

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 勝沼紗矢香 兵庫県立こども病院 耳鼻咽喉科 医長／
独立行政法人国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター
聴覚・平衡覚研究部聴覚障害研究室 研究員

研究要旨

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に対する医療体制を充実させるとともに、本疾患群に対する移行期支援モデルを構築する。

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）を呈する難聴であり、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。全国の患者数は２６００人程度と希少性が高いことや、疾患が多岐にわたり、臨床像もさまざまなため、診療方法が十分確立されているとはいえなかった。また、単独の視覚障害あるいは聴覚障害とは異なるの臨床的特徴を持つが、診療領域の間に位置するため組織的な研究の取り組みもみられていなかった。まずは患者情報の集積が必須であり、当研究班は、平成２９年度より難治性疾患政策研究事業（横断的政策研究班）で、本疾患群に対する全国疫学調査、調査マニュアル無料公開、診療体制整備、市民公開講座等を行い、難病プラットフォームを用いて本難病レジストリを開始したことで、初めて標準的医療の確立が進み始めた。本研究では、難病プラットフォームのデータベース構築を引き続き行う。成長段階における臨床症状の変化や医学的介入のデータも蓄積し、自然歴を明らかにすることで、今後、従来の診断基準や重症度分類、各種治療の適応を再検討することができ、診療ガイドライン等の策定、診療マニュアルの改定につなげる。また、本疾患群患者の移行期医療支援の体制は未確立である。移行期医療支援の体制構築と移行支援ツール・プログラムを開発し、実際に運用する。運用状況を調査・検証することで、支援プログラムを充実させる。また、COVID-19流行下において、本疾患群の患者には独自の問題が生じていると考えられ、その影響と課題を抽出する。

B. 研究方法

難病プラットフォームのデータベース構築を昨年度に引き続き行う。新規患者の登録に加え、成長段階での臨床症状や医学的介入データも集積し自然歴を明らかにしていくことで、現行医療の再検討ならびに移行期医療支援の構築を実現する。移行期医療体制の整備・構築のため、移行支援ツール・プログラムを開発し、運用を開始する。

(倫理面への配慮)

人を対象とする医学系研究に関する倫理指針、個人情報保護方針に則り研究を行う。対象者には新たな研究用番号を付与し、連結可能匿名化を図り、解析には個人情報を削除し研究用番号とデータのみとした資料を用いることで、人権を擁護する。データ解析において、対象者に対する起こり得る危険並びに必然的に伴う心身に対する不快な状態はない。患者の同意の下に行われる診療の記録を用いるのみであり、研究への不参加の場合、その意思表示が可能である。不参加の意思表示があった場合も診療上において何ら不利な扱いを受けることはない。

C. 研究結果

難病プラットフォームのデータベースにおいて、新規患者６名の登録と、これまでの登録患者の成長段階での臨床症状を登録更新した。移行期医療支援体制の確立のため、まずは申請者の在籍病院の状況および地域の活動を確認した。申請者の在籍病院では、各科ごと、またいくつかの疾病群ごとに外来看護師を中心としたケアチームがあり、移行期医療の軸となっている。移行期チェックリストが作成され、当事者の理解の確認およびケアチーム内の情報共有と支援計画の作成において活用されている。ただ、現在のところ部署としての独立は成されて

いない。また、申請者の在籍病院のある兵庫県では、医療従事者や教育関係者による研究会が2020年より定期的に行われている。ただ、移行期支援センターとしての明確な枠組みはまだ決まっていないのが現状であった。移行期医療支援モデル構築のため、当研究において暫定的に作成された移行期医療支援の概要と手順書をもとに、まだ解決されていない課題を班員で分担し議論をおこなった。申請者は中等度発達の遅れがみられる患者の課題について担当した。これらの患者は発達の到達レベルにおいて、通常用いる予定の移行期医療の手順には沿えないが、一般的な眼科的・耳鼻科的な検査は可能であるので、成人医療施設への移行は可能な場合が多い。ただ、検査に際して配慮が必要となるため、成人医療施設との連携をより強化する必要があると考えられた。また、自立支援の開始時期や内容は、患者の発達程度に応じた対応を要すること、その分家族への移行期支援の重要性が増すと考えられた。これらの課題を手順書に反映し、研究班で共有した。

D. 考察

難病プラットフォームのデータベース構築は引き続き必要かつ重要と考える。本研究の対象である視覚聴覚二重障害の患者はコミュニケーションに困難を伴うため、時間をかけて丁寧に説明した上で参加の意思を表明してもらう必要がある。今年度は申請者の在籍施設において6名の患者を登録した。中には、複数回に渡って説明を継続した後に参加意思を表明された方もおられ、今後も丁寧な説明を心がける必要を感じている。移行期医療支援の体制構築と移行支援ツール・プログラムの開発において、解決すべき課題を共有し議論できたことで、移行期医療支援の手順が具体化し明確になった。今後は実際の運用に力をいれたい。運用状況の把握と検証により、さらに具体的な移行期医療支援ツール・プログラムに発展すると考える。

E. 結論

難病プラットフォームのデータベース構築は引き続き重要である。移行期医療支援ツール・プログラムを作成できたことにより、実臨床での運用が可能になった。積極的にして運用行く必要がある。運用により、さらなる課題も抽出できることが予想され、移行期医療体制の充実に結びつくと考えられる。

F. 研究発表

1. 論文発表

Phenotype-genotype correlation in patients with typical and atypical branchio-otorenal syndrome. Masatsugu Masuda, Ayako Kanno, Kiyomitsu Nara, Hideki Mutai, Naoya

Morisada, Kazumoto Iijima, Noriko Morimoto, Atsuko Nakano, Tomoko Sugiuchi, Yasuhide Okamoto, Sawako Masuda, Sayaka Katsunuma, Kaoru Ogawa, Tatsuo Matsunaga. (Sci Rep. 2022 Jan 19;12(1):969.)

Genetic background in late-onset sensorineural hearing loss patients. Uehara N, Fujita T, Yamashita D, Yokoi J, Katsunuma S, Kakigi A, Nishio SY, Nibu KI, Usami SI. J Hum Genet. 2022 Apr;67(4):223-230.

A High Risk of Missing Congenital Cytomegalovirus-Associated Hearing Loss through Newborn Hearing Screening in Japan. Minami SB, Yamanobe Y, Nakano A, Sakamoto H, Masuda S, Takiguchi T, Katsunuma S, Sugiuchi T, Morita N, Kaga K, Matsunaga T. J Clin Med. 2021 Oct 29;10(21):5056.

Investigation of the hearing levels of siblings affected by a single GJB2 variant: Possibility of genetic modifiers. Hosoya M, Fujioka M, Nara K, Morimoto N, Masuda S, Sugiuchi T, Katsunuma S, Takagi A, Morita N, Ogawa K, Kaga K, Matsunaga T. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2021 Oct;149:110840.

2. 学会発表（発表誌名巻号・頁・発行年等も記入）

視覚聴覚二重障害患者に関する実態調査の報告. 和佐野浩一郎、松永達雄、勝沼紗矢香、他.（日本耳科学会総会・学術講演会. 31回・260・2021）

新型コロナウイルス感染症の当科診療に対する影響. 勝沼紗矢香、大津雅秀.（小児耳鼻咽喉科. 42巻2号・173・2021）

当院にて軟骨伝導補聴器を導入した先天性片側外耳道閉鎖による一側性伝音難聴の小児例. 勝沼紗矢香、大津雅秀.（日耳鼻兵庫県地方部会学術講演会.）

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