別紙３

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
総合分担研究報告書

乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病の診療体制の確立（ 20FC1055 ）に関する研究

研究分担者　　永井章　国立成育医療研究センター総合診療科・診療部長
研究協力者　　轡田志穂　国立成育医療研究センター総合診療科・専門修練医

研究要旨：
乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病の診療体制の確立のために、全身合併症を要する対象疾患を眼疾患：４疾患 レーバー先天盲・若年発症網膜色素変性症、先天網膜分離症 前眼部形成異常、無虹彩症 全身疾患に伴う眼疾患：９疾患 中隔視神経形成異常症、チャージ症候群、ジュベール症候群 アッシャー症候群、コケイン症候群、眼皮膚白皮症 スタージウェーバー症候群、ルビンシュタインテイビ症候群 ステイックラー症候群と選定、明示した。また対象疾患での全国小児医療専門機関での診療現況および診療での困難点、診療体制の改善点の意見を各施設の担当者にアンケート調査した。アンケート項目として、前年度の本研究班で抽出した視覚難病疾患に関しての疾患別患者数、対象疾患の診療での困難な点、視覚難病診療体制の改善点など自由意見記載してもらった。結果は、38 施設中 24 施設より回答を得た（回答率 63.1%)、施設別の患者数では診療患者数が少ない施設と多い施設に二分化される傾向があった。全身合併症のない視覚難病では小児専門施設での診療患者数は圧倒的に少なく、こうした疾患では、小児専門医療機関でのフォローが入っていない現況が伺われた。また視覚難病での診療に困難を感じる点、よりよい視覚難病での連携のために必要なことに関しての自由意見記載でも療育、盲学校との連携が意見の一番を占めた。小児医療施設のみならず、療育、盲学校などの連携をどのように行っていくのかの具体的な施策および指針の発信などが今後の課題となることが示唆された。またこれまでの文献（学会などから公式ホームページの情報の含めての）検索を行い、無虹彩症、前眼部形成異常、網膜色素変性症、中隔視神経形成異常症についての内科的管理の方法、注意すべき合併症についてまとめ、診療マニュアルとして本研究班のホームページに記載した。また視覚障害児に対しての発達に関連した指針も記載を行った。これらを研究班のホームページに掲載し、情報発信を行なった。

Ａ．研究目的

乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病の早期の正確な診断と診療体制確立のためには全身管理を行う小児科での診療状況、意見を明らかにしての小児科での診療マニュアルが必要とされる。

Ｂ．研究方法

指定難病より選定された今回の対象疾患を全国の小児専門医療施設 34 施設の担当者に郵送/メールでのアンケート調査を行った。項目として、前年度の本研究班で抽出した視覚難病疾患に関しての疾患別患者数、対象疾患の診療での困難な点、視覚難病診療体制の改善点など自由意見記載してもらった。
診療マニュアルに関しての具体的な作成すべき対象疾患、記載内容に関しては、これまでの文献（学会などのホームページで公表されている情報も含めて）調査して、対象を明確にして記載を行った。
（倫理面への配慮）
本研究は診療改善を目的としたものであり、またその調査においても各施設の担当者に対してのアンケートであり、かつ特定されうる個人情報を取り扱ってはない。

Ｃ．研究結果

対象疾患としては、眼疾患：４疾患 レーバー先天盲・若年発症網膜色素変性症、先天網膜分離症 前眼部形成異常、無虹彩症 全身疾患に伴う眼疾患：９疾患 中隔視神経形成異常症、チャージ症候群、ジュベール症候群 アッシャー

症候群、コケイン症候群、眼皮膚白皮症 スタージウェーバー症候群、ルビンシュタインテイ率63.1%)、施設別の患者数では診療患者数が少ない施設と多い施設に二分化される傾向があった。また診療疾患として、先天性網膜分離症・黄斑ジストロフィー、スタージウエーバー症候群、ジュベール症候群などの全身性疾患が多く、一方では視覚疾患では、本研究班での全国眼科施設での診療件数からの比率では、診療件数の上位疾患である。ルビンシュタインテイビ症候群105%、ジュベール症候群70.3% に対して、下位疾患である先天性網膜分離症・黄斑ジストロフィー 0% 、レーバー先天性盲・若年発症網膜症 1.39% アッシャー症候群 2.5% であった。また対象疾患での診療に困難を感じる点、診療体制の改善点のどちらにおいても療育、盲学校との連携の意見の一番を占めた。

D．考察

全身合併症のない視覚難病では小児専門施設での診療患者数は圧倒的に少なく、こうした疾患では、小児専門医療機関でのフォローが入っていない現況が伺われた。小児医療施設のみならず、療育、盲学などの連携をどのように行ってビ症候群 ステイックラー症候群

結果は、38施設中24施設より回答を得た（回答くのかの具体的な方向性が必要である。

E．結論

無虹彩症、前眼部形成異常、網膜色素変性症、中隔視神経形成異常症についての内科的管理の方法、注意すべき合併症についてまとめ、診療マニュアルとして、また視覚障害と発達評価、診療に関しての指針を作成して本研究班のホームページに記載した。今後も対象疾患での療育、盲学校などのよりよい連携の方法の検討、発信が望まれる。

F．研究発表

1.　論文発表

なし

2.　学会発表

仁科 幸子、寺﨑 浩子、堀田 喜裕 、不二門 尚 、永井 章 、東 範行

:乳幼児期に重篤な視覚障害をきたす難病の全国調査. 第75回日本臨床眼科学会,2021.10.28 , 福岡

G．知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む。）

なし