

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 有本友季子 千葉県こども病院 医療局診療部耳鼻咽喉科 科部長

研究要旨 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害は、様々な疾患で生じることがわかっており、染色体異常や一部の症候群でも呈しうる。いずれも難病で希少疾患も多く、視覚聴覚二重障害の医療的体制は未だ確立しておらず十分な医療支援が可能となることが期待される。視覚聴覚二重障害を生じる疾患については新たな知見の報告もみられることから、マニュアル改訂となり、筆者は染色体異常やStickler症候群のマニュアル改訂を行った。原因不明であった視覚聴覚二重障害症例に対し、原因究明を目的として施行した遺伝学的検討から新たな知見を得た。移行期医療支援については、遺伝学的検査結果を踏まえた移行先の検討を眼科医や遺伝カウンセラーとともにを行い、円滑な移行の点で課題も感じられた。

A. 研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を対象としての医療は未だ確立していないことも多く、視覚聴覚二重障害の方が適切な医療支援を受けられるよう、本研究班ではマニュアルの作成や、原因究明として遺伝学的検査、遺伝カウンセリング、医療情報の提供、データベースの構築等を進めてきた。生涯にわたる医療支援の点では成人移行も重要であり、円滑な成人移行を行うための検討も必要とされている。新生児期から成人期まで継続した医療支援を視覚聴覚二重障害の方が受けられるようにするために、先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の医療体制を確立することを目的としている。

B. 研究方法

視覚聴覚二重障害の試料収集を通じて、病態の解明を進め、適切な医療情報を元にマニュアル改訂を行う。また視覚聴覚二重障害の臨床像を把握し、円滑な成人移行のための検討を行う。

(倫理面への配慮)

試料収集の際には個人情報の取り扱いについて十分留意し、個人情報が漏洩しないように匿名化する等の配慮を行った。遺伝学的検査は十分な遺伝カウンセリングを施行した後、希望した場合にのみ施行した。

C. 研究結果

視覚聴覚二重障害を呈しうる疾患の中から染色体異常およびStickler症候群について最近の知見を加え、マニュアル改訂を行った。

先天性視覚聴覚二重障害を呈するも原因不明であった7歳女兒について、遺伝カウンセリングの後に遺伝学的検査を行ったところ、CHD7遺伝子変異が確認され、CHARGE症候群であることが判明した。従来の臨床的な徴候による診断方法では疑われなかったが、遺伝学的検討により診断に到った。今後も遺伝学的検討を進めていくにつれ、これまで原因不明とされてきた視覚聴覚二重障害症例の原因が解明されることが期待される。

成人移行の検討では、小児期でまだ視覚障害は出現していないが遺伝学的検査でUsher症候群であることが判明した症例について、遺伝カウンセラー、眼科医、耳鼻咽喉科医で検討を行った。患児およびご家族への説明や、どのように眼科診療を導入していくか等課題も多く、説明の時期にも配慮が必要であること、網膜色素変性症を専門とする医師につなげることが正確な医療情報提供の点からも望まれることが確認され、成人移行先として眼科専門医の新たな協力を得た。

D. 考察

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害症例の医療体制を確立するためには、正確な医療情報を元にした診療マニュアルや原因究明の遺伝

学的検査が重要であり、常に情報を更新していく必要がある。また生涯にわたる医療支援を行うためには、データバンクの構築や成人移行が重要であるが、視覚聴覚二重障害があっても必ずしも同一医療機関で眼科診療と耳鼻咽喉科診療が受けられるとは限らず、円滑な成人移行を行う上での難しさが実感され、今後の課題である。

E. 結論

視覚聴覚二重障害の医療体制確立のためには、常に最新の知見を含んだ診療マニュアルの更新が必要で、原因究明の遺伝学的検査が重要である。また、生涯にわたる医療支援のためには、データバンク、円滑な成人移行のための道筋をつけておくことも必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表 該当なし
2. 学会発表
 - ① 遺伝学的検査を施行した当科難聴症例の検討.第123回日本耳鼻咽喉科学会総会学術講演会. 2022.神戸.
 - ② 視覚聴覚二重障害で経過観察中にCHARGE症候群の原因遺伝子CHD7遺伝子変異が確認された一例. AudiologyJapanVol.65,No.5,p9, 2022.

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