

## 日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業「先天性および若年発症の視覚聴覚二重障害の難病に対する診療エビデンスの研究」のご案内

このたび、日本医療研究開発機構（AMED）難治性疾患実用化研究事業の研究班で、「先天性および若年発症の視覚聴覚二重障害の難病に対する診療エビデンスの研究」を開始しましたのでご案内いたします。本研究は、先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を伴う難病患者さんの遺伝的原因の全体像、遺伝型と表現型の関連、疾病別の自然歴、人工内耳の効果に関する実態を横断研究によって解明し、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しています。本研究によって、本難病の患者さんに対して将来的に次のことが実現する可能性があります。

- 1) 正確で効率的な診断
- 2) 適切な医療の管理と治療
- 3) 人工内耳の適切な実施

本研究は「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究（以下レジストリ研究）」のデータの二次利用による調査を行います。ご自身のデータを研究に利用することを承諾されない方は下記連絡先にご連絡下さい。その場合も、診療上何ら不利な扱いを受けることはありません。

研究計画概要を次頁に掲載いたします。ご質問等は下記連絡先にご遠慮なくお尋ねください。

2024年4月

研究代表者または研究責任者

機関名：独立行政法人国立病院機構東京医療センター

部局：臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部

氏名：松永 達雄

研究機関連絡先：

機関名：独立行政法人国立病院機構東京医療センター

部局：臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部 研究事務局

住所：東京都目黒区東が丘2-5-1

電話：03-6672-8967

E-mail：deafblind@kankakuki.jp

## 研究計画概要

### 関係する研究機関名と責任者氏名：

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 部長  
松永 達雄

宮 冬樹  
学校法人慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター  
准教授

曾根 三千彦  
国立大学法人東海国立大学機構名古屋大学大学院医学系研究科 耳鼻咽喉科学専攻  
教授

太田 有美  
国立大学法人大阪大学大学院医学系研究科 耳鼻咽喉科・頭頸部外科  
准教授

新谷 歩  
公立大学法人大阪公立大学大学院医学研究科 医療統計学  
教授

上原 奈津美  
国立大学法人神戸大学医学部附属病院 耳鼻咽喉・頭頸部外科  
助教

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

## 研究の目的及び意義

先天性あるいは若年発症（40歳未満で発症）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します。その意義は、これまで標準的医療が確立していない本難病患者の発達、健康、生活を向上につながることです。

## 研究の方法（研究対象者から取得された試料・情報の利用目的及び取扱いを含む。）及び期間

研究デザインは観察研究（横断研究）で、目標症例数は180例です。

本研究事務局がレジストリ研究事務局から外部記憶装置で受領した症例データは、適格基準を確認して、基準を満たした場合に本研究のデータとして本研究のデータセンターに登録されます。その後、症例データは本研究のデータ解析担当者に送付されて、評価されます。

まず解析対象の患者全例で本難病の原因となる遺伝子バリエーションの種類と頻度を明らかにします。遺伝的原因が判明した症例においては、その臨床所見（視覚症状、聴覚症状、随伴症状の特徴、臨床検査所見など）との関連を明らかにします。

また、登録例において疾患別の自然歴を明らかにします。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を疾患別に検討して、各疾患の臨床像の特徴を明らかにするとともに、診断あるいは治療の判断に役立つ可能性のある特徴的な所見を選択します。

さらに人工内耳装用例において、その実施と効果に関する実態を明らかにします。これには人工内耳の装用耳（左、右、両耳）、機種、開始年齢、装用時間、人工内耳装用効果を評価する一般的な検査結果（装用閾値、語音弁別能、CI-2004、MAIS、IT-MAISなどの検査）、装用開始後の問題、生活状況などを検討します。

研究対象者登録期間： 所属する機関の長による研究実施許可日以降 3年0ヶ月（2026年9月30日まで）

観察(追跡)期間： 最終研究対象者登録から2年0ヶ月

研究全体の実施期間： 機関の長による研究実施許可日以降 5年0ヶ月（2028年9月30日まで）

## 研究対象者に生じる負担並びに予測されるリスク及び利益

本研究では既に登録されたデータを用いるだけであるため、本研究に起因する健康被害は起きません。データの漏洩が万が一起こった場合には、就職・結婚・生命保険加入などに関して現時点では予測できないような不利益が被験者に生じる可能性があります。これを防ぐために、個人情報データからは、氏名、現住所の詳細、電話番号、Eメールアドレスなどの情報は削除され、その上で仮名化されています。

本研究に参加することにより、被登録者に対する直接的な利益はありませんが、本研究で視覚聴覚二重障害患者の情報をより多く収集・解析することにより、将来的に視覚聴覚二重障害患者の診療向上として役立つと考えられます。

#### 試料・情報の保管及び廃棄の方法

レジストリ研究事務局から本研究事務局が受領したデータは、研究代表者または研究代表者に指名された者が、データセンターのデータベースへの入力・訂正の全てを実施し、必要に応じて視覚聴覚二重障害レジストリ研究事務局に問合せを行います。その後に、各情報の評価担当者に送られて、評価されます。データの保管期間は、本研究終了後5年間あるいは公表後3年間のいずれか長い方になります。保管期間後の破棄は、紙はシュレッダー、USB等電子媒体は、物理的に破壊して破棄します。

#### 研究の資金源・研究機関の研究（者）に係る利益相反等に関する状況

本研究は日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業 「視覚聴覚二重障害の難病に対する診療エビデンスの創出」の研究費によって行われます。利益相反等の該当はありません。