

□ 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

中川尚志 国立大学法人九州大学 大学院医学研究院耳鼻咽喉科学分野 教授

**研究要旨**

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、本難病患者レジストリに登録された情報などを集約し、診療マニュアルを拡充する。移行期医療支援を進める。シンポジウム・公開講座を開催し、医療関係者、患者、一般社会に情報普及する。全国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。

**A. 研究目的**

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。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。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。

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。

**B. 研究方法**

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（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。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）

インフォームドコンセントを受けたうえで実施している。

**C. 研究結果**

日々の臨床において、当院眼科と連携しながら、研究の成果を還元しつつ視覚聴覚二重障害患者の診療を行っている。本研究参加施設で移行期医療支援手順書に沿った支援についてであるが、当院で移行期支援を行う準備はできているものの適応年齢にある患者が現在おらず、施行できていない。

来年度、視覚聴覚二重障害の公開講座を福岡で開催する予定であり、その準備を行っている。

**D. 考察**

視覚聴覚二重障害は患者数が少なく、多数のレジストリ登録は難しいが、当院眼科と協力し、視覚聴覚二重障害が疑われる患者に関して情報共有を行い、連携して診療にあたり、研究について協力を得るようにしている。来年度、視覚聴覚二重障害の公開講座を福岡で開催する予定であり、その準備を行っている。公開講座が福岡での疾患認知度の広がり、アクセシビリティに貢献することを期待する。

**E. 結論**

研究の成果を還元しつつ視覚聴覚二重障害患者の診療を行っている。来年度、視覚聴覚二重障害の公開講座を福岡で開催する予定であり、その準備を行っている。

**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