

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 勝沼紗矢香 兵庫県立こども病院 耳鼻咽喉科 部長／
独立行政法人国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター
聴覚・平衡覚研究部聴覚障害研究室 研究員

研究要旨 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害は難病に伴うことが多く、その希少性と多様性のために情報収集が困難であるとともに、通常の診療・支援では対応が難しい。そのため、視覚聴覚二重障害患者に対する診療・支援の確立は課題である。そこで本研究では、当該疾患群における移行期医療支援モデルの構築を目的とし、診療状況の調査をもとに、診療体制の構築・提供を行った。

A. 研究目的

本研究の対象は、先天性および若年性の視覚聴覚二重障害（盲ろう）を呈する難聴であり、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。希少性が高く、疾患が多岐にわたるため、その臨床像が多種多様であり、なおかつ、単独の視覚障害あるいは聴覚障害とは異なる臨床的特徴を持つため、通常の診療・支援では対応できないことも多い。さらに診療科の狭間に位置していることから、組織的な取り組みが必要な点にも難しさがある。それゆえ視覚聴覚二重障害患者に対する診療・支援の確立は課題となっている。当研究班はこれまで、難治性疾患政策研究事業（横断的政策研究班）で、難病プラットフォームを用いて本疾患群に対するレジストリを開始し、それにより初めて、対象症例に対する標準的医療の確立が進み始めた。本研究では、難病プラットフォームのデータベース構築を引き続き行う。成長段階における臨床症状の変化や医学的介入のデータも蓄積し、自然歴を明らかにすることで、今後、従来の診断基準や重症度分類、各種治療の適応を再検討することができ、診療ガイドライン等の策定、診療マニュアルの改定につなげる。また、本疾患群患者の移行期医療支援の体制は未確立である。移行期医療支援の体制構築と移行支援ツール・プログラムを開発し、実際に運用する。運用状況を調査・検証することで、支援プログラムを充実させる。

B. 研究方法

当該分担研究者が臨床に従事する所属病院（以下、当院）における視覚聴覚二重障害患者を抽

出し、移行期医療実施状況を調査する。実施状況を、研究班にて共有し、移行期医療の課題とその解決策につき協議、移行期医療体制の整備・構築のため、移行支援ツール・プログラムに反映・充実させ、運用を開始する。また、難病プラットフォームのデータベース構築を昨年度に引き続き行う。

（倫理面への配慮）

人を対象とする医学系研究に関する倫理指針、個人情報保護方針に則り研究を行う。対象者には新たな研究用番号を付与し、連結可能匿名化を図り、解析には個人情報情報を削除し研究用番号とデータのみとした資料を用いることで、人権を擁護する。データ解析において、対象者に対する起こり得る危険並びに必然的に伴う心身に対する不快な状態はない。患者の同意の下に行われる診療の記録を用いるのみであり、研究への不参加の場合、その意思表示が可能である。不参加の意思表示があった場合も診療上において何ら不利な扱いを受けることはない。研究対象者に対する人権擁護上の配慮、研究対象者に対する不利益、危険性の排除についての説明と同意（インフォームド・コンセント）は、書面を用いて行う。研究対象者が未成年である場合がほとんどであるため、対象者の理解度に応じた書面も準備し、本人と保護者にインフォームド・コンセント/アセントを行う。

C. 研究結果

当院における対象患者を抽出し、移行期医療実施状況を調査した。自立支援と退院支援それぞれについて、年齢を11歳以下、12～14歳、15～17歳、18歳以上に分けて調査した。当院では15

歳未満の対象患者に対する移行期医療支援は、自立支援、退院支援ともに殆ど行われていなかった。15歳以上では、転院支援が適宜行われていたが、自立支援はほとんど行われていなかった。18歳以上で転院支援がすすんでいない例では、一般的な眼科的・耳鼻科的な検査は可能であっても、他科診察が継続されている場合や、他科の疾患により成人医療施設での診療が難しい場合がみられた。班会議では、これら対象患者の就学や教育における現状と課題について、当院の症例提示も交えながら報告した。地域で活用可能な療育や教育の質の担保、アクセスの確保、療育・教育機関同士またこれら機関と医療機関の間での専門的支援内容の共有化といった解決すべき問題点を共有し、解決策を議論した。当院における移行期医療支援体制の状況をまとめて研究班と共有し、移行期医療手順書へ反映した。難病プラットフォームのデータベースにおいて、登録されている対象患者8例の臨床経過を更新した。

D. 考察

研究対象者の移行期医療体制の整備・構築について、当院の眼科医師、耳鼻咽喉科医師、外来看護師、家族支援地域医療連携部看護師、が一同に協議できた意義は大きく、当院の課題が明確になった。自立支援は各部署が連携して行う必要があること、さらに病院内だけでなく療育・教育施設との連携の強化も図る必要を認識した。転院支援については、より早期からも対応を心がけていく。移行期医療支援を明確にすすめていくために、書面での説明を取り入れ運用する方針とした。当院における移行期医療支援体制の状況を研究班と共有し、意見交換を行い、移行期医療手順書へ反映することができた。これらの成果により、今後運用状況の把握と検証がより円滑に行えることが期待でき、さらに質の高い移行期医療支援を提供していけると考える。

また、難病プラットフォームのデータベースに登録している8例につき情報を更新した。視覚聴覚二重障害の患者数は希少性が高いため、従来の診療の再検討と質の向上をはかるためには、症例データを蓄積し、自然史を明らかにすることが欠かせない。今後も、データベース登録の継続と共有は必須であると考えられる。

E. 結論

今回の研究成果を踏まえて、研究対象者の移行期医療支援体制の把握と検証、それを踏まえた発展がより円滑に行われることが期待でき、移行期医療体制の充実に結びつくと考えられる。また、難病プラットフォームのデータベース登録・更新とデータ共有は、視覚聴覚二重障害患者の診療支援体制発展のために、今後も継続が必須と考える。

F. 研究発表

1. 論文発表

Katsunuma S, Togashi H, Kuno S, Fujita T, Nibu K. Hearing loss in mice with disruption of auditory epithelial patterning in the cochlea. *Front Cell Dev Biol*, 2022, Dec 8; 10:1073830.

Masuda M, Katsunuma S, et al. Phenotype-genotype correlation in patients with typical and atypical branchio-oto-renal syndrome. *Sci Rep*, 2022, 12(1):969.

Uehara N, Katsunuma S, et al. Genetic background in late-onset sensorineural hearing loss patients. *J Hum Genet*, 2022, 67(4):223-230.

勝沼紗矢香, 大津雅秀. 当院における先天性片側外耳道閉鎖症例に対する臨床管理. 小児耳鼻咽喉科学会会報, in press.

2. 学会発表 (発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)

勝沼紗矢香, 大津雅秀. 当院における先天性片側外耳道閉鎖症例についての検討. 第17回小児耳鼻咽喉科学会総会・学術講演会, 2022, 43(2):247. 富山市.

上原奈津美, 藤田岳, 勝沼紗矢香, 柿木彰伸, 宇佐美真一, 丹生健一. X連鎖性非症候群性遺伝性難聴の遺伝学的診断と遺伝カウンセリングの経験. 第17回小児耳鼻咽喉科学会総会・学術講演会, 2022, 43(2):158. 富山市.

当院の小児難聴患者における遺伝学的検査の実態報告. 勝沼紗矢香, 阪本浩一, 洪本加奈, 森貞直哉, 大津雅秀, 松永達雄. 第198回日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会 兵庫県地方部会学術講演会, 2022, 神戸市.

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