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　岡﨑鈴代　地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪母子医療センター
耳鼻咽喉科　主任部長

研究要旨
本疾患群に対する移行期医療支援モデルの構築や、診療マニュアルの改訂、指定難病・難病プラットフォームなどのデータベース構築をするため、3年の研究期間の3年目として、該当症例の抽出、および当院における移行期医療の状況、COVID-19 の影響を提示し、研究分担者として研究協力した。

A．研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害は希少疾患であり、単独の視覚障害あるいは聴覚障害の臨床像とは異なる特徴が多いため、本質病軍に対する移行期医療支援モデルを構築し、診療マニュアルの普及、啓発、質の向上をはかり、関連データベース構築への協力と医療への活用を行う。またCOVID-19 感染下における本質病群の患者の課題を解明する。

B．研究方法

本研究の対象は先天性および若年性（40 歳未満で発症）の視覚聴覚二重障害（盲ろう）を呈する難病であり、小児慢性特定疾病や指定難病を含む 35 以上の疾病が該当する。

該当症例に適宜説明と同意を行い、データベースに登録する。当院の移行医療状況を共同研究機関へ提示し、移行期医療支援について、特に高度・重度発達遅滞児に対するモデル構築、手順書作成に貢献する。
COVID-19 の影響について生活、医療、コミュニケーションなどへの影響をアンケート調査し、研究協力する。

(倫理面への配慮)

起こり得る研究対象者に対する不利益としては、個人情報の漏洩が挙げられるが、データ収集を、安全性の高い指定難病データベース、難病プラットフォームデータベース、臨床ゲノム情報統合データベースを用いて行い、細心の注意を払っている。

C．研究結果

移行期医療支援の現状を調査し、高度・重度発達遅滞児の移行期医療手順を作成するワーキンググループの一員として情報交換を行い、貢献した。COVID-19 の影響についてアンケート調査を行い、研究分担者として研究協力した。

D．考察

視覚聴覚二重障害はやはり希少疾患であるため、オールジャパン体制での症例のデータ収集が非常に重要であると思われる。

「高度・重度発達の遅れ」は、成人となった段階でも未就学児レベルの発達であり、一般的な移行期支援の枠組みでは対応できないため、個々の状態に応じた具体的目標をあらかじめ提示し、病状が落ち着いている時期に移行先を探し始めると良い。車いすや人工呼吸器などの医療機器を装着中といった患者の状況を説明し、診察可能な成人診療科を探すが、その際は、成人診療科の医師が受け入れやすいように、普段の診察の仕方や、聴力および視力低下が疑われるときの対応など詳細な説明を準備し、情報提供するのが望ましい。30歳後半ころまでに施設に入所となる例が多いため、移行先として重症心身障害者施設を候補に挙げ、入所するまでの移行期間は小児診療科と成人の在宅医が連携をするのも選択肢の一つとなると思われる。また、小児病院の受入れ状況によっては、引き続き成人科と共同で経過観察を行ったり、成人移行しないという選択肢をとったりすることもあり得ると考えられた。

E．結論

3 年の研究期間の 3 年目として、視覚聴覚両方の障害を持つ症例のデータ収集および、移行期医療手順書作成に協力した。本疾病群に対する移行期医療支援モデルを構築、診療マニュアルの普及・啓発、改訂、指定難病、難病プラットフォーム等のデータベース構築に協力した。COVID-19 の影響についてアンケート調査を行い、研究協力した。

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

該当なし

1. 特許取得
2. 実用新案登録
3. その他