

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 堀井新 国立大学法人新潟大学
大学院医歯学総合研究科耳鼻咽喉科頭頸部外科学分野 教授

研究要旨

希少な疾患である先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を持つ症例を多施設で蓄積し支援に対する知見を共有することで、これらの疾患に対する医療および移行期医療支援を確立・普及させる。

A. 研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害は症例数が少なく、特に保護者が大きな役割を果たす小児期から、患者本人が主体となる成人期への移行に当たっての知見が乏しい。本研究では多施設で症例を蓄積し、さらに共通の支援方法を討議することで、これらの症例に対する支援を確立することを目的とした。

B. 研究方法

本施設を受診した視覚聴覚二重障害症例について、共通のプラットフォームを用いてレジストリ登録する。さらに、関連各科で支援に対する議論を行い、移行期医療の支援マニュアルを順次作成する。

(倫理面への配慮)

当該症例については、倫理審査の結果に基づき説明を行い同意を得た上で研究への登録をおこなった。

C. 研究結果

新たに1例の視覚聴覚二重障害症例を登録し、遺伝子検査を行い、他科と連携した医療・支援を行った。また、移行期医療の手順書を作成するために社会福祉関連のワーキンググループに参加し、議論を行った。

D. 考察

希少疾患である視覚聴覚二重障害症例を登録しデータを蓄積するとともに、適切な支援を行うことができた。

ワーキンググループで議論を行うことで、他施設の状況を知ることができ、移行期医療の体制を共有する道筋ができた。

E. 結論

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害は希少であるが、多施設で共同することにより個々の経験に頼らずに適切な医療・支援体制を築くことが可能である。引き続き本研究を継続し、よりよい支援体制を確立したい。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

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