

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 新谷歩 公立大学法人大阪  
大阪公立大学大学院医学研究科医療統計学 教授

**研究要旨**

本研究では移行期医療支援の確立、データベースの解析・活用、COVID-19の影響の解明と対策を目的とした。最終年度である令和4年度には移行期医療支援プログラムの作成、データベース登録症例のデータ検討、COVID-19の患者の医療および生活への影響を調査するためのアンケート調査結果のまとめと検討を行い、必要な施策を提案した。

**A. 研究目的**

今年度は以下の3点を達成することを目的として、以下の研究活動について研究代表者のデータ解析を指導、支援する。

1. 本疾病群に対する移行期医療支援体制の構築と移行支援ツール・プログラムを開発し、実際の運用と調査・検証を行い、最終的にガイドブックを作成する。
2. 視覚聴覚二重障害レジストリのデータを検討して、診療効果の向上につなげる。
3. COVID-19の本疾病群の患者への影響を調査し、医療・生活支援や予防対策を考案する。

**B. 研究方法**

1. 移行期医療支援ガイドブックの作成

各施設における移行期医療支援実施状況の調査票を作成して、調査票を分担研究者の施設に送付し、返信のあった22施設からの調査結果を「移行期医療支援の概要」と「移行期医療支援手順書」に反映し、両者を統合する。以上のプロセスを円滑かつ適正に進めるための指導、支援を行う。

2. 視覚聴覚二重障害レジストリのデータ解析

難治性疾患実用化研究事業で構築された難病プラットフォームを利用した視覚聴覚二重障害レジストリの検討を行う。これにより本疾病群に対する従来の診断基準、重症度分類、各種治療法の適応を再検討する。そのための、研究デザイン、方法、統計学的手法、結果の解釈に関する指導、支援を行う。

3. COVID-19感染下の本難病患者の医療、生活の調査と対策

「全国盲ろう者協会」と「盲ろうの子とその家族の会 ふうわ」の会員に送付した調査表の回答集計と解析を実施し、データの解析、解釈、班会議での発表、参加者との意見交換、そして対策を考案する。その際の検討方法、統計、対策立案について指導、支援を行う。

(倫理面への配慮)

本研究でヒト検体を採取する際には、資料等提供者の個人情報の保護、検体提供の任意性、提供を受けた検体の取り扱い方、得られる研究成果の医学的貢献度について、試料等提供者ないしはその保護者に十分に説明した上で、文書により同意を得る。個人情報の外部への持ち出し禁止、試料等の匿名化など個人方法の保護に努め、個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第57号）、行政機関の保有する個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第58号）、独立行政法人等の保有する個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第59号）及び地方公共団体等において個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第57号第11条）の趣旨を踏まえて制定される条例等を遵守する。

本研究で患者およびその親族の遺伝子解析および疫学研究を行なう際には、「ヘルシンキ宣言」、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」を遵守して進める。これにより、倫理面の問題がないと判断する。

## C. 研究結果

### 1. 移行期医療支援ガイドブックの作成

移行期医療支援ガイドブックの作成を完了して、本研究班のWebsite「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/index.html>)」から公開した。

### 2. 視覚聴覚二重障害レジストリのデータ解析

今年度のデータ解析時の登録数は150例（患者136例、家族14例）であり、そのデータ解析によってこれまで不明であった先天性および若年発症の視覚聴覚二重障害の男女比、年齢層別患者分布、診断名などに関する全体像を解明した。

### 3. COVID-19感染下の本難病患者の医療、生活の調査と対策

アンケート回答結果の検討により、①結果の概要、②二重障害者の医療・生活を支援するための具体案、③二重障害者の感染・クラスター発生予防対策をまとめた。

## D. 考察

### 1. 移行期医療支援ガイドブックの作成

移行期医療支援は疾患特異性が低い。このため、今回作成されたガイドブックは全国の医療施設における難病全般に対する移行期医療支援に役立つと考えられた。

### 2. 視覚聴覚二重障害レジストリのデータ解析

発症年齢層別の患者数は視覚障害と聴覚障害ともに先天性が最多で、年齢上昇とともに減少しているが、視覚障害は先天性の割合が聴覚障害と比べると低く、10歳以後の発症の割合が聴覚障害より高いという特徴があった。このような特徴は、患者のフォローにおいて認識して

いることで、発見の遅れを予防できると考えられた。

### 3. COVID-19感染下の本難病患者の医療、生活の調査と対策

情報収集やコミュニケーションに困難が大きい視覚聴覚二重障害者は、本感染症の影響を最も強く受けることが明らかとなった。視覚と聴覚を補うために触覚に頼ることが多いという特性も、手指から接触感染する本感染症の影響を受けやすい理由となっていた。このような特性を理解して、健常者とはことなる支援策を提供する必要性を示すことができた。

## 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を指導、支援した。これにより移行期医療支援ガイドブックの作成、視覚聴覚二重障害レジストリの症例登録・データ解析、COVID-19の本難病患者への影響の解明と対策についての成果を出した。

## 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