

Treacher Collins症候群の診断と治療的ケアと社会的支援

研究代表者 加我 君孝 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・名誉臨床研究センター長

研究分担者

獨協医科大学・形成外科学・教授 朝戸裕貴

国立成育医療研究センター・耳鼻咽喉科・医長 守本倫子

埼玉県立小児医療センター・耳鼻咽喉科・科長兼部長 浅沼聡

千葉県こども病院・耳鼻咽喉科・診療部長 仲野敦子

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・研究員（医師） 坂田英明

東京都立東部療育センター・院長 加我牧子

研究要旨：Treacher Collins症候群を呈する小児・成人が、どのような症状に対してどのような診断法を用い、どのような治療が行われているかを調べ、診断指針と重症度分類、治療の指針を作成すべく、7病院の協力を得て2年間研究を行った。具体的には①顔面のマイナー奇形を中心に、②両側小耳症による伝音難聴、③気道狭窄による呼吸障害と気管切開、④咀嚼・嚥下、構音障害を組み合わせて重症度分類を作成し提案した。成人になった症例では、症状は進行はしないが、それぞれに症状に伴う困難があり、特に女性に精神的な困難が伴うことがわかった。社会的支援の必要性が見込まれる。

A. 研究目的

Treacher Collins症候群の診断・治療の実態を調べ、診断の指針の作成、重症度分類の作成、そして治療指針を作成すべく研究班の班員の属する病院での取り組みについて現状を探る。さらに成人期の症例がどのような困難に直面しているか調べ、症状の進行の有無についても調べ、医療を必要としているか調べる。

B. 研究方法

研究班の7病院においてフォローアップ中のTreacher Collins症候群の診断・治療の医学的問題の実態調査を実施し、その集計に基づいてどのような症状に対して、どのような治療を行っているか、就学後の通学と学校教育における支援の実態はどのようなものであるか、形成外科的手術はどのような症状に対して、どのような手術をしているか、成人期になってどのような医療が行われているか調査する。

（倫理面への配慮）

本研究は各施設で倫理審査を受け、許可されている。

C. 研究結果

各病院でそれぞれ異なる医療が行われていることがわかった。①顔面のマイナー奇形に対する形成手術、②両側小耳症・外耳道閉鎖症に対する骨導補聴器による補聴あるいは耳介形成術・外耳道形成術、③気道閉塞に対する気管切開と気道管理リハビリテーション、④咀嚼・嚥下、構音障害に対する手術あるいはリハビリテーション、⑤成人期では形成手術、心理的問題に対する対応などに取り組んでいることがわかった。

以上に基づいて、a.症状の分類、b.耳鼻咽喉科学的立場よりの重症度分類、c.治療指針を本研究班の案として作成した。

D. 考察

幼少期のTreacher Collins症候群の症状はそれぞれ異なっており、その異なる症状に対して各病院で医療に取り組んでいることがわかった。成人期のTreacher Collins症候群は幼少期とは異なることがわかった。恐らくそれまでに治療を受け安定した生活をおくっているように見かけ上は見えるが、心理的にはTreacher Collins症候群で生まれたことに負い目を感じながら生

活をしていることがわかった点は本研究での重要な成果の一つである。一方、学童期では学校で医療的ケアが可能なところが少なく、平等に教育を受けることが可能な地域はまだ少ないことがわかった。もう一つの本研究の大きな成果である。

E. 結論

本研究により a. Treacher Collins 症候群の症状の分類 (案)、b. 耳鼻咽喉科学的立場からの重症度分類 (案)、c. 治療指針 (案) を作成し提案した。

F. 研究発表

1. 論文発表

- Kaga K, Asato H: Sound lateralization ability of patients with bilateral microtia and atresia after bilateral reconstruction of auricles and external auditory canals and fitting of new canal-type hearing aids to replace a bone conduction hearing aid. Acta Otolaryngol,

2017 Apr, 137(4):370-374.

- 守本倫子: 小児先天性上気道狭窄症例への対応—小児専門施設での試み. 耳鼻咽喉科展望、2016.12;59(5):230-236
- 加我君孝、朝戸裕貴: 両側小耳症・外耳道閉鎖症に対する単耳から両耳への骨導補聴器への新展開. JOHNS、2017.4.1;33(4):463-467
- 加我君孝、朝戸裕貴: 両側小耳症外耳道閉鎖症の術前両耳骨導補聴器と両側外耳道形成術後の両耳気導補聴器装用下の方向感の比較. 小児耳鼻、2017.12; 38(3): 262-266

2. 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 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

G. 知的所有権の取得状況

該当なし