

平成28年度厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
総括研究報告書

成人になった Treacher Collins 症候群について

研究代表者 加我君孝 国立病院機構東京医療センター

はじめに：Treacher Collins は、先天奇形により①耳疾患による難聴、②呼吸障害、③咀嚼・嚥下障害の3つの大きな機能障害のいずれか、あるいは複数合併していることが少なくない。乳幼児期・小児期の医学的ケアが必要となることが少なくない。われわれは1994年より両側小耳症・外耳道閉鎖症に対しての患者・両親との交流を目的として「青空の会・TCの会」を年1回開催してきた。2018年で青空の会は24年目（第13回）、TCの会は2000年より18年目（第12回）となる。難病指定の条件の一つは成人になって医療が必要であることが含まれるとの厚生労働省の見解があり、今回は成人年齢を越えたフォローアップ中の症例の現状を取り上げ、問題点を取り上げることにした。

症例と方法

現在20歳～60歳のTreacher Collins症候群19例について、①難聴児、②呼吸器障害、③咀嚼・嚥下障害の3つの合併の有無を取り上げ、それぞれに外科手術的対応の有無、形成外科的手術の有無、④その他について検討した。

結果

- ① 難聴症例は18例（95%）。
耳科学的手術すなわち外耳道形成あるいは中耳奇形に対する聴力改善術を受けたもの5例。
- ② 呼吸障害は1例で永久気管孔作成。
- ③ 咀嚼・嚥下障害のための栄養チューブ留置は1症例もなかった。ただし現在生存していれば成人を迎えたであろう小学校の給食で窒息死した1例があり、検討する価値がある。

考察

われわれのTCの会は両側小耳症・外耳道閉鎖症あるいは中耳奇形による難聴を対象としている。そのためわれわれが小児期よりフォローし、20歳以上の成人を迎えた症例のほとんどは難聴に対して補聴器をしている例である。外耳道形成術・鼓室形成術で聴力が改善しても十分な聴力でないために補聴器を使用している。われわれがフォローアップしている19歳以下の症例では、10歳前後に耳介形成・外耳道形成を希望した症例が少なくない。なお、平成27年7月に厚生労働省の障害者総合支援法の疾患に「両側小耳症・外耳道閉鎖症」が加わり、障害者手帳を保持していなくても補聴器の交付対象となったのは大きな進歩である。下顎の低形成による気道狭窄のため永久気管孔の症例が1例いる。現在生存していれば成人に達していたであろう1例が嚥下障害に伴う給食の誤飲で亡くなった1例はTreacher Collinsの医療的ケアを考える際に教訓として記憶に残し注意すべきである。