

Treacher Collins症候群に対する耳介形成術(第2報)

研究分担者 朝戸裕貴 獨協医科大学形成外科学

研究要旨 : Treacher-Collins 症候群は、第1鰓弓・第2鰓弓形成不全による頬部、下顎、聴覚器の低形成を主症状とする先天奇形症候群である。多くは両側の小耳症・外耳道閉鎖を伴い、耳介形成手術を必要とする。今回当施設で手術治療を行った症例について検討し、Treacher-Collins 症候群に対する耳介形成術に関して問題点を明らかにする。

研究目的

Treacher-Collins 症候群に対して耳介形成術を行った症例を検討し、その問題点などを明らかにすることを目的とし、今回当施設で耳介形成を行った4例について検討する。

研究方法

当院での耳介形成術は、両側小耳症の場合の耳介位置は眉毛・外眼角・鼻翼基部の高さを参考にして決定するが、前後方向に関しては後に外耳道形成を行えるように、耳甲介が顎関節後方の側頭骨乳突部に位置するようにしている。耳介挙上の際は、耳鼻科と共同で外耳道形成・鼓室形成術を行うが、本人・家族に希望がない場合には耳介挙上のみを行っている。脱毛は、当院では耳介挙上後に電気脱毛で行っている。対象は、2006年4月以降に当院で耳介形成術を行ったTCS患者とし、現在までの治療内容とその結果について検討した。

（倫理面への配慮）

治療期間中撮影した写真を研究用に使用することに関して、各患者から承諾を受けた。

研究結果

症例は、6例8耳（男性1例、女性5例、うち2

例は治療途上）であった。6例すべてが耳垂型の両側小耳症であった。全例に両側の外耳道閉鎖を認めた。初回手術時の平均年齢は11.3歳で、全例に肋軟骨移植による耳介形成術が行われていた。耳介挙上は、外耳道形成・鼓室形成術の共同手術が1例に行われていた。全例で耳介上部が有毛部にかかっており、2回の手術を終了した患者は現在脱毛処置を施行中である。

考察

Treacher-Collins 症候群の耳介形成における問題点は、毛髪線低位が挙げられる。発毛については、回数はかかるものの脱毛で解決し得ると考えられるが、有毛部皮膚の厚みによる耳介の輪郭の出しにくさについては脱毛終了後の評価も含めて今後の検討課題と考えられた。外耳道形成・鼓室形成術を行った症例については、Treacher-Collins 症候群は中耳発育不良があるために聴力改善は見込めないものの、ヘアバンド式骨導補聴器から耳穴式補聴器へ変更可能となった点で有用であったと思われる。

結論

Treacher-Collins 症候群に対する耳介形

成術は手術術式に工夫が必要であり、術後の脱毛処置も数回必要であるが、結果としては良好な輪郭をもつ耳介形成術を施行できる。

<学会発表>

石田創士，朝戸裕貴，鈴木康俊，ほか：当院における典型的なTreacher Collins Syndromeに伴う小耳症の治療経験．第59回日本形成外科学会総会学術集会，2016.04.13-15，福岡

Treacher collins症候群児に伴う構音障害

研究分担者 守本倫子 国立成育医療研究センター

研究要旨

Treacher collins症候群児には外耳道閉鎖に伴う伝音難聴、下顎後退に伴う呼吸障害、および軟口蓋短縮や舌運動機能障害に伴う構音障害が伴う。難聴、呼吸障害は外科的に改善が期待できるが、構音障害はリハビリなどで機能改善させるしかなく、就学時および成人になってからも他人との音声を介したコミュニケーションにおいて支障を来す。成人後も永続的に適切な支援や周囲への理解を求めていくことが必要である。

研究目的

Treacher collins症候群は眼裂外側の下方傾斜、下眼瞼中間部の萎縮、外耳道閉鎖や中耳奇形、頬骨・下顎骨の形成不全とこれに伴う下顎後退、咬合異常や口蓋裂を伴い、難聴や呼吸障害が主な症状であるが、実際にはこれらが解決したとしても言語・構音障害があることにより、社会生活において他人とのコミュニケーションが困難になることが少なくないものの、あまりそれらについて検討されている報告は多くない。そこで、構音障害の程度などについて検討を行った。

研究方法

就学前または就学中のTreacher collins症候群児についての構音検査結果を評価した。

（倫理面への配慮）

人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（H27.4.1）および独立行政法人個人情報保護法（H23.8.10）に基づき、個人情報が特定されないような配慮をする。

研究結果

症例1 6歳男児

気管切開中。骨導補聴器装用中。

聴力：両側70dB、骨導補聴器装用にて30dBの音が聴取可。

構音：

鼻咽腔閉鎖機能（顎裂閉鎖床+）：開鼻声0-3、（/a/2-3鼻漏出++ /i/0-1鼻漏出一、/sa（/tSa/に置換）0-1鼻漏出一、単文2-3鼻漏出++）

ブローイング：口唇閉鎖弱くブローイング不能。/i//ka//tSa/では鼻漏出を認めず。構音可能な音はt, k, w, 母音（それぞれ歪みあり）

補聴器装用下にこちらの言うことはすべて音声で理解できるが、応答は「わかんない」と手話であり、音声はイントネーションで答える。

就学は、音声を介して理解できるものの、自発語によるコミュニケーションが困難であるため、地域特別支援校（聴覚障害）の重複クラスに通学開始となった。

症例2 18歳女児

複数回の下顎延長術終了、9歳時に咽頭形成術、気管切開閉鎖している。埋込み型補聴器（BAHA）装用中。

聴力：両側75dB、骨導補聴器装用にて30dBの閾値が得られていたが、16歳でBAHA埋込み術を施行し、それにより補聴閾値が上昇し、小さな音でも聞き取ることができるようになった。

構音：

鼻咽腔閉鎖機能(17歳時)：開鼻声：1 /a/0
鼻漏出－ /i/2-3鼻漏出++ 呼気漏出に
よる子音の歪み：1 /pa/+ /ka/検査不能
/sa/口蓋化+ 粗造性嗄声

ブローイング：鼻漏出+/-

構音：咽頭破裂音/k, g, t, d/ 歪み/s/ 咽頭
破裂音/t, s, dj, ts/ 口蓋化/s, dz, r/単語
以上で二重構音化/p, b/

軽度知的発達遅滞あり、中学までは特別支
援級に通学していたが、高校から特別支援
学校(聴覚障害)に通学するようになった。

考察

Treacher collins症候群では、軟口蓋が短
小で、咽頭壁と共に可動性が低いことによ
る形態異常および低運動機能による閉鎖不
全が指摘されている。また、顕著な下顎後退
に伴う咬合異常が舌運動機能の低下や構音
運動に要する舌の運動学習を阻害すると考
えられた。症例2では下顎の延長術も終了し、
代償的に開鼻声の軽減や舌運動機能の改善
は認められているが、尚やはり構音は不明
瞭である。就学前の著しい構音では、相手の
言うことが十分に聞き取れたとしても、音

声を介して自分の言いたいことは他人には
通じにくい。こうした理由により、音声を介
さず、手話のみでの会話している例もある
ようである。

Treacher collins症候群に伴う難聴、気道
狭窄などは補聴器などの医療機器や外科的
治療により成人までに改善が期待でき、特
別な支援が必要なくなる例は少なくない。
しかし、構音障害は早期から訓練を行って
も、不明瞭さが残る例はあり、音声を介した
コミュニケーションに支障を来すことがあ
る。今後症例を集積し、対人関係の構築や就
学年齢での指導のあり方などについて、適
切な助言や周囲への理解を求めていくこと
が必要である。

結論

Treacher collins症候群では、難聴や気道
狭窄に伴う呼吸障害だけではなく、軟口蓋
や舌の短縮、運動障害による構音障害が伴
う例があり、音声を介したコミュニケーションが困難であるために、就学や社会生活
に支障を来すことがある。成人後も適切な
支援や周囲への理解を求めていくことが必
要である。

Treacher Collins 症候群の臨床的検討

研究分担者 浅沼 聡 埼玉県立小児医療センター

はじめに

Treacher Collins 症候群は、耳介、外耳道、中耳、顔面骨に形態異常を生じ、難聴や呼吸障害を合併するため、耳鼻咽喉科医が診療に携わることが多い。Treacher Collins 症候群の臨床像を検討したのでここに報告する。

対象と方法

2018年1月現在、埼玉県立小児医療センターにて聴覚および気道を管理している Treacher Collins 症候群の児を対象とした。なお、聴覚および気道について他院と併診している児は除外した。耳介、外耳道の形態、聴覚、気管切開の有無、摂食方法等について臨床的検討を行った。

結果

対象となった Treacher Collins 症候群の児は8名で、年齢は1歳11カ月から18歳まで男性2名、女性6名であった。両側とも外耳道はやや狭いが閉鎖はなく軽度耳介形態異常を伴う児が2名であった。聴力は、1耳を除いて60~80 dBで、両側に骨導補聴器を装着しているのが5名、一側みの骨導補聴器が1名、両側気導補聴器が1名、一側のみ気導補聴器が1名であった。気管切開については、施行しているもの4名、施行していないもの4名であった。後者のうち1名は、重症の睡眠時無呼吸のため夜間 CPAP を使用している。気管切開を受けている4名の施行時期は、すべ

て生後3カ月以内で経管を併用していた。就学先は、てんかん、MRなどの合併症のある児は特別支援学校で、その他は、普通校の通常級が2名、普通校の支援級が1名であった。気管切開を受けている4名のうち2名は当院形成外科にて近年下顎骨に対する手術が施行されている。

考察

聴覚については、外耳道閉鎖のある耳に対しては骨導補聴器を装着し、幼少の1児を除いて両側骨導補聴器を装着していた。外耳道のある耳は耳介の形態異常も軽度で、気導補聴器が装着されていた。出生後に呼吸障害のある児は、早期すなわち出生3カ月以内に気管切開がなされており、てんかん、MRのある児を除いて当院形成外科により下顎に対する手術が施行されているが、施行されて間もないため気道に対する評価はなされていない。今後時期を見て気管切開孔を閉鎖できるか否か検討する予定である。気管切開を受けていない児も睡眠時には無呼吸があることが予想され、適切な時期に評価が必要である。

Treacher Collins症候群6症例と遺伝カウンセリングに関して

研究分担者 仲野敦子 千葉県こども病院

研究要旨

Treacher Collins 症候群は、比較的臨床症状が軽症な例から、新生児期に気道確保、気管切開が必要となる例までである。当院で経過観察中の症例の臨床症状と当院での医療的支援を中心に検討した。本症候群は難聴や気道狭窄以外に外表奇形を伴う優性遺伝形式をとる疾患である。突然変異での出生例も多いが、保護者および本人への遺伝カウンセリングは必須であると考えられる。難聴や上気道狭窄等に対する治療と並行して、どのように遺伝カウンセリングを実施すべきかを検討した。

研究目的

Treacher Collins 症候群の症例臨床所見及び医学的問題、学校教育の問題を検討する。Treacher Collins 症候群に対する遺伝カウンセリングの必要性および実施時期について検討する。

研究方法

カルテ記載から後方視的に検討
優性遺伝疾患への遺伝カウンセリングの方法を検証
（倫理面への配慮）
個人名が特定されないよう匿名化する。

研究結果

現在0歳から8歳までの6例全例で難聴を認め補聴器装用が必要であった。2例は両側外耳道閉鎖であり骨導補聴器、軟骨伝導補聴器を装用、他の1例は一側外耳道閉鎖であり一側の耳かけ型気導補聴器を装用、他の3例は両側耳かけ型気導補聴器を装用していた。3歳以上の3例では、幼児期には聾学校の教育相談や難聴児通園施設への通級を行っていたが、その後普通幼稚園に

通い、1例は現在普通小学校に通学している。

気道症状は3例で認められ、2例は乳幼児期にCPAP療法を行い、1例は出生直後に挿管となり、その後に気管切開が必要となり現在も閉鎖はできていない。

6例中2例は優性遺伝形式であったが、4例は突然変異であった。母も本症候群である1例と、突然変異の1例において、乳児期から遺伝科での診療、保護者への遺伝カウンセリング、経過観察を開始した。現在経過観察中の症例は全例小学生以下であり、直接本人への遺伝カウンセリングは実施できていない。

考察

Treacher Collins 症候群で重症度が高くない場合は、伝音難聴に対する治療が主となり主治医は耳鼻咽喉科になることが多いと考えられる。しかし、比較的軽度なTreacher Collins 症候群症例であっても、次子は重症度の高い可能性がある。そのため、本疾患の遺伝に関して保護者への遺伝カウンセリングは必須であると考えられる。本人に対しても、

医学的治療、社会的支援と同時に遺伝カウンセリングも必要である。現在経過観察中の症例は全例小学生以下であり実施できていないが、優性遺伝形式であり難聴および軽微な外表奇形を伴う Waardenburg 症候群症例において中学生本人への遺伝カウンセリングを開始した。Treacher Collins 症候群では容貌の問題もあり、Waardenburg 症候群以上に難しい問題であると考えられ

る。今後、本人への説明やカウンセリングの時期、内容に関して、何らかの指針が必要ではないかと考えられた。

<学会発表>

仲野敦子、有本 友季子、今本早紀子、松島可奈：当院における Treacher Collins 症候群 5 症例の検討. 第 12 回日本小児耳鼻咽喉科学会、2017.6.1-2 宇都宮市

平成29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）
分担研究報告書

特別支援学校(ろう学園)における医療的ケアの現状と課題

研究分担者 坂田英明 独立行政法人国立病院機構東京医療センター

文部科学省における平成27年度特別支援学校の医療的ケアに関する調査結果では、全国の公立の特別支援学校において、日常的に医療的ケアが必要な幼児児童生徒は、8143名、公立の小中学校においても839名在籍しており、特別支援学校においては年々増加傾向にある。我々は平成21年度から学校における医療的ケアの検討を重ね、平成24年度から専任の看護教員が担うようになり、現在は9名の気管切開幼児児童が在籍している。医療的ケアを実施するにあたっては、校長を委員長とする校内医療的ケア検討委員会を設置して、教頭、保健主事、看護教員、養護教諭、医療的ケア児を受け持つ担任等で、安心安全な医療的ケアが実施可能であるか検討を行い、主治医、相談医（県の教育委員会から委嘱され医療的ケアについて巡回指導を行っている）学校医等の指導・助言のもと実施に至っている。

しかしながら、看護教員だけの実施でな

く保護者の協力も得ながら行っていた状況があった。そこで、児童が心身ともに成長し教育的ニーズが増えたことを踏まえ、委員会にて検討し、主治医や相談医の指導・助言のもと、プール授業の充実、社会科見学や泊を伴う林間学校（就寝時間は保護対応）の校外学習を看護教員引率とし、気管切開児童の教育的活動の幅を広げることができた。また、付き添いなしの自主通学の希望を認め、児童の自立心向上や保護者付き添い負担の軽減にも繋がった。

今後も、学校における気管切開児童の安全を確保しながら、活動範囲、活動内容の制限を極力少なくし教育的活動の幅を広げられるよう、主治医、相談医、学校医等と連携し、指導、助言のもと医療的ケアを実施していくことが必要と考える。

医療的ケア児が増えることによる実施者の人員不足が考えられ、校内、校外ともに充実させることは困難であり、今後の課題である。

Treacher Collins 症候群の心理社会的困難とその対応に関する研究 —文献的考察を中心に—

研究分担者 加我牧子 東京都立東部療育センター

研究要旨

Treacher Collins 症候群(TCS)は年齢発達段階で考慮すべき治療管理法を参考に実施すると同時に、対人関係や年代別ライフイベントとの関係、偏見の存在を前提に家族支援と同時に、自己決定力や自己肯定感を高める条件や環境をさらに確定していく必要がある。

研究目的

TCS は眼窩頬骨下顎形成不全による呼吸、摂食嚥下構音、睡眠、聴覚、視覚障害、顔面異常があり、長期の医療管理が必要であるが、知的障害を殆ど伴わない。TCS は社会における理解の促進や当人への具体的サポートが必要で ライフステージに応じた心理・社会的支援のよりよい方法を明らかにする。

研究方法

昨年度班会議以降発表されたTCSに関する学術文献につきPubMed、医学中央雑誌を中心に検索し、TCSの心理・社会的問題とその支援に関わる文献を抽出し内容を検討する。一般検索サイトでも同様の検索を行い、患者情報を得て心理・社会的課題の参考にする。（倫理面への配慮）文献的検討であり臨床上、倫理的問題は生じない。本研究について所属施設倫理委員会の承認を得た。

研究結果

2018年1月現在、Treacher Collins と psychosocial をキーワードとして検索を行い昨年以降、新たにヒットした13件のうちTCSを主たる対象にした論文を検討した。TCSについて multidisciplinary approach の意義が改めて推奨された。心理・社会的問題では偏見や、不安がストレスや逃避的行動に繋がるが、長期的に成熟した心理的防衛機構を持てるかどうかは自己肯定感の有無が重要で、顔変形の重症度に依存しないことが明らかになり、国内でも「見た目問題」解消の気運もみられるようになった。

考察

TCS は多くの専門家が協力し解決すべき多くの課題を有する疾患で、新生児から成人まで医療の調整、福祉的支援の申請、通園・通学・就職・結婚など年齢や環境に応じて必要なアクションは、本人と家族のみが負うには過大なことが多く、関係者の協力を得るにもコーディネートやサポートが

重要になる。自己決定力や自己肯定感を高める重要性が指摘されそのための条件や環境を確定する必要がある。

結論

TCS におけるサポートは年齢発達段階で考

慮すべき治療管理法を参考に、適時に実施すると同時に対人関係の問題や年代別ライフイベント、いじめや偏見の存在を前提に、本人の自己決定力や自己肯定感を高め、家族を支援する方法を明らかにする必要がある。