

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 氏名 有本友季子 千葉県こども病院
医療局診療部 耳鼻咽喉科 部長

研究要旨

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害児を対象に、データベース構築のための症例登録を行った。また、移行期支援のプログラム作成を行うための検討を行った。

A. 研究目的

視覚聴覚二重障害は、様々な疾患で生じうるが、原疾患は希少疾患であることが多い。希少疾患であるため、一施設では症例が限られ、聴力障害や視覚障害の経過や臨床的特徴が明らかにされていないことも多い。また、臨床像が周知されていないために、診断に到るのが困難な例も少なくない。診断後の経過観察や対応を行う際に、聴力障害や視覚障害の推移が予測できる場合には、より適切な対応を行いやすい。適切な診断や治療、対応を可能とし、他医療機関へ移行した後も一貫した適切な経過観察の継続や希少疾患の経過の把握を可能とする目的として研究を行った。

B. 研究方法

視覚聴覚二重障害を呈す希少疾患症例について、本人（小児等、自己決定困難な場合は保護者）や保護者の同意が得られた場合に、データベースへの登録を行った。データベースでは聴力障害や視覚障害の状態を主とし、情報入力を行った。

移行期支援についてのプログラム作成を行うための検討として、実際に当院（耳鼻咽喉科、眼科）における移行の状況について報告を行い、他医療機関医師との意見交換を行った。意見交換の場として、①各科（小児科、耳鼻咽喉科、眼科）での移行時期の違いについて ②社会福祉関連の情報支援 をテーマとしたワーキンググループに参加して討論を行った。（倫理面への配慮）

研究内容についての説明書を用いて説明を行い、同意が得られた場合のみ研究参加協力を頂いた。その際、個人情報の漏洩が無いように留意した。当院倫理委員会主催の倫理講習会へ参加し倫理面の配慮を行い、研究を進めた。

C. 研究結果

視覚聴覚二重障害症例のデータベース登録は、本人（本人から同意取得困難な場合は保護者）及び保護者から承諾が得られた5症例について登録を行った。5症例の内訳は、チャージ症候群 2例、コケイン症候群 2例、原因不明 1例であった。原因不明の1例は、今回の研究参加を契機に遺伝学的検査を施行し、チャージ症候群の原因遺伝子として報告がある遺伝子変異が確認された。臨床像は他のチャージ症候群症例より軽度ではあったが、遺伝学的にチャージ症候群の診断に到った。

移行期プログラム作成のための検討では、ワーキンググループでの討論を通じて、各医療機関での現状を情報交換し、現状を把握したうえで、円滑な移行に必要な準備や適切な時期等を検討し、その結果が移行プログラムの記載に反映された。移行の時期については個人の障害の程度や合併症の有無により個別性をもって決定する必要性が示唆された。社会福祉関連の情報支援も、視覚聴覚二重障害の方にとって重要な支援であり、多方面からの福祉支援があることが確認され、移行プログラムの中に必要な情報として組み込まれることとなった。特に小児病院の場合は、年齢的に移行が必要となるが該当する場合は20歳時に提出となる年金書類の医師

意見書を作成した上で他医療機関へ成人移行すると、円滑に享受しうる社会福祉制度を受けられ安心して移行に進めることが認識された。

D. 考察

今回、原因不明とされた症例が、今回の研究参加でデータベース登録を契機に遺伝学的にチャージ症候群であることが判明した事例があり、データベース構築を進める中で、これまで原因不明とされてきた視覚聴覚二重障害症例の中に、原疾患の診断に到るケースが増加することが期待される。これまで特徴的な臨床像から、希少疾患の診断に到るのが通例であったが、今後は遺伝学的検討を組み合わせる中で特徴的臨床像は軽微な例でも診断に到る例が存在することが示唆された。データベースを構築することで、これまでの疾患概念が更に広がる可能性がある。データベース構築により、今後更に希少疾患の聴覚障害や視覚障害の詳細や経過が明らかとなることで、診断に到る症例の増加や適切な対応を受けられる視覚聴覚二重障害児（者）が増えることが十分に期待できる。

E. 結論

希少疾患が多い視覚聴覚二重障害児（者）のデータベース構築を行うことは、まだ限られた情報の中での疾患概念となっている希少疾患を正確に把握し、真の疾患概念構築にも役立つ。その結果、原因不明とされた視覚聴覚二重障害児（者）の中に、原疾患が判明し診断に至る症例の増加や希少疾患への適切な対応が可能とな

ることが期待できる。継続した対応や経過観察が必要であるが、移行期プログラムを作成することで円滑な移行を行えるようになり、視覚聴覚二重障害児（者）にとっても医療者にとっても移行の際の指針となりうる。

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）
 - ① 視覚聴覚二重障害を認めた当科小児症例の検討. 日本耳鼻咽喉科学会誌124巻4号；638頁, 2021年
 - ② CHARGE症候群当科7症例の聴覚的検討. 日本聴覚医学会 64巻5号；395頁, 2021年

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