

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 日景史人 北海道公立大学法人札幌医科大学医学部
眼科学講座 准教授

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の患者を対象に移行期医療のガイドブックや診療マニュアルを普及・啓発し、各種データベースを利用し診断基準等の作成、改訂につなげる。

A. 研究目的

1. 本疾病群に対する移行期医療支援モデルを構築する。まず、体制の構築と移行支援ツール・プログラムを開発し（1年目）、実際の運用と調査・検証を行い（2、3年目）、最終的にガイドブック等を作成する（3年目）。
2. 既に策定した診療マニュアルの普及・啓発、改訂を進める。学会・患者会と連携、承認を得て、診療マニュアルの活用を広げる（全年）。診療現場で運用して、必要に応じて改訂する（全年）。
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。各成長段階における臨床症状、医学的介入のデータも蓄積し、自然歴を明らかにする（全年）。従来の診断基準、重症度分類、各種治療法の適応を再検討し、診療ガイドライン等の策定につなげる（3年目）。
4. COVID-19感染下における本疾病群の患者の課題と問題点を解明する。日常生活におけるコミュニケーションへの影響および施設や学校の状態をアンケートにより調査する（1、2年目）。

B. 研究方法

全体の計画

本研究では、以下の4計画を実施する。

- 1) 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移行期医療のガイドブックを作成する。
- 2) 診療マニュアルを普及・啓発する。
- 3) 各種データベースへの登録を進め、診断基準等の作成、改訂につなげる。

- 4) COVID-19感染下の患者の課題と問題点を解明する。
地域の患者支援施設等とのネットワーク構築、本難病の医療情報の案内窓口、療養生活施設のオンライン検索、遺伝子診断体制の整備も進める。

（倫理面への配慮）

対象患者にインフォームド・コンセントをしっかりと行い、個人情報を守られるよう決められたdata baseにのみ情報を取り込んだ。

C. 研究結果

中等度発達の遅れのある視覚聴覚二重障害児の移行期支援についてワーキンググループ内で検討し、移行期医療手順書を作成した。

D. 考察

「中等度の発達の遅れ」は、成人となった段階でも小学低学年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者であり、生物学的年齢を基準として準備を開始すべきである。

E. 結論

中等度発達の遅れがあっても、通常は視力検査や純音聴力検査が可能となっているため、検査に関しては成人医療施設への移行に大きな問題はない。しかし、検査手技や説明などにおいては、配慮が必要とされる。肢体不自由があり座位保持が困難な場合など、耳鼻咽喉科は聴力検査室への入室が困難となることもあり移行先の施設の環境確認が必要である。眼科的には肢体

不自由による、成人医療施設以降の制限はない
と考える。

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

該当なし