

別添 3

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業） 総括研究報告書

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

研究代表者 松永達雄 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／臨床遺伝センター 部長／センター長

研究要旨

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の確立を目的とした研究を行った。具体的には、本疾病群の移行期医療支援モデルの構築とプログラムの修正、移行期医療支援ガイドブックの作成、診療マニュアルの活用・検証・改訂・普及・啓発、適切な診療体制モデルの構築と普及、医療機関・教育機関・患者団体・学会およびAMED 研究班との連携、医療支援と生活支援を提供する施設の案内窓口と検索システムの維持、視覚聴覚二重障害レジストリの症例登録・データ解析、遺伝子検査・診断体制の整備、遺伝子検査・診断体制の評価、公開講座の開催、先進的な医療施設との国際研究体制の構築、COVID-19の本難病患者への影響の解明と対策を行った。これらの成果は、本難病の医療水準と患者 QOL の向上につながる。

加我君孝・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・名誉臨床研究センター長

南修司郎・独立行政法人国立病院機構東京医療センター・耳鼻咽喉科・科長

角田和繁・独立行政法人国立病院機構東京医療センター・臨床研究センター視覚研究部・部長

高野賢一・北海道公立大学法人札幌医科大学・医学部耳鼻咽喉科・頭頸部外科学講座・教授

日景史人・北海道公立大学法人札幌医科大学・医学部眼科学講座・准教授

香取幸夫・国立大学法人東北大学・医学系研究科・教授

今泉光雅・公立大学法人福島県立医科大学・医学部耳鼻咽喉科学講座・准教授

和田哲郎・国立大学法人筑波大学・医学医療系耳鼻咽喉科・准教授

深美悟・獨協医科大学・医学部・教授

近松一朗・国立大学法人群馬大学・大学院医学系研究科耳鼻咽喉科・頭頸部外科・教授

浅沼聡・地方独立行政法人埼玉県立病院機構埼玉県立小児医療センター・耳鼻咽喉科・科長

神部友香・埼玉県立小児医療センター・眼科・科長

仲野敦子・千葉県こども病院・医療局・医療局長

有本友季子・千葉県こども病院・医療局診療部耳鼻咽喉科・科部長

齋藤麻美子・千葉県こども病院・医療局診療部眼科・主任医長

大石直樹・慶應義塾大学・医学部・准教授

守本倫子・国立研究開発法人国立成育医療研究センター・小児外科系専門診療部耳鼻咽喉科・診療部長

仁科幸子・国立研究開発法人国立成育医療研究センター・小児外科系専門診療部眼科・診療部長

馬場信太郎・地方独立行政法人東京都立病院機構東京都立小児総合医療センター・耳鼻咽喉科・医長

野田英一郎・地方独立行政法人東京都立病院機構
東京都立小児総合医療センター・眼科・医長

中屋宗雄・地方独立行政法人東京都立病院機構
東京都立多摩総合医療センター・耳鼻咽喉科・
頭頸部外科・部長

大野明子・地方独立行政法人東京都立病院機構
東京都立多摩総合医療センター・眼科・部長

和佐野浩一郎・東海大学・医学部・准教授

堀井新・国立大学法人新潟大学・大学院医歯学
総合研究科耳鼻咽喉科頭頸部外科学分野・教授

福地健郎・国立大学法人新潟大学・大学院医歯
学総合研究科・眼科学分野・教授

高木明・地方独立行政法人静岡県立病院機構
静岡県立総合病院・感覚機能センター・センター
長

曾根三千彦・国立大学法人東海国立大学機構・
名古屋大学大学院医学系研究科耳鼻咽喉科学専
攻・教授

上野真治・国立大学法人東海国立大学機構・名
古屋大学大学院医学系研究科頭頸部・感覚器外
科学専攻・准教授

小南太郎・国立大学法人東海国立大学機構・名
古屋大学医学部附属病院眼科・助教

江崎友子・あいち小児保健医療総合センター・
耳鼻いんこう科・医長

中野裕太・あいち小児保健医療総合センター・
眼科・専門員

宮城麻衣・あいち小児保健医療総合センター・
眼科・専門員

太田有美・国立大学法人大阪大学・大学院医学
系研究科耳鼻咽喉科・頭頸部外科・講師

森本壮・国立大学法人大阪大学・大学院医学系
研究科寄附講座視覚機能形成学・寄附講座准教
授

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

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

岡崎鈴代・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

遠藤高生・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・眼科・医長

三代康雄・地方独立行政法人大阪市民病院機構
大阪市立総合医療センター・耳鼻いんこう科・
頭頸部外科・小児耳鼻いんこう科・診療部長

鶴木則之・地方独立行政法人大阪市民病院機構
大阪市立総合医療センター・眼科・部長

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

野村耕治・兵庫県立こども病院／独立行政法人
国立病院機構東京医療センター・眼科／臨床研
究センター聴覚・平衡覚研究部聴覚障害研究
室・部長／研究員

上原奈津美・国立大学法人神戸大学・医学部附
属病院・助教

中西裕子・国立大学法人神戸大学・大学院医学
研究科・准教授

片岡祐子・国立大学法人岡山大学・岡山大学病
院・聴覚支援センター・准教授

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

村上祐介・国立大学法人九州大学・九州大学病
院・眼科・講師

星祐子・独立行政法人国立特別支援教育総合研
究所・特任研究員

前田晃秀・認定NPO法人東京盲ろう者友の会
東京都盲ろう者支援センター／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・セン
ター長／研究員

A. 研究目的

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。また、全国の患者数は約2600人と希少である。さらに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。しかし、本疾病群は診療領域の狭間に位置するために、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た。このため本研究班で研究を開始した。本研究の目的は以下の4点である。

1. 本疾病群に対する移行期医療支援を確立し、普及する。本疾病群の小児から成人への移行期医療はまだ確立していない。まず、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. 既に策定した診療マニュアルの普及・啓発、改訂を進める。現状では、適切な診療を受けていない本疾病群の患者は多い。この状況を改善するために、学会・患者会と連携、承認を得て、診療マニュアルの活用を広げる。診療現場で運用して、必要に応じて改訂する。

3. 難病プラットフォーム等のデータベース構築に協力する。各成長段階における臨床症状、医学的介入のデータも蓄積し、自然歴を明らかにする。従来診断基準、重症度分類、各種治療法の適応を再検討し、診療効果の向上につなげる。

4. 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。以上の目的を達成することで、本疾患群に対する医療水準と患者QOLの向上を実現する。

B. 研究方法

a. 移行期医療支援プログラムの作成

令和2年度に作成完了、報告済み。

b. 移行期医療支援モデルの構築とプログラムの修正

移行期医療支援の長期持続には単科あるいは単一の難病を対象とする体制よりも、病院として院内の移行期医療支援を必要とする全ての患者に提供できる体制が望ましいと考えて、病院としての体制構築に取り組む。

c. 移行期医療支援ガイドブックの作成

各ワーキンググループのキーパーソンが中心となって各回1～2時間の会議を計10回開催す

る。会議後に各ワーキンググループのキーパーソンは会議の概要と「移行期医療支援手順書」への追記、修正を事務局に送付した。各ワーキンググループの変更を反映した「移行期医療支援の概要」と「移行期医療支援手順書」を全分担研究者に送付して、意見を募り、意見を反映して、「移行期医療支援の概要」と「移行期医療支援手順書」を確定する。

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。

d. 診療マニュアルの活用、検証、改訂、普及、啓発

診療マニュアルの検証、改訂を行う。このために、まず分担研究者の利用状況についてアンケート調査を行い、その結果を基に改訂を進める。

e. 適切な診療提供体制モデルの構築と普及

本研究班への参加施設において眼科、耳鼻咽喉科、他の関連診療科による診療提供体制モデルを構築し、その具体的内容と意義について全国学会でのパネル企画、演題発表、公開講座、班会議などで発表して、普及する。

f. 医療機関、教育機関、患者団体、学会およびAMED研究班との連携

AMED 障害者対策総合研究開発事業の「視覚聴覚二重障害者の教育、就労に関するアンケート調査」に協力する。班会議では全国の視覚聴覚二重障害の基幹医療機関の分担研究者である医師（眼科、耳鼻科、小児科）および本難病医療に関連する機関からの参加者を得て、連携を深める。関連する団体への情報提供も進める。

g. 医療支援と生活支援を提供する施設の案内窓口と検索システムの維持

全国の視覚聴覚二重障害（盲ろう）の医療と生活の支援を提供する施設の案内窓口の運営を、継続する。また、視覚聴覚二重障害に関係する医療支援、生活支援の施設を検索できるオンラインシステム「盲ろう支援検索サイト」(<https://dbmedj.org/support/>)を維持する。

h. 視覚聴覚二重障害レジストリの症例登録、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管理、登録、データ解析を進める。

i. 遺伝子検査・診断体制の整備

本研究の対象疾患に対する遺伝子検査・診断体制の整備に取り組む。

j. 遺伝子検査・診断体制の評価

先天性および若年性に発症した視覚聴覚二重障害に対する遺伝子検査・診断体制を評価して、臨床的意義の高さと注意点を明らかにする。評価した遺伝子検査は、令和2年度にかずさ遺伝子検査室（衛生検査所）との協力で整備した視覚聴覚二重障害の原因遺伝子を含む難聴の保険検査（先天性難聴、若年発症型両側性感音難聴）とそれに続く研究検査である。研究検査は156難聴遺伝子パネルの検査であり、その中に視覚聴覚二重障害の原因となる36遺伝子を含む。

対象患者は先天性および若年性（40歳未満）に視覚障害と聴覚障害の両方を発症して、本研究班で整備した遺伝子検査が令和2年6月1日から令和4年11月30日までに行われた難病患者とする。明らかな環境要因（感染症など）が判明している患者は除外する。この条件に該当する患者は99人である。

k. 公開講座の開催

令和4年3月11日に市民公開講座（第15回感覚器シンポジウム）として「小児感覚器疾患の医療～発達障害と難病・希少疾患への展開～」をWeb開催する。

l. 先進的な医療施設との国際研究体制の構築

本難病医療のシンポジウムの準備を進める。

m. COVID-19感染下の本難病患者の医療、生活の調査と対策

本年度は「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796人に送付した調査表の回答集計と解析を実施し、対策を考案する。

(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」、「国立病院機構東京医療センター倫理委員会規定」を遵守して進める。すなわち人間の尊厳に対する十分な配慮、事前の十分な説明と自由意志による同意、個人に関する情報の徹底、人類の知的基盤、健康、福祉へ貢献する社会的に有益な研究の実施、個人の人権の保障の科学的、社会的利益に対する優先、本指針に基づく研究計画の作成、遵守及び事前の倫理審査委員会の審査・承認による研究の適正性の確保、研究の実施状況の第三者による調査と研究結果の公表を通じた研究の透明性の確保に関して、十分に注意を払いながら実施する。これにより、倫理面の問題がないと判断する。

C. 研究結果

a. 移行期医療支援プログラムの作成

令和2年度に作成完了、報告済み。

b. 移行期医療支援モデルの構築とプログラムの修正

本年度は移行期医療支援モデルの構築として、東京医療センターでの移行期医療支援外来を開設した。11月1日から診療を開始し、併行して対応の調整やツールの追加なども進めている。移行期医療支援プログラムの修正は移行期医療支援ガイドブックの作成に連続したもので「c. 移行期医療支援ガイドブックの作成」にまとめて記した。

c. 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た。本手順書はガイドブックとしても十分な内容であると考えられたので、本手順書でガイドブックとしての役割も兼ねることにした。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。

d. 診療マニュアルの活用、検証、改訂、普及、啓発

診療マニュアルを改定して、令和5年2月に本研究班の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。

e. 適切な診療提供体制モデルの構築と普及

本診療体制による患者の診療と既登録患者の継続診療の中で、各施設でより適切な診療提供体制に修正し、その内容を発表した。

f. 医療機関、教育機関、患者団体、学会およびAMED 研究班との連携

「視覚聴覚二重障害者の教育、就労に関するアンケート調査」では倫理委員会の審査、承認を受けた上で、難病プラットフォームのレジストリ項目に教育、就労のアンケート調査項目を追加し、その項目について事務局から患者に問い合わせさせて 52 例のデータを収集、解析した。

班会議の参加者には本難病医療に関係する眼科、耳鼻科の学会の役員も多く含まれており、学会との連携が進んだ。さらに、教育機関（国立特別支援教育総合研究所）から 1 人、患者団体（NPO 全国盲ろう児教育・支援協会、盲ろうとその家族の会）から 5 人、患者支援団体（東京都盲ろう者支援センター）から 1 人、監督機関の国立医療保険科学院から 1 人の参加もあり、患者団体の 1 人からは実情に関する発表もされた。

関連する団体への情報提供として、特別支援学校教諭、養成課程の大学生、障害児に関わる専門職のテキストに、視覚聴覚二重障害（盲ろう）の医療について執筆協力した（盲ろうの生理・病理学的特徴 特別支援教育免許シリーズ「重複障害の教育 複数の困難がある子への対応」建帛社。日本ミトコンドリア学会によるミトコンドリア病の診療マニュアルにも執筆協力した。さらに日本人類遺伝学会の学会ホームページで配信する教育コンテンツの「Clinical Notes」の「先天性難聴」にも作成協力した。

g. 医療支援と生活支援を提供する施設の案内窓口と検索システムの維持

本窓口は東京医療センター臨床研究センター 5 階の聴覚・平衡覚研究部に設置されて、平日週 5 日の午前 9 時～16 時に、事務局員 1～2 人の体制で全国の盲ろう児者及びその関係者を対象として、各種施設、支援の相談に対応した。併行してオンラインシステム「盲ろう支援検索サイト」を維持した。

h. 視覚聴覚二重障害レジストリの症例登録、データ解析

本年度、視覚聴覚二重障害の患者で東京医療センターの眼科、耳鼻咽喉科、関連する他科の診療を受けて、難病プラットフォームの本難病

レジストリに新たに登録された患者は研究班全体では 33 例であった。現時点の登録数は 150 例（患者 136 例、家族 14 例）、DNA 試料のレポジトリは 68 例であった。

i. 遺伝子検査・診断体制の整備

本年度よりかずさ遺伝子検査室との協力で、視覚聴覚二重障害の原因疾患の一つで指定難病の Usher 症候群に対する保険検査の提供を開始した。

j. 遺伝子検査・診断体制の評価

この結果、視覚聴覚二重障害の原因遺伝子が検出された患者は 54 例（54.5%）、遺伝的原因是は染色体異常も含めて 19 種類であった。最多は CHD7 遺伝子で 10 例、USH2A 遺伝子が 8 例、CDH23 遺伝子が 5 例、FOXC1 遺伝子が 5 例、PCDH15 遺伝子が 4 例と続いた。単独の聴覚障害の原因遺伝子は 7 例（7.1%）、遺伝的原因是は 7 種類で、全て 1 例ずつで認められた。単独の視覚障害の原因遺伝子は 1 例（1.0%）で、遺伝的原因是は染色体異常であった。視覚聴覚二重障害の原因遺伝子が検出された患者の臨床所見は検出された原因遺伝子の特徴に合致するものであり、陽性的中率は 100%であった。

k. 公開講座の開催

本公開講座では、視覚障害と聴覚障害の難病への医療について様々な観点から講演が行われた。研究代表者は、主催者幹事として企画、運営を行い、「視覚聴覚二重障害児（盲ろう児）の病態と医療」の講演も行った。参加者は 81 人であった。

l. 先進的な医療施設との国際研究体制の構築

シンポジウムは COVID-19 感染症拡大のため延期となった。

m. COVID-19 感染下の本難病患者の医療、生活の調査と対策

代表研究者と分担研究者 4 人で、回答結果の解析、解釈、班会議での発表、参加者との意見交換、そして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の報告書を作成した。

D. 考察

a. 移行期医療支援プログラムの作成

令和 2 年度に作成完了、報告済み。

b. 移行期医療支援モデルの構築とプログラムの修正

移行期医療支援外来の開設の経過を、本研究班のメンバーにも随時共有することで、各施設における移行期医療支援外来の促進に役立てることができた。

c. 移行期医療支援ガイドブックの作成

これまで概念的、抽象的な移行期医療支援ガイドブックは多いが、具体的手順まで記されたガイドブックは本手順書が初めてである。また、本手順書は視覚聴覚二重障害の難病を対象としているが、その内容の多くは他の難病にも利用できるため、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。

d. 診療マニュアルの活用、検証、改訂、普及、啓発

本診療マニュアルの直近1年間（令和3年12月1日～令和4年11月30日）の閲覧累計人数は46,484人、累計ページビュー数は67,388回であった。本難病医療の向上に役立っていると考えられた。

e. 適切な診療提供体制モデルの構築と普及

全国で本難病医療の認識が促進され、医療の向上にも役だった。

f. 医療機関、教育機関、患者団体、学会およびAMED 研究班との連携

「視覚聴覚二重障害者の教育、就労に関するアンケート調査」では、アンケート結果を検討することで、本難病患者の教育、就労の社会的支援のための提案ができると考えられた。班会議では医療機関と教育機関、患者団体との連携も進めることができた。関連する団体への情報提供では本難病に対する教育機関の理解を促進し、ミトコンドリア病による視覚聴覚二重障害の診療を向上し、先天性難聴における視覚聴覚二重障害の位置づけに対する理解促進と診療の向上に役立つことができた。

g. 医療支援と生活支援を提供する施設の案内窓口と検索システムの維持

本検索システムの直近の1年（令和3年12月1日～令和4年11月30日）の閲覧累計人数は1,109人、累計ページビュー数は4,295回であった。本検索システム公開時（令和2年4月1日）からの閲覧累計人数は3,277人、累計ページビュー数は21,244回であった。

h. 視覚聴覚二重障害レジストリの症例登録、データ解析

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全体像の解明が進んだ。

患者の男女比は1:1、年齢層別には10歳未満と10-19歳が同数で最多、その後は年齢上昇とともに減少していた。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く、発症年齢が不明の割合も高かった。診断名は不明が最多、続いてCHARGE症候群、Usher症候群2型、Usher症候群1型、Usher症候群3型、21,18,13トリソミー以外の染色体異常、21トリソミー、Stickler症候群、未熟児網膜症の順であった。2例、1例のみの病名は非常に多数認められた。登録時年齢の分布は、CHARGE症候群は20歳未満がほとんどであり、Usher症候群は10歳以上がほとんどという特徴があった。

i. 遺伝子検査・診断体制の整備

Usher症候群に対する保険遺伝子検査体制の整備は本難病の診断の向上につながる成果である。

j. 遺伝子検査・診断体制の評価

本検査システムによる感度は54.5%、陽性的中率は100%であった。これまでに実施された難聴の遺伝子検査での検討で本検査の分析的妥当性は十分に高いことは証明されており、特異性もほぼ100%であったことから、今回の検討結果を加えて視覚聴覚二重障害に対する臨床的妥当性も高いと考えられた。そして、臨床的特徴の異なる19種類の遺伝的原因が検出されたことは、個別の診療計画に役立つことを示しており、臨床的有用性も高いと考えられた。

k. 公開講座の開催

参加者のほとんどが視覚障害、聴覚障害の医療関係者であり、視覚聴覚二重障害への理解を促進できた。

l. 先進的な医療施設との国際研究体制の構築

次年度開催を計画しているが、まだ確定できていない。感染症の影響が長引く場合はWeb開催に変更も検討する。

m. COVID-19感染下の本難病患者の医療、生活の調査と対策

今後、論文発表、学会発表で情報を周知し、行政に対策を提案して実装する。

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実施した。これにより移行期医療支援モ

デルの構築とプログラムの修正、移行期医療支援ガイドブックの作成、診療マニュアルの活用・検証・改訂・普及・啓発、適切な診療提供体制モデルの構築と普及、医療機関・教育機関・患者団体・学会およびAMED研究班との連携、医療支援と生活支援を提供する施設の案内窓口と検索システムの維持、視覚聴覚二重障害レジストリの症例登録・データ解析、遺伝子検査・診断体制の整備、遺伝子検査・診断体制の評価、公開講座の開催、先進的な医療施設との国際研究体制の構築、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. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

Tsuzuki N, Namba K, Saegusa C, Mutai H, Nishiyama T, Oishi N, Matsunaga T, Fujioka M*, Ozawa H. Apoptosis of type I spiral ganglion neuron cells in Otof-mutant mice. *Neurosci Lett*. 2023; 803:137178 doi.org/10.1016/neulet.2023.137178.

増田圭奈子、和佐野浩一郎、山野邊義晴、水野耕平、南修司郎、松永達雄。患者におけるcVEMP測定体位選択の重要性 *Equilib. res.* 2022; 81(6): 491-501

松永達雄*

遺伝学的検査の基本と最新情報

耳鼻咽喉科・頭頸部外科：東京 2022; 94(12):1010-1013

松永達雄*、山本 修子

若年発症型両側性感音難聴の遺伝子診療

耳鼻咽喉科展望：東京 2022; 65(4):162-167(2022.08)

勝沼紗矢香、松永達雄

先天性難聴

日本人類遺伝学会 WebCast ClinicalNotes：

東京 2022; CN_015.0

<https://jshg.jp/webcast/clinicalnotes/>

松永達雄*

ミトコンドリア難聴 In:「小児内科」編集委員会 共編. 小児内科 2022 vol.54 特集症例から学ぶミトコンドリア病

東京医学社：東京 2022；615-618

松永達雄*

盲ろうの生理・病理学的特徴 In; 榎木暢子、金森克浩、船橋篤彦・編集. 特別支援教育免許

シリーズ 重複障害教育領域① 複数の困難への対応

建帛社: 東京 2023; 14-23

2. 学会発表

松永達雄、奈良清光、務台英樹、井上沙聡、村上遥香、村松玲子、山本修子、和佐野浩一郎、南修司郎、加我君孝

難聴の遺伝学的検査で検出されるバリエーションの評価と遺伝カウンセリング

第123回日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会 総会・学術講演会

神戸 2022年5月25日-28日

山本修子、五島史行、小川郁、松永達雄

DFNA11の多様な発達および年齢段階における聴覚的特徴

第123回日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会 総会・学術講演会

神戸 2022年5月25日-28日

有本友季子、仲野敦子、外池百合恵、松永達雄 遺伝学的検査を施行した当科難聴症例の検討

第123回日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会 総会・学術講演会

神戸 2022年5月25日-28日

奈良清光、務台英樹、瀧口哲也、守本倫子、仲野敦子、有本友季子、森田訓子、南修司郎、加我君孝、松永達雄

難聴の原因として報告されたミトコンドリア遺伝子変異に対する国際基準を用いた評価

富山 2022年7月21日-22日

松永達雄、奈良清光、務台英樹、村上遥香、村松玲子、守本倫子、小笠原徳子、高野賢一 難聴患者におけるAxenfeld-Rieger症候群の遺伝学的診断

第67回日本聴覚医学会総会・学術講演会

山形 2022年10月5日-7日

島貫茉莉江、細谷誠、大石直樹、西山崇経、若林毅、松永達雄、小澤宏之

当科で経験したAuditory neuropathyを呈したPerrault症候群の一例

第67回日本聴覚医学会総会・学術講演会

山形 2022年10月5日-7日

有本友季子、仲野敦子、松永達雄

視覚聴覚二重障害で経過観察中にCHARGE症候群の原因遺伝子CHD7遺伝子変異が確認された一例

第67回日本聴覚医学会総会・学術講演会

山形 2022年10月5日-7日

都築伸佳、難波一徳、藤岡正人、三枝智香、細谷誠、西山崇経、松永達雄、小澤宏之
Otof 遺伝子変異マウスにおけるらせん神経節細胞のアポトーシス
第 32 回日本耳科学会総会・学術講演会
横浜 2022 年 10 月 19-21 日

Minami S, Kida A, Inoue S, Nara K, Mutai H, Yamazawa K, Matsunaga T.
MTTS 1 gene mutation 3 families 5 cases with syndromic and non-syndromic hearing loss

第 67 回日本人類遺伝学会
横浜 2022 年 12 月 14 日-17 日

H. 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