

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 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**

視覚聴覚二重障害例を解析し、医療とその移行期支援に必要な事柄の一部を明らかにできた。

**A. 研究目的**

視覚聴覚二重障害をきたす症候群は複数あるが、希少疾患であり専門性が求められる。病歴、加齢による変化への対応が必要であり、その体制作りと症候群への理解を深める。

**B. 研究方法**

視覚聴覚二重障害の患者を把握し、可能な場合は指定難病データベースへ登録する。  
症候群別での病歴を調査する。

**(倫理面への配慮)**

当院倫理委員会において本研究内容は承認されている。

**C. 研究結果**

指定難聴データベースへ登録することで症候やその程度を把握することができた。  
希少ではあるが、比較的患者数の多いCHARGE症候群症例を調査、乳幼児期から青年期に至る診療状況を把握でき、移行期医療支援に向けての基礎資料ができた。

**D. 考察**

複数の疾患・症候を持っている頻度が高く、乳幼児期は全身状態の安定が優先されることが多い。また同じ症候群であっても個人差が大きい。聴覚の評価、補聴導入のタイミング、進め方は症候群特有の背景を視野に入れつつ、全身状態、精神発達状態に合わせて個別に判断し進

めていく必要がある。就学前までは定期的に通院できていても、就学後は受診が途切れる症例が少なくなかった。就学までに地元への移行を視野に入れた導入が必要と考えられる。

**E. 結論**

障害があるにも関わらず、受診を中断している症例が少なくなかった。希少疾患が多く、疾患背景に対する医療者側の理解が十分ではなく、患者に対して有益な情報を提示できていないことが理由の一つである。また移行先は専門性の高い施設ではないことが多い。診療マニュアルの普及・啓発を進める必要がある。また医療ネットワークを活用し、議論することで症候群への疾病概念の再確認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  
CHARGE症候群への聴覚支援  
(2020.12 第15回小児耳鼻咽喉科学会)

**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