

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 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 准教授

研究要旨

当院で診療している視覚聴覚二重障害を持つ児の診療実態を把握した。診断には遺伝子検査は有用であり、大病院での診療は不可欠である。医療的支援を継続して提供するためには、大病院と日常診療対応出来る地域の小規模医療機関とで情報を共有し、役割分担することが望ましい。

A. 研究目的

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病について、適切に診断および必要な治療を提供する、そして社会的支援を行うために必要な体制について考える。

B. 研究方法

当院で診療している視覚聴覚二重障害を持つ児について、診断・治療の過程、継続的な医療支援など、実態を把握する。

視覚聴覚二重障害を有する患者及び家族（全国盲ろう者協会の会員および盲ろう児とその家族の会）への調査の結果や、全国の大学病院および専門病院での診療実態も分析する。

（倫理面への配慮）

研究対象者（視覚聴覚二重障害を有する患者）には適切な方法でインフォームドコンセントを行っている。具体的には、幼少児の場合は保護者に説明を行い、代諾を得ている。

C. 研究結果

視覚聴覚二重障害を呈する疾患は、希少疾患であり、診断を確定するためには、遺伝子検査は有用である。そのため、幼少時には遺伝子検査にも対応できる大病院での診察が不可欠である。当院では遺伝子診療部、小児科の協力を得て遺伝子検査に対応している。

定型発達児でも乳幼児の聴力レベルの推定、補聴介入は難しいが、視覚聴覚二重障害を有する疾患では知的発達障害も併せ持つ場合も多く、さらに検査や介入は難しい。補聴器や人工内耳

による補聴介入が安定するまでは大病院で診療を行う必要がある。

一方で、日常のきめ細かい診療については、当院での対応は難しく、耳鼻科、小児科は、地域のかかりつけ医が担当している現状がある。

日常診療は地域の小規模医療機関の方が手厚く行うことが出来るため、大病院と小規模医療機関とが役割分担することで、必要な医療的支援が行える。

D. 考察

視覚聴覚二重障害を呈する疾患は、希少疾患であるため、大学病院など大病院での診察を完全になくすことは難しい。幼少時には大病院で診断、治療を受けることが必要であろう。状態が安定すれば、地域でかかりつけ医を作り、通常の診療はかかりつけ医に任せ、大病院では年1回フォローするという体制を作ることができれば、患者・家族の安心につながる。のそのためには、医療機関同士の診療情報の共有が必要である。希少疾患であるからこそ、役割分担の意義は大きいと考える。

E. 結論

医療的支援を継続して提供するためには、大病院と日常診療対応出来る地域の小規模医療機関とで情報を共有し、役割分担することが望ましい。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし

2. 学会発表

当院での小児難聴患者に対する難聴遺伝子検査の現状. 大藪芳之、太田有美、佐藤崇、他.
第18回日本小児耳鼻咽喉科学会総会・学術講演会（令和5年11月9～10日 別府）

当科にて人工内耳手術を行った内耳奇形・内耳道狭窄症例の検討. 多月周哉、太田有美、佐藤崇、他.
第33回日本耳科学会総会・学術講演会（令和5年11月1～4日 高崎）

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