

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に関する研究

研究分担者 勝沼紗矢香 兵庫県立こども病院・耳鼻咽喉科・医長／  
独立行政法人国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター  
聴覚・平衡覚研究部聴覚障害研究室・研究員

**研究要旨**

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を呈する難病に対する医療を普及・啓発し、改良を加えてより充実させるとともに、本疾病群の小児期から成人への移行期医療支援モデルを構築する。

**A. 研究目的**

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を呈する難病には、小児慢性特定疾患や指定難病を含む35以上の疾病が該当する。全国の患者数は少なく、希少といえる。また、視覚聴覚二重障害を呈する患者の臨床像は、視覚または聴覚単独障害とは異なる臨床像がみられ、それぞれ単独の障害に対する診療方法が活用できないことが多い。本疾病群は臨床領域の狭間に位置しており、組織的な取り組みによる、横断的診療体制が必要とされていた。当研究班は平成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、本疾病群に対する全国疫学調査、診療マニュアルの作成と公開、診療体制整備、一般への普及活動を通して、本疾病群への標準的診療確立の土台を形成している。そこで、本研究では、いまだ確立していない、本疾病群の小児から成人への移行期医療体制の構築と移行支援ツール・プログラムを開発することを目的とする。そのためには、各成長段階における医学的データの蓄積と自然歴を明らかにすることが不可欠であり、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とともに、既に策定した診療マニュアルの普及・啓発、改訂をすすめる。

**B. 研究方法**

本疾患群の医療、療育は、その希少さと特性、また施設や地域によって体制が異なることにより、多様になっている。まず初年度である本年は、申請者の所属医療機関全体及び所属科にお

ける移行期医療体制の現状を把握し、移行支援ツール・プログラムを作成する。

（倫理面への配慮）人を対象とする医学系研究に関する倫理指針、個人情報保護方針に則り研究を行う。対象者には新たな研究用番号を付与し、連結可能匿名化を図り、解析には個人情報削除し研究用番号とデータのみとした資料を用いることで、人権を擁護する。データ解析において、対象者に対する起こり得る危険並びに必然的に伴う心身に対する不快な状態はない。カルテの既存資料を用いるのみであり、ホームページに本研究の概要を掲示して、研究への不参加の意思表示を可能とする。不参加の意思表示があった場合も診療上において何ら不利な扱いを受けることはない。

**C. 研究結果**

本疾病群の移行期医療は、小児診療施設から成人診療施設への意向、小児診療施設から成人診療施設と小児診療施設への移行、同一施設内で小児対応から成人対応への移行があり、申請者の在籍施設は小児専門の医療機関であり、移行期医療は前2つに該当する。科ごと、疾病群ごとに外来看護師を中心としたケアチームがあり、移行期医療の軸となっている。当院では循環器系の移行期支援が最も充実しており、本人の自立を目標として支援が行われている。低年齢からは、疾患と投薬内容の理解および投薬管理、手術創のボディイメージの介入を行い、思春期以降は、性成熟や妊娠・出産、就職・結婚、福祉制度について、個々人の理解を深める

支援を行っている。移行期チェックリストが作成され、当事者の理解の確認およびケアチーム内の情報共有と支援計画の作成において活用されている。申請者の所属する耳鼻咽喉科では、定期外来受診の際に、成人診療施設への移行について、移行タイミングの数年前からお伝えするようにしているものの、科内で統一した移行期チェックリストは存在しない。また、本疾病群において、眼科と共同の医療・療育や移行期医療体制は現時点では存在せず、情報共有できるチェックリストなどのツールも備えていない。

#### D. 考察

まずは、申請者の在籍する耳鼻咽喉科において、難聴児の移行期医療を充実させる必要がある。患児ひとりひとりに対し、難聴の程度についての理解、療養行動についての理解（困る場面の認識や個々人にあった対処方法、補装具の管理）、将来についての理解（就職や結婚・出産）、福祉制度についての知識と活用、についての理解度の確認と、理解を深める支援体制を作成する必要がある。現行、申請者の所属する医療機関の耳鼻咽喉科では、補聴器装用児に対してきこえの状況や療養行動についてチェックするシートを用いている。同シートを充実、改変させ、来るべき移行に備える体制を作ることとした。眼科と共同の医療・療育や移行期医療体制は、まずは支援が差し迫って必要な児について、一例ずつ協議する必要があると考える。

#### E. 結論

申請者が所属する医療機関の耳鼻咽喉科では、移行期支援の必要性を認識して診療がおこなわれているものの、統一した移行期支援が現時点で存在しない。まずは現在所属機関耳鼻咽喉科

で用いられている、療養行動についての理解を深めるための支援ツールを充実させるかたちで、移行期支援ツールの一つとした。今後は、難聴の程度について、将来について（就職や結婚・出産）、福祉制度についての知識と活用を深めることのできる移行ツールを作成したい。また、眼科との共同支援体制を早急に構築する必要がある。

#### 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）

当科におけるコルネリア・デ・ランゲ症候群

4例の聴力評価と補聴の経験. 勝沼紗矢香、大津雅秀. (日本耳鼻咽喉科学会会報. 123巻4号・1055・2020).

当科の乳幼児聴力検査に要する時間. 大津雅秀、勝沼紗矢香. (日本耳鼻咽喉科学会会報. 123巻4号・1083・2020).

当院にて軟骨伝導補聴器を導入した先天性片側外耳道閉鎖の小児3症例. (小児耳鼻咽喉科. 41巻2号・126・2020).

#### 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