

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 村上祐介 国立大学法人九州大学  
九州大学病院 眼科 講師

**研究要旨**

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害に対する横断的研究体制を目的とし、移行期支援モデルの構築、診療マニュアルの普及・啓発・改訂、データベース構築を行う。

**A. 研究目的**

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害患者のレジストリへの症例登録および移行期医療の支援を行うこと。

**B. 研究方法**

当院耳鼻咽喉科と連携し、先天性および若年性の視覚聴覚二重障害をきたす患者情報について共有を行い、レジストリ登録を行った。移行期医療の支援を目的として、移行期医療の当施設での現状について調査を行った。また「家族形成に関するカウンセリング」および「正常／軽度発達の遅れ」をテーマにワーキンググループを行い各施設における移行期支援の現状と課題、移行期医療支援についての方法等について議論を行った。  
(倫理面への配慮)

**C. 研究結果**

レジストリに登録した患者数は10例であった。内訳は網膜色素変性類縁疾患（原因不明）8名、Usher症候群1名、CHARGE症候群1名であった。移行期医療支援については当施設では単一施設で診療を継続している場合が多いことが分かった。

**D. 考察**

本研究により眼科・耳鼻咽喉科の連携がスムーズとなり、希少な疾患である先天性および若年性の視覚聴覚二重障害患者のレジストリ登録を

順調にすすめる事ができた。両診療科の臨床像を共有することで病態別の臨床像をより明らかにできる可能性がある。

視覚聴覚二重障害では同一施設の同一科内で診察を継続されている場合が多いが、眼科でも小児専門外来で継続して治療されている症例の今後の一般再来への移行等、移行期医療支援を促進することが今後の課題となる。

**E. 結論**

本研究により、診療科の連携が促進され先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の症例登録が進んだ。

**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