

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に対する早期ケアと
移行期医療支援に関する研究

研究分担者 氏名 仁科幸子 国立成育医療研究センター
小児外科系専門診療部眼科 診療部長

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教育機関と連携した早期ケアに取り組み、成果を情報発信した。第二に移行期医療支援に関し、中等度の遅れのある二重障害児（IQ/DQ=36～50、小学校低学年レベル）を対象として、ワーキンググループ内で討議を行い手順書を作成した。眼科的注意点について検討を加えた。

研究協力者

東 範行・国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部眼科 診療顧問
横井 匡・国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部眼科 眼科医長
三井田千春・国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部眼科 眼科視能訓練士
松岡真未・国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部眼科 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。一方、当センターでは総合診療部を中心として成人期への移行を控えた患者への対応に取り組んできた。

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特化して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。二重障害患者には高頻度に発達の遅れがあることが移行期医療の問題点である。本年度は、中等度の遅れのある児の移行期支援について、ワーキンググループ内で討議を行い、手順書の作成を目標とした。

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、昨年度から継続して、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。様々な程度の二重障害及び発達の遅れのある児のケア内容と効果を検証した。

2) 中等度の発達の遅れのある二重障害児の移行期医療支援の検討

視聴覚二重障害児の移行期医療支援において高頻度に発達の遅れがあることが問題である。中等度の発達の遅れ（IQ/DQ=36～50、小学校低学年レベル）がある二重障害児への対応、移行期医療支援、自立支援について、ワーキンググループ内で討議を行い、手順書を作成した。（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

昨年度から継続して、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のうち、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・発達の遅れを合併していた。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り、視覚に対するケアを継続することができている。聴覚特別支援学校、知的・医療ケア児の連携には、さらなる課題がある。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。

以上の成果に関し、第 46 回日本小児眼科学会総会において発表し討議を行った。**（仁科幸子、三井田千春、守本倫子、松岡真未、松井孝子、横井匡、岡前むつみ、相賀直、東範行。視覚聴覚二重障害児に対するロービジョンケア，2021.6.5）**

2) 中等度の発達の遅れのある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。

しかし、二重障害児には様々な程度の発達の遅れが高頻度に合併しており、視覚、聴覚障害

の程度とともに、発達の遅れの程度も加味した特別な移行手順が必要である。

本年度は、中等度の発達の遅れ（IQ/DQ=36～50、小学校低学年レベル）がある二重障害児への対応、移行期医療支援、自立支援について、ワーキンググループ内で討議を行い、グループとして以下の手順書を提案した。

➤眼科として特に配慮し検討すべき点を追記して提示する。

中等度の遅れのある二重障害児に対する移行期医療支援

① 中等度の遅れがある場合の対応

- ・発達の目安は中学生で小学就学時程度、高校生で小学低学年程度であり、発達検査による評価ではなく、外来診療および検査時の様子や保護者からの聞き取りなどの臨床的な評価でも構わない。

- ・視力検査、純音聴力検査など一般的な検査はほぼ可能である。

- ・眼鏡や補聴器（あるいは人工内耳）の使用により、発達に応じた理解ではあるが、音声や文字による情報取得は可能である。

中等度発達遅滞のある場合は、発達年齢が成人に達しても小学低学年レベルであるため、生物学的年齢を基準として準備を開始する。

➤中等度の遅れがある場合の視覚障害の評価は、障害が重篤であるほど難しい。患児の集中力を加味して、診察室に入室する前の行動を観察すること、視覚を使った行動について保護者に聴取することが重要である

➤視覚を使った行動の問診としては、光を眩しがるか、昼夜の区別ができるか、人の顔に反応するか、興味あるものに手を伸ばすか、暗い所で行動は変化するか、などが挙げられる

➤自覚的な視力検査が可能な場合であっても、弱視に対し、縞視標、色や形を使った視標、ドット視標、絵視標、ランドルト環字一つ視標を駆使して、近距離で、視野障害や眼振の影響を考慮して、両眼開放下で測定する工夫が必要である。必ず精密屈折検査を行い、屈折矯正下で視覚障害の評価を行うことが望ましい。

➤屈折矯正眼鏡の使用に際し、補聴器と併用できるタイプの眼鏡フレームの作製を指示し、装着状態を確認する必要がある。視覚障害が重度でない場合には、眼鏡装用を早期に開始することで保有視機能の活用を促せる。疾患によっては遮光眼鏡を屋内外で装着すると良い。

➤中等度の遅れがあっても、保有視機能を最大限に活用するために、拡大鏡、単眼鏡、拡大読

書器、iPadの利用を訓練していくことが重要であり、成人期への移行に役立つ。

② 移行期医療支援

・中等度発達の遅れがあっても通常は視力検査や純音聴力検査が可能となっているため、検査に関しては成人医療施設への移行に大きな問題はない。

・しかし、検査手技や説明などにおいて、配慮が必要とされる。

・肢体不自由があり座位保持が困難な場合など、耳鼻咽喉科は聴力検査室への入室が困難となることもあり移行先の施設の環境確認が必要である。眼科的には肢体不自由による、成人医療施設以降の制限はないと考える。

12 歳（中学生）～

家族に対する移行期医療の支援を開始

15 歳（高校生）～

こどもにも小児医療から成人医療への移行が必要であることを説明し移行期医療の支援を開始

➤移行支援に際しては、成人医療機関に対し、患児に適した眼科的検査の方法や手技について情報提供を行うと円滑に進められる。家族や本人にも、これまでの検査内容や方法を説明できるように支援する必要がある。

➤眼鏡や視覚支援のための補助具に関し、患児の社会参加や環境に合致した再選定を要する。

③ 自立支援

・自立支援の開始時期の目安は、手順書通り12 歳が望ましいが、発達に応じた対応が必要である。

・成人以降のために、自分の障害（病気）と、補装具の必要性について理解し、周囲に説明できるようにする。

12 歳（中学生）～

家族に対する自立支援の必要性の説明を開始

15 歳（高校生）～

「ダウン症候群のある患者の移行医療支援ガイド」を参考にチェックリストを作成して、自立支援を目指す

➤中等度の遅れがある場合でも、視覚障害の程度に応じた自立支援を行うことで、社会参加を促すことは十分に可能であるが、周囲の理解と協力が不可欠である。

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、二重障害児に対しても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。引き続き、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。

中等度の遅れのある二重障害児に対し、ワーキンググループ内で十分な討議を行い、手順書を作成できた。今後、参考となるチェックリストを作成して運用するとともに、個別のケースに関して移行期支援の実証を行っていく必要がある。

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にした。

中等度の遅れのある二重障害児に対し、ワーキンググループにて移行期医療支援の手順書を作成した。視覚障害の程度に応じた注意点を検討した。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. Tachibana N, Hosono K, Nomura S, Arai S, Torii K, Kurata K, Sato M, Shimakawa S, Azuma N, Ogata T, Wada Y, Okamoto N, Saitsu H, **Nishina S**, Hotta Y. Maternal uniparental isodisomy of chromosome 4 and 8 in patients with retinal dystrophy: *SRD5A3*-congenital disorders of glycosylation and *RPL*-related retinitis pigmentosa. *Genes* 2022, 13, 359. <https://doi.org/10.3390/genes13020359>
2. Hayashi S, Suzuki I, Inamura A, Iino Y, Nishitsuka K, **Nishina S**, Yamashita H. Effectiveness of the Spot Vision Screener in screening 3-year-old children with potential amblyopia in Japan. *Jpn J Ophthalmol.* 2021, 65(4):537-545. DOI 10.1007/s10384-021-00823-x
3. **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>

4. 松岡真未、仁科幸子、三井田千春、松井孝子、吉田朋世、林思音、横井匡、塚本桂子、伊藤裕司、東範行. 6 か月以下の乳児に対する Spot Vision Screener の使用経験. 眼臨紀 15 (1): 42-46, 2022.
5. 仁科幸子. 乳幼児期における視覚スクリーニングの重要性. 小児保健研究 80(6): 701-705, 2021.
2. 学会発表
 1. Nishina S. Child that failed vision screening in school--what next? Invited speaker of the Symposium "What not to miss in pediatric ophthalmology and strabismus". 36th APAO Congress, virtual, 2021.9.9
 2. Nishina S. The current trend of vision screening for young children in Japan. Invited speaker of the Hillrom Symposium. 36th APAO Congress, virtual, 2021.9.5
 3. 古味優季、仁科幸子、森川葉月、檜塚絵美、吉田朋世、林思音、横井匡、東範行、寺島慶太、羽賀千都子、義岡孝子. 発達白内障に網膜芽細胞腫を合併した一例. 第 47 回日本小児眼科学会総会, 東京, 2022.3.19
 4. 東範行、仁科幸子、横井匡、吉田朋世、宮坂実木子、植松悟子. 乳幼児の虐待による頭部外傷 (abusive head trauma: AHT) の広面角眼底撮影による眼底所見. 第 60 回日本網膜硝子体学会総会, 東京, 2021.12.5
 5. Yokoi T, Sakata K, Morikawa H, Yoshida T, Hayashi S, Nishina S., Azuma N. Surgery for proliferation in familial exudative vitreoretinopathy with retinal folds. Distinguished Papers Symposium, 第 60 回日本網膜硝子体学会総会, 東京, 2021.12.3
 6. 仁科幸子. 視覚検査の課題～屈折検査導入に向けて. オンデマンドセミナー 3 歳児健康診査の視覚検査～スクリーニングの精度向上のために～. 第 62 回日本視能矯正学会, 2021.12
 7. 仁科幸子. 3 歳児健診における屈折検査導入に向けて. フェアウェルセミナー 1 子どもたちの眼を守ろう! ～日本眼科医会の取り組み～. 第 75 回日本臨床眼科学会, 福岡, 2021.10.31
 8. 堀田喜裕、細野克博、倉田健太郎、彦谷明子、才津浩智、緒方勤、東範行、仁科幸子、佐藤美保. 片眼性イソダイソミーによる早期発症網膜ジストロフィーの 2 例. 第 75 回日本臨床眼科学会, 福岡, 2021.10.31
 9. 仁科幸子、寺崎浩子、堀田喜裕、不二門尚、永井章、東範行. 乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病の全国調査. 第 75 回日本臨床眼科学会, 福岡, 2021.10.28
 10. 森川葉月、仁科幸子、吉田朋世、檜塚絵美、林思音、横井匡、富田香、東範行. 脈絡膜新生血管をきたしたダウン症児の一例. 第 75 回日本臨床眼科学会, 福岡, 2021.10.28
 11. 仁科幸子. 感覚器障害を伴う全身疾患. シンポジウム 2 感覚器疾患の遺伝子診断最前線. 日本人類遺伝学会第 66 回大会 第 28 回日本遺伝子診療学会大会 合同開催, 2021.10.14
 12. 松岡真未、仁科幸子、三井田千春、松井孝子、吉田朋世、横井匡、伊藤裕司、塚本桂子、東範行. 6 か月以下の乳児に対する Spot Vision Screener の使用経験. 第 77 回日本弱視斜視学会総会, 2021.7.2
 13. 飯森宏仁、仁科幸子、吉田朋世、木村亜紀子、稗田牧、森本壮、佐藤美保. 後天共同性内斜視とデジタルデバイス使用に関する多施設前向き研究の登録状況. 第 77 回日本弱視斜視学会総会, 2021.7.2
 14. 仁科幸子. SVS による眼異常の検出と精密検査. ランチョンセミナー SVS の活用! 小児科医との連携. 第 77 回日本弱視斜視学会総会, 2021.7.3
 15. 仁科幸子. 教育講演: 乳幼児期における視覚スクリーニングの重要性. 第 68 回日本小児保健協会学術集会, web, 2021.6
 16. 仁科幸子. 小児のデジタルデバイス障害. 第 33 回日本小児眼科学会講習会, 2021.6.6
 17. 仁科幸子. 小児緑内障の早期発見と診断. イブニングセミナー小児緑内障の治療戦略. 第 46 回日本小児眼科学会総会, 2021.6.4
 18. 藤野貴啓、松下賢治、橋田徳康、河嶋瑠美、仁科幸子、吉岡華子、野島聡、西田幸二. 角膜混濁により診断に苦慮した若年性黄色肉芽腫による牛眼の 1 例. 第 46 回日本小児眼科学会総会, 2021.6.5
 19. 仁科幸子、三井田千春、守本倫子、松岡真未、松井孝子、横井匡、岡前むつみ、相賀直、東範行. 視覚聴覚二重障害児に対するロービジョンケア. 第 46 回日本小児眼科学会総会, 2021.6.5
 20. 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
 21. 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
- G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む.)
該当なし