

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 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

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難病を有する患者への医療介入と支援を行い、その妥当性を評価した。精査結果にて患者へ安心感を与え前向きな姿勢を促すことができる一方、踏み込んだ介入を希望しない症例もあり、個々に寄り添った対応が必要であった。

A. 研究目的

視覚聴覚二重障害に対する医療介入とその向上、小児医療から成人医療への円滑な移行支援に関する実施可能な体制と手順の構築実施と状況を調査・検証すること。

B. 研究方法

当院耳鼻咽喉科外来を受診された視覚聴覚二重障害例を把握し診断と移行期支援も含めた適切な医療介入のあり方について検討する。

（倫理面への配慮）

本研究は名古屋大学医学部生命倫理審査委員会の承認を得て、その方針のもとに行った。

C. 研究結果

すでに他院で難聴のフォローされたため当科で対応した先天性の視覚聴覚二重障害例はなく、移行期支援介入の機会はなかった。若年発症の視覚聴覚二重障害例としてアッシャー症候群2症例に以下のような医療介入を行った。

症例1：31歳 男性（米国人）

既往歴：15年前に白血病で加療

現病歴：3歳時に難聴が判明、以降両側補聴器装用、聴力悪化の自覚はなし。1年前から夜盲と視力低下で当院眼科に紹介来院。

聴力 右 73.3dB, 左 76.7dB 高音漸傾型感音難聴 身障6級取得済み

視力 右 0.5 左 0.4 視神経萎縮、網膜白斑散在、骨小体様沈着あり 網膜色素変性

身障2級（視野）診断書記入

経過からアッシャー症候群タイプ2と診断。遺伝子検査を説明するが希望なし。

症例2：29歳 女性

現病歴：2歳頃から難聴、小学生の時に両側補聴器装用、聴力悪化の自覚はなし。5年前から網膜色素変性症の疑いを指摘されていた。自分でアッシャー症候群について調べた。遺伝子検査を希望し紹介来院された。3年前から歩行時のふらつき出現、車椅子を使用

聴力 右 70.0dB, 左 71.7dB 高音漸傾型感音難聴 身障6級取得済み

平衡機能検査：開眼・閉眼とも重心動揺揺れ

網膜色素変性、黄斑浮腫

遺伝子検査にて USH2A(pathogenic variant compound hetero)

眼科と耳鼻科で定期 follow 中

D. 考察

症例1は米国で過ごしたため幼少期の情報がなし。補聴器装用で会話聴取可能、今後眼科で定期フォローの予定である。今まで進行性難聴を呈するアッシャー症候群では人工内耳も含め積極的な医療介入を行ってきた。本症例は難聴の進行がないタイプ2のアッシャー症候群であったが、日本語による会話が十分でない外国人の場合、必要な医療介入であっても円滑には進まないことが危惧された。情報不足に陥りやすい点では移行期支援にも繋がる点といえる。

症例2は母親が取得拒否をしていたため、聴覚障害身障取得は17歳と遅れた。第一子を妊娠後に網膜色素変性が判明、アッシャータイプ2であり、歩行障害は別の疾患である可能性と重心動揺検査結果から心因性の関与が疑われることを説明した。遺伝子検査結果から第二子への希望が膨らみ、検査結果に安心した表情が確認できた。

E. 結論

若年発症の視覚聴覚二重障害症例は、先天性視覚聴覚二重障害症例以上に不安を抱えて生活をしており、患者に寄り添った適切な医療介入が必要である。

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
該当なし