

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

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

**研究要旨**

本研究は難治性疾患に関するもので、遺伝子診断体制の強化、患者会への支援、診断ネットワークの構築、診断基準の策定に焦点を当てている、成果としては、診断基準やガイドラインの作成、診療マニュアルの整備、診療提供の体制構築、小児期から成人期への移行期医療などを目指している。

**A. 研究目的**

今年度の主要な目的は、疾患概念、移行期医療、専門的な診療体制の向上である。

**B. 研究方法**

本研究の難病レジストりに登録された症例について、個別の症例の臨床診断と遺伝子診断の比較、各疾患の頻度、表現型の多様性を考慮した細分類を作成する。

(倫理面への配慮)

個人情報保護に慎重に配慮された上で作成されたレジストリを用いている。

**C. 研究結果**

性別はほぼ同数で年齢は幅広くみられた。難聴の発症について8.5%の症例に危険因子がみられ、新生児仮死が過半数を占めた。61.4%の症例で遺伝子検査によって原因が分かり、36の遺伝子異常と2つの染色体異常が特定された。

**D. 考察**

疾患概念：難聴の危険因子として新生児仮死があることが分かった。

移行期医療：移行期医療は自立支援と転科支援の2つの柱で構成されている。

専門的な診療体制の向上：年齢が低いほど病床数200以上で耳鼻咽喉科と眼科がある病院を受

診する傾向にあり、年齢が高くなると中小病院を受診するようになる可能性があり、大病院から中小病院への移行が重要である。

**E. 結論**

症例登録及び遺伝子検査を引き続き行いながら、移行期医療の実行および専門的な診療体制の向上を推し進めていく。

**F. 研究発表**

1. 論文発表  
該当なし

2. 学会発表

第48回日本小児眼科学会にて「全国多施設レジストリ研究に参加することでアルストレム症候群と診断できた1例」というタイトルで症例報告を発表した。

**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