

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 新谷歩 公立大学法人大阪 大阪市立大学
大学院医学研究科 教授

研究要旨

各類型を考慮した体制を整備し、移行期医療の概念に即した移行支援ツールとプログラムを作成する。これらを活用したモデル事業を保健所、療育・教師区施設、福祉施設等との連携で実施し、その結果の調査・検証に基づいて修正した運営プロセスをガイドブックにまとめる。その際の統計調査の指導を行う。

A. 研究目的

先天性及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。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、診断機充当の作成、改訂につなげる。その際のデータ解析の手法の開発を担当する。

B. 研究方法

1) 移行期医療支援モデル事業

本疾病群の移行期医療は、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. 同一施設内で小児対応から成人対応への移行（小児から成人への対応の変更）の3類型がある。

各類型を考慮した体制を整備し、移行期医療の概念に即した移行支援ツールとプログラムを作成する。

これらを活用したモデル事業を保健所、療育・教育施設、福祉施設等との連携で実施し、その結果の調査・検証に基づいて修正した運営プロセスをガイドブックにまとめる。その運用の評価も行う。以上の作業の指導を行う。

2) 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、遺伝子検査体制を参加施設で活用し、診療を実施する。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. 指定難病データベースと連携して成長発達・合併症などの臨床情報も収集する。
- c. 集積したデータを解析して、診断基準、重症度分類、人工内耳の適応基準などについて、妥当性、有効性、安全性などを検討し、再検討し、ガイドライン策定、改訂に役立てる。
- d. 以上の活動のアウトカムを評価するプロトコルを開発し、データの収集解析を行う。

以上の作業の指導を行う。

（倫理面への配慮）

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」、「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

- 1) 移行期医療支援プログラムの作成を指導した。
- 2) 医療機関、教育機関、患者団体、学会およびAMED研究班との連携体制とRADDAR-Jレジストリの構築および症例登録を指導した。

D. 考察

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。本研究によって移行期医療支援プログラムが作成されたことで、移行期医療支援のモデル事業を開始できる。

本研究において関連する指定難病、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を拡充できた。これにより原因・病態別の臨床像と診療効果の解明を進めて診断基準・重症度分類・診療ガイドラインを策定、改訂する作

業をより効果的に実施することが可能になった。

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および移行期医療支援に関する研究を実施した。具体的には、研究移行期医療支援プログラムの作成および医療機関、教育機関、患者団体、学会、AMED研究班と連携したレジストリ構築と症例登録を指導した。

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