

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

視覚聴覚二重障害児に対する早期ケアと  
移行期医療支援に関する研究

研究分担者 仁科幸子 国立成育医療研究センター  
小児外科系専門診療部眼科 診療部長

**研究要旨**

先天性及び若年性に視覚聴覚二重障害をきたした患児には早期診断、早期介入の必要性が高く、療育・教育・社会参加には特別な支援が必要である。さらに移行期医療支援には二重障害に特化した体制を要する。様々な二重障害患者に対する一体的診療体制を基盤とした移行期医療支援の方法を検討することを目的とした。

本研究では、昨年に引き続き、先天性及び若年性に視覚聴覚二重障害をきたした患児の臨床データを収集し、就学と自立に関し早期介入及び継続したロービジョンケアに取り組んだ。移行期医療支援に関し、昨年度に作成した手順書をもとに実践し、17～40歳の二重障害患者の69%が成人医療施設へ移行することができた。特に眼科的疾患の重篤な例を取り上げ、個別の課題を検討した。

研究協力者

横井 匡・国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部眼科 眼科医長  
吉田朋世・国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部眼科 眼科医員  
松岡真未・国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部眼科 眼科視能訓練士  
海外佳奈子・国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部眼科 眼科視能訓練士

**A. 研究目的**

先天性及び若年性に視覚聴覚二重障害をきたした患児には早期診断、早期介入の必要性が高く、療育・教育・社会参加には特別な支援が必要である。

国立成育医療研究センター眼科は、全国から多数の小児難治性眼疾患症例が集まる専門施設であり、二重障害や全身疾患を持つ例も少なくない。一方、当センターでは総合診療部を中心として成人期への移行を控えた患者への対応に取り組んできた。しかしながら、眼科的疾患の重篤な二重障害児に対して、移行が困難な例も少なくない。

本分担研究の目的は、第一に先天性・若年性視覚聴覚二重障害の患者に対する継続したロービジョンケアの重要性について検証すること、第二に眼科的疾患の重篤な二重障害患者に特化して、一体的診療体制を基盤とした移行期医療支援の方法を検討することである。二重障害患者には高頻度に発達の遅れがあることが移行期医療の問題点である。本年度は昨年度に作成し

た手順書に従って個別の実践に取り組み、課題を抽出した。

**B. 研究方法**

1) 先天性・若年性視覚聴覚二重障害児に対する継続したロービジョンケア

早期ケアの必要な二重障害児に対し、昨年度から継続して、都立久我山青光学園と連携して院内でロービジョン相談を実施した。本年度は年長および成人まで続くケアの必要性について検討した。

2) 二重障害児の移行期医療支援の実践

視聴覚二重障害児の移行期医療支援において高頻度に発達の遅れがあることが問題である。さらに眼科的疾患が重篤なケースに関しては特別な支援を要する。これらの患者の移行期医療支援、自立支援について、昨年度に作成した手順書をもとに個別に実践し、課題を抽出した。

(倫理面への配慮)

国立成育医療研究センター眼科で行った精密検査やケアは、臨床上必要性のある患者に対し患者家族の同意を得て実施したもので、本研究

による患者への負担は生じていない。収集したデータの解析は、個人が特定できないように配慮して行った。

研究の実施にあたり、下記の課題について、機関内倫理委員会にて審査を受け、承認を得ている。

仁科幸子：医療機関と教育機関の連携によるロービジョンケア（国立成育医療研究センター、平成31年11月28日、承認番号2019-060）

## C. 研究結果

### 1) 先天性・若年性視覚聴覚二重障害児に対する継続したロービジョンケア

当センター眼科内で都立久我山青光学園と連携して実施しているロービジョンケアに関し、継続したケアの重要性を検討した。

先天性・若年性二重障害児の多くは乳幼児期の早期ケア導入に続いて、学童期、成人期においても、進学や就職・社会参加に対し継続したケア・支援が必要であり、その内容は多岐にわたった。

特に網膜ジストロフィーや緑内障など進行性の疾患や、未熟児網膜症、家族性滲出性硝子体網膜症など重篤な合併症（網膜剥離・緑内障）を高頻度に起こしうる疾患群では、ケアの継続が不可欠であった。

視覚に対するケアの継続とともに、重篤な聴覚障害、知的障害を有する例では、支援の継続に更なる課題がある。

継続したケアの重要性と課題について、第48回日本小児眼科学会総会及び第42回日本ロービジョン学会総会にて発表して討議を行う予定である。

### 2) 二重障害児の移行期医療支援の実践

当センターでは、これまで小児科総合診療部を中心に12歳頃から成人移行支援を意識し、患者に対してヘルスリテラシーを高め、自律的な患者へと育てるための自立支援に取り組んできた。眼科には全国から難治性疾患の患児が多く受診しており、各科と協調し、眼疾患に関する患児の心身発達に応じた疾患説明、治療ケアの説明、自立支援を行ってきた。しかしながら特に眼科的疾患の重篤な例では、移行期支援が円滑に進まず、長期間を要することが多い。

本年度は、昨年度に、発達の遅れの程度別に作成した移行期支援の手順書に基づき、眼科的疾患の重篤な例の移行期支援を実践した。

2022年度に当センター眼科に受診した12歳以上の二重障害患者は34名であった。年齢は12歳～40歳にわたった。手順書に基づき各年齢ごとに移行期支援を進めた。すなわち基本的には12歳（中学生）～家族に対して自立支援の必要性を説明・移行期医療の支援を開始す

る。15歳（高校生）～患児に小児医療から成人医療への移行が必要であることを説明し、移行期医療の支援を開始する。自立支援のため、患児に自分の障害（病気）と、補装具の必要性について理解し、周囲に説明できるようにする。発達の遅れの程度、視覚障害の程度に応じた自立支援を行うことで、社会参加を促していくが、重度障害例では周囲の理解と協力が不可欠であった。

眼科的疾患が重篤な二重障害例において、12～16歳では成人医療施設への移行例はなく、17歳以上では16例中11例（69%）が成人医療施設へ移行することができた。

支援の実践によって成人医療施設へ移行できた17～40歳の二重障害患者の眼科的疾患は、小眼球・網脈絡膜コロボーマ4例、緑内障3例、網膜剥離2例、レーバー先天盲1例、ぶどう膜炎1例で、うち全身症候群に伴う例が6例、発達の遅れを伴う例は7例であった。7例中、軽度及び中等度の発達遅延を伴う3例では、患児へ自分の障害（病気）について説明して理解を得ることが可能であった。しかし重度の発達遅延を伴う4例では患児の理解を得ることが困難で、家族への支援によって成人医療施設への移行を行った。

成人医療施設への移行にあたって、眼疾患に関しては、発達に応じた視力評価（両眼開放下）、視野検査、羞明、眼振、コントラスト低下、明暗順応障害の評価結果および、患児に適した眼科的検査の方法や手技について、配慮すべき点について、できるだけ詳しい情報を紹介することが重要であった。また屈折矯正眼鏡、遮光眼鏡、保護眼鏡、拡大鏡、単眼鏡、拡大読書器、iPadなど補助具の利用状況、白杖および歩行訓練の状況、視覚障害手帳の取得状況や社会的支援体制について併せて紹介する円滑に移行が進む。

## D. 考察

先天性・若年性視覚聴覚二重障害をもつ患児に対し、一体的診療体制による早期診断、早期介入に続いて、継続したケアを行うことが患児の社会参加の促進に非常に重要である。当科の取り組みとして、0歳から教育機関と直接連携して院内相談・ロービジョンケアを実践した結果、二重障害児に対しても各地域の視覚支援学校等との連携がとれ、適切な介入が行われている。本年度はさらに、進行性の疾患や重篤な合併症をきたす例における学童期以降の継続したケアの実施状況と必要性を検討した。

二重障害児の移行期医療支援について、昨年度までに作成した手順書をもとに、個別のケースに関して移行期支援の実証を行った。とくに

眼科的疾患の重篤なケースでは、40歳に至るまで成人医療施設への移行ができていない例があった。患児と家族に対して十分な支援を続けることによって17歳以上の69%が成人医療施設へ移行することができた。円滑な移行のためには、手順書に加えて個別に十分な対応が必要とされた。

## E. 結論

先天性・若年性視覚聴覚二重障害をもつ患児では、進行性疾患や合併症をきたす疾患をもつ例が多いため、早期ケア介入に続き、学童期、成人期までの継続したロービジョンケアを要することが明らかとなった。

二重障害患者の移行期医療支援を円滑に進めるには、手順書を使用し、かつ視覚障害の重症度に応じて個別に様々な支援と情報提供を行うことが必要であった。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

1. Morikawa H, **Nishina S**, Torii K, Hosono K, Yokoi T, Shigeyasu C, Yamada M, Kosuga M, Fukami M, Saitu H, Azuma N, Hori Y, Hotta Y. A pediatric case of congenital stromal corneal dystrophy caused by a novel variant c.953del of the DCN gene. 2023 Hum Genome Var 10, 9, 2023, DOI [10.1038/s41439-023-00239-8](https://doi.org/10.1038/s41439-023-00239-8)
2. Yoneda, T, Miki A, Wakayama A, **Nishina S**. National survey of amblyopia treatment in Japan: Comparison with Amblyopia Treatment Study results from Pediatric Eye Disease Investigator Group. Jpn J Ophthalmol. 2023, 67(1):97-108.
3. Tachibana N, Hosono K, Nomura S, Arai S, Torii K, Kurata K, Sato M, Shimakawa S, Azuma N, Ogata T, Wada Y, Okamoto N, Saitu H, **Nishina S**, Hotta Y. Maternal uniparental isodisomy of chromosome 4 and 8 in patients with retinal dystrophy: *SRD5A3*-congenital disorders of glycosylation and *RPI*-related retinitis pigmentosa. Genes 2022, 13, 359. <https://doi.org/10.3390/genes13020359>
4. 松岡真未、**仁科幸子**、三井田千春、松井孝子、吉田朋世、林思音、横井匡、塚本桂子、伊藤裕司、東範行. 6か月以下の乳児に対する Spot Vision Screener の使用経験. 眼臨紀 15 (1): 42-46, 2022.

### 2. 学会発表

1. **Nishina S**. Acute acquired comitant esotropia in children. Invited speaker of the Symposium "Strabismus and Amblyopia" 38<sup>th</sup> APAO Congress, Kuala Lumpur, Malaysia, 2023.2.25
2. Hayashi S, Kashizuka E, Yoshida T, Yokoi T, **Nishina S**, Okamura K. Identify Left and Right Eyes in Infant Face Photographs Using Deep

Learning. 38<sup>th</sup> APAO Congress, Kuala Lumpur, Malaysia, 2023.2.25

3. Morikawa H, **Nishina S**, Torii K, Hosono K, Fukami M, Hotta Y. An infant case of congenital stromal corneal dystrophy caused by a novel variant c.953del of the DCN gene. 38<sup>th</sup> APAO Congress, Kuala Lumpur, Malaysia, 2023.2.23-26 poster.
4. **Nishina S**, Yoshida T, Hayashi S, Morikawa H, Kashizuka E, Yokoi T, Nakayama Y. Prognosis for treatment of acute acquired comitant esotropia in younger children associated with digital device use. XV ISA meeting, Cancun, Mexico, 2022.9
5. Hayashi S, Suzuki I, Inamura A, Iino Y, **Nishina S**, Yamashita H. Effectiveness of the spot vision screener for 3-year-old children with potential amblyopia in Japan. XV ISA meeting, Cancun, Mexico, 2022.9
6. **Nishina S**. Increasing acute acquired comitant esotropia in Japan—Is it related to excessive use of digital devices? IPOSC/JASA Webinar: Esotropia, virtual, 2022.8.21
7. 大西瑞恵、**仁科幸子**、横井匡、吉田朋世、林思音、森川葉月、東範行、堤義之、北村正幸、藤浩、義岡孝子、荻原英樹、清谷知賀子、寺島慶太. 画像検査で視神経浸潤を認めた網膜芽細胞腫に対する眼球摘出の時期. 第76回日本臨床眼科学会, 東京, 2022.10.13
8. **仁科幸子**、神部友香、森川葉月、横井匡、東範行、寺崎浩子、堀田喜裕、不二門尚、永井章. 乳幼児に眼振をきたす難病の二次調査. 第76回日本臨床眼科学会, 東京, 2022.10.13
9. 林思音、榎塚絵実、岡村浩司、**仁科幸子**、横井匡、吉田朋世、梅澤明弘. 深層学習を用いた乳幼児の顔写真における左右眼の識別能力の検討. 第76回日本臨床眼科学会, 東京, 2022.10.web
10. **仁科幸子**、吉田朋世、林思音、森川葉月、榎塚絵実、横井匡、中山百合. デジタル機器使用に関連した低年齢における急性内斜視の治療予後. 第78回日本弱視斜視学会総会, 2022.6.18
11. **仁科幸子**. 早期に発見したい眼疾患とその治療. 第33回日本小児科医会総会フォーラム in 高松, 2022.6.12
12. 不二門尚、**仁科幸子**、木村利夫、中野泰志. 視覚障がい乳幼児に対する医療機関と、視覚支援学校・施設の連携の実態調査. 第23回日本ロービジョン学会学術総会, 鹿児島, 2022.5.21
13. **仁科幸子**. 眼疾患の遺伝相談 2) 各論1 小児・先天疾患. 日本眼科学会専門医制度第75回講習会, 2022.4. web
14. 近藤寛之、松下五佳、川村朋子、内尾英一、日下俊次、林孝彰、白澤誠、**仁科幸子**、金子

- 優、川崎良、坂本泰二. 我が国の家族性滲出性硝子体網膜症 250 家系の遺伝子解析. 第 126 回日本眼科学会総会, 東京, 2022.4.15
15. 森川葉月、仁科幸子、細野克博、小須賀基通、横井匡、重安千花、山田昌和、深見真紀、東範行、堀田喜裕. DCN 変異による先天遺伝性角膜実質ジストロフィーの 1 例. 第 126 回日本眼科学会総会, 東京, 2022.4.14

#### 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