

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 福地健郎 国立大学法人新潟大学 大学院医歯学総合研究科
眼科学分野 教授

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ゲノム情報を含む臨床情報を集積し、本障害の原因となる疾病群の分布とその自然歴、病因疾患別の年齢に応じた診療とその結果についての検証と評価を行い、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に貢献する。

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に貢献する。

B. 研究方法

臨床情報とゲノム情報を共有し、本障害の原因となる疾病群の分布とその自然歴、病因疾患別の年齢に応じた診療とその結果についての検証と評価を行う。

（倫理面への配慮）

C. 研究結果

今年度はある症例が希少疾患であるアルストレム症候群であることが判明した。

D. 考察

アルストレム症候群は絨毛不全症であり、網膜色素変性の他に難聴・糖尿病・肥満などを伴う。

E. 結論

本研究を通して希少疾患の発見が可能である。

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