

令和元年6月12日現在

機関番号：31201

研究種目：基盤研究(C)（一般）

研究期間：2016～2018

課題番号：16K09139

研究課題名（和文）支援者への遺伝教育を盛り込んだ難聴児支援システムの構築

研究課題名（英文）Support systems for children with hearing loss construction effort; With enlightenment regarding the genetic counseling

研究代表者

小林 有美子 (Kobayashi, Yumiko)

岩手医科大学・医学部・非常勤医師

研究者番号：20740765

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 2,200,000円

研究成果の概要（和文）：先天性難聴は早期発見が有用な高頻度疾患である。岩手県は難聴児早期発見のための新生児聴覚スクリーニング検査（Newborn Hearing Screening、以下NHS）実施および難聴発見後の体制作りが立ち遅れていた。それゆえ包括的な検査及び支援体制作りが早急に必要である。一方、先天性難聴の原因の約半数は遺伝性であることから、そのステークホルダーへの遺伝教育はより良い支援体制作りにも有用である。今回の研究では、彼らに遺伝、難聴の知識や関心関心を問い検討した。結果、医療、教育、行政から84名の回答を得ることが出来、かつ県内多職種ネットワーク形成のきっかけとなりえた。

研究成果の学術的意義や社会的意義

遺伝・遺伝性難聴に関する知識を問う調査用紙を123名に配布、84名（回収率68.3%）から回答を得た。過去のレビューでは、先天性難聴のステークホルダーたちには遺伝子検査により受けられる利益に関する情報が必要で、そのためのプログラムが必要であろうとしている。今回、当然現時点でそのようなプログラムは存在しないため多くの回答者において知識、関心は決して高いものではなかったが、遺伝教育ツールに関心を持った群が31例（36.9%）で聾学校教員らに多かった。今回の研究結果を踏まえ、有効な教育ツールを利用したステークホルダーに対する遺伝教育を構築していく方向性が明らかとなった。

研究成果の概要（英文）：Congenital hearing loss(CHL) is one of the most frequent congenital disease, that early detection is useful for speech development. In Iwate, the programing about the early detection of CHL was later than other area. Therefore, the organization of system for early detection of CHL(Newborn Hearing Screening, NHS) and support for children with CHL is necessary immediately.

On the other hand, because more than fifty percent of the CHL cause is hereditary, genetic education for the stakeholders of the CHL may help the better support system for NHS and CHL. In this study, we investigated the knowledge and interest of hereditary hearing loss and genetics for the stakeholders of CHL. We were able to obtain an investigation answer from 84 people. Furthermore, the network between stakeholders was done triggered by this investigation.

研究分野：遺伝性難聴

キーワード：遺伝性難聴 ステークホルダー 遺伝学的検査 新生児聴覚スクリーニング検査

様式 C - 19、F - 19 - 1、Z - 19、CK - 19 (共通)

1. 研究開始当初の背景

先天性難聴は 1000 人に 1 人の割合で出生する、先天性疾患の中で最も高頻度な疾患の一つで、早期発見療育により良好な言語獲得が望めることがわかっており、新生児聴覚スクリーニング (Neonatal Hearing Screening、以下 NHS) はその大きな役割を果たす。しかし NHS は難聴児を早期発見できるメリットがある一方、新生児期という母子愛着形成時期に難聴 (疑い) と宣告されるという問題点が指摘されており、NHS による早期発見直後からの保護者支援が望まれている。難聴児はその療育によって良好な言語力を獲得するのであって、良好な療育環境のための支援は必須である。

一方、先天性難聴の半数は遺伝性であることがわかっている。しかしこの事実をどの程度の難聴児保護者及び支援担当者が理解しているかという報告は見られない。

岩手県は難聴児早期発見のための NHS 実施および難聴発見後の体制作りが立ち遅れていた。難聴児 (保護者) 支援は難聴児を取り巻く複数職種によるチーム事業でなければならないが、その実現化には他職種間における意識・理解の共有が必要である。

本学耳鼻咽喉科は県による同検査検討委員会メンバーであり、研究代表者はその実務担当として関与している。また、先天性難聴の半数は遺伝性であるが、当院では遺伝カウンセリングがほぼルーチンで実施されている。そのため立ち遅れた NHS 関連システム作りに遺伝学的知識を盛り込むための基盤は比較的整っていた。

2. 研究の目的

岩手県は難聴児早期発見のための新生児聴覚スクリーニング検査 (Newborn Hearing Screening、以下 NHS) 実施および難聴発見後の体制作りが立ち遅れていた。医療だけでは包括的かつ継続的な聴覚障害児 (者) 支援は不十分であり、行政や教育との連携による支援体制作りが早急に求められていた。これに先天性難聴のステークホルダーとなりうる多職種の遺伝への理解が加わることでより充実した支援を提供できると考え、遺伝教育のための基盤調査研究を行った。

3. 研究の方法

2015 年から開始した岩手県 NHS 検討委員会、研修会等を通して形成したネットワーク (岩手県庁保健福祉部、岩手県教育委員会、岩手県産婦人科医会、岩手県小児科医会、日本耳鼻咽喉科学会岩手県地方部会、岩手県立療育センター) を通じ、遺伝性難聴に関する知識を問う調査用紙を配布、回収した。調査用紙は無記名で返送とし、所属先の詳細を記載しないなど個人情報保護に配慮した。これまでに受けた遺伝教育、現在の遺伝・遺伝性難聴・遺伝教育ツールへの関心を問い、属性等との関連を検討した。

4. 研究成果

123 名に配布、84 名 (回収率 68.3%) から回答を得た (図 1)。

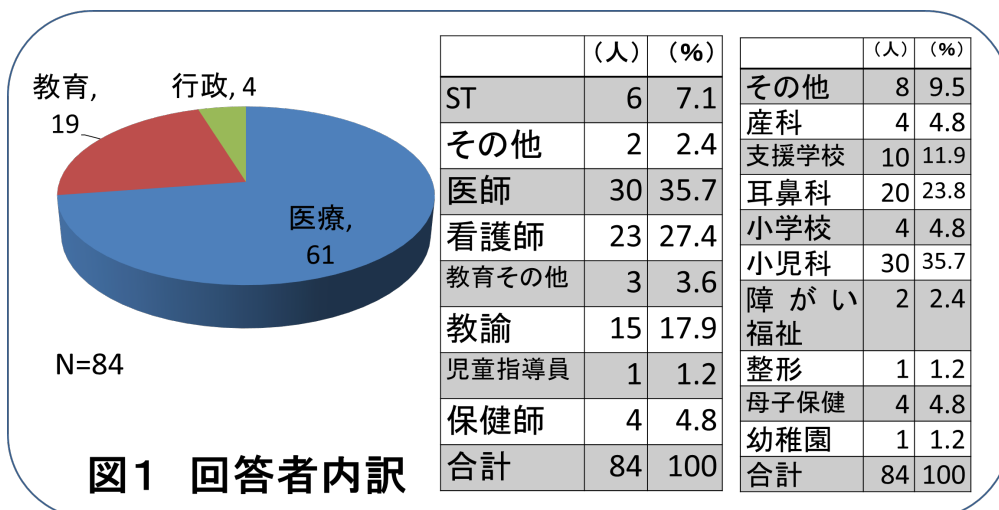
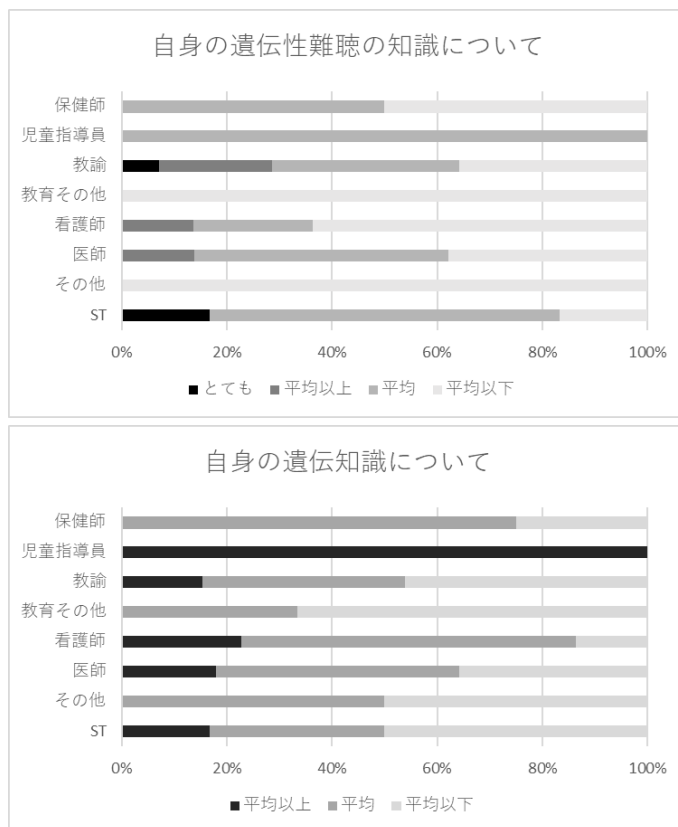


図 1 回答者内訳

これまでに受けた遺伝教育を問うと、89.3%で何らかの教育を受けたと回答したが、これは対象者の多くが医療、教育関係者であったためと考えられる。

自身の遺伝の知識がどのくらいかを問うと、「平均程度」と回答したものが最多、約半数であった。遺伝性難聴の知識を問うと、「平均以下」が最多であった。医師では「平均」が最多、それ以外では「平均以下」と回答が最多。所属を見ると耳鼻科医師、支援学校教諭は「平均」と回答が最多で、それ以外は「平均以下」と回答した者が最多であった (表 1)。



(表1 自身の遺伝性難聴および遺伝知識について)

次に、遺伝性難聴に対するマネジメント実態理解（ア．難聴の原因として遺伝性の可能性があるという説明、イ．遺伝カウンセリングへの紹介、ウ．遺伝子検査への紹介、エ．カウンセリングの参加、オ．遺伝子検査のオーダー）実施の認知度を「つねに＝4、時々＝3、ほとんど実施せず＝2、実施せず＝1」で回答し、5設問合計20点満点で評価した結果、「ほとんど実施していない」と認識している群と、「時々実施している」と認識している群にピークを認め、「つねに実施している」と知っている者は少数であった。

遺伝に関する関心を問う項目（ア．基礎的な遺伝知識、イ．応用的な遺伝的知識、ウ．遺伝性難聴、エ．家系解析、オ．遺伝子検査結果の解釈、カ．遺伝的差別、個人情報保護について、キ．科学論文の利用方法、ク．難聴の遺伝カウンセリング、ケ．インターネットから得られる遺伝情報）について関心が高い（＝4）全くない（＝1）として回答を得た結果、遺伝に関する関心は普通ないし低めにピークを認めた。

遺伝教育ツールに関し、「大いに関心がある」と一つでも回答した31名を対象とし、どのツールに関心があるか検討した。31名の内訳は、耳鼻科、支援学校教諭、看護師・保健師、STと普段から難聴児と関わることの多い職種が多かった。全ての職種で「大いに関心がある」と最も多く回答した教育ツールは「小冊子」であった（複数回答）（表2）。

	医学雑誌のレビュー	学会セミナー	CD-ROM	ウェブによる教育プログラム	難聴の種類、診断に関する小冊子	難聴の遺伝子検査に関する小冊子
医師	10	7	2	4	8	6
教諭	2	2	1	5	10	9
看護師		1		1	1	2
保健師					1	2
ST	2	1		1	4	4
計	14	12	3	11	24	23

(表2 最も関心のある遺伝教育ツール)

岩手県の新生児期に発見される難聴児に関わる職種を対象とし、遺伝、難聴の知識や関心に関する基盤調査研究を行った結果、医療、教育、行政から84名の回答を得ることが出来た。今回の調査はただ結果を求めたものではなく、調査協力を得るためのネットワーク作りが最重要であった。NHSが開始されるにあたり、支援体制の重要性は諸家が述べているところであるが、新井ら（文献1）は、NHSによって特に軽度、中等度難聴児が0歳という早期に発見され支援を受けるという事態はこの検査の普及以前には考えられなかったことであり、NHSに関し、具体的にこのような0歳児への支援をどのように展開していくかを療育・教育機関が医療機関と

密接に連携を取り早急に対応すべき課題であると述べている。一方、先天性難聴の半数が遺伝性であることがわかっているが、遺伝性難聴とNHSに関するレビューでは(文献2)この事実に基づき、両親、行政担当者、プライマリケア医には遺伝子検査により受けられる利益に関する情報をもっと必要であり、そのためのプログラムが必要であろうと述べている。今回の結果では多くの難聴児支援職が遺伝、遺伝性難聴に関する知識、関心は決して高いものではなく、過去同様のスタディと同等の結果であった(文献3)。しかし遺伝教育ツールに大いに関心を持った群が31例(36.9%)おり、これらは特に難聴児と接することが多い職種であった。我々はこの調査後に一般市民に対する公開市民講座を実施したが、参加者は疾患の当事者ないし家族が多く、「遺伝」に対する関心は特に疾患を身近に感じている群に高いことが推測され、今後更に分析する予定である。今後今回の基盤調査研究結果を踏まえ、ターゲットを明確にし、有効な教育ツールを利用し、遺伝及び遺伝性難聴に関する教育システムを構築していく方向性が明らかとなったと考える。

<引用文献>

文献1：新井敏彦ら。秋田県における新生児聴覚スクリーニング事業開始後の支援対象児の変化に関する実態調査。秋田大学教育文化学部教育実践研究紀要(29)27-33、2007

文献2：White KR. Early hearing detection and intervention programs: opportunities for genetic services. Am J Med Genet A.130A(1):29-36,2004

文献3：Burton SK, et al. Education in the genetics of hearing loss: a survey of early hearing detection and intervention programs. Genet Med.8(8):510-7,2006

5. 主な発表論文等

[雑誌論文](計 4件)

1) Kaneshiro S, Hiraumi H, Shimamoto K, Sasamori K, Kobayashi Y, Sato H: Cochlear implant function in a patient with Jervell and Lange-Nielsen syndrome after defibrillation by countershock. Auris Nasus Larynx.24.pii: S0385-8146(17)30270-5、2018(査読あり)

2) 笹森 かわり, 金城 伸祐, 小林 有美子, 平海 晴一, 佐藤 宏昭, 西尾 信哉, 宇佐美 真一: 中低音障害型感音難聴を呈した TMRSS3 遺伝子変異例. 耳鼻咽喉科臨床 110:575-579、2017(査読あり)

3) Noguchi Y, Fukuda S, Fukushima K, Gyo K, Hara A, Nakashima T, Ogawa K, Okamoto M, Sato H, Usami S, Yamasoba T, Yokoyama T, Kitamura K: A nationwide study on enlargement of the vestibular aqueduct in Japan. Auris Nasus Larynx 44(1):33-39, 2017(査読あり)

4) Kitoh R, Nishio S, Ogawa K, Okamoto M, Kitamura K, Gyo K, Sato H, Nakashima T, Fukuda S, Fukushima K, Hara A, Yamasoba T, Usami S: SOD1 gene polymorphisms in sudden sensorineural hearing loss. Acta Otolaryngol 136(5):465-469, 2016(査読あり)

[学会発表](計 12件)

1) 小林有美子、金城伸祐、佐藤宏昭、他: 遺伝的知識を盛り込んだ「いわて型聴覚障害児(者)支援」体制作りへの取り組み. 第62回日本人類遺伝学会 2018年10月10-13日(横浜市)

2) 佐藤宏昭: 聴覚障害の最新治療と人工聴覚器の進歩. 第62回社会保険指導者講習会(講演) 2018年10月3日(東京都)

3) 佐藤宏昭: 何で遺伝子を調べるの? -きこえと遺伝子-. 公開市民講座~気になる、がん、難聴、生活習慣病「いでんなの?」~ 岩手で出来る! いでん医療(講演) 2018年9月1日(盛岡市)

4) 小林有美子、金城伸祐、佐藤宏昭、他: 成人難聴遺伝子検査症例の検討. 第4回耳鳴・難聴研究会 2018年7月14日(東京都)

5) Kobayashi Y, Sato H, Oikawa K, Kaneshiro S, Hiraumi H: Educational and employment achievement in adult cochlear implant recipients; exploratory study in Iwate Prefecture. 14th Japan-Taiwan Conference on Otolaryngology Head and Neck Surgery, Dec 1-2, 2017, Kaohsiung, Taiwan

6) 小林有美子、八重樫恵子、熊谷花の子、及川かわり、金城伸祐、嶋本記里人、平海晴一、佐藤宏昭: 当科における発達障害を伴った人工内耳装用症例. 第62回日本聴覚医学会総会・学術講演会 2017年10月18-20日(福岡市)

8) 八重樫恵子、熊谷花の子、小林有美子、嶋本記里人、平海晴一、佐藤宏昭: 進行性難聴に対し14歳で人工内耳埋め込み術を施行した先天性風疹症候群の一例. 第62回日本音声言語医学会総会・学術講演会. 2017年10月5-6日(仙台市)

9) 小林有美子、及川(笹森)かわり、平海晴一、佐藤宏昭: 岩手県における先天性難聴支援のための多職種グループワークの試み. 第79回耳鼻咽喉科臨床学会総会・学術講演会. 2017年7月6-7日(下関市)

7) 小林有美子、笹森かわり、金城伸祐、嶋本記里人、松岡るみ子、三上愛佳、八重樫恵子、

熊谷花の子、平海晴一、佐藤宏昭：岩手県内成人人工内耳装用者の就学・就労に関する実態調査。第 61 回日本聴覚医学会総会・学術講演会。2016 年 10 月 20-21 日（盛岡市）

10) 小林有美子、佐藤宏昭：持続性他覚的耳鳴を認めた小児例。第 26 回日本耳科学会総会・学術講演会。2016 年 10 月 5-6 日（長野市）

11) 小林有美子、水川知子、嶋本記里人、平海晴一、佐藤宏昭、宇佐美真一：小児残存聴力活用型人工内耳植込み術の 2 症例。第 11 回小児耳鼻咽喉科学会・学術講演会。2016 年 6 月 30 日-7 月 1 日（徳島市）

12) 小林有美子、水川知子、嶋本記里人、佐藤宏昭、村井盛子、宮川麻衣子、宇佐美真一：遺伝学的検査が治療法選択の一助となった CDH23 変異陽性例。第 78 回耳鼻咽喉科臨床学会・学術講演会。2016 年 6 月 23-24 日（鹿児島市）

〔図書〕(計 5 件)

1) 小林有美子：【ビギナーのための耳鳴・聴覚過敏診療】疾患と耳鳴・聴覚過敏 無難聴性耳鳴 JOHNS (0910-6820)35 巻 1 号 Page63-66(2019.01) 総ページ数 124 ページ

2) 小林有美子：【患者・家族への説明ガイド-正しく伝え、納得を引き出し、判断を促すために】耳と聞こえのこと 医師・医療者から説明しておきたいこと 新生児聴覚スクリーニングを行う前に 耳鼻咽喉科・頭頸部外科 (0914-3491)90 巻 5 号 Page52-53(2018.04) 総ページ数 356 ページ

3) 小林有美子：新たに指定難病となった若年発症型両側性感音難聴。トピックス 第 2 章 検査と診断 知っておきたい難聴・耳鳴-原因・診断・治療・予防・補聴器選びまで-、佐藤宏昭編、日本医事新報社、東京、89-92、2018 総ページ数 224 ページ

4) 小林有美子：保険診療で行われている難聴の遺伝子診断。5 難聴の遺伝子診断 第 2 章 検査と診断 知っておきたい難聴・耳鳴-原因・診断・治療・予防・補聴器選びまで-、佐藤宏昭編、日本医事新報社、東京、80-84、2018 総ページ数 224 ページ

5) 小林有美子、佐藤宏昭：先天性疾患の新しい診断と治療・療育 社会医学 人工内耳装用児が就労までに抱える問題とは? JOHNS (0910-6820)33 巻 10 号 Page1491-1496(2017.10) 総ページ数 131 ページ

〔産業財産権〕

出願状況(計 0 件)

名称：

発明者：

権利者：

種類：

番号：

出願年：

国内外の別：

取得状況(計 0 件)

名称：

発明者：

権利者：

種類：

番号：

取得年：

国内外の別：

〔その他〕

ホームページ等

6. 研究組織

(1) 研究分担者

研究分担者氏名：佐藤 宏昭

ローマ字氏名：(Hiroaki Sato)

所属研究機関名：岩手医科大学

部局名：医学部

職名：教授

研究者番号 (8 桁): 40215827

研究分担者氏名 : 福島 明宗

ローマ字氏名 : (Akimune Fukushima)

所属研究機関名 : 岩手医科大学

部局名 : 医学部

職名 : 教授

研究者番号 (8 桁): 20208937

研究分担者氏名 : 徳富 智明

ローマ字氏名 : Tomoharu Tokutomi

所属研究機関名 : 岩手医科大学

部局名 : 医学部

職名 : 講師

研究者番号 (8 桁): 90466219

研究分担者氏名 : 山本 佳世乃

ローマ字氏名 : (Kayono Yamamoto)

所属研究機関名 : 岩手医科大学

部局名 : 医学部

職名 : 特任講師

研究者番号 (8 桁): 90559155)

(2)研究協力者

研究協力者氏名 :

ローマ字氏名 :

科研費による研究は、研究者の自覚と責任において実施するものです。そのため、研究の実施や研究成果の公表等については、国の要請等に基づくものではなく、その研究成果に関する見解や責任は、研究者個人に帰属されます。