

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 仲野敦子 千葉県こども病院 医療局 医療局長

研究要旨

難聴遺伝学的検査により視覚聴覚二重障害を呈する Usher 症候群 Type2 の原因遺伝子である *USH2A* 遺伝子にバリエーションが検出された難聴症例 5 例を対象として、「移行期医療支援手順書」の有用性と課題を検討した。

10 代前半の症例への移行期医療支援の課題を、耳鼻咽喉科医、眼科医、遺伝科医、遺伝カウンセラー、チャイルドライフスペシャリスト（CLS）による検討の結果、進行する可能性のある症例への医療的支援および精神的支援は一律に決めることは難しく大きな課題であるが、診療の手引きおよび手順書への追加記載を検討する必要があると考えられた。

A. 研究目的

若年性視覚二重障害を呈する疾患の1つである Usher 症候群例における、移行期医療支援について検討した。Usher 症候群 Type2 は先天性難聴を呈するが、視覚障害が出現するのは思春期前後である。近年は難聴に対する遺伝学的検査により、視覚障害のない例で Usher 症候群の原因遺伝子が検出され、将来的に視覚聴覚二重障害を発症する可能性が高いことが判明する例がある。本研究では、「視覚聴覚二重障害移行期医療支援手順書」を作成したが、このような例は対象となっていない。

先天性難聴を呈し、その後網膜色素変性症を伴い失明に至る可能性のある Usher 症候群の原因遺伝子が検出された例における、移行期医療支援の課題を検討した。

B. 研究方法

難聴遺伝学的検査により Usher 症候群 Type2 の原因遺伝子である *USH2A* 遺伝子にバリエーションが検出された難聴症例 5 例を対象として、「手順書」の有用性と課題を検討した。

特に、10 歳代の症例への移行期医療支援の課題を、耳鼻咽喉科医、眼科医、遺伝科医、遺伝カウンセラー、チャイルドライフスペシャリスト（CLS）で検討した。

(倫理面への配慮)

倫理委員会での承認を得て実施している。特に、対象症例について集積した情報について

は、個人が特定できないような形で使用・保存し、情報の漏洩を起こさぬよう厳重に管理した。

C. 研究結果

USH2A 遺伝子バリエーションが検出され、Usher 症候群と診断した症例のうち 4 例は、現在 12 歳以下であり、移行期医療支援には該当していなかった。1 例は 10 代前半であり、移行期医療支援手順書では準備段階の時期であった。移行期医療支援には病気や検査の説明を本人にすることによりスタートするが、10 代前半の難聴児に対して遺伝学的検査結果の説明、眼科受診の時期および必要性の説明などの説明を行うことは困難であり、移行期医療の支援は実施できなかった。保護者も眼科検査を受けさせることを希望しなかった。今後発症する可能性のある網膜色素変性症の診断のためにどのように眼科受診を進めるかを、耳鼻咽喉科医、眼科医、遺伝科医、遺伝カウンセラー、CLS で協議したが、結論には至らなかった。

D. 考察

若年性視覚聴覚二重障害の中でも、遅発性に視覚障害あるいは聴覚障害が発生する疾患あるいは進行する疾患における移行期医療支援の難しさが明らかとなった。Usher 症候群は発達障害を伴わないことが多い。遺伝学的検査結果は、説明内容を理解できる年齢に達してから実施すべきと考えられたが、その一方で、視覚障

害が顕著になる前に眼科的検査も必要である。移行期医療支援において、病気や検査について説明しておくことは重要であり、本来であれば検査の必要性を説明せずに眼科的検査を実施することは避けたい。しかし、十分な理解力がない小児にいたずらに不安を募らせる説明はすべきではないと考えた。どの段階で、何を、誰が、どのように説明していくべきかを、遺伝カウンセラーやCLSの協力のもと、耳鼻咽喉科医、眼科医、遺伝科医で検討していくことが必要である。

E. 結論

若年性視覚聴覚二重障害例に対する医療および移行期医療支援において、視覚障害や聴覚障害が進行する例に対する支援は、現状の手順書だけでは難しいことが判明した。進行する可能性のある症例への医療的支援および精神的支援は大きな課題であり、一律に決めることは難しい。しかし、難病であり症例数も少ない疾患で

あるため遭遇する医師や医療関係者は少なく、診療の手引きおよび手順書への追加記載を検討する必要があると考えられた。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
2023年11月 日本耳科学会において発表予定

G. 知的財産権の出願・登録状況

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