

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 岡崎鈴代 地方独立行政法人大阪府立病院機構
大阪母子医療センター 耳鼻咽喉科 部長

研究要旨

本疾患群に対する移行期医療支援モデルの構築や、診療マニュアルの改訂、指定難病・難病プラットフォームなどのデータベース構築をするため、3年の研究期間の2年目として、該当症例の抽出、および当院における移行期医療の状況を提示し、研究分担者として研究協力した。

A. 研究目的

1. 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）を呈する希少な難病を対象とし、移行期医療支援モデルを構築する。
2. すでに策定した診療マニュアルの普及、啓発、改訂を進める。
3. 指定難病、難病プラットフォーム等のデータベース構築に協力する。

B. 研究方法

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。

該当症例に適宜説明と同意を行い、データベースに登録する。当院の移行医療状況を共同研究機関へ提示し、移行期医療支援について、特に高度・重度発達遅滞児に対するモデル構築、手順書作成に貢献する。

(倫理面への配慮)

起こり得る研究対象者に対する不利益としては、個人情報情報の漏洩が挙げられるが、データ収集を、安全性の高い指定難病データベース、難病プラットフォームデータベース、臨床ゲノム情報統合データベースを用いて行い、細心の注意を払っている。

C. 研究結果

市民講座で「医療機関と教育機関の連携による難聴児ケア」について講演し、啓蒙を行った。

移行期医療支援の現状を調査し、高度・重度発達遅滞児の移行期医療手順を作成するワーキンググループの一員として情報交換を行い、貢献した。

D. 考察

視覚聴覚二重障害はやはり希少疾患であるため、オールジャパン体制での症例のデータ収集が非常に重要であると思われる。

「高度・重度発達の遅れ」は、成人となった段階でも未就学児レベルの発達であり、一般的な移行期支援の枠組みでは対応できないため、個々の状態に応じた具体的目標をあらかじめ提示し、病状が落ち着いている時期に移行先を探し始めると良い。車いすや人工呼吸器などの医療機器を装着中といった患者の状況を説明し、診察可能な成人診療科を探すが、その際は、成人診療科の医師が受け入れやすいように、普段の診察の仕方や、聴力および視力低下が疑われるときの対応など詳細な説明を準備し、情報提供するのが望ましい。30歳後半ころまでに施設に入所となる例が多いため、移行先として重症心身障害者施設を候補に挙げ、入所するまでの移行期間は小児診療科と成人の在宅医が連携をするのも選択肢の一つとなると思われる。

E. 結論

3年の研究期間の2年目として、視覚聴覚両方の障害を持つ症例のデータ収集および、移行期医療手順書作成に協力した。引き続き、本疾患群に対する移行期医療支援モデルを構築、診療マニュアルの普及・啓発、改訂、指定難病、難病プラットフォーム等のデータベース構築に協力する。

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