

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 土橋奈々 国立大学法人九州大学 九州大学病院  
耳鼻咽喉・頭頸部外科 助教

**研究要旨**

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を呈する疾病群の移行期医療は未確立であり、移行期医療支援モデルを構築するために、移行支援ツール、プログラムを作成した。当院での運用について検討を進めた。  
また、既に策定した診療マニュアルの普及・啓発を進め、改訂を行い、既に確立した診療体制でデータベースへの登録を進めた。

**A. 研究目的**

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を呈する難病は、小児慢性特定疾病や指定難病を含む 35 以上の疾病が該当し、全国の患者数は約 2600 人と希少である。視覚聴覚二重障害の臨床像は、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く、単独の視覚障害あるいは聴覚障害に対する診療方法が活用できない場合が多いが、これまで研究への組織的な取り組みがなく、横断的研究体制が必要とされている。本疾病群の移行期医療は未確立であり、本疾病群の医療の向上にはデータベースの拡充と活用が必要である。

この度の研究目的は以下である。

1. 本疾病群に対する移行期医療支援モデルの構築。
2. 既に策定した診療マニュアルの普及・啓発、質の向上。
3. 関連データベース構築への協力と医療への活用。
4. COVID-19 感染下における本疾病群の患者の課題の解明

**B. 研究方法**

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を呈する難病の患者（児）を対象とし、眼科医と耳鼻科医が連携して診療を行う全国の小児病院、成人病院、小児・成人病院において研究を施行する。

- 1) 移行期医療支援モデル事業  
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移行期医療のモデル事業を実施し、適切な運営プロセスをまとめた手順書

を作成する。

本年度はモデル事業を継続し、遵守状況とアウトカムのアンケート調査とその検証に基づいて修正して、ガイドブックを作成、公開する。モデル事業は各参加施設で進める。研究事務局で行われたアンケート調査の結果を検証してプログラムの修正とガイドブックの作成を行う。

- 2) 診療マニュアルの普及・啓発、改訂  
既に策定した診療マニュアルを診療現場で活用するとともに、学会・患者会と連携して普及・啓発する。  
本年度は既に公開された診療マニュアルを各参加診療施設で運用する。遵守状況とアウトカムのチェックシートを用いて問題点を抽出し、医師・患者・家族からの意見を事務局で集積し、診療マニュアルを改訂する。眼科・耳鼻科の学会でも診療マニュアルに関する発表を行い、普及を促進する。
- 3) データベース等の拡充と活用  
既に確立した診療体制で各種データベースへの登録を進め、診断基準等の作成、改訂につなげる。  
本年度は、集積したデータを解析して、診断基準、重症度分類、各種治療法の適応などを再検討し、診療ガイドライン等の策定、改訂に役立てる。
- 4) COVID-19 感染下の本疾病群の患者の課題と問題点の解明  
前年度に行ったアンケート調査の解析結果を基に対策を提案する。

（倫理面への配慮）

当研究に対し、当院での倫理審査委員会に申請・許可を得ている。

### C. 研究結果

#### 1) 移行期医療支援モデル事業

昨年度、移行期医療支援の概要と手順書についての協議し手順書のブラッシュアップを行ったが、それを参考にしながら、移行期支援の適齢期にある患者へ実際に適応する準備を行った。また、4～5月に移行期医療実施状況の調査票への意見、9月に実施状況調査票への協力を行い、10～11月には手順書に対するブラッシュアップに参加した。

#### 2) 診療マニュアルの普及・啓発、改訂

先天性・若年発症の視覚聴覚二重障害者の診察について院内から問い合わせがあった際には診療マニュアルについて情報提供を行った。また、患者さんの初診の際には、本研究のホームページを案内し、疾患についての情報を得る上での助けとなるように努めた。6月に診療マニュアル利用状況のアンケート調査への協力を行った。11月に診療マニュアルの改訂作業をおこなった。

#### 3) データベース等の拡充と活用

適応となる患者さんを診察した際には、同意が得られた場合、データベースへの登録を進めた。

#### 4) COVID-19感染下の本疾病群の患者の課題と問題点の解明

前年度に行われたアンケート調査の解析結果を

ふまえて、対策を検討した。

### D. 考察

視覚聴覚二重障害における移行期支援の方法は確立されていない。この研究で作成された手順書を今後、個別の医療機関の状況に合わせて実的に運用されることが重要である。

診療マニュアルの普及・啓発やデータベースの拡充については、日々の診療において継続的に行っており、今後も全国的に普及されるように活動を行う。

### E. 結論

視覚聴覚二重障害における移行期支援のための体制の構築と移行支援ツール・プログラム作成をおこなった。また、診療マニュアルの普及・啓発やデータベースの拡充を行った。

### 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