

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 森秀夫 独立行政法人大阪市民病院機構  
大阪市立総合医療センター 眼科・主任部長

**研究要旨**

小児期医療から成人医療への移行支援ツール・プログラムを作成した。精神発達遅延を伴わない場合は、小児医療から成人医療への移行は患者側の意向に沿い概ねスムーズに行えるが、これを伴う場合患者側と小児期担当医と成人担当医との3者のより緊密な連携が求められる。一方レジストリへの患者情報登録は進行中である。

**A. 研究目的**

背景)

本研究対象は先天性および若年性（40歳未満発症）の視覚聴覚二重障害（盲ろう）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が、全国の患者数は約2600人と少なく、研究は滞ってきた。

私達は平成29年度から難治性疾患政策研究事業（横断的政策研究班）で、関連学会等の協力を得て、本疾病群に対する全国疫学調査、研究班Webサイトでの診療マニュアル無料公開（<http://dbmedj.org/>）、診療体制整備、市民への普及活動などを行った。AMED 難病プラットフォームでも本疾患群のデータベースを構築し、レジストリを開始した。患者会の協力で研究班Webサイトで医療関連施設へのアクセス、連携の検索も可能にした。

目的、必要性)

1. 本疾病群に対する小児から成人への移行期医療支援モデルを構築する。体制の構築と移行支援ツール・プログラムを開発する（1年目）。
2. 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参画し、成長段階での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（3年目）。

**B. 研究方法**

年次計画・方法

1) 移行期医療支援モデル事業

移行期医療には、i. 小児診療施設から成人診療施設への移行、ii. 小児診療施設から成人診療施設と小児診療施設の併診への移行、iii. 同一施設内での小児から成人対応への移行の3型があり、各型に即した移行支援ツールとプログラムを作成する。

2) データベースに患者情報を登録する。

（倫理面への配慮）

移行支援ツールとプログラム作成は小児から成人への円滑な診療移行を実現するための体制構築が目的であり、患者個々を対象とはしておらず、倫理面での問題は生じない。

データベースへの患者情報登録にはインフォームドコンセントを取得し、患者情報の完璧な機密保持を行う。

**C. 研究結果**

大阪市立総合医療センター（当院）における小児から成人への診療移行では、小児期医療と成人医療が施設内で継続して行えており、移行期医療の問題は特になかった。

しかし、当院から他施設への移行、他施設から当院への移行の場合、眼科的疾患の種類によって対応が異なる。斜視や角膜混濁などおおむね固定性の障害の場合、受診は年1回程度でよいと思われます。白内障や網膜色素変性症など緩徐に進行する疾患、屈折異常、未熟児網膜症のレーザー治療後、網膜剥離を発症する可能性があるスティックラー症候群などは年に1、2回の受診を要する。逆に緑内障では頻繁な受診が必要となる。白内障が進行した場合や網膜剥離を発症した場合、薬物治療で眼圧がコントロールできない緑内障などの場合は手術が必要となる。いずれの場合にも、これまでに受診していた施設からの病状や治療内容の記載された紹介状が必要である。

また、身体障害（視覚障害）の認定を受けている場合には、自覚的に変化がなくても、再認定や等級変更のため数年に1回の眼科受診が必要となる。

実際には併存する聴覚障害の程度によっては受け入れが難しい眼科施設があり、また精神発達上の問題があれば眼科検査に協力的か否かで受け入れの可否が決まる場合があり、事前に送り出す側と受け入れ側との間で、ケースバイケースでの緊密な意思の疎通が必要となる。

#### D. 考察

当院のように小児から成人への医療の移行がスムーズにできる施設では問題ないが、進学や就職によって転居が必要となり、当院から他施設へ転院が必要となる場合や、当院への転院を希

望する場合は前施設の担当医とこれから診療を担当する施設の担当医の間の十分な意思疎通が重要である。移行医療の最大の障害となるのは精神発達遅延を伴う場合と思われる。

#### E. 結論

精神発達遅延を伴わない場合は、小児医療から成人医療への移行は患者側の意向に沿い概ねスムーズに行えるが、これを伴う場合患者側と小児期担当医と成人担当医との3者のより緊密な連携が求められる。

#### 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

該当なし