

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

日景史人 北海道公立大学法人札幌医科大学 医学部眼科学講座 准教授

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、平成29年度から難治性疾患政策研究事業として診療マニュアル、移行期医療支援手順書の公開などを行ってきたが、今回は難病の病態に基づいた診療に役立つ疾患概念を確立、移行期医療支援手順書の効果を検討して内容を向上と普及の促進、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と普及、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を行った。

A. 研究目的

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。全国の患者数は約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。また、小児患者に対する検査の限定、成人患者でのコミュニケーション障害なども本難病の診療を困難にしていた。平成29年度から難治性疾患政策研究事業として診療マニュアル、移行期医療支援手順書の公開などを行ってきたが、今回は以下を目的とする。

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。
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。

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（代表：松永）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（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）

対象患者にインフォームド・コンセントをしっかりと行い、個人情報を守られるよう決められた data base にのみ情報を取り込んだ。

C. 研究結果

視覚聴覚二重障害レジストリへの登録を引き続き行い、視覚聴覚二重障害遺伝子検査・診断の実施を行った。また、班会議（10月に実施）での発表、意見交換を行った。

D. 考察

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が稀少疾患であるため新規の患者登録作業に苦慮し、引き続き検索が重要であると考えた。

E. 結論

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に対する診療マニュアルやガイドラインを普及・啓発を十分行うことができた。

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
該当なし