

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 瀬戸俊之 公立大学法人大阪
大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学 准教授
大阪公立大学医学部附属病院ゲノム医療センター 病院教授

研究要旨

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を有する難病患者および家族に対する移行支援ツール・プログラム作成、診療ガイドライン策定・改訂に向けて、令和2年度、令和3年度の本研究班での検討データと議論をもとに移行期医療支援の手順書、および診療マニュアル改訂および公開を目指した。著者は本研究班において小児脳神経内科疾患・先天代謝異常症・（希少疾患および難病における）遺伝性疾患診療の専門医の観点から議論に加わり、視覚聴覚二重障害を有する小児の移行期医療支援に関連する現状の問題点をふまえて手順書作成等に寄与した。

結果、『視覚聴覚二重障害の医療～盲ろう医療支援情報ネット～』（<https://dbmedj.org/>）において、2022年12月20日に「視覚聴覚二重障害移行期医療支援手順書」（https://dbmedj.org/images/support-manual_v1.pdf）が、2023年2月15日には改訂版診療マニュアル（<https://dbmedj.org/manual/contents/>）がWEB公開されるに至った。

A. 研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を有する難病患者・家族に対する医療および移行期医療支援に関して、手順書完成のために各種テーマ別にワーキンググループで議論を行い手順書の完成、診療ガイドラインの改訂を行い公開する。

B. 研究方法

本年度はCOVID-19蔓延の状況を鑑みてメールでの議論やオンライン会議（班会議）にて移行期医療支援手順書の完成に向けて議論が重ねられた。移行期医療支援への取り組みを議論するワーキンググループ（WG）は視覚聴覚二重障害の特徴に応じたきめ細やかな対応を考案するために、年齢や盲・ろうの障害に加えて発達や知的障害の程度、患者を取り巻く環境を考慮するため下記の5つに分けられた。

- 1) 「家族形成」に焦点を当てて患者・家族への医療および移行期支援を議論するWG
- 2) 以下、同様に「移行時期の違い」に焦点を当てて議論するWG

- 3) 「軽度発達の遅れ」に焦点を当てたWG
- 4) 「中等度発達の遅れ」に焦点を当てたWG
- 5) 「高度・重度発達の遅れ」に焦点を当てたWG

著者は、メールでの議論と当研究班の全体会議において特に小児脳神経内科医の立場から、1) 「家族形成」に関する議論で意見を述べた。尚、倫理面の配慮に関しては具体的に患者情報を扱うことはなかったが、個人情報の扱いには十分な注意を払った。

また今年度で開催された班会議では上記WGに加えて下記の議論も行われた。

「教育と就労の問題」

- 1) 教育について
- 2) 就労について

「診療体制」

- 1) 耳鼻科と眼科の連携
- 2) 遺伝科との連携
- 3) 耳鼻咽喉科医における院外施設との連携
- 4) 眼科における院外施設との連携

C. 研究結果

I. 「家族形成」に焦点を当てた患者・家族への医療および移行期支援に関するWGでの議論内容：

通常診療で実際に患者の診療経験を得る機会の少ない（超）希少疾患では、それぞれの診療経験のある専門家の意見を丁寧にあつめることが地道に理解を進め、多様な支援へ生かすための着想を重ねていくことが重要であると考えられる。本研究班での会議もそれが目的の一つであると考えられている。

希少疾患・難病診療を専門にしている著者の立場から下記の課題について意見を述べた。

1) 小児科領域における希少疾患診療の現状、移行期の課題、医療者からみた家族のありようについて。遺伝医学の進歩、網羅的遺伝子解析研究の臨床現場への浸透に伴い、希少疾患の診断は着実に増えている。新規治療や治験も行われつつある疾患も徐々に見受けられるようになってきた。その多くは早期治療が功を奏していることから、治療法のある希少疾患については拡大新生児マススクリーニングの重要性が話題になっている。いかなる場合も患者・家族は自ら関わっている疾患の診断と治療については様々な情報を求めており、それに伴い遺伝カウンセリングの必要性や需要が高まっている。

2) 希少疾患のなかでも知能障害を合併する場合とそうでない場合では、家族のありかたも移行の困難さも大きく異なる。知的障害がない、もしくは軽度であった場合の現状について。一般的に、知的障害が重度である場合に比べて軽度な患者の場合は移行達成への困難さは低くなる。たとえ知的障害がない、もしくは軽度であっても移行先の選定から、患者、家族への説明、実際の移行に関しては時間をかけた丁寧な対応が求められる。

3) 特に視覚聴覚二重障害を呈する患者および家族の診療経験について。Waardenburg症候群について報告するも、重症の自験例は多くはない。ただし、視覚障害や聴覚障害が軽度な疾患、成人期に発症する疾患を含めるとFabry病をはじめ自験例は多くなる。実例を報告した。

II. 診療マニュアル改訂のためのアンケート調査結果

◆診療マニュアルの利用状況について

- 1) これまでの利用回数：使用なし/ほぼ使用無しが10%、1-9回が71%、10-29回が19%。
- 2) 利用した目的：実際の患者の診察のための34%、講演準備、論文執筆などのための10%、自己研鑽、他者の教育、研修などのための54%、その他が2%。

- 3) 利用しない理由：利用する機会がないから40%、目的とする情報を探すのが大変だから10%、その他（情報を必要とする場面が少なかったため、実際の患者は多様であるため個別に対応している、患者数が少ないため、4月から参加し、まだ利用し慣れていなかったから）。

◆マニュアルの品質について

- 1) 項目の網羅性：とても網羅しているが35%、かなり網羅しているが65%。
- 2) 内容の充実度：とても充実しているが32%、かなり充実しているが68%。
- 3) 内容の正確性、妥当性：とても正確、妥当であるが42%、かなり正確・妥当であるが55%、どちらともいえないが3%。
- 4) 使いやすさ：とても使いやすいが22%、かなり使いやすいが52%、どちらともいえないが26%。
- 5) 使いやすくない理由：該当する項目を見つけにくいから50%、ネット接続などの利用環境に制限があるから17%、その他（分量が多すぎる、内容が多すぎて何を目的に使ったらよいかかわりにくい）が33%。

使いやすくするための提案：PDFで一括ダウンロードできるようになればさらに閲覧しやすい、簡易版と詳細版に分ける、文字数が多くフォントサイズが同じなのでどこが重要かわりにくい、第3章に各疾患の診断基準・第4章に各疾患の詳細があり分断されているので眼科（視覚障害）・耳鼻科（聴覚障害）の内容別に分類できると嬉しいので統合すれば良い、等。

◆効果について

- 1) 診断に役に立ったか：とても役立ったが26%、かなり役立ったが52%、どちらともいえないが22%。
- 2) 治療に役に立ったか：とても役立ったが14%、かなり役立ったが41%、どちらともいえないが41%、あまり役立たなかったが4%。
- 3) その他の活動に役に立ったか：とても役立ったが12%、かなり役立ったが52%、どちらともいえないが36%。

◆診療マニュアルの改訂に向けての意見：最新情報と最新の文献を加えていただきたい、完成度は高いのでマニュアルの存在をさらに広く周知していくのがよい、各地域毎の対応施設の一覧があれば対応に難渋している患者さんや医療者からのアクセスがより容易になる、等。

D. 考察

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を有する患者は、その疾患背景（遺伝学的原因）が多様であること、また視覚障害や聴覚障害の程

度もさまざまであるために、支援ツール作成にはきめ細かい分類とわかりやすい記載が必要である。令和4年度は令和3年度までの議論をもとに視覚聴覚二重障害移行期医療支援手順書の完成し、2022年12月公開に至った

(https://dbmedj.org/images/support-manual_v1.pdf)。また同様に「先天性および若年者の視覚聴覚二重障害の原因となる難病の診療マニュアル第1版」の改訂を行い2023年2月に公開することができた(<https://dbmedj.org/manual/index.html>)。

E. 結論

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を有する難病患者・家族に対する医療および移行期医療支援に関して手順書および診療ガイドラインの改訂が完了し、公開できた。今後、臨床の場で公開運用が開始され、改善のための種々のフィードバックを収集していくことが望ましい。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
 - 1) 瀬戸俊之. 多職種連携におけるゲノム診療と遺伝カウンセリング. 第9回日本小児診療多職種研究会ランチョンセミナー. 2023年2月11日(大阪).
 - 2) 瀬戸俊之他. 多診療科・多職種連携による聞き取り困難症の診療経験. 第9回日本小児診療多職種研究会教育講演1. 2023年2月11日(大阪).

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