

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 馬場信太郎 東京都立小児総合医療センター 耳鼻咽喉科 医長

研究要旨

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害患者の臨床情報を集積し、持続的・長期的に評価項目の検討を行う。小児特有の疾患を持つ小児症例が成人病院に移行できるようプログラムを検討する。

A. 研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害患者の臨床情報を集積し、持続的・長期的に評価項目の検討を行うことで、自然歴や予後因子を解明し、将来的に新しい治療法の開発や確立を目指す。

B. 研究方法

1) 倫理審査委員会の審査

担当医師は、所属する医療機関の倫理審査委員会（又は中央倫理審査委員会）に審査を依頼し、研究実施について研究機関の長の許可を取得する。

2) 被登録者候補の同意（臨床情報・生体試料の提供）

各研究機関の研究者等は、同意説明文書（臨床情報・生体試料の提供）を用いて、被登録者候補（又は代諾者）に対して本研究の概要を説明し、本研究への参加及び臨床情報・生体試料の提供について文書で同意（臨床情報・生体試料の提供）を取得する。

3) 調査票（担当医師記入）、同意書写（臨床情報・生体試料の提供）の送付

各研究機関の研究者等は、同意（臨床情報・生体試料の提供）を取得した被登録者候補の臨床情報を記載した調査票（担当医師記入）及び同意書写（臨床情報・生体試料の提供）を研究事務局に送付する。

4) 各研究機関からの試料（検体）の送付（初回登録時）

各研究機関の研究者等は、同意（臨床情報・生体試料の提供）を取得した被登録者候補の匿名化した試料（検体）を臨床検査会社に送付し、DNA 抽出、サイトメガロウイルス DNA 検査を依頼する。臨床検査会社は、サイトメガロウイルス DNA 検査結果、バイオレポジトリ用及びゲノム解析用の検体を研究事務局に送付する（臨床検査会社を経由しない場合もあり）。サイトメガロウイルス DNA 検査結果は、事務局から各研究機関の研究者等へ送付する。

5) 研究参加手続き書類の受領・確認

研究事務局は、各研究機関の研究者等から送付された調査票（担当医師記入）及び同意書写（臨床情報・生体試料の提供）等の内容を確認し、研究登録に問題ないか否かを確認する。

6) 患者の登録

研究事務局は、送付された調査票（担当医師記入）及び同意書写（臨床情報・生体試料の提供）等の内容をもとに被登録者候補を本研究に登録する。なお、登録された被登録者の研究参加期間は、登録後から永年とする。

7) 研究事務局からの診療情報の調査

初回登録時の被登録者の診療情報は、必要に応じて研究事務局の担当者からも各研究機関の研究者等及び被登録者本人から直接、必要な情報を調査、取得する。

8) ゲノム解析の実施

研究事務局は、ゲノム解析用の試料（検体）を東京医科歯科大学、かずさ DNA 研究所、国立

病院機構東京医療センターに提供し、東京医科歯科大学、かずさDNA研究所、国立病院機構東京医療センターはゲノム解析を実施する。

9) 追跡調査

追跡調査時の被登録者の診療情報は、各研究機関の研究者等が臨床情報を記載した調査票（担当医師記入）を研究事務局に送付する。必要に応じて研究事務局の担当者からも各研究機関の研究者等及び被登録者本人から直接、必要な情報を調査、取得する。追跡調査時も試料（検体）を取得する場合は、初回登録時と同様に臨床検査会社を通して研究者等及び研究事務局が臨床検査データを手に入る。（臨床検査会社を経由しない場合もあり）

○利用する項目

- 1) 原因疾患
 - 2) 死亡の有無
 - 3) 生活状況
 - 4) 身体状況
 - 5) EQ-5D-5L
 - 6) コミュニケーション方法、最終学歴、家族歴、遺伝因子、環境因子
- 視覚障害、聴覚障害およびそれ以外の体に合併する異常に関する病態・症状・治療・検査・付随する状況

（倫理面への配慮）

研究者等は、個人情報情報の漏えい、滅失又はき損の防止その他個人情報情報の安全管理のため、組織的、人的、物理的及び技術的安全管理措置を講じる。個人情報情報の取り扱いについては、研究事務局から独立した個人情報管理者を設置し、高い情報セキュリティを確保するなど一定の基準を満たした上で厳重に管理を行う。

C. 研究結果

経験あるいは見識に基づいた移行期医療支援の提案

1. 支援体制

1) 医療機関の移行支援体制と連携方法

当院は小児専門病院であり、初診は15歳以下の患者に限定される。隣接した都立多摩総合医療センターは成人病院であり、初診は原則16歳以上となっている。両病院は内部でつながっており、医局等共通部分もあり、連絡が緊密に取りやすい環境である。この環境をできるだけ利用し、移行支援の早期の段階において、小児病

院の担当者が、成人病院の担当者より患者の情報を入手し、よりよい移行期支援が構築できるように対応する。

具体的に当院で診察している視覚聴覚二重障害の症例は

- CHARGE症候群
- 13, 18トリソミー
- 頭蓋・顔面骨縫合早期癒合（ファイブアー症候群、クルーゾン症候群、アペール症候群 など）
- 先天性水頭症
- 先天性サイトメガロウイルス感染症
- スティックラー症候群
- コルネリア・デ・ランゲ症候群
- ダウン症

が挙げられるが、実際には重症例は成人病院に移行に至らず、軽症な症例が移行の対象となることが多い印象である。

当院では小児病院の担当者が成人病院の外来も兼務で行っており、聴力検査技師も両病院を兼務していることから、耳鼻咽喉科のみの移行は円滑に行える体制となっている。

2. 支援プログラム

実際に小児病院から成人病院に移行することが多いダウン症を例に、当院から成人病院への移行の現状を述べる。

症例：ダウン症

受診している診療科

- ・耳鼻咽喉科 難聴 滲出性中耳炎
- ・眼科 斜視
- ・循環器科 肺高血圧症
- ・内分泌科 甲状腺機能低下症
- ・歯科 齲歯 歯列矯正
- ・遺伝診療科 各科の取りまとめ

以上のうち、16歳以降も受診が必要なのは、耳鼻咽喉科で受け持っている難聴と内分泌科で受け持っている甲状腺機能低下症であり、以上の2科が成人病院に移行することとなる。

成人病院へ移行のタイミングは16歳からとなっているため、中学3年生になった時点で移行の準備を始める。耳鼻咽喉科は基本的に担当医が同一で病院のみ移行することができている。内分泌科も採血や甲状腺ホルモン製剤の処方がある定期的に必要なであり、徐々に移行している。

D. 考察

【成人病院への移行のメリット】

・入院 手術

小児病院の入院患者は3-5歳が中心であるため、成人に近い年齢の患者には敬遠されることが多い。また、小児病院では原則16歳以上の手術はしないため、手術用ベッドは小児病院には大きなものがない。以上より入院、手術については成人病院で行うことが望ましい。

・成人特有の疾患の診察

当院では基本的に内科系医師は全員小児科医師であるため、成人特有の疾患には慣れていない。成人病院では成人特有の疾患に精通した医師の診療を受けられる。

【成人病院への移行のデメリット】

・鎮静が難しい

視覚聴覚二重障害の症例は発達障害、自閉症スペクトラムに該当する方が多い。鎮静や日帰り全身麻酔は小児病院特有の手技であることが多く、小児病院に戻ってきてしまう症例も経験している。

・患者、家族が、医師が変わることを希望しないことも多く、単純に16歳からすべて成人病院に移行することは難しいこともある。

E. 結論

視覚聴覚二重障害症例のデータベース登録、および小児期医療から成人医療への移行をスムーズに行えるようなプログラム作成が今後の課題である。

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）

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