

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  
医療および移行期医療支援に関する研究

研究分担者 小川郁 学校法人慶應義塾 慶應義塾大学・医学部  
耳鼻咽喉科学教室・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。本研究では当院に通院する二重障害患者における患者通院実態を把握するとともに他科との連携や通院・移行期医療に関する本疾患患者特有の問題を明らかにし、今後の患者診療の質の向上と患者QOLの向上を目指した。

**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、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の作成を目的とする。この結果、全国的な体制とプログラムの整備につながり、本疾病群の医療者、関係者の連携が促進されることが期待される。また、現状では全国的に本疾病群に対する医療水準と患者のQOLは著しく低い。本事業で診療マニュアルの質を向上させ、普及啓発することで、本疾病群に対する医療水準と患者のQOLが改善すると期待される。本研究により、指定難病、難病プラットフォーム、臨床ゲノム情報等のデータベース拡充の結果、原因・病態別の臨床像と診療効果が解明され、診断基準・重症度分類・診療ガイドラインの策定、改訂につながることを目的として臨床像の集積を行う。

**B. 研究方法**

本疾病群に対する移行期医療支援モデルを構築する。本疾病群の小児から成人への移行期医療はまだ確立していない。まず、当院における診療体制の構築を行う。既に策定されている診療マニュアルの普及・啓発、改訂を進めるが現状では、適切な診療を受けていない本疾病群の患者は多い。この状況を改善するために、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。当院の診療現場で運用して、問題点を明らかにする。また、各成長段階における臨床症状、医学的介入のデータも蓄積し、自然歴を明らかにする。従来の診断基準、重症度分類、各種治療法の適応を再検討し、診療ガイドラインの策定につなげる。

(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」、「個人情報の保護に関する法律」、「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付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

当院に通院する二重障害を持つ患者のうち同意を得られた患者について、レジストリに登録を行った。そのうえで、当院における診療体制について再構築を行い報告を行った。その過程で複数科の受診を必要とする二重障害を持つ患者の医療アクセスが困難であることを確認し医療機関としてどのようにすればよりアクセスが可能になるかを検討を行った。検討結果について、研究代表者にフィードバックを行った。

### D. 考察

当院に通院する患者のうち、上記障害をもつ患者を再検討しリストアップ・レジストリ化することにより、これまで漫然とフォローされがちであった当該患者の臨床像を再確認することが可能であった。また、レジストリ化を通して他施設での疾患頻度と比較することにより、本施設での特徴を認識することが可能であり今後のガイドライン策定・拡充などに有用な知見が得られたと考えられる。また、施設内での他科との共同診療や移行期医療として他施設との意見交換を行うことで今後の当該患者に対する医療の提供体制の問題点を確認することが可能であった。今後の患者 QOL の向上に有用な情報が得られたと考えられる。

### E. 結論

レジストリ化を行うことにより本疾患の疫学的情報だけでなく、他疾患には見られない二重障害患者特有の医療提供体制の問題点を明らかにすることが可能であった。

### F. 研究発表

#### 1. 論文発表

該当なし

#### 2. 学会発表（発表誌名巻号・頁・発行年等も記入）

該当なし

### G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

#### 1. 特許取得

該当なし

#### 2. 実用新案登録

該当なし

#### 3. その他