

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 瀬戸俊之 公立大学法人大阪  
大阪市立大学大学院医学研究科臨床遺伝学 准教授

**研究要旨**

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を有する難病患者に対する患者および家族に対する移行支援ツール・プログラム作成、診療ガイドライン策定・改訂に向けて、小児脳神経内科領域の観点から視覚聴覚二重障害を有する小児の移行期医療支援に関連する現状の問題点と提案事項を検討した。移行期医療支援は1) 自立支援、2) 転科支援の2つで構成されるが、自立支援では、患者自身が自分の病気や治療について学び、治療の自己決定、生活管理ができることが求められ、転科支援では良質な医療が成人になっても受けられるよう小児医療～成人医療へ円滑に移行するための支援が求められる。本年度はCOVID-19蔓延の状況を鑑みてオンライン会議やメール審議を経て移行期医療支援手順書を考案した。移行期医療支援は、病院として主治医のみならず様々なパラメディカルスタッフを含む多職種移行期支援チームを構築すること、患者の診断・治療の内容とともに「患者ご本人や親の思い」に留意した支援プログラムを立案し、個々の患者の状態や移行先の医療機関の状況に応じて設定したマイルストーンに沿って、時間をかけたサポートが望ましいと考えられた。

**A. 研究目的**

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を有する難病患者・家族に対する医療および移行期医療支援に関して、各種テーマ別にワーキンググループで議論を行い、本課題の具体的理解、原因、解決への提案を行う。

**B. 研究方法**

本年度は COVID-19 蔓延の状況を鑑みてオンライン会議やメール審議を経て移行期医療支援手順書を考案した。著者は、当研究班の全体会議とメールでの議論に加えて、小児脳神経内科医の立場から、下記のワーキンググループのうち5) および6) のワーキンググループメンバーとして参加し、議論を行った。尚、倫理面の配慮に関しては具体的に患者情報を扱うことはなかったが、個人情報の扱いには十分な注意を払った。

- 1) 小児診療と成人診療の違いへの対応
- 2) 眼科と耳鼻咽喉科の移行期時期の違いへの対応（小児科など併信他科も含む）

- 3) 地域の特徴の違いへの対応
- 4) 社会福祉関連の情報支援
- 5) 家族形成に関するカウンセリング
- 6) 施設の体制の違いへの対応

移行期医療支援手順書の作成に際して、視覚聴覚二重障害の特徴に応じた対応については、年齢や盲・ろうの障害に加えて発達や知的障害の程度を考慮した。

**C. 研究結果**

移行期医療支援手順書案を作成にあたり、初めに障害と発達の遅れの重症度の定義の検討と課題について検討した。

**課題1**：こどもと家族が不安なく小児医療から成人医療に移行できることに関する課題

1. 小児診療と成人診療の違いへの対応が必要ではないか
- 1) 専門知識  
小児疾患（原疾患）の診療は成人施設ではわからない

成人疾患（加齢に伴い発症する悪性疾患、生活習慣病など）の診療は小児施設ではわからない

## 2) 患者の診療時間

小児施設では1人の患者の診療時間が長い

成人施設では1人の患者の診療時間が短い

## 3) 診療期間

成人施設では落ち着いた患者は開業医へ紹介する

開業医は難病診療がわからないので受けてくれない

## 4) 成人施設では複数の専門科別施設にわかれる

患児に合った成人施設を探す紹介元医師の負担が大きい

2. 眼科と耳鼻咽喉科の移行期医療の時期の違い（子によっては小児科などの併診他科との違いも課題となる）への対応が必要

## 3. 地域の特徴の違いへの対応が必要

地域特性（周囲の医療環境、人口、都会、地方など）により移行期医療が異なる

## 4. 社会福祉関連の情報支援が必要

身体障害者手帳、補装具、障害年金などの情報提供が必要

**課題2:** こどもが自立した健康管理をできるように支援できることに関する課題

## 1. 家族形成に関するカウンセリングが必要

内容は将来の配偶者、子について

小児がんではこの課題について15歳から開始（AYA世代）している

## 2. 施設の体制の違いへの対応が必要

移行期医療支援部門などへの依頼の有無、その対象患児、時期、内容の違い

医師、看護師、視能訓練士、言語聴覚士の関わりの違い

カルテ記載の違い

**課題3:** 移行と自立に共通の課題

1. 発達に遅れがある子への対応が必要（重症の染色体異常、CHARGE症候群、コルネリアデランゲ症候群など）

1) 発達に遅れがある子では異なるスケジュール、内容が必要である

例えば「殆どの検査で協力を得られない」、「一部の検査は可能だが集中力のむらがあるなどで対応に工夫が必要」、「全ての検査の協力が支障がない」などで分類して検討する

2) 小児用検査が必要だが、成人施設なので小児用検査体制がない場合はどうするか

3) 成人しても意思決定できない重度障害児の移行期医療をどうするか

2. 視覚聴覚二重障害の特徴に応じた対応が必要

視覚障害の重症度、聴覚障害の重症度に応じた具体的スケジュール、内容が必要

## 検討結果、小児神経内科領域の経験を踏まえての提案等

重症度の定義に対して:

1) 軽度、中等度、重度・最重度との3群分類は妥当。公的書類は最重度、重度、中等度、軽度に分けられていることが多い。最重度は意思疎通がとれず寝たきり、あるいは検査不能レベルでIQ=20以下。

2) 最重度と重度を分けるというのもできるが、簡単な方が運用しやすい。

3) IQを算出するWISC-IVは年齢に適応範囲がある。移行期に相当する年齢だと外れてしまう可能性があり、その場合はWAISというのを用いることができる。ただし、中等度や重度の知的障害合併時はWISC-IVもWAISが困難である。新版K式であれば乳幼児から成人まで対応している。自施設で施行不可でも、療育手帳判定時の情報も利用できる。その場合はIQではなくDQ(発達指数)ということになる。

課題1に対して: 小児診療では小児慢性疾患や特別児童福祉手当、精神障害者福祉手帳診断書など各制度に基づいて各種診断書申請書の年事毎の記載が求められる。小児診療から成人診療期間への移行に関しては、情報提供とともに、このような書類記載が必要である旨の引き継ぎと了承を得ておくことも重要である。

課題2に対して: 遺伝カウンセリングも選択肢に加えてはどうか。

課題3に対して: 小児遺伝学会等が提供していた各種先天異常症候群、希少疾患のフォローアップ手帳を参考、見本にするのもよい。本研究班でワーキンググループを立てて独自に作成する。

上記の議論を加味し作成した移行期医療支援手順書を別途添付（パワーポイントスライド計38枚）。

<目次一覧>

- ・12歳から中学生における担当医の準備、
- ・15歳から高校生における担当医の準備、移行期担当看護師による移行期看護外来開始、移行期看護外来での自立支援開始
- ・15歳以上における保護者による準備
- ・18歳以上における担当医による移行期医療支援、移行期担当看護師による移行期看護外来開始
- ・20歳以上、医療者による転科に向けての支援
- ・特記として中等度の発達の遅れがある場合の対応、高度・重度の発達の遅れがある場合の対応

年齢とともに、軽度、中等度、高度・重度などの発達・知的障害の程度も考慮し、具体的な行動計画・内容を列挙した。

＜移行期医療支援手順書内資料一覧＞

資料1：自立支援の概念を説明

資料2：同簡易版

資料3：発達段階別自立支援確認シート 15歳

資料4：成人移行チェックリスト

資料5：移行日記

資料6：保護者チェックリスト

資料7：発達段階別支援確認シート 18歳

資料8：移行サマリー

資料9：受診のご案内

**補足事項：**COVID-19感染症下における重篤な障害者の課題や問題点についても追加調査も行なわれ、小児脳神経内科の診療経験から、COVID-19感染症下における盲ろう者、盲者、ろう者の課題と問題点を挙げた。

1) 盲ろう、盲、ろうを有する小児の保護者からうける質問：盲ろう、盲、ろうの原因となっている基礎疾患について、新型コロナウイルスワクチンを接種した方がいいか。

→ 最近では新型コロナウイルス感染対策よりも、ほとんどワクチンの可否、要否に関する質問が多い。

2) 児が発熱した場合の対応

→ 盲ろう、盲、ろうを有する小児が小児科病棟への入院が必要となった場合、保護者も同室で付き添いすることがほとんどだが、新型コロナウイルス感染の対策が施されている中、入院時の親のPCRをどうするか、子が陽性、親が陰性の場合どうするか、入院後の付き添い者一時的な部屋からの外出を認めるかどうかなどが課題となっている。

以上の現状から下記のようなアンケート調査項目の必要性を回答した。

1) 盲ろう、盲、ろうを有する小児の新型コロナウイルスワクチン接種はどうか。保護者の新型コロナウイルスワクチン接種はどうか。

2) 盲ろう、盲、ろうを有する小児が発熱等の理由で小児科病棟への入院が必要になった場合、保護者の付き添いはどのようにしたか。

#### D. 考察

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を有する患者は、その疾患背景（遺伝学的原因）が多様であること、また視覚障害や聴覚障害の程度もさまざまであるために、支援ツール作成にはきめ細かい分類とわかりやすい記載が必要である。特に知的発達に遅れを伴う合併症を有す

る患者の場合は、本人の自立支援のみならず、小児医療から成人科への移行・転科も困難を伴うという現実がある。関わる診療科も眼科、耳鼻科、小児（神経）科と複数にわたり、診療施設も単科クリニック、小児病院、総合病院など、さまざまな形態が想定される。このような状況を鑑みて、実際に利用可能な支援ツールは、患者の診断・治療の内容とともに「患者ご本人や親の思い」に留意した支援プログラムであること、個々の患者の状態や移行先の医療機関の状況に応じて設定したマイルストーンに沿って、時間をかけたサポートを念頭においた支援形態であることが必要であると考えられた。児の障害の程度、合併症、年齢、家族形態、担当医の診療科目などを配慮したきめ細かい状況設定や具体例が示されることに加え、支援者は医師のみならず、様々なパラメディカル（医療ソーシャルワーカー、看護師、公認心理士、認定遺伝カウンセラーなど）の参加が望ましい。それぞれの役割も含めたチームとしての支援が必要であると考えられた。このような点に留意して検討を重ね、手順書は作成されたが、今後、この支援ツールをさらに発展させていくためには、まだ把握できていない現状の問題点をさらに情報収集し、具体的に反映していくことが必要と思われる。

#### E. 結論

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を有する難病患者・家族に対する医療および移行期医療支援に関して、各種テーマ別にワーキンググループで議論を行い、移行期医療支援手順書を作成した。臨床の場で運用されるために各施設からのフィードバックを加えたさらなる検討が望まれる。

#### 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

該当なし