XLAS 男性は遺伝型と表現型に強い相関を認め、若年で末期腎不全へと進行する例がある。自験例ではdigenicに新規バリエーションが検出され病原性評価、症状との関連把握に時間を要した。Digenic inheritance であり病態との関連について結論が得られていない部分もある複雑な内容となる情報提供を含むGCとなったが、4回におよんだGCでは常に家族全員が来談された。途中、母は発端者と姉の予後に不安を吐露する場面も見られたが認定遺伝カウンセラーが繰り返し傾聴した。最後には家族の前向きな発言もみられるようになり、疾患受容が進んだように見受けられた。

E. 結論

自験例ではAS発症に関連する2種の新規バリエーションの同定に至った。発端者を含めた家系内のバリエーション保持者に対する疾患の包括的理解と受容にGCが重要な役割を果たした。

F. 研究発表

1. 論文発表

1) Uedono H, Mori K, Nakatani S, Watanabe K, Nakaya R, Morioka F, Sone K, Ono C, Hotta J, Tsuda A, Morisada N, **Seto T**, Nozu K, Emoto M.

Novel Digenic Variants in COL4A4 and COL4A5
Causing X-Linked Alport Syndrome: A Case Report.
Case Rep Nephrol Dial. 2024 Jan 3;14(1):1-9. doi:
10.1159/000535493. eCollection 2024 Jan-Dec.
PMID: 38179179

2) Hashimoto K, Miwa T, Ono C, Nara K, Mutai H,
Seto T, Sakamoto H, Matsunaga T.

Gap Junction Beta-2 p.Val84Met Can Cause
Autosomal Dominant Syndromic Hearing Loss
With Keratoderma.

Cureus. 2024 Feb 26;16(2):e54992. doi:
10.7759/cureus.54992. eCollection 2024 Feb.

PMID: 38550477

2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者

新谷歩 公立大学法人大阪 大阪公立大学大学院医学研究科医療統計学 教授

研究要旨

本難病では病態を反映した系統的な疾患概念が整備されたおらず、適正な治療が困難となっている。難病疾患レジストリと遺伝学的検査データを用いた医学的に妥当な疾患概念の確立にのための方法を指導することで研究を推進した。さらに、移行期医療支援と関連する団体・研究事業のデータ解析についても、その方法を指導することで、意義ある成果につなげた。

A. 研究目的

以下の3点を達成することを目的として、研究代表者のデータ解析を指導、支援する。

1. 本難病の病態に基づいた診療に役立つ疾患概念を確立する。
2. 本研究班で作成した本難病の移行期医療支援手順書の効果を検討して内容を向上し、普及を促進する。
3. 学会や研究班、患者団体、国内外の先進医療施設などとの連携により、専門診療と支援体制を向上、普及する。

B. 研究方法

1. 疾患概念の確立：本難病患者レジストリに登録された臨床情報と遺伝学的検査結果から、原因、診断、病態を検討する。病態に基づいて疾病を整理して、疾患概念を確立する。
2. 移行期医療支援の向上：本研究参加施設で移行期医療支援手順書に沿った支援を行い、経過の記録と手順書のツール（チェックリスト等）で支援前後の自律と移行の状況を検討する。
3. 関連する団体・研究事業との連携による専門診療と支援の向上・普及：本研究班の研究成果、AMED研究、NHO研究などの成果を集約して診療マニュアルに反映する。学会、患者会、国内外の先進医療施設との連携でシンポジウム・公開講座を開催し、会員医師、医療関係者、患者、一般社会に情報普及する。

(倫理面への配慮)

本研究でヒト検体を採取する際には、資料等提供者の個人情報の保護、検体提供の任意性、提供を受けた検体の取り扱い方、得られる研究成果の医学的貢献度について、試料等提供者ないしはその保護者に十分に説明した上で、文書により同意を得る。個人情報の外部への持ち出し禁止、試料等の匿名化など個人方法の保護に努め、個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第57号）、行政機関の保有する個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第58号）、独立行政法人等の保有する個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第59号）及び地方公共団体等において個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第57号第11条）の趣旨を踏まえて制定される条例等を遵守する。

C. 研究結果

1. 疾患概念の確立：臨床情報と遺伝学的検査結果を基に病態を整理するプロセスの指導により、適正な判断を促進した。
2. 移行期医療支援の向上：移行期医療支援の検討方法の指導により、適正な判断につなげた。
3. 関連する団体・研究事業との連携による専門診療と支援の向上・普及：アンケート調査データの集約方法を指導した。これによって、結果の解釈を向上して、今後の対策立案に役立てることが可能になった。

D. 考察

1. 疾患概念の確立：臨床情報の項目別結果と、遺伝学的検査結果のタンパクへの影響パターンとの関連が、疾患概念の確立に重要であることが判明した。
2. 移行期医療支援の向上：施設による移行期医療の体制と内容が多様であったが、その関連について理解することで、本医療支援を向上するための取組みについての理解が促進した。
3. 関連する団体・研究事業との連携による専門診療と支援の向上・普及：医療、教育、就労における困難をグループ分けすることで、その背景について理解を深めることができた。その結果、本難病患者に対して、社会的にどのような対策をとることが有効かについて考察することができた。

E. 結論

疾患概念の確立、移行期医療支援の向上、関連する団体・研究事業との連携による専門診療と支援の向上・普及についての方法を指導して、それぞれにおいて社会的支援につながる成果の産生を促進できた。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
該当なし
2. 実用新案登録
該当なし
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）
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の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 岡崎鈴代 地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪母子医療センター
耳鼻咽喉科 主任部長

研究要旨

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病症例を蓄積し、学会や研究班、患者団体、国内外の先進医療施設などとの連携により、専門診療と支援体制を向上、普及する。希少疾病群であるため、さらなる症例蓄積が必要と考えられた。

A. 研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病について、学会や研究班、患者団体、国内外の先進医療施設などとの連携により、専門診療と支援体制を向上、普及する。

B. 研究方法

移行期医療支援手順書に沿った支援を行い、経過の記録と手順書のツール（チェックリスト等）で支援前後の自律と移行の状況を検討する。

（倫理面への配慮）

個人情報の漏出予防に努めた。

C. 研究結果

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害症例は非常に稀であるが、自院で視覚聴覚二重障害に対して早期に人工内耳植え込み術を行い、療育を勧めている例を班会議で報告し、臨床情報の共有を行った。班会議で得られた患者会などの情報を該当症例へ提供し、疾患に対する保護者の理解を図ることができた。

D. 考察

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）を呈する難病（以下、本難病）であり、小児慢性特定疾病や指定難病を含む35以上の疾病が該当する。全国の

患者数は約2600人と希少である。視覚聴覚二重障害は単独の視覚障害あるいは聴覚障害の臨床像とは異なる特徴が多く、通常の診療方法が不可能な例も多い。先天性および若年性の視覚聴覚二重障害症例は非常に稀であるため、疫学・実態調査の情報集約を多施設で継続する必要があると思われた。

E. 結論

希少疾病群であるため、さらなる症例蓄積が必要であり、該当症例へは適切な情報提供が必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
該当なし
2. 実用新案登録
該当なし
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）
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の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 遠藤高生 地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪母子医療センター
眼科 副部長

研究要旨

視覚聴覚二重障害においては、個別に専門性の高い医療が必要であり、若年者を長期間小児病院のみでの支援していくことは難しい。そのため、小児から成人への移行期においては、適切な医療の継続と自然歴・治療・加齢による変化への対応を行っていくための体制・プログラムの作成が非常に重要である。

A. 研究目的

小児から成人への移行期においては、適切な医療の継続と自然歴・治療・加齢による変化への対応を行っていくための移行期医療支援モデルの作成を行う。

B. 研究方法

- 1、本疾病群に対する移行期医療支援モデルを構築する。
- 2、既に策定した診療マニュアルの普及・啓発、改訂を進める。
- 3、関連データベース構築への協力と医療への活用を行う。
- 4、COVID-19 感染下の患者の課題と問題点を解明し提言を行う。

（倫理面への配慮）

研究に参加する患者（保護者）には十分な説明を行った上でいつでも撤回可能な同意を取得、患者情報に関しては匿名化を行っている。

C. 研究結果

継続してレジストリ登録を行い、情報を蓄積した。

D. 考察

盲ろう二重障害患者は、多臓器にわたる複雑な症候群、自立困難な知的障害者・医療ケアを

必要とする場合、成人診療科に受け皿がない場合、患者・家族による小児期診療科・主治医への依存が強い場合などの場合には移行困難となり易い。

E. 結論

本研究において、移行期医療支援モデルを構築し、診療マニュアルを普及・啓発することにより、移行困難な盲ろう二重障害患者の移行期医療支援が拡充し、本疾病群に対する医療水準と患者の QOL が向上することが見込まれる。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 勝沼紗矢香 兵庫県立こども病院 耳鼻咽喉科 部長／
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

研究要旨

本研究の対象は先天性および若年性（40歳未満で発症）の視覚聴覚二重障害（盲ろう）を呈する難病（以下、本難病）であり、小児慢性特定疾病や指定難病を含む35以上の疾病が該当し、全国の患者数は約2600人と希少である。単独の視覚あるいは聴覚障害の臨床像とは異なる特徴が多く、通常の診療方法が不可能な例も多いこと、眼科と耳鼻咽喉科の狭間に位置することで組織的な研究がなく、標準的医療が未確立であった。申請者らは、本難病の診療マニュアル、移行期医療支援手順書の公開などを行い、これらは本疾病群の診療確立への第一歩となっている。本研究では、引き続き、希少である本難病の病態を集積し、診療に役立つ疾患概念を確立していく。また、本難病の移行期医療支援手順書の効果を検討して内容を向上させ、普及を促進するとともに、学会や研究班などとの連携により、専門診療と支援体制を向上させる。

A. 研究目的

1. 本難病の病態に基づいた診療に役立つ疾患概念を確立する。
2. 本研究班で作成した本難病の移行期医療支援手順書の効果を検討して内容を向上し、普及を促進する。
3. 学会や研究班、患者団体、国内外の先進医療施設などとの連携により、専門診療と支援体制を向上、普及する。

B. 研究方法

研究対象となる、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）を呈する難病を持つ方に対し同意を得て、臨床情報を難病プラットフォーム（RADDAR-J）に登録する。新規登録および、既に登録済の方の情報更新を行う。

移行期医療支援手順書に手順書に沿って、研究対象者に対し支援を行う。具体的には、対象者の年齢や発達状況に応じて自立と移行の課題を抽出、対象者と共有して支援を行い、支援前後の状況を検討する。その結果から、対象者個人の今後の課題を設定していくとともに、支援のあり方についての改善点を抽出し、手順書に追記するなどして専門的診療と支援体制の向上をはかる。

視覚聴覚障害を含む難病をもつ対象者に対する医療と支援について現状を論文等にまとめて発表することで、専門的診療と支援体制の向上・普及をはかる。

（倫理面への配慮）

当該研究は、該当疾患の臨床データ・資料の収集と、そこから導き出される疾患概念の確立、専門診療と支援体制の向上及び普及が主な目的である。通常の診療内で得る臨床データ・資料を活用しており、研究対象者に対する身体的な不利益や侵襲はない。遺伝学的検査は、研究分担者および当施設遺伝カウンセラーまたは臨床遺伝科医師とともに遺伝カウンセリングを行い、インフォームド・コンセントを得ている。遺伝学的検査も、通常診療内に行うのと同様の手順を踏んでおり、研究対象者に対する人権擁護に配慮している。研究対象者と臨床データを難病プラットフォームに登録する際は、その内容につき書面を用いて説明し、必ず同意書を取得し、倫理面に配慮している。

C. 研究結果

研究対象となる、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）を呈する難病を持つ方に対し同意を得て、難病プラットフォーム（RADDAR-J）に、新規対象者3名を登

録し、既に登録済みの8名について情報更新を行った。

ホームページ“視覚聴覚二重障害の医療～盲ろう医療支援情報ネット～”に、2022年12月移行期医療支援手順書が公開されている。10月の班会議において、同手順書の内容をもとにしながら、移行期医療支援で経験される転科支援の困難、自立支援の困難を再認識し、移行支援が円滑に進んでいる具体例が提示された。本議論を踏まえ、研究対象者に対し、病状および発達年齢に応じた目標をより明確に設定することで、スムーズに移行期医療を行えるようになっており、症例を蓄積中である。

聴覚障害児への介入は、一般に、乳児期早期から行われている。しかし、難病を持つ乳児の場合、多臓器にわたる疾患をかかえていることも多く、まずは生命予後が優先されるため、聴覚への介入のタイミングに悩む場合少なくない。先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を呈する難病を持つ方も同様である。今回、以前は救命が難しかったが、生命予後が伸びている18トリソミー児の難聴への介入について論文にまとめた。18トリソミーは先天性心疾患、呼吸器疾患、消化器疾患の合併が多く、難聴の評価と補聴介入は、聴覚障害のみの児より遅れる傾向がある。しかし、全身状態が落ち着いた時点で適切な補聴介入が行われており、児の発達および保護者の心理支援に繋がっていた。介入時期を逃さないよう各科の認識と連携が必要と考える。

D. 考察

研究対象となる、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）を呈する難病は希少であり、単独の視覚障害あるいは聴覚障害の臨床像とは異なる特徴が多い。現時点では、小児から成人にいたるまでの成長の記録の蓄積は十分とは言えないため、引き続き研究対象者の新規登録と、既登録対象者の情報更新が必須と考える。

難病患者における聴覚障害への介入の経験は蓄積されてきており、本研究対象の先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を呈する難病への医療支援にも活かせる部分が大きく、今後も積極的に聴覚障害への介入を行う。

移行期医療支援をすすめていく中で、転科支援の困難、自立支援の困難については理解が深まり、確実に対応が進んでいると思われる。一方、実践には支援を提供する側も受ける側も時間と労力がかかる。支援を提供する側のマンパ

ワーの不足、時間の不足、関与する職種や人材が容易には増えないことなどの問題点がより際立ってきた。研究対象者を直接診療する病院においては、複数科が協調すること、時間を確保することが引き続き必要であり、根本的には、地域の医療機関・医療従事者、また研究対象者とその保護者、さらには一般社会の認識が高まる必要があると感じている。今後、支援体制の理解と普及がますます重要になってくると考える。

E. 結論

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を呈する難病を持つ方のプラットフォームへの登録と情報更新は継続して必要である。移行期医療支援の実践をすすめ、課題を抽出し解決していくことで支援体制を向上させるとともに、医療従事者だけでなく、移行期医療支援の必要性について、一般社会への普及が必要と考える。

F. 研究発表

1. 論文発表

Characteristics of hearing impairment in patients with trisomy 18.

Tamaki S, Iwatani S, Katsunuma S, Otsu M, Yoshimoto S. *Am J Med Genet A*. 2024 Jan;194(1):107-110.

Influences of Orogastric and Nasogastric Tubes on Sucking Pressure during Bottle Feeding in Immature Infants.

Komatsu T, Furukawa T, Kobayashi D, Iwatani S, Yoshimoto S, Yamashita T, Endo Y, Katsunuma S, Otsu M, Nibu KI. *Kobe J Med Sci*. 2023 May 31;69(1):E25-E32.

当院における先天性片側外耳道閉鎖症例に対する臨床管理(原著論文)

勝沼 紗矢香(兵庫県立こども病院 耳鼻咽喉科), 大津 雅秀

小児耳鼻咽喉科(0919-5858)44巻1号 Page78-85(2023.06)

2. 学会発表

該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 野村耕治 兵庫県立こども病院 眼科 部長／
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

研究要旨

視覚障害の早期発見を目的として、弱年齢に対する網膜電図検査による網膜機能の評価の信頼性や再現性、適応可能な年齢、検査における注意点などを調査し、網膜電図検査による視覚評価の方法を確立すること。

A. 研究目的

視覚障害の早期発見を目的として視力や視野などの自覚的検査が困難な弱年齢における視機能の他覚的評価方法を確立すること。

B. 研究方法

兵庫県立こども病院において点頭てんかん（WEST症候群）に対する治療としてビガバトリン（サブリン®）服用中の患者を対象に定期的にERGの4波形（フラッシュ、錐体、杆体、フリッカー）を収集する。波形、振幅を分析することにより、検査の信頼性、再現性を調査する。また、正常網膜、障害網膜それぞれの振幅からERGと網膜障害程度の相関性を調べる。

（倫理面への配慮）

ERGは当該薬剤の副反応検出を目的に実施されることから倫理面に問題はない。また、検査に際しては眠剤、散瞳薬を投与するが、体調不良の場合は検査を延期するなど危険性を排除している。

C. 研究結果

対象5症例のERG初回検査時日齢は128日から1051日。2例は初回より3例は4回目までに陽性波形を記録することが出来、最も早期の記録は日齢219日であった。波形記録の阻害要因としては散瞳不良が最多であった。

フラッシュERGにおけるA波とB波の比率（B/A比）は4例8眼で1.29から1.89の範囲に収まったが、1例2眼では3.01、2.98と顕著に高く、B/A比が波形の信頼性の指標になり得ることが示唆された。

D. 考察

ERGは先天性網膜疾患、網膜変性疾患などの診断に有用であり、特に眼底所見に明らかな異常を呈さない疾患の診断確定に必須の検査である。点頭てんかんの内服治療薬であるビガバトリンは副反応として網膜錐体に影響して視野障害を来たす場合がある。このため同薬使用中は定期的にERGを実施する必要がある。

視覚障害の判定には網膜機能に加えて視神経ならびに視路の評価が必要である。このため、他覚的検査である視覚誘発脳電位検査（VEP）についても弱年齢での信頼性や再現性の確認が望まれるが、正常児が対象となる場合は倫理面の問題をクリアーする必要がある。

E. 結論

ERGによる網膜機能評価は生後7ヶ月から可能であり、弱年齢におえる網膜機能の評価に有用である。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 上原奈津美 国立大学法人神戸大学 医学部附属病院 助教

研究要旨

視覚聴覚二重障害の難病では個別に専門性の高い医療が必要であり、小児から成人への移行期においては、適切な医療の継続と自然歴・治療・加齢による変化への対応が必要である。本研究で、本疾病群に対する体制と移行期医療支援ツールやプログラムを開発し、モデル事業の実施と評価を行うことでガイドブックし全国的な体制とプログラムの整備を行う。

A. 研究目的

1. 本疾病群に対する移行期医療支援モデルを構築する。
2. 既に策定した診療マニュアル改訂版の普及・啓発、改訂を進める。
3. 指定難病、難病プラットフォーム等のデータベース構築に協力する。

B. 研究方法

体制整備、移行支援プログラムの作成、診療マニュアルの運用、臨床データの登録を行った。

（倫理面への配慮）

あらかじめ被登録者等から同意を受けている範囲を超えて、研究の実施に伴って取得された個人情報等を取り扱わない。

C. 研究結果

本疾病群は、診断時は症状がなくても徐々に発症し進行していく疾患もありデータを蓄積していく重要性がより強まった。診療マニュアルが、それらの問題に対する一助となった。

D. 考察

診療マニュアルを用いた、精査及び診断の進め方及び、ご両親や本人への説明が疾患の病態や予後の受容、ご両親の児への愛着形成の問題に対する一助となると考えられた。現在蓄積しているデータが長期的に解析が進みさらなる病態や予後の解明に繋がることが期待される。

E. 結論

引き続き、データベースの蓄積と診療マニュアルの有効活用及び支援体制の全国的な整備が必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 中西裕子 国立大学法人神戸大学 大学院医学研究科 准教授

研究要旨

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害患者に対する医療と支援について、診療マニュアルの普及啓発と実践、手順書における課題を検討し、視覚聴覚二重障害レジストリへ登録し臨床情報の集積を行った。

A. 研究目的

視覚聴覚二重障害は単独の視覚障害あるいは聴覚障害の臨床像とは異なる特徴が多く、通常の診療方法が活用できない場合が多い。これまで本疾病群は希少性、多様性という特徴と、眼科と耳鼻咽喉科の診療の狭間に位置することで組織的な研究がなく、標準的医療が未確立であった。さらに小児患者では検査が限定されること、成人患者ではコミュニケーション障害などから、適正な診療が困難となっていた。診療マニュアルの活用と移行期医療支援手順書に関する内容を向上するにあたって、本疾患の臨床像の集積と手順書における実際の課題を把握する必要がある。

B. 研究方法

視覚聴覚二重障害レジストリの登録を継続し希少疾患の病態について経時的変化や情報の集積を行う。

これまでに作成された診療マニュアルを活用し「発達段階別自立支援確認シート」「成人移行チェックリスト」、「移行期医療支援に関するアンケート」を自施設の症例にあてはめて評価を行う。

(倫理面への配慮)

神戸大学の倫理審査委員会にて審査、許可のもと、参加に際して、本人ないしは代諾者に文書により研究計画や自由意志で同意を撤回できることも説明したうえで研究の同意を得た。研究者に提供する臨床情報や生体試料には、氏名、電話番号など個人を特定し得る情報を含めず、データの保存と同時に代わりに新しく符号をつけた。

C. 研究結果

視覚聴覚二重障害レジストリへ登録を継続し、班会議での発表、意見交換を行った。

自験例において診療マニュアルの実践や支援確認シート、チェックリストにおける問題点や有用な点を評価した。

小児眼科学会において本疾病群に関する情報収集を行った。

D. 考察

症例における重症度や発達、家族や地域の状況といった個別の事案による隔たりがあり、希少疾患であることから、多施設で網羅的に症例を集積、情報の共有を行い、手順書の課題とその改善方法の策定を今後重ねていく必要がある。

E. 結論

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害患者に対する医療と支援のための診療マニュアルや移行期支援手順書の向上にはさらに症例の蓄積と課題の抽出を要する。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者

森本千裕 公立大学法人奈良県立医科大学 耳鼻咽喉・頭頸部外科 助教

研究要旨

本研究の対象は先天性および若年性（40歳未満で発症）の視覚聴覚二重障害（盲ろう）を呈する難病（以下、本難病）であり、小児慢性特定疾病や指定難病を含む35以上の疾病が該当する。全国の患者数は約2600人と希少である。視覚聴覚二重障害は単独の視覚障害あるいは聴覚障害の臨床像とは異なる特徴が多く、通常の診療方法が不可能な例も多い。本疾病群は希少性、多様性という特徴と、眼科と耳鼻咽喉科の狭間に位置することで組織的な研究がなく、標準的医療が未確立であった。そこで本研究では先天性あるいは若年発症の視覚聴覚二重障害の難病の患者の診療を向上するためのエビデンスを創出することを目的とする。本研究では全国共同研究施設と共に収集した症例データは、1、原因となる遺伝子バリエーションの種類と頻度、2、臨床所見（視覚症状、聴覚症状、随伴症状の特徴、臨床検査所見など）3、発症時期、発症に関連する因子、症状別の経過、検査所見の推移、治療あるいはリハビリテーションの内容と効果、生活の状況などの情報、4、人工内耳の効果について解析を行い、本疾病群の診療確立へ繋げていく。本研究は標準的医療が確立していない本難病患者の発達、健康、生活の向上に寄与すると考える。

A. 研究目的

- 1、本難病の病態に基づいた診療に役立つ疾患概念を確立すること。
- 2、本研究班で作成した本難病の移行期医療支援手順書の効果を検討して内容を向上し、普及を促進すること。
- 3、学会や研究班、患者団体、国内外の先進医療施設などとの連携により、専門診療と支援体制を向上、普及すること。
- 4、本難病医療・研究の基盤となる診療ネットワーク、レジストリ、遺伝子検査体制を拡充すること。

B. 研究方法

以下の4計画で、平成29年度からの視覚聴覚二重障害の難病に対する難治性疾患政策研究事業を発展させる。

- 1) 本難病患者レジストリに登録された臨床情報と遺伝学的検査結果から、原因、診断、病態を検討する。病態に基づいて疾病を整理して、疾患概念を確立する。疾患概念は公開されている診療マニュアルに追加し、全国の関係医療施設に周知する。

- 2) 本研究参加施設で移行期医療支援手順書に沿った支援を行い、経過の記録と手順書のツールで支援前後の自律と移行の状況を検討する。その結果から運用方法や手順書の課題を発見し、その対策を手順書に追加する。
- 3) 本研究班の研究成果、AMED研究、NHO研究などの成果を集約して診療マニュアルに反映する。診療体制とCOVID-19感染症対策も含む社会的支援体制も整備する。学会、患者会、国内外の先進医療施設との連携でシンポジウム・公開講座を開催し、会員医師、医療関係者、患者、一般社会に情報普及する。
- 4) 全国の主たる医療施設の診療ネットワーク構築、レジストリと遺伝子検査の体制を拡充する。

(倫理面への配慮)

- 1、本研究は「ヘルシンキ宣言」の倫理的精神に基づき、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」及び関連する法令、改正法令、研究実施計画書を遵守して実施する。
- 2、倫理審査委員会の審査

担当医師は、所属する医療機関の倫理審査委員会（又は中央倫理審査委員会）に審査を依頼し、研究実施について研究機関の長の許可を得る。

3、倫理審査委員会への報告事項
各研究機関の研究責任者は、本研究の進行状況を年に1回又は求めに応じて研究機関の長に報告を行い、研究代表者より倫理審査委員会に報告する。

C. 研究結果

当院では本研究の遂行にあたり、聴覚診療を行う耳鼻咽喉・頭頸部外科と、視覚診療を行う眼科が協力できる体制を構築した。2023年に行われた分担者会議では、本研究に参加する分担者が、本研究の今後の方針確認と、意見を交換した。本研究では、関連学会との連携体制の構築及び関連学会から承認された診断基準・重症度分類・診療ガイドライン等の作成や改訂が求められる。成果を得るためにデータベースへの症例登録を勧めていくことが確認され、視覚聴覚二重障害の症例のデータ収集をすすめている。

D. 考察

研究全体としては、予定通りに遂行していると考ええる。眼科と耳鼻咽喉科が連携できる当院の環境を生かし、本研究の目的達成のために視覚聴覚二重障害のデータ収集とデータベースへの登録推進し、本研究の目的達成に向けて研究をすすめる方針である。

E. 結論

当該年度の本研究の進捗状況は特に問題なく進んでいると考ええる。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 西智 公立大学法人奈良県立医科大学 眼科学教室 講師

研究要旨

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を伴う患者に対する医療支援と疾患概念の確立により患者への日常生活支援につながる。

A. 研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を伴う患者に対する医療支援と疾患概念の確立

B. 研究方法

視覚障害を伴う患者の臨床像の収集

(倫理面への配慮)

患者個人情報が含まれないようにデータ収集を行い、暗号化し管理する。

C. 研究結果

当院における先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を伴う患者に対する医療支援を耳鼻科と協力し、臨床像を収集した。

D. 考察

補聴器の利用や点字利用など、盲学校やケアマネージャーとの協力が重要である。

E. 結論

当院における先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を伴う患者のデータ抽出を行った。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
該当なし
2. 実用新案登録
該当なし
3. その他

□ 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の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者

中川尚志 国立大学法人九州大学 大学院医学研究院耳鼻咽喉科学分野 教授

研究要旨

平成 29 年度からの視覚聴覚二重障害の難病に対する難治性疾患政策研究事業を進展させ、本難病患者レジストリに登録された情報などを集約し、診療マニュアルを拡充する。移行期医療支援を進める。シンポジウム・公開講座を開催し、医療関係者、患者、一般社会に情報普及する。全国の診療ネットワーク構築、レジストリと遺伝子検査の体制を拡充する。

A. 研究目的

本難病の病態に基づいた診療に役立つ疾患概念を確立する。本研究班で作成した本難病の移行期医療支援手順書の効果を検討して内容を向上し、普及を促進する。学会や研究班、患者団体、国内外の先進医療施設などとの連携により、専門診療と支援体制を向上、普及する。

本難病医療・研究の基盤となる診療ネットワーク、レジストリ、遺伝子検査体制を拡充する。

B. 研究方法

1. 本難病患者レジストリに登録された臨床情報と遺伝学的検査結果から、原因、診断、病態を検討する。病態に基づいて疾病を整理して、疾患概念を確立する。疾患概念は公開されている診療マニュアルに追加し、全国の関係医療施設に周知する。

2. 本研究参加施設で移行期医療支援手順書に沿った支援を行い、経過の記録と手順書のツール（チェックリスト等）で支援前後の自律と移行の状況を検討する。その結果から運用方法や手順書の課題を発見し、その対策を手順書に追加する。

3. 本研究班の研究成果、AMED 研究、NHO 研究などの成果を集約して診療マニュアルに反映する。診療体制と COVID-19 感染症対策も含む社会的支援体制も整備する。学会、患者会、国内外の先進医療施設との連携でシンポジウム・公開講座を開催し、会員医師、医療関係者、患者、一般社会に情報普及する。

4. 全国の主たる医療施設の診療ネットワーク構築、レジストリと遺伝子検査の体制を拡充する。

(倫理面への配慮)

インフォームドコンセントを受けたうえで実施している。

C. 研究結果

日々の臨床において、当院眼科と連携しながら、研究の成果を還元しつつ視覚聴覚二重障害患者の診療を行っている。本研究参加施設で移行期医療支援手順書に沿った支援についてであるが、当院で移行期支援を行う準備はできているものの適応年齢にある患者が現在おらず、施行できていない。

来年度、視覚聴覚二重障害の公開講座を福岡で開催する予定であり、その準備を行っている。

D. 考察

視覚聴覚二重障害は患者数が少なく、多数のレジストリ登録は難しいが、当院眼科と協力し、視覚聴覚二重障害が疑われる患者に関して情報共有を行い、連携して診療にあたり、研究について協力を得るようにしている。来年度、視覚聴覚二重障害の公開講座を福岡で開催する予定であり、その準備を行っている。公開講座が福岡での疾患認知度の広がり、アクセシビリティに貢献することを期待する。

E. 結論

研究の成果を還元しつつ視覚聴覚二重障害患者の診療を行っている。来年度、視覚聴覚二重障害の公開講座を福岡で開催する予定であり、その準備を行っている。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

研究分担者 村上祐介 国立大学法人九州大学 九州大学病院 眼科 講師

研究要旨

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する医療と支援を拡充させるため、疾患概念の確立・啓蒙、移行期医療支援の改善、データベースの構築を行なった。これらの成果を診療マニュアルに反映させ、本疾患に対する全国の診療・支援ネットワークを構築する。

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医療と支援の拡充を目的とする。具体的には疾患概念の確立、移行期医療支援の向上、関連団体との連携による診療・支援ネットワークの構築、レジストリへの症例登録を行う。

B. 研究方法

疾患概念の確立のため、レジストリのデータを活用し、疾患の遺伝的・臨床的特徴を解析し、疾患の統合的理解、分類／層別化を図る。

移行期医療支援では、同研究グループが以前の研究課題で作成した診療マニュアルを活用し、九州大学病院耳鼻科・眼科で連携して診療を実施する。移行期支援の問題点、課題について抽出する。

本疾患の啓発活動として、福岡県での市民公開講座を実施し、診療・支援のネットワークを構築する。

レジストリについては、研究への同意が得られた患者を対象に、難病プラットフォームの本難病レジストリ（RADDAR-J レジストリ）にデータの登録を行う。

(倫理面への配慮)

臨床研究は、世界医師会によるヘルシンキ宣言に示された倫理規範及び本邦の「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」、個人情報保護に関する法律に準じて実施する。レジストリ研究は、京都大学ならびに九州大学の臨床倫理審査委員会で承認を得ている。

C. 研究結果

レジストリに10名の患者を登録し、データの入力を行なった。移行期医療支援にあたっては、患者の自立目標設定、各科との情報共有・連携が大切と考えており、診療マニュアルを活用し、

患者が自立した健康管理をできるように、多職種での支援を行なった。班会議では各施設から支援実態・事例の共有があり、聴覚視覚二重障害の支援の難しさを再認識したが、より良いチーム医療・ネットワーク作りの契機が得られた。またR6年度の福岡での市民公開講座に向けて、研究代表者と準備を開始した。

D. 考察

以前の課題で構築した、九州大学病院における眼科・耳鼻咽喉科の連携診療体制を継続し、患者に適切な医療と支援を提供することができた。また来年度に予定している市民公開講座では多様な職種・立場にある演者に講演を依頼しており、福岡での視覚聴覚二重障害に対する医療・支援ネットワークの拡充が期待される。

E. 結論

本研究により先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の医療と支援が、改善されることが期待される。より大きな成果を得るため、質の高いデータ登録、医療の提供、ならびに市民・医療者へのアウトリーチを行う。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

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 特任研究員

研究要旨

障害児教育の科学的研究の進歩発展を図ることを目的とする日本特殊教育学会（会員数：約 4,000 名）第 61 回大会において、「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療および移行期医療支援に関する研究～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～」と題するポスター発表を行い、2020 年度から 3 年計画で取り組んだ研究の目的と成果物である「視覚聴覚二重障害移行期医療支援手順書」を中心に説明・周知を図るとともに、ディスカッションを通して、手順書についての意見聴取を行った。また、文部科学省委託事業（盲ろう児に対する指導の在り方に係る調査研究）中間報告会及び教育機関等訪問時において、教育・療育・福祉関係者、盲ろう児（患者）の保護者等に対して、盲ろう医療支援情報ネットの紹介を行い、関連機関や診療マニュアル等について情報提供を行い、意見聴取を行うとともに活用促進を図った。

A. 研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の移行期医療支援手順書の効果を検討し、内容向上及び普及促進を図ること、また、診療マニュアルにおいて、医療機関でのスムーズな診療のために家庭や教育機関で育成しておきたい事項について反映すべき内容等を検討することを目的とした。

B. 研究方法

日本特殊教育学会第 61 回大会において、「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療および移行期医療支援に関する研究～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～」と題するポスター発表を行い、教育関係者に対して「視覚聴覚二重障害移行期医療支援手順書」を中心に説明・周知を図るとともに、ディスカッションを通して、手順書についての意見聴取を行った。

また、文部科学省委託事業中間報告会及び教育機関等訪問時において、教育・療育・福祉関係者、盲ろう児（患者）の保護者等に対して、盲ろう医療支援情報ネットの紹介を行い、関連機関や診療マニュアル等について情報提供を行い、掲載内容や活用の利便性等に関する意見聴取を行った。

(倫理面への配慮)

意見聴取においては、個人が特定されないことがないように処理した。

C. 研究結果

日本特殊教育学会におけるポスター発表でのディスカッションの中では、教育関係者の中では「移行期医療支援」についてほとんど認識されていないこと、しかしながら、ひとり一人の障害と発達段階を踏まえた移行期医療支援の必要性、医療機関との連携の重要性、今後の展開への期待が多く出された。

盲ろう医療支援情報ネットについては、文科省中間報告会等、盲ろう関係の研修会や各機関訪問時に紹介を行ったが、まだ十分に周知されていないものの、診療マニュアル等の掲載内容については高い評価が得られた。

D. 考察

移行期医療支援手順書については、マニュアルに沿いながらも、個々人の状況に応じて、保護者と医療機関、教育機関、福祉機関等関係する機関が連携しながら移行期支援の具体を検討し、実践していく中で、手順書の周知と活用の促進が図られるのではないかとと思われる。

教育機関においては、意識して医療機関を始めとした関係機関との連携を模索していくこと、

情報収集をしていくことが重要ではないかと考える。

E. 結論

移行期医療支援手順書の効果を検討し、内容向上及び普及促進を図ること、診療マニュアルに反映すべき内容等を検討することを目的として報告・意見聴取を行ったが、まずは、教育機関や患者の保護者等に手順書や診療マニュアルの周知を図ることが重要である。また、教育機関は、医療機関を始めとした関係機関との日常的な連携を図っていくことで、有効な情報を得られること、情報提供が可能となることも明らかになった。

F. 研究発表

1. 論文発表 該当なし

2. 学会発表

日本特殊教育学会第61回大会ポスター発表
「先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療および移行期医療支援に関する研究 ～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～」
(日本特殊教育学会第61回大会発表論文集・109頁・2023年)

G. 知的財産権の出願・登録状況 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

若年性の視覚聴覚二重障害の福祉機関における相談状況に関する研究

研究分担者 前田晃秀 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／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

研究要旨 東京都盲ろう者支援センターの総合相談支援事業における過去5年間の相談実績を抽出し、医療に関する相談件数とその割合について検討した。本人およびその家族からの医療に関する相談は、相談件数全体の0.4%であり、視覚聴覚二重障害における医療と福祉との連携を図るためには、医療機関から福祉機関に連携を図ることが肝要であると考えられた。

A. 研究目的

若年性の視覚聴覚二重障害者について、医療と福祉の連携を検討するために、東京都盲ろう者支援センターの総合相談支援事業における2018年度～2022年度の相談実績を抽出し、医療に関する相談件数とその割合、および相談内容について検討することを目的とした。

B. 研究方法

東京都盲ろう者支援センターの総合相談支援事業の実績を記録するデータベースから、以下の条件に適合する相談データを抽出した。

- ・受付日が「2018年4月1日～2023年3月31日」
- ・相談者分類が「盲ろう者」または「盲ろう者家族」
- ・相談分類が「医療に関する相談」

(倫理面への配慮)

個人情報扱っていないため、倫理的な問題はない。

C. 研究結果

東京都盲ろう者支援センターの総合相談支援事業における2018年度～2022年度の相談件数は2,487件であり、うち「盲ろう者」や「盲ろう者家族」からの相談は1,136件であった。そのうち、医療に関する相談は9件であり、9件のうち、「盲ろう者」からの相談は6件、「盲ろう者家族」からの相談が3件であった。若年（40歳未満）の盲ろう者に関する相談は1件もなかった。

D. 考察

福祉機関である東京都盲ろう者支援センターにおいて、本人およびその家族からの医療に関する相談は、相談件数全体の0.4%のみであった。医療に関する相談に関し、福祉機関としての対応の限界があることは、本人及び家族としても既知であることから、件数が極めて少ないと考えられる。若年性の盲ろう者からの医療に関する相談が1件もなかったことも含め、盲ろう者の医療に関する相談は、医療機関が適切に対応していく必要性が極めて高いと考えられる。

E. 結論

医療に関する相談については、医療機関が適切に対応したうえで、福祉的なアプローチで解決しうる課題がある場合は、必要に応じ、医療機関から福祉機関に連携を図っていくことが肝要である。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

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

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	ミトコンドリア難聴とはどのような疾患ですか？	村山圭、小坂仁、三牧正和	ミトコンドリア病診療マニュアル 2023	診断と治療社	東京	2023	258-259
松永達雄	ミトコンドリア難聴	小須賀基通、小林正久、野口篤子、奥山虎之、中村公俊、村山圭	先天代謝異常症 クリニカルファイル	診断と治療社	東京	2024	216-219 422-423
守本倫子	II 解説・エキスパートオピニオン 6 耳鼻咽喉科診療の実際	岡明、森岡一朗、伊藤嘉規	先天性サイトメガロウイルス感染症診療ガイドライン 2023	診断と治療社	東京	2023	PP113-117
守本倫子	ムンプス難聴	大森孝一	難聴・耳鳴診療ハンドブック 最新の検査・鑑別診断と治療.	中山書店	東京	2023	PP157-164

雑 誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Oishi I N*, Noguchi M, Fujioka M, Nara K, Wasano K, Mutai H, Kawakita R, Tamura R, Karatsu K, Morimoto Y, Toda M, Ozawa H, <u>Matsunaga T*</u> .	Correlation between genotype and phenotype with special attention to hearing in 14 Japanese cases of NF2 related schwannomatosis	Sci Rep.	Apr22 13(1)	6595	2023
Minami S*, Takahashi M, Shinden S, Shirai K, Oishi N, Nishimura H, Masuda M, Masuda S, Nishiyama T, Hosoya M, Ueno M, Kashio A, Yamada H, <u>Matsunaga T</u> , Kaga K, Shintani A, Nemoto K	Prediction of cochlear implant effectiveness with surface-based morphometry	Otol Neurotol	45(2)	114-120	2024

Udagawa T*, Takahashi E, Tatsumi N, Mutai H, Saijo H, Kondo Y, Atkinson PJ, <u>Matsunaga T</u> , Yoshikawa M, Kojima H, Okabe M, Cheng AG.	Loss of Pax3 causes reduction of melanocytes in the developing mouse cochlea	Sci Rep.	Jan26 14(1)	2210	2024
<u>加我君孝</u> 、関口香代子	新生児・乳幼児の音への反応観察のためのヒヤリングチェックカー。	JOHNS	39	879-881	2023
<u>加我君孝</u>	聴覚	JOHNS	39	1429-1434	2023
加我 君孝	重症心身障害児用“意思伝達装置”	JOHNS	40	108-110	2024
Matsushita I, Izumi H, Ueno S, Hayashi T, Fujinami K, <u>Tsunoda K</u> , Iwata T, Kiuchi Y, Kondo H	Functional Characteristics of Diverse PAX6 Mutations Associated with Isolated Foveal Hypoplasia	Genes (Basel)	14(7)	1483	2023
Kei Mizobuchi Takaaki Hayashi, Koji Tanaka, Kazuki Kuniyoshi, Yusuke Murakami, Natsuko Nakamura, Kaoruko Torii, Atsushi Mizota, Daiki Sakai, Akiko Maeda, Taro Kominami, Shinji Ueno, Shunji Kusaka, Koji M Nishiguchi, Yasuhiro Ikeda, Mineo Kondo, <u>Kazushige Tsunoda</u> , Yoshihiro Hotta, Tadashi Nakano	Genetic and clinical features of ABCA4-associated retinopathy in a Japanese nationwide cohort.	Am J Ophthalmol	264	36-43	2024
Akiko Suga, Kei Mizobuchi, Taiga Inooka, Kazutoshi Yoshitake, Naoko Minematsu, <u>Kazushige Tsunoda</u> , Kaoru Fujinami, Kazuki Kuniyoshi, Yosuke Kawai, Yosuke Omae, Katsushi Tokunaga Takaaki Hayashi, Shinji Ueno, Takeshi Iwata	Homozygous structural variant of RPGRIP1 is frequently associated with Achromatopsia in Japanese IRD patients	Genetics in Medicine	-	-	2024

Fujinami-Yokokawa Y, Joo K, Liu X, Tsunoda K, Kondo M, Ahn SJ, Robson AG, Naka I, Ohashi J, Li H, Yang L, Arno G, Pontikos N, Park KH, Michaelides M, Tachimori H, Miyata H, Sui R, Woo SJ, <u>Fujinami K</u> ; East Asia Inherited Retinal Disease Society Study Group*.	Clinical Effects of Two RP1L1 Hotspots in East Asian Patients With Occult Macular Dystrophy (Miyake Disease): EAOMD Report 4.	Invest Ophthalmol Vis Sci	65(1)	NA	2024
Fujinami-Yokokawa Y, Yang L, Joo K, Tsunoda K, Liu X, Kondo M, Ahn SJ, Li H, Park KH, Tachimori H, Miyata H, Woo SJ, Sui R, <u>Fujinami K</u> .	Occult Macular Dysfunction Syndrome: Identification of Multiple Pathologies in a Clinical Spectrum of Macular Dysfunction with Normal Fundus in East Asian Patients: EAOMD Report No. 5.	Genes (Basel)	14 (10)	1869	2023
Matsushita I, Izumi H, Ueno S, Hayashi T, <u>Fujinami K</u> , Tsunoda K, Iwata T, Kiuchi Y, Kondo H.	Functional Characteristics of Diverse PAX6 Mutations Associated with Isolated Foveal Hypoplasia.	Genes (Basel)	14(7)	1483	2023
Hashem SA, Georgiou M, Fujinami-Yokokawa Y, Laich Y, Varela MD, de Guimaraes TAC, Ali N, Mahroo OA, Webster AR, <u>Fujinami K</u> , Michaelides M.	Genetics, Clinical Characteristics, and Natural History of PDE6B-Associated Retinal Dystrophy.	Am J Ophthalmol	In press	In press	2024
Laich Y, Georgiou M, <u>Fujinami K</u> , Daich Varela M, Fujinami-Yokokawa Y, Hashem SA, Cabral de Guimaraes TA, Mahroo OA, Webster AR, Michaelides M.	Best Vitelliform Macular Dystrophy Natural History Study Report 1: Clinical Features and Genetic Findings.	Ophthalmology	In press	In press	2024
Hashimoto K, Miwa T, Ono C, Nara K, Mutai H, <u>Seto T</u> , Sakamoto H, Matsunaga T.	Gap Junction Beta-2 p.Val84Met Can Cause Autosomal Dominant Syndromic Hearing Loss With Keratoderma.	Cureus	26;16(2):e54992.	doi: 10.7759/cureus.54992. eCollection 2024 Feb. PMID: 38550477	2024
Uedono H, Mori K, Nakatani S, Watanabe K, Nakaya R, Morioka F, Sone K, Ono C, Hotta J, Tsuda A, Morisada N, Seto T, Nozu K, Emoto M.	Novel Digenic Variants in COL4A4 and COL4A5 Causing X-Linked Alport Syndrome: A Case Report.	Case Rep Nephrol Dial.	3;14(1):1-9.	doi: 10.1159/000535493. eCollection 2024 Jan-Dec. PMID: 38179179	2024

Shoko Tamaki, Sota Iwatani, Sayaka Katsunuma, Masahide Otsu, Seiji Yoshimoto	Characteristics of hearing impairment in patients with trisomy 18	Am J Med Genet A.	194 (1)	107-110	2024
Komatsu T, Furukawa T, Kobayashi D, Iwatani S, Yoshimoto S, Yamashita T, Endo Y, Katsunuma S, Otsu M, Nibu KI.	Influences of Orogastric and Nasogastric Tubes on Sucking Pressure during Bottle Feeding in Immature Infants.	Kobe J Med Sci.	31;69(1)	E25-E32	2023
勝沼 紗矢香, 大津 雅秀	当院における先天性片側外耳道閉鎖症例に対する臨床管理	小児耳鼻咽喉科	44 卷 1 号	78-85	2023

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 小林 佳郎

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 臨床研究センター聴覚・平衡覚研究部/臨床遺伝センター・部長/センター長
(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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・ 医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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。

令和 6 年 3 月 5 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 新木 一弘

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

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 新木 一弘

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 耳鼻咽喉科・科長
(氏名・フリガナ) 南 修司郎・ミナミ シュウジロウ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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。

令和 6 年 4 月 23 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 小林 佳郎

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

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 小林 佳郎

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

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 山下 敏彦

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部耳鼻咽喉科・頭頸部外科学講座・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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

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 山下 敏彦

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部眼科学講座・准教授
(氏名・フリガナ) 日景 史人・ヒカゲ フミヒト

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

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 山下 俊彦

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部眼科学講座・准教授
(氏名・フリガナ) 渡部 恵・ワタナベ メグミ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 国立大学法人群馬大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 石崎 泰樹

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 大学院医学系研究科耳鼻咽喉科・頭頸部外科・教授

(氏名・フリガナ) 近松 一郎・チカマツ カズアキ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	国立大学法人群馬大学	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

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 中島 弘道

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 医療局・医療局長

(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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

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 中島 弘道

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 医療局診療部耳鼻咽喉科・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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 慶應義塾大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 伊藤 公平

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部・准教授

(氏名・フリガナ) 大石 直樹・オオイシ ナオキ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

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

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 小児外科系専門診療部耳鼻咽喉科・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)
人を対象とする生命科学・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"/>	国立研究開発法人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 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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 東海大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 松前 義昭

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部・准教授

(氏名・フリガナ) 和佐野 浩一郎・ワサノ コウイチロウ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 国立大学法人新潟大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 牛木 辰男

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 大学院医歯学総合研究科耳鼻咽喉科頭頸部外科学分野・教授
(氏名・フリガナ) 堀井 新・ホリエ アラタ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 国立大学法人新潟大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 牛木 辰男

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 大学院医歯学総合研究科眼科学分野・教授
(氏名・フリガナ) 福地 健郎・フクチ タケオ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 地方独立行政法人静岡県立
病院機構静岡県立総合病院
所属研究機関長 職名 院長
氏名 小西靖彦

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 移行医療部・部長
(氏名・フリガナ) 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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・ 医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 国立大学法人東海国立大学機構

所属研究機関長 職 名 名古屋大学大学院医学系研究科長

氏 名 木 村 宏

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 名古屋大学大学院医学系研究科耳鼻咽喉科学専攻・教授
(氏名・フリガナ) 曾根 三千彦・ソネ ミチヒコ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名国立大学法人東海国立大学機構

所属研究機関長 職 名名古屋大学医学部附属病院長

氏 名 小寺 泰弘

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 名古屋大学医学部附属病院眼科・助教

(氏名・フリガナ) 小南 太郎・コミナミ タロウ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 あいち小児保健医療総合センター
 所属研究機関長 職 名 センター長
 氏 名 伊藤 浩明

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 耳鼻いんこう科・医長
 (氏名・フリガナ) 江崎 友子・エサキ トモコ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 あいち小児保健医療総合センター
 所属研究機関長 職名 センター長
 氏名 伊藤 浩明

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 眼科・医長
 (氏名・フリガナ) 宮城 麻衣・ミヤギ マイ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 あいち小児保健医療総合センター
 所属研究機関長 職 名 センター長
 氏 名 伊藤 浩明

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 眼科・専門員
 (氏名・フリガナ) 中野 裕太・ナカノ ユウタ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 国立大学法人大阪大学

所属研究機関長 職 名 大学院医学系研究科長

氏 名 熊ノ郷 淳

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 大学院医学系研究科耳鼻咽喉科・頭頸部外科・准教授
(氏名・フリガナ) 太田 有美・オオタ ユミ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 国立大学法人大阪大学

所属研究機関長 職 名 大学院医学系研究科長

氏 名 熊ノ郷 淳

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 大学院医学系研究科寄附講座視覚機能形成学・寄附講座准教授
(氏名・フリガナ) 森本 壮・モリモト タケシ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 公立大学法人大阪

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 福島 伸一

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
- 研究者名 (所属部署・職名) 大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学・准教授
(氏名・フリガナ) 瀬戸 俊之・セト トシユキ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 公立大学法人大阪

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 福島 伸一

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 大阪公立大学大学院医学研究科医療統計学・教授
(氏名・フリガナ) 新谷 歩・シタニ アユミ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 地方独立行政法人大阪府立病院機構
大阪母子医療センター
所属研究機関長 職 名 総 長

氏 名 倉智 博久

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 耳鼻咽喉科・主任部長
(氏名・フリガナ) 岡崎 鈴代・オカザキ スズヨ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 地方独立行政法人大阪府立病院機構
大阪母子医療センター
所属研究機関長 職 名 総長
氏 名 倉智 博久

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 眼科・副部長
(氏名・フリガナ) 遠藤 高生・エンドウ タカオ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

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 新木 一弘

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・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) 勝沼 紗矢香・カツヌマ サヤカ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

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 小林 佳郎

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・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) 野村 耕治・ノムラ ユウジ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 国立大学法人神戸大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 藤澤 正人

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 医学部附属病院・助教

(氏名・フリガナ) 上原 奈津美・ウエハラ ナツミ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 国立大学法人神戸大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 藤澤 正人

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 大学院医学研究科・准教授

(氏名・フリガナ) 中西 裕子・ナカニシ 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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 公立大学法人 奈良県立医科大学

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 細井 裕司

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 耳鼻咽喉・頭頸部外科・助教

(氏名・フリガナ) 森本 千裕・モリモト チヒロ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 公立大学法人奈良県立医科大学

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 細井 裕司

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 眼科学教室・講師

(氏名・フリガナ) 西 智・ニシ トモ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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。

令和 6 年 3 月 31 日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立大学法人九州大学
所属研究機関長 職名 総長
氏名 石橋 達朗

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 大学院医学研究院耳鼻咽喉科学分野・教授
(氏名・フリガナ) 中川 尚志・ナカガワ タカシ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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)

G1207-7 視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究【RADDAR-J[58]】として審査あり

(※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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

機関名 国立大学法人九州大学

所属研究機関長 職 名 総長

氏 名 石橋 達朗

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 九州大学病院・眼科・講師
- (氏名・フリガナ) 村上 祐介・ムラカミ ユウスケ

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)
人を対象とする生命科学・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"/>	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院	<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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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

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 中村 信一

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 特任研究員

(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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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 type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター)
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

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 小林 佳郎

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療と支援に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床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」、「人を対象とする医学系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。