

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 勝沼紗矢香 兵庫県立こども病院 耳鼻咽喉科 部長／
独立行政法人国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター
聴覚・平衡覚研究部聴覚障害研究室 研究員

研究要旨

本研究の対象は先天性および若年性（40歳未満で発症）の視覚聴覚二重障害（盲ろう）を呈する難病（以下、本難病）であり、小児慢性特定疾病や指定難病を含む35以上の疾病が該当し、全国の患者数は約2600人と希少である。単独の視覚あるいは聴覚障害の臨床像とは異なる特徴が多く、通常の診療方法が不可能な例も多いこと、眼科と耳鼻咽喉科の狭間に位置することで組織的な研究がなく、標準的医療が未確立であった。申請者らは、本難病の診療マニュアル、移行期医療支援手順書の公開などを行い、これらは本疾病群の診療確立への第一歩となっている。本研究では、引き続き、希少である本難病の病態を集積し、診療に役立つ疾患概念を確立していく。また、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させ、普及を促進するとともに、学会や研究班などとの連携により、専門診療と支援体制を向上させる。

A. 研究目的

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

研究対象となる、先天性および若年性（40歳未満で発症）の視覚聴覚二重障害（盲ろう）を呈する難病を持つ方に対し同意を得て、臨床情報を難病プラットフォーム（RADDAR-J）に登録する。新規登録および、既に登録済の方の情報更新を行う。

移行期医療支援手順書に手順書に沿って、研究対象者に対し支援を行う。具体的には、対象者の年齢や発達状況に応じて自立と移行の課題を抽出、対象者と共有して支援を行い、支援前後の状況を検討する。その結果から、対象者個人の今後の課題を設定していくとともに、支援のあり方についての改善点を抽出し、手順書に追記するなどして専門的診療と支援体制の向上をはかる。

視覚聴覚障害を含む難病をもつ対象者に対する医療と支援について現状を論文等にまとめて発表することで、専門的診療と支援体制の向上・普及をはかる。

（倫理面への配慮）

当該研究は、該当疾患の臨床データ・資料の収集と、そこから導き出される疾患概念の確立、専門診療と支援体制の向上及び普及が主な目的である。通常の診療内で得る臨床データ・資料を活用しており、研究対象者に対する身体的な不利益や侵襲はない。遺伝学的検査は、研究分担者および当施設遺伝カウンセラーまたは臨床遺伝科医師とともに遺伝カウンセリングを行い、インフォームド・コンセントを得ている。遺伝学的検査も、通常診療内に行うのと同様の手順を踏んでおり、研究対象者に対する人権擁護に配慮している。研究対象者と臨床データを難病プラットフォームに登録する際は、その内容につき書面を用いて説明し、必ず同意書を取得し、倫理面に配慮している。

C. 研究結果

研究対象となる、先天性および若年性（40歳未満で発症）の視覚聴覚二重障害（盲ろう）を呈する難病を持つ方に対し同意を得て、難病プラットフォーム（RADDAR-J）に、新規対象者3名を登

録し、既に登録済みの8名について情報更新を行った。

ホームページ“視覚聴覚二重障害の医療～盲ろう医療支援情報ネット～”に、2022年12月移行期医療支援手順書が公開されている。10月の班会議において、同手順書の内容をもとにしながら、移行期医療支援で経験される転科支援の困難、自立支援の困難を再認識し、移行支援が円滑に進んでいる具体例が提示された。本議論を踏まえ、研究対象者に対し、病状および発達年齢に応じた目標をより明確に設定することで、スムーズに移行期医療を行えるようになっており、症例を蓄積中である。

聴覚障害児への介入は、一般に、乳児期早期から行われている。しかし、難病を持つ乳児の場合、多臓器にわたる疾患をかかえていることも多く、まずは生命予後が優先されるため、聴覚への介入のタイミングに悩む場合少なくない。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持つ方も同様である。今回、以前は救命が難しかったが、生命予後が伸びている18トリソミー児の難聴への介入について論文にまとめた。18トリソミーは先天性心疾患、呼吸器疾患、消化器疾患の合併が多く、難聴の評価と補聴介入は、聴覚障害のみの児より遅れる傾向がある。しかし、全身状態が落ち着いた時点で適切な補聴介入が行われており、児の発達および保護者の心理支援に繋がっていた。介入時期を逃さないよう各科の認識と連携が必要と考える。

D. 考察

研究対象となる、先天性および若年性（40歳未満で発症）の視覚聴覚二重障害（盲ろう）を呈する難病は希少であり、単独の視覚障害あるいは聴覚障害の臨床像とは異なる特徴が多い。現時点では、小児から成人にいたるまでの成長の記録の蓄積は十分とは言えないため、引き続き研究対象者の新規登録と、既登録対象者の情報更新が必須と考える。

難病患者における聴覚障害への介入の経験は蓄積されてきており、本研究対象の先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を呈する難病への医療支援にも活かせる部分が大きく、今後も積極的に聴覚障害への介入を行う。

移行期医療支援をすすめていく中で、転科支援の困難、自立支援の困難については理解が深まり、確実に対応が進んでいると思われる。一方、実践には支援を提供する側も受ける側も時間と労力がかかる。支援を提供する側のマンパ

ワーの不足、時間の不足、関与する職種や人材が容易には増えないことなどの問題点がより際立ってきた。研究対象者を直接診療する病院においては、複数科が協調すること、時間を確保することが引き続き必要であり、根本的には、地域の医療機関・医療従事者、また研究対象者とその保護者、さらには一般社会の認識が高まる必要があると感じている。今後、支援体制の理解と普及がますます重要になってくると考える。

E. 結論

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持つ方のプラットフォームへの登録と情報更新は継続して必要である。移行期医療支援の実践をすすめ、課題を抽出し解決していくことで支援体制を向上させるとともに、医療従事者だけでなく、移行期医療支援の必要性について、一般社会への普及が必要と考える。

F. 研究発表

1. 論文発表

Characteristics of hearing impairment in patients with trisomy 18.

Tamaki S, Iwatani S, Katsunuma S, Otsu M, Yoshimoto S. Am J Med Genet A. 2024 Jan;194(1):107-110.

Influences of Orogastric and Nasogastric Tubes on Sucking Pressure during Bottle Feeding in Immature Infants.

Komatsu T, Furukawa T, Kobayashi D, Iwatani S, Yoshimoto S, Yamashita T, Endo Y, Katsunuma S, Otsu M, Nibu KI. Kobe J Med Sci. 2023 May 31;69(1):E25-E32.

当院における先天性片側外耳道閉鎖症例に対する臨床管理(原著論文)

勝沼 紗矢香(兵庫県立こども病院 耳鼻咽喉科), 大津 雅秀

小児耳鼻咽喉科(0919-5858)44 巻 1 号 Page78-85(2023. 06)

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