

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 南修司郎 独立行政法人国立病院機構東京医療センター
耳鼻咽喉科科長

研究要旨

当院での移行期医療支援の好事例を報告する。症例1は、現在52歳21トリソミーの男性。幼少期より成育医療センターの耳鼻咽喉科に通院し、真珠腫性中耳炎の手術を6回受けている。39歳の時に、成育医療センター耳鼻咽喉科より、東京医療センター耳鼻咽喉科へ紹介となり、HBV感染のため消化器内科、及び汎血球減少症のため血液内科と連携してフォローしている。症例2は現在33歳21トリソミーの女性。慢性中耳炎、肥満症、非アルコール性脂肪性肝疾患、甲状腺機能低下症、喘息があり、29歳時に、医療連携室を通して、東京医療センターの総合内科と耳鼻咽喉科でのフォローに切り替えた。先天性の難病に対する移行期医療支援では、複数科で連携して行う必要がある。

A. 研究目的

東京医療センターでの移行期医療支援の好事例を報告する。

B. 研究方法

症例報告研究。

C. 研究結果

症例1：現在52歳、21トリソミーの男性である。幼少期より成育医療センターの耳鼻咽喉科に通院し、真珠腫性中耳炎の手術を6回受けている。39歳の時に、成育医療センター耳鼻咽喉科より、東京医療センター耳鼻咽喉科へ紹介となっている。HBV感染のため、消化器内科で定期的な肝機能管理、腹部エコーが行われ、また汎血球減少症のため血液内科で定期的な血液検査でのフォローが行われている。耳鼻咽喉科では、定期的に耳内観察、耳処置で、真珠腫性中耳炎術後耳のフォローを行なっている。

症例2：現在33歳、21トリソミーの女性。慢性中耳炎、肥満症、非アルコール性脂肪性肝疾患、甲状腺機能低下症、喘息、ダウン症にて成

育医療センターに通院していた。29歳時に、医療連携室を通して、東京医療センターの総合内科と耳鼻咽喉科でのフォローに切り替わった。総合内科では定期的な血液検査、喘息管理、甲状腺機能管理、肝機能管理、腹部エコーが行われている。耳鼻咽喉科では定期的な耳処置にて慢性中耳炎の管理を行なっている。

D. 考察

先天性の難病に対する移行期医療支援では、1つの科のみで対応することは困難である。それぞれの専門科また総合内科のように全体的に診察できる科と十分な連携をとり移行期医療支援を行うことが重要と考える。

E. 結論

先天性の難病に対する移行期医療支援では、複数科で連携して行う必要がある。

F. 研究発表

1. 論文発表

1. Minami SB, Yamamoto N, Hosoya M,

Enomoto C, Kato H, Kaga K. Cochlear Implantation in Cases of Inner Ear Malformation: A Novel and Simple Grading, Intracochlear EABR, and Outcomes of Hearing. *Otol Neurotol*. 2021 Feb 1;42(2):e117-e123.

2. Minami SB, Oishi N, Watabe T, Wasano K, Ogawa K. Age-related change of auditory functional connectivity in Human Connectome Project data and tinnitus patients. *Laryngoscope Investig Otolaryngol*. 2020 Feb 5;5(1):132-136.

2. 学会発表（発表誌名巻号・頁・発行年等も記入）

1. Shujiro Minami, 1Satomi Inoue, 1Kiyomitsu Nara, 1Hideki Mutai, 1Tatsuo Matsunaga Clinical and molecular characterization of a patient with auditory neuropathy associated with m. 7471dupC heteroplasmy 日本人類遺伝学会 65 回大会 WEB 開催 2020 年 11 月 18 日～12 月 2 日

2. 南 修司郎, 福島 邦博, 神田 幸彦, 高橋 晴雄 「自閉症スペクトラム障害を合併する難聴児に人工内耳は有効か」に関するシステマティックレビュー 第 15 回日本小児耳鼻咽喉科学会総会・学術講演会 2020.12.1-2, 高知
3. 南 修司郎 各種の側頭骨・脳幹・大脳標本から見えてくる聴覚機能の進化と内耳奇形の病態 ネクストジェネレーション 第 30 回日本耳科学会総会・学術講演会 2020.11.12-14, 北九州

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