

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

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

研究要旨

本難病では病態を反映した系統的な疾患概念が整備されたおらず、適正な治療が困難となっている。難病疾患レジストリと遺伝学的検査データを用いた医学的に妥当な疾患概念の確立にのための方法を指導することで研究を推進した。さらに、移行期医療支援と関連する団体・研究事業のデータ解析についても、その方法を指導することで、意義ある成果につなげた。

A. 研究目的

以下の3点を達成することを目的として、研究代表者のデータ解析を指導、支援する。

1. 本難病の病態に基づいた診療に役立つ疾患概念を確立する。
2. 本研究班で作成した本難病の移行期医療支援手順書の効果を検討して内容を向上し、普及を促進する。
3. 学会や研究班、患者団体、国内外の先進医療施設などとの連携により、専門診療と支援体制を向上、普及する。

B. 研究方法

1. 疾患概念の確立：本難病患者レジストリに登録された臨床情報と遺伝学的検査結果から、原因、診断、病態を検討する。病態に基づいて疾病を整理して、疾患概念を確立する。
2. 移行期医療支援の向上：本研究参加施設で移行期医療支援手順書に沿った支援を行い、経過の記録と手順書のツール（チェックリスト等）で支援前後の自律と移行の状況を検討する。
3. 関連する団体・研究事業との連携による専門診療と支援の向上・普及：本研究班の研究結果、AMED研究、NHO研究などの成果を集約して診療マニュアルに反映する。学会、患者会、国内外の先進医療施設との連携でシンポジウム・公開講座を開催し、会員医師、医療関係者、患者、一般社会に情報普及する。

（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。

C. 研究結果

1. 疾患概念の確立：臨床情報と遺伝学的検査結果を基に病態を整理するプロセスの指導により、適正な判断を促進した。
2. 移行期医療支援の向上：移行期医療支援の検討方法の指導により、適正な判断につなげた。
3. 関連する団体・研究事業との連携による専門診療と支援の向上・普及：アンケート調査データの集約方法を指導した。これによって、結果の解釈を向上して、今後の対策立案に役立てることが可能になった。

D. 考察

1. 疾患概念の確立：臨床情報の項目別結果と、遺伝学的検査結果のタンパクへの影響パターンとの関連が、疾患概念の確立に重要であることが判明した。
2. 移行期医療支援の向上：施設による移行期医療の体制と内容が多様であったが、その関連について理解することで、本医療支援を向上するための取組みについての理解が促進した。
3. 関連する団体・研究事業との連携による専門診療と支援の向上・普及：医療、教育、就労における困難をグループ分けすることで、その背景について理解を深めることができた。その結果、本難病患者に対して、社会的にどのような対策をとることが有効かについて考案することができた。

E. 結論

疾患概念の確立、移行期医療支援の向上、関連する団体・研究事業との連携による専門診療と支援の向上・普及についての方法を指導して、それぞれにおいて社会的支援につながる成果の産生を促進できた。

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