

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 野田英一郎 東京都立小児総合医療センター
眼科 医長

研究要旨

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する移行期医療のモデル事業を実施し、適切な運営プロセスをまとめたガイドブックを作成する。既に策定した診療マニュアルを診療現場で活用するとともに、学会・患者会と連携して普及・啓発する。既に確立した診療体制で各種データベースへの登録を進め、診断基準等の作成、改訂につなげる。

A. 研究目的

本研究の対象は先天性および若年性（40歳未満で発症）の視覚聴覚二重障害（盲ろう）を呈する難病であり、小児慢性特定疾病や指定難病を含む35以上の疾病が該当する（図1）。全国のお患者数は約2600人と希少である^{1,2)}。視覚聴覚二重障害の臨床像は、単独の視覚障害あるいは聴覚障害の臨床像とは異なる特徴が多く、単独の視覚障害あるいは聴覚障害に対する診療方法が活用できない場合が多い。しかし、本疾病群は診療領域の狭間に位置するために、これまで研究への組織的な取り組みがなく、横断的研究体制が必要とされていた。

私達は平成29年度から難治性疾患政策研究事業（横断的政策研究班）で、関連学会等の協力を得て、本疾病群に対する全国疫学調査、研究班Webサイトでの診療マニュアル無料公開（<http://dbmedj.org/>）、診療体制整備、市民公開講座等の普及活動などを行った。AMED難病プラットフォームでも本疾患群のデータベースを構築し、レジストリを開始した。患者会の協力で研究班Webサイトで医療関連施設へのアクセス、連携の検索も可能にした。これらは本疾病群の標準的診療確立への第一歩となった。

B. 研究方法

全体の計画

本研究は以下の3計画を実施する。

- 1) 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移行期医療のモデル事業を実施し、適切な運営プロセスをまとめたガイドブックを作成する。
- 2) 既に策定した診療マニュアルを診療現場で活用するとともに、学会・患者会と連携して

普及・啓発する。

- 3) 既に確立した診療体制で各種データベースへの登録を進め、診断基準等の作成、改訂につなげる。

対象

先天性および若年性（40歳未満で発症）の視覚聴覚二重障害を呈する難病の患者（児）

（倫理面への配慮）

ヘルシンキ宣言を遵守するとともに、研究対象の個人情報には本研究の基準に従い保護している。

C. 研究結果

本研究の対象になる当院受診患者を順次データベースへ登録している。

D. 考察

データベース登録症例のデータを今後解析し、移行期医療の改善へつなげたい。

E. 結論

研究2年目につき、引き続きデータベースへの登録を行うとともに、主研究者と共に新ガイドライン策定・改訂を行っていききたい。

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。）

該当なし