

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と支援に関する研究

研究分担者 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

研究要旨 先天性および若年性の視覚聴覚二重障害は、様々な疾患で生じるが、視覚障害と聴覚障害の関係が明確にならずに別個のものとして対応されている例も存在している。本研究を契機に遺伝学的検査や遺伝科、眼科、耳鼻咽喉科等の診療連携を行い検討を行う中で、視覚障害と聴覚障害が同一の原因による症候群性の視覚聴覚二重障害であることが判明した症例を経験した。視覚聴覚二重障害を呈す疾患は、いずれも難病で希少疾患が多く、十分な医療体制や支援が可能となることが期待されている。視覚聴覚二重障害を生じる疾患については新たな知見の報告もみられることから、さらに臨床データの収集の継続が必要である。円滑な成人移行を可能とするために、眼科医、耳鼻咽喉科医、遺伝科医、遺伝カウンセラー、看護師、ソーシャルワーカー等、診療に携わる全ての立場の者が一同に会し講演会を介し議論を深めることで、共通認識をもつことは円滑な成人移行のためには有効を思われた。円滑な成人移行のための体制づくりを行うために必要な要素について検討を行った。

A. 研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害は、様々な疾患で生じるが、視覚障害と聴覚障害が別個に診療されており、同一原因による症候群性のものであっても真の診断に至っていない症例も存在している。耳鼻咽喉科医、眼科医、遺伝科医、遺伝カウンセラーが連携し、遺伝学的検査も組み合わせることで真の病態が判明する症例もある。視覚聴覚二重障害の診療体制の構築やマニュアル改訂においては十分な臨床データを継続して収集し検討を重ねる必要がある。また、生涯を通じての支援を行う上では、小児期から成人期への成人移行が円滑に進む必要があり様々な医療機関で活用できるシステムづくりも求められている。視覚聴覚二重障害の医療体制の構築や円滑な成人移行のための体制整備を具現化していくことが目的である。

B. 研究方法

十分な医療情報を把握しておくことがマニュアル改訂を行う上でも必要となることから、視覚聴覚二重障害の試料収集を継続し、病態の解明を進め、疫学情報の蓄積を行った。また視覚聴覚二重障害における円滑な成人移行を行うにあたって必要となる情報や医療連携について検討を行った。

(倫理面への配慮)

試料収集の際には個人情報取り扱いについて十分留意し、個人情報が漏洩しないように匿名化する等の配慮を行った。遺伝学的検査は十分な遺伝カウンセリングを施行した後、希望した場合にのみ施行した。

C. 研究結果

試料収集を行う中で、聴覚障害と視覚障害について別個に診療が行われていたが、遺伝学的検査でUsher症候群を呈する遺伝子変異が確認され、実は視覚障害も聴覚障害も同一の遺伝子変異による症候群性であることが判明した症例を確認した。視覚聴覚二重障害のデータベースの追加登録を行った。

成人移行をめぐるには、耳鼻咽喉科、眼科医師、遺伝科医師、遺伝カウンセラー、言語聴覚士、視能訓練士、看護師、ソーシャルワーカーが一同に会し院内にて講演会を開催し、議論を重ねた。各々の立場における考え方を共有し、相互理解を深めた。講演会を通じて、疾患の特徴や経過についての情報が正確に伝わり、共通理解をもつことができた。共通認識がある中で成人期に移行する前に移行後診療にあたる医師の診療をあらかじめ受けておくことは、将来の見通しを立てやすくなり患児や保護者の不安感や心

理的負担の軽減につながり、円滑な成人移行を行う上で有効である。

D. 考察

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害症例に対して十分な医療と支援を行うためには、正確な医療情報を元にした診療マニュアルを適宜改訂できるようにすることや遺伝学的検査を含め原因解明を行える医療体制を整備することが重要である。情報を更新できるようにするためには、試料収集は継続していく必要がある。視覚障害と聴覚障害が別個の疾患と捉えられていたが原因になりうる遺伝子変異が判明し、同一の原因による症候群性の視覚聴覚二重障害であることが判明した。このような症例が他にも潜在している可能性があり、引き続き症例を重ねて検討していく必要がある。

視覚聴覚二重障害に対する医療や支援を生涯にわたり継続して行っていくためには、十分な診療体制の構築以外にも円滑な成人移行が行えるように体制を整備することが重要である。本研究の中で、講演会を開催し診療に携わる様々な立場の医療者で疾患の特徴や経過について共通理解を得たことは、立場の異なる様々な医療者からの意見を理解し議論を深める上で有効であった。成人移行後の診療にあたる医師も議論に加わることで、患児や保護者の診療における課題について成人移行前から共有することができ、円滑な成人移行が期待された。円滑な成人移行を実現するためには、移行前後で診療に携わる全ての職種が参加して移行前から検討会を行う等、連携した診療体制の整備を日頃から行

っておくことが必要である。視覚聴覚二重障害は希少疾患も多く診療経験の機会が限られることから、マニュアル等を用いて広く医師に情報が行き渡るようにしていくことは、成人期の受け入れ先の確保の上でも重要と考える。

E. 結論

先天性および若年性視覚二重障害症例に対して十分な医療と支援を行うには、正確な医療情報の収集を継続して行うことは重要である。円滑な成人移行を行うためには、移行前から移行前後で診療にあたる様々な立場の医療者が共通認識をもった上で意見交換を行い、患児の課題を共有しておくことが必要である。マニュアル作成等により希少疾患を含む視覚聴覚二重障害について広く医師に情報提供を行うことは、成人移行先の確保においても重要である。

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