

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

視覚聴覚二重障害児のロービジョンケアと移行期医療支援に関する研究

研究分担者 仁科幸子 国立成育医療研究センター
感覚器・形態外科部 眼科

研究要旨

先天性及び若年性に視覚聴覚二重障害をきたした患児には早期診断、早期介入の必要性が高く、療育・教育・社会参加には特別な支援が必要である。さらに移行期医療支援には二重障害に特化した体制を要する。様々な二重障害患者に対する一体的診療体制を基盤とした移行期医療支援の方法を検討することを目的とした。

本研究では、第一に先天性及び若年性に視覚聴覚二重障害をきたした患児の就学と自立に関しロービジョンケアの早期介入、教育機関との連携の重要性を検証した。成果と課題についてオンライン講習会にて情報発信と意見交換を行った。第二に移行期医療支援体制と連携方法、さらに疾患別の移行期医療支援に関し検討し、実施法について提案した。

研究協力者 東 範行・国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部 眼科診療部長
横井 匡・国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部 眼科医員
吉田朋世・国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部 眼科医員
三井田千春・国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部 眼科視能訓練士
相賀 直・岡前むつみ・大橋智・上條有康・山田和歌菜・都立久我山青光学園

A. 研究目的

先天性及び若年性に視覚聴覚二重障害をきたした患児には早期診断、早期介入の必要性が高く、療育・教育・社会参加には特別な支援が必要である。

国立成育医療研究センター眼科は、全国から多数の小児難治性眼疾患症例が集まる専門施設であり、二重障害や全身疾患を持つ例も少なくない。

本分担研究の目的は、第一に先天性・若年性視覚聴覚二重障害の患者に対するロービジョンケアの早期介入および教育機関との連携の重要性について検証すること、第二に様々な二重障害患者に対し、一体的診療体制を基盤とした移行期医療支援の方法を検討することである。

B. 研究方法

1) 先天性・若年性視覚聴覚二重障害児に対する早期ロービジョンケア・教育機関との連携

早期ケアの必要な二重障害児に対し、都立久我山青光学園と連携して院内でロービジョン相談を実施した。原因疾患、視覚および聴覚障害の程度、重複障害の有無、相談内容とケアの有

効性、視覚聴覚特別支援学校との連携の実態と課題について検討した。

2) 二重障害児の移行期医療支援の検討

視覚聴覚二重障害児の移行期医療支援の体制、連携方法、疾患別の支援について検討し、実施法を提案した。

(倫理面への配慮)

国立成育医療研究センター眼科で行った精密検査やケアについては、臨床上必要性のある患者に対し患者家族の同意を得て実施したもので、本研究による患者への負担は生じていない。検査結果の解析にあたっては、匿名化し、個人が特定できないように配慮して行った。

研究の実施にあたり、下記の課題について機関内倫理委員会にて審査を受け、承認を得た。

仁科幸子：医療機関と教育機関の連携によるロービジョンケア（国立成育医療研究センター、平成31年11月28日、承認番号2019-060）

C. 研究結果

1) 先天性・若年性視覚聴覚二重障害児に対する早期ロービジョンケア・教育機関との連携

令和2年度までに、都立久我山青光学園と連携し当センター眼科内でロービジョン相談を実施した患児は191例に達し、相談開始年齢は生後3か月～20歳、原因疾患は先天素因78%、未熟児網膜症15%、後天性が7%で、重複障害を37%に認めた。視力は光覚(-)から0.3以上までさまざまであった。相談内容を年齢別に検討すると、0歳代から「学校・就学」が最も多く、相談後は視覚支援学校や療育施設と連携できており、早期からの教育機関との共同の取り組みは有効であった。

191例中、良い眼の視力が0.3以下の二重障害児は9例で、相談時年齢は生後10か月～9歳、聴覚障害の程度は重度～中等度であった。原因疾患はチャージ症候群2例、網膜芽腫を伴う全身異常2例、コケイン症候群1例、先天角膜混濁、網膜変性、視神経萎縮を伴う全身症候群・染色体異常が各1例であった。全例、様々な程度の知的障害を合併していた。事前に特別支援学校と連携がとれていたのは4例のみで、相談後に全例が視覚特別支援学校との連携をとったが、聴覚特別支援学校、知的・医療ケア児の連携が困難であった。教育機関との連携にも一体的な取り組みやネットワークが必要と考えられた。

以上、当センター眼科における教育機関と連携したロービジョンケアの取り組みについて、盲ろう者の医療と福祉—オンライン講習会—

(2021年3月14日)にて情報発信と討論を行った。

2) 二重障害児の移行期医療支援の検討

当センターでは、これまで小児科総合診療部を中心に12歳頃から成人移行支援を意識し、患者に対してヘルスリテラシーを高め、自律的な患者へと育てるための自立支援に取り組んでいる。眼科に全国から難治性疾患の患児が多く受診しており、各科と協調し、眼疾患に関する患児の心身発達に応じた疾患説明、治療ケアの説明、自立支援を行ってきた。移行支援に関し眼科単独で進める場合も多いが、二重障害及び小児科各科に重複する障害をもつ患者に対しては、多職種による移行支援チーム、移行期支援外来を介して対応している。支援チームは、コーディネーター職(看護、ソーシャルワーカー)を中心に、総合診療部医師、児童精神科医師・心理士、薬剤師などの多職種で構成され、主治医へのフィードバック、成人診療科との共同ケースカンファレンス等が行われている。

今回、二重障害児に対し一体的診療体制を基盤とした移行期医療支援の方法を検討し、以下の実践的プログラムを提案した。

国立成育医療センター眼科：移行期医療支援法

1. 支援体制

1) 医療機関の移行支援体制と連携方法

国立成育医療研究センター眼科は0歳代から起こる多種多様な難治性眼疾患の患者さんが全国から精査・加療のために受診する高度専門医療機関である。したがって、全国各地域の医療機関・教育機関との連携、年齢に応じた移行期医療支援が不可欠である。

眼疾患単独の場合には、疾患の重症度に応じて、当センターでのフォローアップ頻度、連携時期、移行時期を検討することとなる。

視覚聴覚二重障害の場合、視覚障害、聴覚障害それぞれの重症度によって眼科、耳鼻科、もしくは双方の科が主導して連携や支援の実施を検討する。さらに神経科や小児各科に重複する障害をもつ場合には、多職種による移行支援チーム、移行期支援外来を介して対応する。支援チームは、コーディネーター職(看護、ソーシャルワーカー)を中心に、総合診療部医師、児童精神科医師・心理士、薬剤師などの多職種で構成され、主治医へのフィードバック、成人診療科との共同ケースカンファレンス等が行われる。

以下、疾患及び眼異常の具体例を挙げて、移行期医療支援のあり方を提案する。

① ダウン症候群・染色体異常

・出生時から高度の先天白内障をきたす例では生後2～3か月以内に手術を行い、弱視訓練を実施する。術後緑内障や網膜剥離の有無につき定期検査を要するため、少なくとも就学前までは当センターで3か月に1回の定期検査を実施する。就学後に地域の眼科医療機関へ移行支援を行うが、当センターでも6か月～1年に1回のフォローアップと緊急時の対応を続ける。発達に応じて成人医療機関への移行を支援する。

・主要な眼異常は屈折異常弱視と斜視である。乳児期から3～6か月に1回の定期検査を実施し、弱視をきたす屈折異常があれば2、3歳頃から眼鏡装用による治療を開始する。斜視に対しては眼鏡もしくは手術による治療を行う。就学後は地域の眼科医療機関へ移行支援を行う。

② 未熟児網膜症

・未熟児網膜症に対し光凝固治療、抗VEGF療法、硝子体手術を行った例は、網膜剥離などの晩期合併症の有無につき定期検査を要する。瘢痕期の重症度によって3か月～6か月に1回の定期検査を就学前まで継続する。就学後に地域の眼科医療機関へ移行支援を行う

が、当センターでも6か月～1年に1回のフォローアップと緊急時の対応を続ける。発達に応じて成人医療機関への移行を支援する。

・未熟児網膜症の自然治癒例は、近視、斜視の有無につき定期検査を行うが、乳幼児期から地域の眼科医療機関へ移行支援を行う。

③ 先天性合併症（サイトメガロウイルス感染、水頭症、小頭症など）

・新生児期にサイトメガロウイルス網脈絡膜炎をきたした場合は、ガンシクロビル等の薬物療法を実施し、沈静化した後も3か月に1回は再燃の有無を検査する。

・活動性の病変がない場合は、耳鼻科及び神経科の受診に併せて、3か月～6か月に1回の定期検査を就学前まで継続する。就学後は地域の眼科医療機関へ移行支援を行う。

④ チャージ症候群

・主要な眼異常は両眼の網脈絡膜・視神経コロボーマである。コロボーマの範囲、小眼球の有無などによって視覚障害の重症度が異なる。黄斑部の形成がない場合は、高度の視力障害と上方視野欠損に対し、乳児期から適切なロービジョンケアを要する。就学まで3か月に1回の定期検査を行う。就学後に地域の眼科医療機関へ移行支援を行うが、当センターでも6か月～1年に1回のフォローアップと緊急時の対応を続ける。網膜剥離を併発すると失明する危険があるため、眼球保護を指示する。発達に応じて成人医療機関への移行を支援する。

⑤ ステイクラー症候群

・高度の網膜硝子体変性があり、高頻度に網膜剥離を生じるため、乳幼児期から就学まで3か月に1回の定期検査を行う。就学後に地域の眼科医療機関へ移行支援を行うが、当センターでも6か月～1年に1回のフォローアップと緊急時の対応を続ける。網膜剥離の予防のため眼球保護を徹底する。発達に応じて成人医療機関への移行を支援する。

⑥ アッシャー症候群

・網膜色素変性症と聴覚障害をきたす代表的疾患である。初発症状によって耳鼻科、もしくは眼科単独で診療している例もあるが、本症候群を念頭に視覚聴覚を包括した診療を行う必要がある。就学前～学童期にかけて進行するため、就学後も当センターで3か月～6か月に1回の定期検査を行い、障害に対するロービジョンケアを行う。発達に応じて成人医療機関への移行を支援する。

⑦ アルストローム症候群

・網膜色素変性症と難聴、肥満、糖尿病、心不全など多臓器障害をきたす疾患である。重

篤な視覚障害をきたすため乳幼児期から3か月に1回の定期検査とロービジョンケアを実施する。また就学後に様々な症状が進行するため、各科と連携した診療を要し、地域の眼科医療機関との連携も不可欠である。地域の眼科医療機関へ移行支援を行うが、当センターでも6か月～1年に1回のフォローアップと緊急時の対応を続ける。

2) 地域における移行支援体制と連携方法

眼疾患の特性、視覚障害の重症度、晩期合併症の危険度、聴覚障害や重複障害の重症度を検討し、就学の時期、成人の時期をめやすとして地域における移行支援と連携をとっている。

眼科が主導する場合、眼疾患の重症度に応じて地域の一般眼科クリニック、小児眼科を専門とする医師施設、成人医療機関、成人眼科各専門施設・大学病院への連携を図る。小児眼科を専門とする医師は日本小児眼科学会 HP に掲載されている。

2. 支援プログラム

1) 面談、本人の状況、考えの把握

眼科主治医より、患者の年齢・発達に応じた疾患説明を重ね、知識と理解を深める支援を行う。本人の生活・学習状況・将来への不安や希望などを聴取する。

患者本人が自らの眼疾患の状況と起こりうる合併症、定期検査の必要性、治療の見通し、眼球保護や運動時の注意等について十分な知識を持ち、周囲へ説明できるように、十分に時間をとって支援する。家族には別に相談の時間をとる。

特に重篤な視覚障害および晩期合併症（網膜剥離）を起こす危険のあるチャージ症候群、ステイクラー症候群、及び進行性視覚障害と聴覚・多臓器障害をきたすアルストローム症候群、アッシャー症候群では患者本人と家族に対し、繰り返し十分な相談の時間をとる。

2) 移行準備の進捗チェック

視覚障害を加味した患者用移行準備チェックリスト、保護者用移行チェックリストを用いて進捗のチェックを行う。患者にフィードバックして、移行準備を進めるのが良いと思う。

3) 移行期支援チーム・カンファレンスにおける支援計画の作成

複数科が関与する場合には、移行期支援チームに依頼して支援計画を作成する必要がある。年齢に見合ったヘルスリテラシー獲得、メンタルヘルスの維持、家族関係の成長、能力に見合った社会技能の獲得、成人医療移行の5つの視点から、多職種の間を連携し、移行の時期や移行先成人医療機関の候補を検討する。眼科は視覚障害の重症度や予後を十分に加味して移行

が進むように、支援計画の作成に関与する必要がある。

4) 本人への支援計画(案)の提示と話し合い

患者自身の希望を第一として、連携できる医療機関とサポートについて具体的に説明し、患者・家族と十分な話し合いを行う。成人医療機関への移行には、特に患者の希望が重要である。

5) 支援計画にそった成人診療科への紹介準備

患者の眼疾患の重症度、起こりうる合併症などの医学的側面と、居住地及び就学・就労状況など社会的側面を検討し、移行先の医療機関を考えて、いくつか提示する。移行の意思決定は患者・家族が行う。

6) 成人診療科への紹介

診療情報提供書を作成し、移行先候補の受入が可能かどうか確認する。受診する病院が決まったら、初回受診が円滑に進むように支援する。複数科にわたる場合には、各科の診療情報提供書に加え、患者自身が作成した医療サマリー、看護師記載の転院サマリーも併せて準備する。

7) 成人診療科への紹介後のフォローアップ

受診状況、患者が不安なく移行できているかを確認し、必要に応じて移行先と連携をとる。

D. 考察

先天性・若年性視覚聴覚二重障害をもつ患児に対し、一体的診療体制による早期診断に続いて早期介入(治療)、継続したケア(リハビリ)を行うことが患児の社会参加の促進に非常に重要である。当科の取り組みとして、0歳から教育機関と直接連携して院内相談・ロービジョンケアを実践した結果、各地域の視覚支援学校等との連携がとれ、適切な介入ができた。しかしながら、聴覚や知的障害に対する特別支援学校との連携は難しく、二重障害に特化した教育施設はないことが問題である。多様性のある患児の障害に合わせて早期から個別に十分なケアを行っていく必要があると考えられた。

眼科を主科として通院している二重障害患児に対し、一体的診療体制を基盤とした、移行期医療支援の体制と疾患別の実施法を提案した。これを基に実装していくことが課題である。

E. 結論

先天性・若年性視覚聴覚二重障害をもつ患児に対し、教育機関と連携した早期ケア介入の重要性を検証し、今後の課題を明らかとした。

眼科を主科とする二重障害患児の移行期医療支援の実施法を作成した。これを基に個々の患児

の移行期医療支援に取り組み、検証していくことが課題である。

F. 研究発表

1. 論文発表

1. **Nishina S**, Hosono K, Ishitani S, Kosaki K, Yokoi T, Yoshida T, Tomita K, Fukami M, Saitsu H, Ogata T, Ishitani T, Hotta Y, Azuma N. Biallelic *CDK9* variants as a cause of a new multiple-malformation syndrome with retinal dystrophy mimicking the CHARGE syndrome. *J Hum Genet.* 2021, <https://doi.org/10.1038/s10038-021-00909-x>
2. Haque NM, Ohtsubo M, **Nishina S**, Nakao S, Yoshida K, Hosono K, Kurata K, Ohishi K, Fukami M, Sato M, Hotta Y, Azuma N, Minoshima S. Analysis of *IKBKG/NEMO* gene in five Japanese cases of incontinentia pigmenti with retinopathy: Fine genomic assay of a rare male case with mosaicism. *J Hum Genet.* 2020, DOI 10.1038/s10038-020-00836-3
3. Tanaka S, Yokoi T, Katagiri S, Yoshida T, **Nishina S**, Azuma N. Structure of the retinal margin and presumed mechanism of retinal detachments in choroidal coloboma. *Ophthalmology Retina.* in press 2020
4. Nakao S, **Nishina S**, Tanaka S, Yoshida T, Yokoi T, Azuma N. Early laser photocoagulation for extensive retinal avascularity in infants with incontinentia pigmenti. *Jpn J Ophthalmol.* 2020, DOI 10.1007/s10384-020-00768-7
5. 堤典子, **仁科幸子**, 吉田朋世, 横井匡, 東範行. 周期性斜視9例の臨床像と治療経過. *日眼会誌* 124(12): 995-1002, 2020.
6. 三井田千春, **仁科幸子**, 石井杏奈, 松岡真未, 松井孝子, 吉田朋世, 横井匡, 岡前むつみ, 大橋智, 上條有康, 山田和歌奈, 相賀直, 東範行. 医療機関と教育機関の連携による小児のロービジョンケア. *眼臨紀* 13(10): 655-661, 2020.
7. 八木-小川瞳, **仁科幸子**, 横井匡, 永井章, 阪下和美, 中村早希, 東範行. ビタミンA欠乏による眼球乾燥症をきたしたダウン症児

- の一例. 眼臨紀 13 (6): 419-423, 2020.
8. 飯森宏仁、佐藤美保、鈴木寛子、彦谷明子、堀田喜裕、吉田朋世、**仁科幸子**、東範行:(亜)急性後天共同性内斜視に関する全国調査—デジタルデバイスとの関連について—. 眼臨紀 13 (1): 42-47, 2020.
 9. 吉田朋世、**仁科幸子**、三井田千春、赤池祥子、横井匡、東範行. Information and communication technology 機器と斜視に関するアンケート調査. 眼臨紀 13 (1): 34-41, 2020.
 10. 中尾志郎、**仁科幸子**、八木瞳、田中慎、吉田朋世、横井匡、東範行. 外直筋鼻側移動術を施行した動眼神経麻痺の一例. 眼臨紀 13 (2): 105-110, 2020.
 11. **仁科幸子**: 小児の斜視診療. 特集 斜視—基本から実践まで. オクリスタ 93 (12): 20-28, 2020
 12. **仁科幸子**: 眼疾患. 特集 遺伝情報と遺伝カウンセリング. 小児内科 52(8): 1095-1099, 2020.
 13. 吉田朋世・**仁科幸子**: 斜視とスマートフォン. 特集 スマホと眼 Pros&Cons. オクリスタ 88 (7): 21-27, 2020
 14. **仁科幸子**: デジタルデバイスと急性内斜視. 日本の眼科 91 (3): 338-339, 2020.
 15. **仁科幸子**: フォトスクリーナーによる弱視の早期発見. 保育と保健 26 (1): 102-104, 2020.
 16. **仁科幸子**: 視覚器の異常. 小児保健ガイドブック, p96-98, 診断と治療社, 2021.4
 17. **仁科幸子**: 角膜の先天・周産期異常、p111-113、網膜の周産期・発育異常、P349-351、眼科学 第3版, 文光堂, 2020
 18. 寺崎浩子、東範行、北岡隆、日下俊次、近藤寛之、**仁科幸子**、盛隆興、山田昌和、吉富健志. 未熟児網膜症に対する抗 VEGF 療法の手引き. 日眼会誌 124(12): 1013-1019, 2020.
 19. 重安千花、山田昌和、大家義則、川崎諭、東範行、**仁科幸子**、木下茂、外園千恵、大橋裕一、白石敦、坪田一男、榛村重人、村上晶、島崎潤、宮田和典、前田直之、山上聡、臼井智彦、西田幸二;厚生労働科学研究費難治性疾患政策研究事業希少難治性角膜疾患の疫学調査研究班、角膜難病の標準的診断法および治療法の確立を目指した調査研究班: 前眼部形成異常の診断基準および重症度分類. 日眼会誌 124 巻 2 号 89-95, 2020
2. 学会発表
 1. **仁科幸子**、細野克博、横井匡、吉田朋世、神部友香、深見真紀、堀田喜裕、東範行. CEP290 関連レーバー先天盲 5 症例の臨床像. 第 125 回日本眼科学会総会, 大阪, 2021. 4. 8
 2. **仁科幸子**. 視覚スクリーニングの現状. 教育セミナー4 白色瞳孔/瞳孔領白濁の発見と対処. オーガナイザー:彦谷明子、仁科幸子. 第 125 回日本眼科学会総会, 大阪, 2021. 4. 9
 3. **仁科幸子**、細野克博、横井匡、吉田朋世、深見真紀、木村肇二郎、森隆史、堀田喜裕、東範行. PRPS1 遺伝子変異を同定した左右差のある Leber 先天黒内障女児の 1 例. 第 59 回日本網膜硝子体学会総会, web, 2020. 11
 4. **仁科幸子**. 小児の神経眼科. インストラクションコース やさしい神経眼科. 第 74 回日本臨床眼科学会, 2020. 10 web
 5. 松岡真未、**仁科幸子**、三井田千春、松井孝子、赤池祥子、越後貫滋子、吉田朋世、横井匡、東範行. 低年齢児における Spot Vision Screener の屈折異常判定基準値の検討. 第 76 回日本弱視斜視学会総会, web, 2020. 7
 6. **仁科幸子**、細野克博、横井匡、吉田朋世、富田香、深見真紀、小崎健次郎、堀田喜裕、東範行. 網膜ジストロフィーを発症した CDK9 変異による多発奇形症候群の 1 例. 第 45 回日本小児眼科学会総会, web, 2020. 7
 7. 太刀川貴子、清田眞理子、齋藤雄太、東範行、**仁科幸子**、丸子一朗、根岸貴志、野田英一郎、松本直、外山琢. 未熟児網膜症診療録データベース化に向けた標準化の試み. 第 45 回日本小児眼科学会総会, web, 2020. 7
 8. **仁科幸子**. Spot Vision Screener をどう使うか?. 第 90 回九州眼科学会, 視能訓練士教育プログラム, web, 2020. 7
 9. 仁科幸子. 小児の視覚に対する ICT 機器の影響. 第 222 回長崎眼科集談会, web, 2021. 4. 4
 10. 仁科幸子. 乳幼児の後眼部疾患ファーストステップ. Saitama Ophthalmology Update Seminar, web, 2021. 3. 17
 11. 仁科幸子. 医療機関の教育機関の連携による小児のロービジョンケア. 盲ろう児者の医療と福祉—オンライン講習会—, web, 2021. 3. 14
 12. 仁科幸子. 乳幼児の前眼部疾患ファーストステップ. 第 2 回 TAMA Ophthalmic Seminar, web, 2021. 3. 13
 13. 仁科幸子. 乳幼児における眼疾患ケーススタディ. 第 5 回なでしこの会 in Gumma, web, 2021. 3. 5
 14. 仁科幸子. 国立成育医療研究センターにおける未熟児網膜症治療の現状. ROP Update Seminar, web, 2021. 2. 16
 15. 仁科幸子. 乳幼児の前眼部疾患ファースト

- ステップ. SENJU Ophthalmic Seminar in Saitama, web, 2021.1.9
16. 仁科幸子. 未熟児網膜症診療に対する抗 VEGF 療法の手引き. Asia-Pacific Retina Forum 2020, web, 2020.12.13
 17. 仁科幸子. 未熟児網膜症診療のトレンド. 第14回Midland Seminar of Ophthalmology, web, 2020.10.24
 18. 仁科幸子. 子どものロービジョンケア. 第438回大阪眼科集談会, web, 2020.10
 19. 仁科幸子. 視機能の発達・小児によくみられる眼疾患. 母子愛育会 地域母子保健 3 乳幼児期に見られる諸問題, 東京, 2020.9.18
 20. 仁科幸子. 小児の眼科健診～異常の早期発見の手技を学び、子どもの視覚を守る～. 第17回世田谷区小児医療連携学術講演会, web, 2020.9
 21. 仁科幸子. 乳幼児健診アップデート～注意すべき眼疾患とその対応～. 第11回島根県眼科臨床研究会, web, 2020.8.23
 22. 仁科幸子. 0歳から見つきたい！小児眼疾患. 第33回九州眼科医会従業員教育講座, web, 2020.7
 23. 仁科幸子. 乳幼児の前眼部疾患ファーストステップ. 第7回雪明・新潟眼科フォーラム, 新潟, 2020.2.23
 24. 仁科幸子. 乳幼児の視覚スクリーニング. 中野区医師会園医・学校医講演会, 東京, 2020.2.13
 25. 仁科幸子. 小児・学童への眼鏡処方の基本. 東京都眼科医会 第2回眼鏡処方講習会, 東京, 2020.1.18
- 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