厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病の診療体制の確立に関する研究
全国小児専門医療施設における実態調査

研究分担者　　永井　章　（国立成育医療研究センター総合診療科・診療部長）

研究要旨：視覚障害に対し、早期の正確な診断と診療体制およびケアプログラムを構築して全国に普及させることに視覚難病の診療連携のための実態調査は重要である。今回、病院小児科施設との連携実態の実態調査として、全国の小児専門医療施設 34 施設にアンケート調査を行ってその検討を行った。調査項目として、前年度の本研究班で抽出した視覚難病疾患に関しての疾患別患者数、対象疾患の診療での困難な点、視覚難病診療体制の改善点など自由意見記載してもらった。結果は、38 施設中 24 施設より回答を得た（回答率 63.1%）、施設別の患者数では診療患者数が少ない施設と多い施設に二分化される傾向があった。また診療疾患として、先天性網膜分離症・黄斑ジストロフィー、スタージウエーバー症候群、ジュベール症候群などの全身性疾患が多く、一方では視覚疾患では、本研究班での全国眼科施設での診療件数からの比率では、診療件数の上位疾患である。ルビンシュタインテイビ症候群 105%、ジュベール症候群 70.3% に対して、下位疾患である先天性網膜分離症・黄斑ジストロフィー 0% 、レーバー先天性盲･若年発症網膜症 1.39% アッシャー症候群 2.5% であり全身合併症のない視覚難病では小児専門施設での診療患者数は圧倒的に少なく、こうした疾患では、小児専門医療機関でのフォローが入っていない現況が伺われた。また視覚難病での診療に困難を感じる点、よりよい視覚難病での連携のために必要なことに関しての自由意見記載でも療育、盲学校との連携が意見の一番を占めた。小児医療施設のみならず、療育、盲学などの連携をどのように行っていくのかの具体的な施策の検討が今後の課題となることが示唆された。

A．研究目的

我が国の難病・小児慢性特定疾患対策事業において、特に欧米に後れをとっている視覚障害に対し、早期の正確な診断と診療体制およびケアプログラムを構築して全国に普及させることは喫緊の課題である。こうした中で視覚難病の小児科での診療実態を調査して、視覚難病のより望まれる診療体制・ケアプランの提案に繋げていく。

B．研究方法

対象：全国の小児専門医療施設（34 施設）
期間：2021 年 12 月 15 日から 2022 年 1 月 31 日
方法：書面にて調査票を送付、郵送で返送
調査内容：過去３年間の当研究班の調査；
・研究対象疾患視覚難病に関して
・疾患患者数
・疾患別患者数
上記を調査
・診療における困難感の有無、有りの場合にはその理由
・視覚難病診療での改善点
上記に関して自由記載

（倫理面への配慮）
本調査は、個人情報は全く扱わず、また無記名で強要を要さないアンケート調査であり、特に倫理申請を要さないケースと判断して、当院内でも倫理委員会でもその判断の妥当性の確認を行っている。

C．研究結果

38 施設中 24 施設より回答を得た（回答率 63.1%）

① 各施設の視覚難病患者数

② 視覚難病の疾患別患者数

③対象施設と眼科施設との患者数比
（上位疾患）対象調査数/全国眼科施設での数
1)ルビンシュタインテイビ症候群
105%　(18/17)
2)ジュベール症候群
70.3%（19/27)
3)コケイン症候群
57.1%　(4/7)
4)チャージ症候群
24.6%　(18/73)
5)スタージウエーバー症候群
23.5%　(20/85)
6)ステックラー症候群
16.7%　(7/42)
7)中隔視神経形成異常症
14.9%　(10/67)

④対象施設と眼科施設との患者数比
（下位疾患）対象調査数/全国眼科施設
1)　先天性網膜分離症・黄斑ジストロフィー
0%　(0/83)
2)レーバー先天性盲・若年発症網膜症
1.39%（19/27)
3)アッシャー症候群
2.5%（ 1/40)
4)前眼部形成異常症
2.9%（6/206)
5)無虹症
7.4%（8/108)

D．考察
１.患者数において、多い施設と少ない施設に二分される傾向があった
２.全身合併症を有する視覚難病に比べて、全身合併症のない視覚難病では小児専門施設での患者数は圧倒的に少なく、全身合併症のない視覚難病での眼科以外の専門医療機関でのフォローが入っていない状況がうかがわれ、今後の視覚難病の診療体制のよりよい構築に寄せられた意見でも療育や盲学校との連携が最多を占めていることからも対象疾患での療育、盲学校との体制の強化が望まれることが示唆された。

E．結論
全身合併症のない視覚難病は病院小児科施設につながっていない状況が示された。
今後求められる医療連携の大きな方向性の一としては、小児医療施設のみならず、療育、盲学などの連携をどのように行っていくが今後の課題となる。

F．研究発表
本研究班に掲載した
https://www.infant-intractable-eye-disease.com/sample/
1.　論文発表
なし

2.　学会発表
なし

G．知的財産権の出願・登録状況
なし