

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 新谷歩 公立大学法人大阪
大阪市立大学大学院医学研究科医療統計学 教授

研究要旨

本研究では移行期医療支援の確立、データベースの解析・活用、COVID-19の影響の解明と対策を目的とした。移行期医療支援プログラムの課題発見と修正、および効果を検証するためのアンケート調査票の作成を進めた。データベース登録症例の男女、年齢層、目の障害と耳の障害の発症時期、臨床診断名、遺伝形式、危険因子、重症度、合併症を解析し、診療向上に役立てた。COVID-19の患者の医療および生活への影響を調査するためのアンケート調査票を作成し、送付、回収、集計まで実施した。今後、そのデータ解析を行い、必要な施策を提案する。

A. 研究目的

本研究では以下の3点を達成することを目的として、研究代表者の研究計画とデータ解析を支援した。

1. 本疾病群に対する移行期医療支援を確立する。本疾病群の小児から成人への移行期医療はまだ確立していない。まず、体制の構築と移行支援ツール・プログラムを開発し、実際の運用と調査・検証を行い、最終的にガイドブックを作成する。

2. 難病プラットフォーム等のデータベースを利用して自然歴を明らかにする。従来診断基準、重症度分類、各種治療法の適応を再検討し、診療効果の向上につなげる。

3. COVID-19感染が本疾病群の患者の生活に与える影響を調査し、医療・生活支援や予防対策を考案する。

B. 研究方法

1. 移行期医療支援の確立

移行支援ツールとプログラムを活用したモデル事業の結果の調査・検証を行う。有効性や問題点を把握し、移行期医療支援の運営方法の検証のために、アンケート調査による検証、修正を行う。研究事務局（東京医療センター）で具体的項目の原案を設定し、まず各キーパーソン、続いて全分担研究者の意見を反映して、調査票を作成し、調査を実施する。そのに基づいて修正した運営プロセスをガイドブックにまとめる。

2. データベースの解析・活用

本研究班で作成した難病プラットフォームデータベースに集積したデータを解析して、診断基準、重症度分類、各種診療内容について、妥当性、有効性、安全性などを検討し、ガイドライン策定、改訂に役立てる。

3. COVID-19の影響の解明と対策

COVID-19感染が患者の日常生活へ与える影響をアンケートにより調査する。そのために患者団体を通じて、患者とその家族にアンケート調査を実施し、調査結果を基に対策を提案する

(倫理面への配慮)

本研究でヒト検体を採取する際には、資料等提供者の個人情報の保護、検体提供の任意性、提供を受けた検体の取り扱い方、得られる研究成果の医学的貢献度について、試料等提供者ないしはその保護者に十分に説明した上で、文書により同意を得る。個人情報の外部への持ち出し禁止、試料等の匿名化など個人方法の保護に努め、個人情報の保護に関する法律、行政機関の保有する個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第58号）、独立行政法人等の保有する個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第59号）及び地方公共団体等において個人情報の保護に関する法律第11条の趣旨を踏まえて制定される条例等を遵守する。

本研究で患者およびその親族の遺伝子解析および疫学研究を行なう際には、「ヘルシンキ宣言」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「国立病院機構東京医療センター倫理委員会規定」を遵守して進める。すなわち人間の尊厳に対する十分な配慮、事前の十分な説明と自由意志による同意、個人に関する情報の徹底、人類の知的基盤、健康、福祉へ貢献する社会的に有益な研究の実施、個人の人権の保障の科学的、社会的利益に対する優先、本指針に基づく研究計画の作成、遵守及び事前の倫理審査委員会の審査・承認による研究の適正性の確保、研究の実施状況の第三者による調査と研究結果の公表を通じた研究の透明性の確保に関して、十分に注意を払いながら実施する。これにより、倫理面の問題がないと判断する。

C. 研究結果

1. 移行期医療支援の確立

移行期医療支援プログラムを作成し、各施設で移行期医療支援を実施、プログラムの課題発見と修正の指導、助言を行った。作成したプログラムの効果を検証するために、アンケート調査票の作成準備を進めた。

2. データベースの解析・活用

難病プラットフォームの視覚聴覚二重障害レジストリに症例されたデータ解析と診療手順の向上への検討について指導、助言を行った。

3. COVID-19 の影響の解明と対策

COVID-19 の患者の医療および生活への影響を調査するためのアンケート調査について指導、助言を行った。

D. 考察

1. 移行期医療支援の確立

これまで、耳鼻咽喉科と眼科では小児患者の転科の必要がなかったため、移行期医療支援の理解が不足していた。このため、実施するに当たっては、まず移行期医療支援の概念、意義、必要性を、担当医師が明確に認識することから開始することで、円滑な実施が可能となった。

本対象患者では発達の遅れがある場合も多いため、遅れがない場合とは異なる配慮が必要となることが問題となった。これに対しては、プ

ログラムに軽度、中等度、高度の3段階の遅れの程度に分けて、記述を追加して対応した。また、最終的な自立のゴールも発達の遅れがない患児とは異なる設定が必要になるという認識を持つことも効果があると考えられた。

2. データベースの解析・活用

登録症例に対して、以下の頻度分布を明らかにした。男女、年齢層、目の障害と耳の障害の発症時期、臨床診断名、遺伝形式、危険因子、重症度、合併症。臨床診断名と目と耳の発症順序の関係では、チャージ症候群や染色体異常など先天異常の疾患で、同時発症のみでなく、耳が早い発症の症例が多く認められた。その原因としては新生児や乳幼児では耳と比べて目の疾患の診断が困難なことが影響している可能性が推測された。これらの症例に早期に適切な診療を開始するために知っておくべき重要な特徴であった。

3. COVID-19 の影響の解明と対策

代表研究者、分担研究者で検討の上で調査票の原案を作成した。さらに患者団体からの意見も反映して完成した。患者に宛てて調査票を送付して、回答を回収し、データを集積した。今後、そのデータ解析を行い、必要な施策を提案する。

E. 結論

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を実施した。これにより研究移行期医療支援プログラムの作成と修正、移行期医療支援ガイドブックの作成、レジストリデータの活用と診療向上、COVID-19 の影響の調査を進めた。

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