

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

アッシャー症候群の患者に対する移行期医療支援に関する研究

研究分担者 氏名 角田和繁 独立行政法人国立病院機構東京医療センター
臨床研究センター視覚研究部 部長

研究要旨

移行期医療支援モデル構築・プログラム作成、モデル事業実施のため、東京医療センター眼科外来における遺伝性網膜疾患患者の実例を調査した。アッシャー症候群の患者（初診時15歳、最終受診時26歳）における診療状況を過去カルテを元に検証し、移行期医療の実践における問題点を検討した。

A. 研究目的

移行期医療支援モデル構築・プログラム作成、モデル事業実施のため、東京医療センター眼科外来における遺伝性網膜疾患患者における長期フォローの問題点を検討する。

B. 研究方法

東京医療センター眼科外来において長期フォローを行っている視覚聴覚二重障害患者の外来における対応内容を、過去カルテを元に後ろ向きに検証した。

(倫理面への配慮)

本研究にあたっては、ヘルシンキ宣言に基づく倫理的原則、臨床・疫学研究に関する倫理指針に関連する通知等を遵守して行った。患者の採血および遺伝子解析については患者説明書、患者同意書、同意撤回書を作成し、本研究の内容を十分に説明し、インフォームド・コンセントを得たのちに行った。また、本研究にかかわる遺伝子解析、採血等については、すでに東京医療センターの倫理委員会において厳正に審査され、承認されている。

C. 研究結果

症例はアッシャー症候群の男児で、当院初診時は15歳、最終受診時は26歳であった。

眼疾患の初発症状として、11歳時の修学旅行の「きもだめし」で初めて夜盲を自覚した。また、幼少時から中等度の難聴があった。地元の眼科にて視野障害を指摘され、15歳時に当院に紹介となった。

当院初診時は両親と共に来院した。矯正視力は両眼とも1.0と良好であった。眼底には網膜

色素変性を認め、視野検査にて求心性狭窄を認めた。アッシャー症候群が疑われたため、当院耳鼻咽喉科松永医師に依頼し、遺伝子検査を施行。USH2A変異によるアッシャー症候群の診断が確定した。

中学校、高校までは、中心視力が良好なため、授業において不自由はなかった。このため、夜盲および周辺視野障害に対する生活上の注意、対策、指導を本人、家族に対して行った。また必要に応じてロービジョン外来を受診し、夜盲、羞明に対する対策を検討した。

病名については、中学生時から「視野障害と難聴を合併する遺伝性の病気」と本人に伝えただうえで、疾患に対する理解を徐々に深め、対応、注意を行っていた。患者本人の疾患への受け入れは問題無く、家族や学校の協力も得られていたため、高校時代は勉学、スポーツを含めて特に支障なく過ごすことができた。

大学受験にあたり、網膜色素変性の病態、予後および職業の適性等について本人、家族と改めて話し合い、進路を決定する参考とした。

その結果、大学は文化系の学部に進学し、大学生活においても特段の不利益を感じることなく過ごすことができた。

就職にあたっては、現在の視覚障害レベルのみならず、職種、就職先等によって障害者への配慮が異なることを説明し、就職活動の参考としていただいた。結果的に、視覚聴覚障害者であることを前提として地方公務員として就職することができ、現在PC作業を中心とした業務を行っている。

外来通院は、大学に入学した時点で、本人のみが受診するようになり、現在は本人のみが通院している。

今回の症例は中学生からの長期フォローであり、特に、移行期医療のための眼科以外の第三者による介入は行わなかった。早期に眼科外来において、また、耳鼻科と連携して本人の障害レベルについて、両親を含めて詳しく話し合う機会を設けていた。このため、高校生の時点で本疾患の症状、予後予測等について自分自身で把握出来ている部分が多く、特段の不安もなく就職活動に対応することができた。

D. 考察

今回の症例では移行期医療のための眼科以外の第三者による介入は行わなかったが、中学生から成人にいたるまでの学校、社会における本人の対応については特段の問題が生じなかった。通院初期から両親と眼科との話し合いを持ち、また、家庭内においても本人と家族との連携が強く、このためスムーズな移行ができたものと思われる。ただし、家庭環境や本人の性格によっては、積極的な第三者による介入が必要と思われる症例も存在すると考えられた。

E. 結論

眼科外来における視覚聴覚二重障害患者の移行期医療の実践について、報告した。

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。）

1. 特許取得
該当なし。
2. 実用新案登録
該当なし。
3. その他