

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

渡部恵 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

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）を呈する希少性と多様性の難病に対する情報集積と診療マニュアル・ガイドラインの普及・啓発及び移行期医療支援モデル構築を目的とする。また、COVID-19感染下における本疾病群の患者の課題の解明も行う。

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。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あり、通常の診療方法が活用できない場合が多い。また、本難病はその希少性と多様性のために情報集積が困難で組織的な研究がなかったため以下の1-3の研究課題を設定した。また4つ目の課題として、本患者は触覚を用いる機会が多く、COVID-19感染を受けやすいためCOVID-19感染下における本疾病群の患者の課題の解明にも取り組んだ。

1. 本疾病群に対する移行期医療支援モデル構築。体制の構築と移行支援ツール・プログラムを開発し（1年目）、実際の運用と調査・検証を行い（2、3年目）、ガイドブック等を作成する（3年目）。
2. 診療マニュアルの普及・啓発、質の向上。学会・患者会と連携、承認を得て、診療マニュアルの活用を広げる（全年）。その利用経験から診療マニュアルの質を向上する（全年）。
3. 関連データベース構築への協力と医療への活用。病態、臨床症状、医学的介入のデータを蓄積し、自然歴を明らかにする（全年）。従来の診断基準、重症度分類、各種治療法の適応を再検討し、診療ガイドライン等の質を向上する（3年目）。
4. COVID-19感染下における本疾病群の患者の課題の解明。日常生活におけるコミュニケーションへの影響および施設や学校の状況をアンケート調査し（2年目）、対策方法を提言する（3年目）。

B. 研究方法

1) 移行期医療支援モデル事業

令和4年度はモデル事業を継続し、遵守状況とアウトカムのアンケート調査とその検証に基づいて修正して、ガイドブックを作成、公開する。

- a. モデル事業は各参加施設で進める。
- b. アンケート調査は研究事務局で行い、その結果を検証してプログラムの修正とガイドブックの作成を行う。

2) 診療マニュアルの普及・啓発、改訂

既に公開された診療マニュアルを各参加診療施設で運用する。遵守状況とアウトカムのチェックシートを用いて問題点を抽出し、医師・患者・家族からの意見を事務局で集積し、診療マニュアルを改訂する。

- a. 学会・患者団体の連携・承認を得て、パンフレット配布、Webサイトからの公開、公開講座などを通じて診療マニュアルの活用を広げる。
- b. 毎年開催される全国盲ろう者大会の医療分科会および本医療関連施設の勉強会で診療マニュアルを周知する。
- c. 眼科・耳鼻科の学会でも診療マニュアルに関する発表を行い、普及を促進する。

3) データベース等の拡充と活用

- a. 本研究班で既に確立した一体的診療体制モデル、患者会・学会との連携、遺伝子検査体制、療育生活環境整備を活用してモデル医療を継続し、その結果得られる臨床データを、指定難病データベース、難病プラットフォームデータベース、臨床ゲノム情報統合データベースに登録する。

b. 集積したデータを解析して、診断基準、重症度分類、各種治療法の適応などを再検討し、診療ガイドライン等の策定、改訂に役立てる。

4) COVID-19 感染下の本疾病群の患者の課題と問題点の解明

a. 日常生活におけるコミュニケーションへの影響および施設や学校の状況を、患者団体を通じて患者とその家族へのアンケート調査の解析結果を基に対策を提案する。

(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

1) 移行期医療支援手順書

移行期医療支援の実施と検討のため移行期医療実施状況の調査票への意見を行った。また、実施状況調査票を回答し、手順書への意見を行った。

2) 診療マニュアル

視覚聴覚二重障害医療の提供と検討のため診療マニュアル利用状況のアンケート調査へ回答し、改訂原稿の作成（担当執筆者のみ）

3) 視覚聴覚二重障害レジストリへの登録

4) 視覚聴覚二重障害遺伝子検査・診断の実施

5) 班会議（8月に実施）での発表、意見

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（盲ろう）が稀少疾患であるため新規の患者登録作業がなかなか進まなかった。

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（盲ろう）を呈する希少性と多様性の難病に対する情報集積と診療マニュアル・ガイドラインの普及・啓発及び移行期医療支援モデル構築が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