

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　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　講師

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る。

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。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、体制の構築と移行支援ツール・プログラムを開発し、実際の運用と調査・検証を行い、最終的にガイドブックを作成する。
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。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。診療現場で運用して、必要に応じて改訂する。
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。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

B. 研究方法

本研究は以下の3計画を実施する。

- 1) 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移行期医療のモデル事業を実施し、適切な運営プロセスをまとめたガイドブックを作成する。

- 2) 既に策定した診療マニュアルを診療現場で活用するとともに、学会・患者会と連携して普及・啓発する。
- 3) 既に確立した診療体制で各種データベースへの登録を進め、診断基準等の作成、改訂につなげる。

(倫理面への配慮)

データベースに登録希望の場合は個人情報が特定されないことや、データベースに登録されることを希望しない場合でも診療上の不利にならないことを口頭でしっかりと説明した。

C. 研究結果

当院における視覚聴覚二重障害をもつ患者のデータを確認することにより、現在の臨床症状、各患者の治療状況および生活状況を把握することができた。

D. 考察

視覚聴覚二重障害患者の割合では Usher Syndrome が約半数を占めていた。視覚等級では 1-2 級を有する患者が多いが、約半数は視覚等級を有していないなかった。音声会話を意思伝達手段として生活している患者が多い。引き続き診療ガイドラインの策定のため、当院における視覚聴覚二重障害患者の経過を観察していく。

該当なし

E. 結論

意思伝達を音声会話で行っている患者が多く、通院には介助が必要な場合が多いが、診療の際には自分で症状を説明することができていた。視覚等級を有していない患者も多くみられたため視覚障害等級の取得を今後勧めていく。

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）

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし