

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

森本千裕 公立大学法人奈良県立医科大学 耳鼻咽喉・頭頸部外科 助教

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以上の疾病が該当する。全国患者数は約2600人と希少である。視覚聴覚二重障害は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く、通常の診療方法が不可能な例も多い。本疾病群は希少性、多様性という特徴と、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。そこで本研究では先天性あるいは若年発症の視覚聴覚二重障害の難病の患者の診療を向上するためのエビデンスを創出することを目的とする。本研究では全国共同研究施設と共に収集した症例データは、1, 原因となる遺伝子バリエーションの種類と頻度、2, 臨床所見（視覚症状、聴覚症状、随伴症状の特徴、臨床検査所見など）3, 発症時期、発症に関連する因子、症状別の経過、検査所見の推移、治療あるいはリハビリテーションの内容と効果、生活の状況などの情報、4, 人工内耳の効果について解析を行い、本疾病群の診療確立へ繋げていく。本研究は標準的医療が確立していない本難病患者の発達、健康、生活の向上に寄与すると考える。

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こと。
- 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、普及を促進すること。
- 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、普及すること。
- 4, 本難病医療・研究の基盤となる診療ネットワーク、レジストリ、遺伝子検査体制を拡充すること。

B. 研究方法

以下の4計画で、平成29年度からの視覚聴覚二重障害の難病に対する難治性疾患政策研究事業を発展させる。

- 1) 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。疾患概念は公開されている診療マニュアルに追加し、全国の関係医療施設に周知する。

- 2) 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で支援前後の自律と移行の状況を検討する。その結果から運用方法や手順書の課題を発見し、その対策を手順書に追加する。
- 3) 本研究班の研究成果、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。診療体制とCOVID-19感染症対策も含む社会的支援体制も整備する。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。
- 4) 全国の主たる医療施設の診療ネットワーク構築、レジストリと遺伝子検査の体制を拡充する。

（倫理面への配慮）

- 1, 本研究は「ヘルシンキ宣言」の倫理的精神に基づき、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」及び関連する法令、改正法令、研究実施計画書を遵守して実施する。
- 2, 倫理審査委員会の審査

担当医師は、所属する医療機関の倫理審査委員会（又は中央倫理審査委員会）に審査を依頼し、研究実施について研究機関の長の許可を得る。

3、倫理審査委員会への報告事項

各研究機関の研究責任者は、本研究の進行状況を年に1回又は求めに応じて研究機関の長に報告を行い、研究代表者より倫理審査委員会に報告する。

C. 研究結果

当院では本研究の遂行にあたり、聴覚診療を行う耳鼻咽喉・頭頸部外科と、視覚診療を行う眼科が協力できる体制を構築した。2023年に行われた分担者会議では、本研究に参加する分担者が、本研究の今後の方針確認と、意見を交換した。本研究では、関連学会との連携体制の構築及び関連学会から承認された診断基準・重症度分類・診療ガイドライン等の作成や改訂が求められる。成果を得るためにデータベースへの症例登録を勧めていくことが確認され、視覚聴覚二重障害の症例のデータ収集をすすめている。

D. 考察

研究全体としては、予定通りに遂行していると考える。眼科と耳鼻咽喉科が連携できる当院の環境を生かし、本研究の目的達成のために視覚聴覚二重障害のデータ収集とデータベースへの登録推進し、本研究の目的達成に向けて研究をすすめる方針である。

E. 結論

当該年度の本研究の進捗状況は特に問題なく進んでいると考える。

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