

聴覚障害が高度、重度の場合は、放棄されると心理的に孤独になりやすい傾向があり、社会活動も制限されてしまいます。0.0Lの向上のために両耳補聴を補聴器の適合検査を受けて適切な補聴器を両耳に装着することが必要です。補聴器の効果が高い場合は、人工内耳を考慮します。人工内耳装用では、大鼓、鈴や強大音で不快音や、装用して不快音がないことを確認しながら、全周波数25 4 0 dB程度の装用開始になるように徐々に音が聞こえるように調整していきます。騒音検査（6 7S、5 7S、C12 0 0 4）で評価します。

## III章 特記すべき診療・療育・支援

### 視覚聴覚二重障害となる可能性のある主な疾患

#### チャージ (CHARGE) 症候群 (指定難病106)

疾患の概要: Coloboma (目の異常), Heart defects (心臓の異常), Atresia of choanae (口腔と鼻腔のつながりの異常), Retarded growth and development (成長や発達が遅いこと), Genital abnormalities (性ホルモンが不十分であること), and Ear anomalies (耳の異常) の頭文字より名付けられる症候群、すべての症状がそろわない例もある。多くは孤発例であり、約70%にCHD7遺伝子変異またはSEMA3B遺伝子変異が確認される。

【眼】片側ないし両側性の虹彩・網膜・脈絡膜・乳頭のコロボーマ(先天性)  
【耳】耳垂の無又は低形成などの耳介奇形、感音・伝音又は混合性難聴

【診断基準】難病情報センター <http://www.nankyou.or.jp/entry/4138>  
確定診断例と臨床診断例を対象とする。

#### 診断のカテゴリー

(1) 確定診断  
症状のいずれかから本症を疑い、原因遺伝子(CHD7遺伝子)に変異を認める。

(2) 臨床診断  
必要症状を有し、大症状2つ以上有する。  
又は、必要症状を有し、大症状1つと小症状2つを有する。

#### 必要症状:

- ①耳介奇形を伴う両側性難聴
- ②低身長
- ③精神発達遅滞

#### 大症状:

- ①眼コロボーマ(種類を問わない)
- ②後鼻孔閉鎖又は口蓋裂

③顔面神経麻痺又は非対称な顔

#### 小症状:

- ①心奇形
- ②食道気管奇形
- ③陰小陰茎著しくは伴留精巣(男児)又は小陰嚢低形成(女児)

#### コルネリアデラング (Cornelia de Lange) 症候群 先天異常症候群 (指定難病 810)

特徴的な顔貌(濃い眉毛、両側眉癒合、長くカールした睫毛、上向き鼻孔、薄い上下唇、長い人中など)を主徴とする先天異常症候群

【眼】近視、眼瞼、内斜視、視神経萎縮、眼瞼下垂、乳頭コロボーマ、先天性鼻涙管閉塞、虹彩コロボーマ、瞳孔偏位、角膜炎、白内障(多くは先天性)  
【耳】両側感音難聴(先天性)

【診断基準】(難病研究資源バンクより)

[https://rare-dis.nishim.go.jp/malformation/diagnostic\\_criteria/diagnostic\\_criteria\\_161229\\_42.pdf](https://rare-dis.nishim.go.jp/malformation/diagnostic_criteria/diagnostic_criteria_161229_42.pdf)

Definite および Probable を対象とする

#### A 主症状

- 1. 眉毛癒合
- 2. 知的障害
- 3. 成長障害(身長ないし体重が3パーセンタイル未満)

#### B 小症状

- 1. 長い人中または薄い上下唇
- 2. 長い睫毛
- 3. 小肢症または第5指短小または短指症

#### C 遺伝学的検査

NIPBL・SMC1A・SMC3・RAD21・HDAC8 遺伝子等の原因遺伝子に変異を認める  
(診断のカテゴリー)

Definite: A の3項目+C を認めるもの

Probable: A の3項目+B の3項目を認めるもの

#### スティックラー (Stickler) 症候群

皮膚や骨、筋肉、内臓などの各器官を結びつけ、また、支持している結合組織に先天異常を認める疾患である。下顎の後退による呼吸障害や嚥下障害、口蓋裂の合併、骨や関節の異常等がみられる。遺伝性網膜剥離の原因として最も多い疾患である。

【眼】高度近視(進行性)、硝子体変性、緑内障、白内障、網膜剥離(後天性、早期発見で治療可能)

【耳】伝音・感音難聴(先天性)

【診断基準】(難病研究資源バンクより)

[https://rare-dis.nishim.go.jp/malformation/diagnostic\\_criteria/diagnostic\\_criteria\\_161229\\_8.pdf](https://rare-dis.nishim.go.jp/malformation/diagnostic_criteria/diagnostic_criteria_161229_8.pdf)

Definite および Probable を対象とする

#### A 主症状

- 1. 低身長
- 2. 関節変形または拘縮

#### B 小症状

- 1. 小顎症または顔面中部低形成
- 2. U 字型口蓋裂
- 3. 進行性近視または網膜硝子変性
- 4. 難聴

#### C 単純 X 線検査

- 1. 管性・骨嚢・骨幹端の全てまたはいずれかの異常形成
- 2. 椎体または恥骨の骨化遅延

#### D 遺伝学的検査

- 1. 2型コラーゲン遺伝子変異
- 2. 9型または11型コラーゲン遺伝子変異  
(診断のカテゴリー)

Definite: A のうち1つ以上+C のうち1つ以上+D のうち1つ以上を認めるもの、

Probable: A の2項目+B のうち1つ以上+C のうち1つ以上を認めるもの、

ピエールロビンシークエンス (Pierre Robin シークエンス)

胎生 9 週前に下顎の成長が制限されることで、舌が正常よりも著しく位置することが原因となり、U 字型の口蓋裂と小さい下顎を特徴とする疾患である。原因不明の下顎低形成単独例もあるが、他の症状、疾患を伴うことも多い。Pierre Robin シークエンスの 20 - 25%は Stickler 症候群であり、視覚障害や聴覚障害を伴う例は、Stickler 症候群等の疾患と考える。
https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/4347/pierre-robin-sequence

トリーチャー・コリンズ症候群 (Treacher Collins 症候群)

第 1、第 2 肋骨由来の先天性奇形症候群。常染色体優性遺伝疾患であるが、その約 60%は突然変異である。視覚・聴覚障害の他に、下顎や頬骨の低形成により咀嚼・嚥下・呼吸困難、睡眠時無呼吸、奇形などの多くの問題が生じうる。

【眼】 眼瞼の異常、下眼瞼の睫毛欠損、斜視、虹彩部分欠損(先天性)
【耳】 小耳症、外耳道閉鎖症、耳小骨奇形等による両側伝音難聴 (小耳症や外耳道閉鎖は一側性の場合もある)

【診断基準】 (難病研究資源バンクより) http://www.nanbyou.or.jp/upload\_files/h28-1-005.pdf

Definite および Probable を対象とする

A 大症状

- 1. 顔面低形成
2. 眼瞼裂斜下
3. 小耳症
4. 小耳症・外耳奇形

B 小症状

下眼瞼のコロボーマ

C 遺伝学的検査

TCOFL1, POLRL1, POLRL2, POLRL3 遺伝子等の原因遺伝子に変異を認める。
(診断のカテゴリ)

Definite A のうち 3 つ以上+C をみとめるもの。
Probable A のうち 3 つ以上+B を認めるもの。

ゴールドンハー (Goldenhar) 症候群

顔面の低形成 (片側ことが多いが 10-33%は両側性\*) 眼瞼結膜頸皮膚腫、單側奇形を未す疾患で、第 1・第 2 肋骨の発生異常が原因と考えられているが、原因は不明である。
\*https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6540/goldenhar-disease

【眼】 眼瞼結膜頸皮膚腫(70%)、眼瞼欠損(25%)、小眼症、無眼症、眼瞼下垂、瞼裂狭小(先天性)
【耳】 無耳、小耳、耳介変形、外耳道の狭窄・閉塞、伝音難聴 (多くは一側性)

【診断基準】 (難病研究資源バンクより)

https://raredis.nih.gov/malformation/diagnostic\_criteria/diagnostic\_criteria\_161229\_1.pdf

Definite および Probable を対象とする

A 大症状

- 1. 顔面低形成
2. 小眼症
3. 小耳症・外耳形異常

B 小症状

- 1. 先天性心疾患
2. 腎形聴異常
3. 腎形聴異常
4. 顔面形異常の非対称性

(診断のカテゴリ)

Definite : A の 3 項目+B のうち 1 つ以上を認めるもの。

Probable : A の 2 項目+B のうち 3 つ以上を認めるもの。

頭蓋骨早期癒合症

クルーゾン (Cruzan) 症候群 (指定難病 181)

アペール (Apert) 症候群 (指定難病 181)

3. 耳鼻科的所見
鼻根部 X 線写真、CT、ボリスノグラフィーなどで上気道閉塞を認める。聴力検査、CT、鼓膜所見などで渗出性中耳炎、外耳道狭窄閉鎖を認める。

(3)遺伝学的検査
ほとんどが FGFR3 の IgIIIa/e ドメイン (エクソン 7-9) に集中している。また、皮膚に黒色表皮症 (acanthosis nigricans) を伴うクルーゾン症候群では、FGFR3 遺伝子の transmembrane domain に異常 (FGFR3 : Ala391Gln) が認められる。

アペール症候群

(1)症状

- 1. 頭蓋 頭蓋癒合早期癒合、水頭症、小脳扁桃下垂
2. 顔面 眼瞼突出、斜視、高口蓋、口蓋裂、上顎骨低形成、上気道閉塞、後鼻孔狭窄/閉塞、外耳道狭窄/閉塞、伝音性難聴
3. 頸部 腎臓空嚕症、環軸性脱臼、頸椎癒合、喉頭気管奇形
4. 四肢 骨性合指/趾症、肩関節形成不全、肘関節形成不全
5. 心・血管 ファロー四徴症など先天性心疾患
6. 精神運動発達遅滞を認めることがある。

(2)検査所見
クルーゾン症候群に準ずる。

(3)遺伝学的検査
約 5 つの FGFR3 変異が報告されているが、IgIII ドメインの変異 Ser282Tyr が 2/3、IgIII ドメインの変異 Pro283Arg が約 1/3 に認められ、他の変異はまれである。

ファイファー症候群

(1)症状

- 1. 頭蓋 頭蓋癒合早期癒合、水頭症、小脳扁桃下垂、クローバリープ頭蓋
2. 顔面 眼瞼突出、斜視、幅広く平坦な鼻根、小さな鼻、耳介低位、上顎骨低形成、上気道閉塞、後鼻孔狭窄/閉塞、外耳道狭窄/閉塞、伝音性難聴
3. 頸部 腎臓空嚕症、環軸性脱臼、頸椎癒合、喉頭気管奇形
4. 四肢 幅広く短く反した母指/趾、皮膚性合指、肘関節拘縮
5. 重態例では精神運動発達遅滞を認める。

(2)検査所見

ファイファー (Pfeiffer) 症候群 (指定難病 188)

アントレー・ビクスラー (Antley-Bixler) 症候群 (指定難病 184)

頭蓋・顔面骨癒合早期癒合を来す疾患群であり、頭蓋・顔面の異常、頸部・気管の異常及び四肢の異常を認め、疾患ごとに症状が異なるが、視覚聴覚障害の発生機序はほぼ同じである。

【眼】 眼瞼突出、斜視、下眼瞼内反症、うっ血乳頭、視神経萎縮 (先天性)
【耳】 外耳道狭窄・閉鎖、伝音難聴

【診断基準】 は、以下を参照

クルーゾン症候群 https://www.nanbyou.or.jp/entry/4873

アペール症候群 http://www.nanbyou.or.jp/entry/4879

ファイファー症候群 https://www.nanbyou.or.jp/entry/4878

アントレー・ビクスラー症候群 http://www.nanbyou.or.jp/entry/4871

それぞれの症候群において確定診断例を対象とする。
本症は症候群ごとに、さらに同じ症候群でも症状が異なることから、以下により総合的に診断する。確定診断は遺伝学的検査による。

クルーゾン症候群

(1)症状

- 1. 頭蓋 頭蓋癒合早期癒合、水頭症、小脳扁桃下垂
2. 顔面 眼瞼突出、斜視、上顎骨低形成、上気道閉塞、後鼻孔狭窄/閉塞、外耳道狭窄/閉鎖、伝音性難聴
3. 頸部 腎臓空嚕症、環軸性脱臼、頸椎癒合、喉頭気管奇形
4. 四肢 臨床上の表現型において指趾の異常はないことが原則であるが、極大骨癒合や表現型の異なる重態が存在する。
5. 精神運動発達遅滞を認めることがある。

(2)検査所見

1. 画像検査所見
鼻根部 X 線写真、CT、MRI、脳血管シンチグラフィ、頸部 X 線造影写真、オルソパントモグラフィーなどで頭蓋内圧亢進、頭蓋癒合早期癒合、顔面骨の低形成を認める。
2. 眼科的所見
視力、眼瞼突出度、両眼視覚障、眼底検査などで頭蓋内圧亢進、斜視、眼瞼突出を認める。

クルーゾン症候群に準ずる。

(3)遺伝学的検査

*FGFR1*の変異 Pro5524Arg、*FGFR2*では IgIII ドメインに集中している。*FGFR2* 遺伝子内の変異の一部はクルーゾン症候群と同一の異常である。

アントレ・ピクスター症候群

(1)症状

1. 弱視 弱視発症早期発症を認める。
2. 顔面 西洋梨顔と表現される鼻、耳介畸形、外耳道閉鎖、上顎低形成、後鼻孔狭窄を認める。
3. 四肢 コモ状指、上腕骨・橈骨の骨性癒合、多発関節拘縮
4. 腎・泌尿器生殖器 先天性副腎皮質過形成を認めることがある。女兒では外性器の男性化、男児では外性器の発育不全を来す。
5. 精神運動発達遅延を認めることがある。

(2)検査所見

1. 画像検査所見 クルーゾン症候群に準ずる。
2. 血液検査所見 17α水酸化酵素(17,20-lyase)及び21水酸化酵素の複合的機能低下を認める。
3. 尿検査所見 尿中ステロイドホルモンの異常を認める。

(3)遺伝学的検査

*PCR* (Cytochrome P450 oxidoreductase)異常あるいは *FOXP2* 異常を認める。

**OPA1 遺伝子変異を有する優性遺伝性視神経萎縮**

*OPA1* 遺伝子はミトコンドリア内膜に存在する蛋白であり、*OPA1* 遺伝子変異により視神経萎縮等がみられる。その中に聴覚障害が認められる場合がある。

- 【眼】視神経萎縮(先天性)、視力障害(0.2程度)、色覚異常(青黄異常)  
【耳】Auditory neuropathy spectrum disorder

【診断基準】

*OPA1* 遺伝子変異と家系歴で診断

主に進行性に視覚障害・聴覚障害を呈する可能性のある疾患

92

**アッシュヤー (Usher) 症候群 (指定難病 303)**

疾患の概要：難聴に目の病変(網膜色素変性症)を伴う疾患で、タイプ1～3に分類され、原因遺伝子や症状の進行が異なるが、いずれも進行性である。

- 【眼】網膜色素変性症(進行性)  
【耳】感音難聴(先天性あるいは後天性、進行性)

【診断基準】難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/entry/4624> (アッシュヤー (Usher) 症候群に関する調査研究班による)

1. 自覚症状  
A. 夜盲、視野狭窄、視力低下などの視覚障害(網膜色素変性症)。  
B. 両側性感音難聴、めまいなどの耳症状(聴力・前庭症状)。
2. 臨床検査所見  
A. 網膜色素変性症に関する所見(以下のうち、網膜電位を含めて2つ以上を満たす。)  
(1)眼底所見:網膜血管狭小、粗造網膜状網膜、骨小体緑色素沈着、多発する白点など  
(2)網膜電位の異常(振幅低下、又は消失)  
(3)蛍光眼底造影所見で網膜色素上皮萎縮による過量光又は低量光  
(4)光干渉層像で中心窩における IS/OS の異常(不連続又は消失)  
B. 感音難聴に関する所見(以下の全てを満たす)  
(1)聴覚聴力関連検査(気導・骨導)の閉塞上昇  
(2)中枢性疾患、Auditory Neuropathy、伝音難聴が否定できる
3. 疾患のタイプ分類  
タイプ1:先天性の高度～重度難聴を呈する。両側前庭機能障害を伴う例が多く、視覚症状は10歳前後より生じる。  
タイプ2:先天性の高音障害型の難聴を呈する。視覚症状は思春期以降に生じる。前庭機能は正常である例が多い。  
タイプ3:難聴、視覚症状とも思春期以降に生じ、難聴は徐々に進行。
4. 遺伝学的検査

93

原因遺伝子としては現在までに10遺伝子が同定されている。タイプ1は *MYO7A*、*USH1G*、*CDH23*、*PCDH15*、*USH1G*、*CIB2*であり、タイプ2は *USH2A*、*GPR98*、*DFNB31*、タイプ3は *CLRN1* である。

<診断のカテゴリ>

「1-A」と「2-A」及び「1-B」と「2-B」の双方を満たす場合、もしくは「1-A」と「2-A」又は「1-B」と「2-B」のいずれかを満たし、4. 遺伝学的検査により特異的な遺伝子変異を認める場合にアッシュヤー症候群と診断する。

**ミトコンドリア病 (指定難病 21)**

ミトコンドリア病は、核 DNA 上の遺伝子の変異またはミトコンドリア DNA (mtDNA) の異常により、ミトコンドリア機能が障害され、臨床症状が出現する病態を総称している。ミトコンドリア病における機能異常の主体はエネルギー産生低下と考えられており、あらゆる臓器に様々な症状が出現する可能性がある。

- 【眼】視神経萎縮、眼筋下垂、外眼筋麻痺、網膜色素変性症、白内障(多くは進行性)  
【耳】感音難聴(多くは進行性)

【診断基準】難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/entry/335>

Definite, Probable を対象とする。

1. 主要項目

(1) 主症状

- ①進行性の筋力低下、横紋筋融解症又は 外眼筋麻痺を認める。
- ②知的遅延、記憶力障害、痙攣、精神症状、一過性麻痺、半盲、皮膚盲、ミオクロームス、ジストニア、小脳失調などの中枢神経症状のうち、1つ以上を認める。または、手足のしびれなどの末梢神経障害を認める。
- ③心伝導障害、心筋病などの心症状、肺高血圧症などの呼吸器症状、糸状体硬化症、腎原細管機能異常などの腎症状、強度の貧血などの血液症状又は中等度以上の肝機能低下、凝固能低下などの肝症状を認める。
- ④低身長、甲状腺機能低下症などの内分泌状態や腫瘍病を認める。
- ⑤強度視力低下、網膜色素変性症などの眼症状、感音難聴などの耳症状を認める。

94

- (2) 検査・画像所見  
①安静臥床時の血清又は尿中の乳酸値が繰り返し高い、又は MR スペクトスコピーで病変部に明らかな乳酸ピークを認める。  
②脳 CT/MRI にて、大脳基底核、脳幹に両側対称性の病変等を認める。  
③眼底検査にて、急性期においては蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹、視神経乳頭近傍毛細血管迂行、網膜神経線維腫大、視神経乳頭近傍の出血のうち1つ以上の所見を認めるが、慢性期(視力低下の発症から通常6か月以降)における視神経萎縮所見を両眼に認める。  
④骨格筋生検や培養細胞又は症状のある臓器の細胞系組織でミトコンドリアの病理異常を認める。

必要に応じて、以下の検査を行い、

- ⑤ミトコンドリア関連酵素の活性低下又はコエンザイム Q10 などの中間代謝物の欠乏を認める。または、ミトコンドリア DNA の発現異常を認める。
- ⑥ミトコンドリア DNA の質的、量的異常又はミトコンドリア関連分子をコードする核遺伝子変異を認める。
2. 参考事項  
(ア) 病理検査  
特異度が高い。骨格筋病理における、酵素活性低下又は赤色帯筋線(ゴモリ・トリクローム染色における ragged red fiber: RRF)、高 SDH 活性血管(コハク酸脱水素酵素における strongly SDH-reactive blood vessel: SSV)、シトクローム c 酸化酵素欠損線維、電子顕微鏡によるミトコンドリア病理学的異常を認める。または、骨格筋以外でも症状のある臓器野細胞・組織のミトコンドリア病理異常を認める。核の遺伝子変異の場合は、培養細胞などでミトコンドリアの変性や融合・分裂の異常を確認する。
- (イ) 酵素活性・生化学検査  
特異度が高い。標的組織や培養細胞を用いた酵素活性測定で、電子伝達系、ピルビン酸代謝関連 及び TCA サイクル関連酵素、脂質代謝系関連酵素などの活性低下(組織:正常の20%以下、培養細胞:正常の30%以下)を認める。または、ミトコンドリア DNA の転写、翻訳の低下を認める。
- (ウ) DNA 検査  
特異度が高い。病因的と報告されている、又は証明されたミトコンドリア DNA の質的異常である欠失・重複、点変異や量的異常である欠乏状態(正常の20%以下)があること、又は、ミトコンドリア関連分子をコードする核遺伝子の病的変異を認める。
- (エ) 心症状の参考所見  
心電図で、房室ブロック、脚ブロック、WFW 症候群、心房細動、ST-T 異常、心房・心室興奮、左室高電位、異常 Q 波、左軸偏位を認める。心エコー図で、拡張型心筋症を呈する場合は左心室拡張大・駆出率低下を認める。肥大型心筋症を呈する場合は左室肥大を認める。拘束

95

型心筋症候群を示す場合は、心筋の拡大と心室拡張障害を認める。心筋シンチグラムで、MIBI 早期像での取り込み低下と洗い出しの亢進、BMIPP の取り込み亢進を認める。

(オ)腎症状の参考所見

蛋白尿 (試験紙法で 1+ (30 mg/dL) 以上)、血尿 (尿沈渣で赤血球 5/HPP 以上)、汎アミノ酸尿 (正常基準値以上) を認める。血中尿酸濃度の上昇 (20mg/dL 以上)、クレアチニン値の上昇 (2 mg/dL 以上) を認める。

(カ)血液症状の参考所見

強度の貧血 (Hb 6 g/dL 以下) もしくは汎血球減少症 (Hb 10 g/dL、白血球 4000 $\mu$ L 以下、血小板 10 万 $\mu$ L 以下) を認める。

(キ)肝症状の参考所見

中等度以上の肝機能障害 (AST、ALT が 200 U/L 以上)、血中アンモニア値上昇 (正常基準値以上) を認める。

(ク)糖尿病の参考所見

血糖値 (空腹時 >126 mg/dL、OGTT 2 時間 >200 mg/dL、随時 >200 mg/dL のいずれか) と HbA1c (国際標準値) >6.6% (hA1c (JDS 値) >6.1%)

(ク)尿酸値

安静臥床時の血中尿酸値もしくは髄液尿酸値が繰り返し、2 mmol/L (18 mg/dL) 以上であること、又は MR ストアトノスコピーで病変部に明らかな尿酸ピークがある。

3. ミトコンドリア病の診断のカテゴリ

Definite (1) ①~④のうち 1 項目あり、かつ (2) ①~④のうち、2 項目を満たすもの (全体で計 3 項目必要)

Probable (1) ①~④のうち 1 項目あり、かつ (2) ①~④のうち、1 項目を満たすもの (計 2 項目必要)

#### 神経線維腫 II 型 (NF1) (指定難病 84)

カフェ・オ・レ斑と神経線維腫を主徴とし、その他骨、眼、神経系、(副)腎、消化管) など多彩な症候を呈する母斑症であり、常染色体優性遺伝性疾患である。

【眼】虹彩小結節 (Lisch nodule 80%)、視神経腫、原晶膜腫瘍、眼瞼腫瘍(後天性)、眼窩骨の成形・欠損

【耳】感音難聴 (5%)

96

【眼】若年性白内障(30%)、網膜前膜、網膜過疎腫 (後天性)

【耳】両側聴神経腫による難聴 (後天性、後述聴性難聴)

【診断基準】 <http://www.nanbyou.or.jp/entry/3892>

1. 診断のカテゴリ

MRI 又は CT で両側聴神経腫瘍 (前庭神経腫瘍) が見つかったら神経線維腫 II 型と診断する。また、親・子ども・兄弟姉妹のいずれかが神経線維腫 II 型の場合には、本人に①片側性の聴神経腫瘍 (前庭神経腫瘍)、又は②神経鞘腫・神経膜腫・若年性白内障のいずれか②種強が存在すれば診断が確定する。

2. 検査所見

造影 MRI、聴力検査、眼科的検査が必要で、特に造影 MRI と聴力検査は毎年 1~2 回定期的に行う必要がある。

頭部造影 MRI では、前庭神経腫瘍・三叉神経腫瘍を始めとする各脳神経腫瘍、髄膜腫、脳室内髄膜腫や眼窩内腫瘍もみられる。また、腎臓造影 MRI では、多発する腎臓神経鞘腫と髄内腫瘍 (多くは上肢腫) がみられる。これらの腫瘍は、成長せずに長期間同じ大きさでとどまることもあるが、増大することもあり、成長の予測は困難である。

聴力検査としては、純音聴力検査、語音聴力検査、聴性脳幹反応検査を行う。聴力レベルと前庭神経腫瘍の大きさは必ずしも相関せず、聴力レベルが長期間不安定なことを急に悪化することもある。眼科的には白内障検査と視力検査を行う。若年性白内障 (posterior subcapsular lenticular cataract) は外国では 80% と高率に報告されている。

#### コケイン (Cocaine) 症候群 (指定難病 192)

常染色体 DNA 損傷の修復システム、特にヌクレオチド除去修復における転写共益修復 (転写領域の DNA 損傷の優先的な修復) ができないことにより発症する常染色体劣性遺伝性の早老症。症状は乳児期に出現し年齢とともに進行する。

【眼】白内障、視神経萎縮、眼瞼、外斜視、嚙状角膜炎(先天性)、網膜色素変性症(進行性)

【耳】感音難聴 (遅発性進行性)

【診断基準】 <http://www.nanbyou.or.jp/entry/4438>

コケイン症候群の診断基準

98

【診断基準】 難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/entry/3892>

1. 主な症候

(1) カフェ・オ・レ斑

扁平で盛り上がりがない斑であり、色は淡いミルクコーヒー色から濃い褐色に至るまで様々で、色素斑内に色の濃淡はみられない。形は長円形のものが多く、丸みを帯びた滑らかな輪郭を呈している。

(2) 神経線維腫

皮膚の神経線維腫は思春期頃より全身に多発する。この他末梢神経内の神経線維腫 (nodular plexiform neurofibroma)、び漫性の神経線維腫 (diffuse plexiform neurofibroma) がみられることもある。

2. その他の症候

① 皮膚病変-雀卵斑様色素斑、大型の色素斑、貧血母斑、若年性黄色肉芽腫、有毛性褐色色素斑など。

② 骨病変-頭蓋骨・顔面骨の骨欠損、四肢骨の成形・骨折、骨柱・肋骨の成形など。

③ 眼病変-虹彩小結節 (Lisch nodule)、視神経腫瘍など。

④ 脳神経腫瘍-神経鞘腫、脳神経及び脊髄神経の神経線維腫など。

⑤ Unidentified bright object (UBO)

⑥ 消化管管腔腫瘍

⑦ 褐色細胞腫

⑧ 悪性末梢神経鞘腫瘍

⑨ 学習障害・注意欠陥多動症

3. 診断のカテゴリ

カフェ・オ・レ斑と神経線維腫がみられれば診断は確実である。小児期 (prepubertal stage) ではカフェ・オ・レ斑が 6 個以上あれば本症が疑われ、家族歴その他の症候を参考にして診断する。ただし、両親ともに正常なことも多い。成人期ではカフェ・オ・レ斑が分かりにくいことも多いので、神経線維腫を主体に診断する。

#### 神経線維腫 II 型 (NF2) (指定難病 84)

両側性に発生する聴神経腫瘍 (前庭神経腫瘍) を主徴とし、その他の神経系腫瘍 (脳及び脊髄神経鞘腫瘍、髄膜腫、脊髄上気腫) や皮膚病変 (皮下や皮内の末梢神経鞘腫瘍、色素斑)、眼病変 (若年性白内障) を呈する常染色体優性遺伝性疾患である。

97

①CS の各種症候

主徴候

(1) 著明な成長障害

・ 2 歳で身長、体重、頭圍が 5 パーセントイル以下。

・ 2 歳以降はさらにパーセントイル値が減少する。I 型、XP 合併型では生後 1 歳前後から、II 型では出生時から確認できるが、III 型では成人期以降に出現あるいはみられないこともある。

(2) 精神運動発達遅滞

・ 言葉や歩行の発達が極めて遅いなどで気づかれる。

(3) 早老候の特徴的な顔貌 \*

・ 2 歳前後で顔向が縮まる。III 型ではみられない場合あり。

(4) 日光過敏症状

・ 臨床像はサンバーン様の紅腫、浮腫、水疱形成。

・ 既往歴含む、思春期以降は軽微傾向あり。

副徴候 \* 2 (乳児期には稀で幼児期以降に始まることが多い)

(5) 大脳基底核石灰化、(6) 感音性難聴、(7) 網膜色素変性症

その他の徴候 (年齢とともに出現、進行するが、CS に対する特異性は低い。)

(8) 白内障 (II 型では生下時から)、(9) 足関節拘縮 (II 型では生下時から)

(10) 視神経萎縮 (II 型では生下時から)、(11) 腎臓萎縮、(12) 髄嚢、(13) 手足の冷感

(14) 性腺機能低下、(15) 睡眠障害、(16) 肝臓腫瘍、(17) 副腎能異常

子後に影響する合併症

(18) 腎臓腫瘍、(19) 呼吸器感染、(20) 外傷、(21) 心血管障害

<診断のカテゴリ>

前述の症状の中で (1) ~ (4) のうち 2 項目以上の主徴候があれば CS を鑑別疾患として検討する。

A. 遺伝子検査で CS 関連遺伝子に病的変異 \* 3 が同定される: CS と確定診断 (Definite)

B. 遺伝子検査で CS 関連遺伝子に病的変異 \* 3 が未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合

99

- a. 症状 (1) ~ (4) のうち2項目以上あり、DNA 修復試験\*4での異常所見 (修復能の低下があり、その低下は既知のCS 関連遺伝子\*3導入で相補あり) を認めればCS と確定診断する (Definite)。
- b. 主徴候 (1) ~ (4) を全て満たし、DNA 修復試験での異常所見 (修復能の低下があり、その低下は既知のCS 関連遺伝子導入で相補せず、あるいは相補試験未実施) を認めればCS と確定診断する (Definite)。
- c. DNA 修復試験未実施の場合  
以下の1)に加え、2)又は3)があればDNA 修復試験が未実施であってもCS と確定診断できる (Definite)。
- 1)主徴候 (1) ~ (4) 全て、副徴候 (5) ~ (7) のうち2項目以上。
  - 2)その他の臨床所見、血液・画像など各種データで他疾患(色素性乾皮症、ポルフィリン症など)が否定される。
  - 3)同胞が同様の症状からCS と確定診断されている
- \*1 くぼんだ顔と顔、鼻の突起の鼻など一見老人顔に見える顔貌
- \*2 副徴候に関して、(5) ~ (6) は典型例では2歳前後までには確認できるが、(7) は年長になっても出現することが多い。
- \*3 CS 関連遺伝子とは *CSA* (6 q 12.1), *CSB* (10 q 11.23), *XZPB* (2q14.3), *XZPD* (19q13.32), *XPG* (13q33.1)
- \*4 DNA 修復試験: 紫外線感受性試験、宿主細胞回復を指標としたDNA 修復能測定、相補性試験、紫外線照射後DNA 合成試験など

100

うべきです。フラッシュ写真を撮ったときに異常な反射に気づくことがあります。おかしいと思ったら眼科にすぐを受診してください。

2) 異常サインを見逃さないで (表2)

回視・追視 (物をじっと見つめたり、目で追うしぐさ) がはっきり観察されるようになるのは生後3ヵ月頃からです。親御さんの顔を見ない、視線が合わない、表情や反応が乏しいなどの兆候があれば、両眼の眼疾患を疑います。生後3ヵ月以降になると、見る反応が乏しい、目の揺れ (振盪)、目の動きの異常、片目の視線がずれている (斜視)、顔を曲げて見る (頭位異常) などの異常サインがはっきりしてきますので、重症眼疾患を疑って早めに眼科を受診してください。

とくに問題となるのは片眼性の疾患です。良い方の目で見えているため異常になかなか気づきません。片目ずつ手で隠してみ、左右眼とも回視、追視が真容かどうか確認することが大切です。片方の目を隠したときだけ種がるしぐさ (嫌悪反応) がみられるときには、もう片方の目に疾患があったり弱視になっている可能性が高いです。

また、片眼性の疾患が続くと二次的に斜視をきたします。乳幼児の斜視をみたら、必ず眼疾患や全身疾患の存在を疑う必要があります。とくに片方の目だけが者に斜視で、回視している目を隠すと斜視眼では回視できずに視線が定まらない場合には、斜視眼に重症眼疾患が潜んでいると考えられます。

3) 斜視をみたら眼科へ

正常な乳児でも一過性の内斜視を呈することがあり、生後4ヵ月で約85%、生後6ヵ月になると95%以上が正常な眼位 (正位) を保持するようになります。しかし、乳児期であっても、斜視が気になる場合には、必ず眼科で眼底検査を受けておきましょう。“赤ちゃんは寄り目になることがあるので少し様子をみよう”と尋ねている、重症眼疾患が潜んでいた場合には手遅れになります。また生後6ヵ月未満で発症する乳児内斜視が慢性化するのも生後2~4ヵ月頃です。乳児内斜視は、2~3ヵ月放置すると、両眼視機能 (立体視) 獲得するチャンスが極めて少なくなります。

一方、日本人の乳幼児は、内眼角贅皮のために内側の白目 (強膜) が覆れて、見かけ上の内斜視 (仮性内斜視) を呈することがあります。ペンライトをあてると左右眼ともに瞳孔の中心に反射光が観察されること (角膜反射法)、片眼ずつ閉じたときに左右眼ともに目の位置が動かず回視すること (遠視試験) が確認できれば真の斜視かどうか判別できます (図1)。斜視が気になる場合には、目の位置が判別するフラッシュ写真を携帯して、一度眼科を受診するようにしましょう。

4) リスクのある乳幼児は眼科へ

先天白内障、先天緑内障、網膜芽細胞腫、網膜剥離、強度近視などは、遺伝する比率の高い疾患です。小児期や青年期にこのような眼疾患に罹患したご家族がいる場合には、生後早期に眼科を受診して検査を受けましょう。とくに“成胎期に起こる未熟児網膜症”と称される家族性遺伝性両半球網膜症は、乳幼児期に進行して網膜剥離に至ることがあるため、精密検査が欠かせません。

102

## 視覚異常の早期発見と眼科健診

### 小児の視覚の特徴

聴覚と異なり、生まれたての赤ちゃんの視覚は未発達で、ぼんやりとしか見えていません。小児の視覚は“発達途上”で、刺激に対する感受性が高く、弱視になりやすいのが特徴です。“弱視”とは、眼鏡やコンタクトレンズでは矯正できない視力不良で、小児期の眼疾患、斜視、高度屈折異常 (遠視や乱視) が原因で、視覚中枢 (脳) が発達しないために起こります。早期に発見すれば予防や治療が可能です。視覚の感受性期間 (6~8歳) を過ぎると不可逆的な視力障害となります。

### (1) 視力の発達

新生児の視力はおおよそ0.01~0.02、生後3ヵ月頃から視力、両眼視機能 (立体視) など様々な視機能が急速に発達します。3歳までには、乳幼児の他覚的視力検査法である選択視 preferential looking (PL) 法で0.3以上、3歳6ヵ月頃には、ランドルト環を用いた自覚的な視力検査ができるようになって0.5以上の視力となります。さらに視覚が成熟して成人と同じレベルに達するのは8~9歳です。

小児の視力が正常に発達するためには、1) 適切な視覚刺激があること、2) 正常な眼位 (斜視がなく両眼の視線が合致している状態) と屈折 (網膜の中心部にピントが合っている状態) を維持していること、3) 眼疾患がないこと、4) 視神経から中枢に異常がないことの4つが必須条件です。弱視の原因によって重症度や治療法が異なります。重症眼疾患は新生児期~乳児期に発見しないと、治療を受けても視力が向上しません。

### (2) 乳幼児の目の異常を早く発見するために

眼疾患や知的障害が重篤であると見極めしがちですが、目の異常にも是非、注意を向けてください。乳幼児の重症眼疾患や弱視を早期に発見するためには、目の異常を疑うサインに周囲が気づくかどうかが非常に重要です。

#### 1) 外観からわかる徴候 (表1)

乳児期に起こる先天緑内障、先天白内障、網膜芽細胞腫、網膜剥離などの眼底疾患は、頻度は1~2万人に1~3人と少ないですが、重症な視覚障害をきたしたり生命を脅かす疾患のため、できるだけ早く見つける必要があります。子どもの目を外から注意深く観察すると、異常な徴候を捕らえることができます。黒目の大きさ、まぶたの開き具合に左右差はないか、黒目が濁っていないか、充血や涙腺、光をまぶさがる様子はないか、まぶたがけいれんすることはないか、いずれも先天緑内障を疑うサインです。瞳の中が白く見えたなら先天白内障を疑います。瞳の奥が白い (白色瞳孔)、目の奥が光る (猫眼) ことに気づいたら、網膜芽細胞腫や眼底疾患を真っ先に疑

101

また重症障害を伴う全身疾患の中には、視覚異常を伴う比率が高いため、必ず早めに眼科検査を受けておきましょう。

### 乳幼児の眼科健診

乳幼児期における眼科健診は、一般に問診と保健師・小児科医による判断・診察が主体です。地域により実施時期や方法が異なりますが、3歳児健診で初めて一律に眼科検査を受けることとされています。

#### (1) 乳幼児健診

多くの自治体では3~4ヵ月健診で初めて視覚に関する問診と小児科医の診察が行われます。重症眼疾患を早期に発見して治療するためには時期、方法とも不適切です。目の異常がないかどうか、新生児期から十分に注意を向けください。

#### (2) 3歳児健診

斜視や高度の屈折異常 (遠視や乱視) が原因となる弱視の多くは、3歳児眼科健診で発見されれば、矯正眼鏡の着用と弱視訓練によって就学までに治療することができます。これらの弱視の有病率は約3%で、小児や青年期の視覚障害の原因として頻度の高い疾患です。就学後に発見されると治療が難しくなるケースが多いため、3歳児健診で的確に異常を見つける必要があります。一次検査は目に関するアンケートと家庭における視力検査。二次検査は保健センターでの視力再検査と問診、小児科医の診察が主体となります。左右眼いずれかでも視力0.5が確認できなかったら、眼疾患の疑いのある児は眼科での精密検査が勧告されます。視力検査は、2.5mの検査距離で0.5に相当するランドルト環単独視標を使って片眼ずつ行います (日本弱視視学学会ホームページのマニュアル参照)。

3歳児についても眼疾患や発達の遅れがあると、しばしば上手く視力検査ができないことがあります。一部の自治体では屈折検査や両眼視機能検査を導入して精度を上げる試みがなされています。3歳児眼科健診を必ず受けること、上手く視力検査ができない場合には二次検査で視力の再検査を受けること、精密検査を勧告された場合には必ず眼科へ受診することが大切です。

#### (3) 新しい視覚スクリーニング機器

米国では乳幼児の眼科健診に簡便を用いたスクリーニングを併用するよう推奨しており、近年、様々な視覚スクリーニング装置が開発されています。そのうちSpot Vision Screener (図2) は、新しいフォトスクリナー装置として2015年9月から本邦でも発売され、健診の場や小児科にも急速に広まっています。

不装置は生後6か月の乳児から使用可能で、検査距離1mで両眼同時に屈折、眼位、瞳孔径、瞳孔間距離を測定できます。視力も測ることはできませんが、弱視の危険因子となる屈折異常 (遠視、乱視、近視、不同視) や斜視を簡便に検出できます。手持ちの装置で小児の両眼を捉えると

103



- 脳炎・脳卒中・頸部外傷（転落・転倒・交通事故その他）など
- (2) 各疾患の併存症
- 1) CHARGE症候群（三島祐子：CHARGE症候群の有病率と臨床像の検討。大阪府立母子保健医療センター雑誌 37: 8-16p 2012）  
虹彩・眼輪筋欠損、視神経欠損（コロボーヤ）
  - 2) ダウン症候群（眼科診療ガイド 612-3p 文光堂 2004）  
白内障、屈折異常、斜視、眼瞼
  - 3) Usher症候群（難治性疾患研究班情報 <http://www.nanbyon.or.jp/entry/518>）  
網膜色素変性症（網膜色素変性症診療ガイドライン 日眼会誌 120: 846-861, 2016）
  - 4) Stickler症候群（遺伝性疾患）Stickler症候群に発症した製孔原性網膜剥離の1例。日眼会誌 114:454-55p 2010）  
網膜剥離、屈折異常
  - 5) コルネリア デ ラング症候群（小児慢性特定疾患情報センター 7 [https://www.shouman.jp/disease/details/13\\_01\\_007/](https://www.shouman.jp/disease/details/13_01_007/)）  
緑内障、視神経萎縮・欠損、小角膜、眼瞼、屈折異常
  - 6) コケイン症候群（難治性疾患研究班情報 <http://www.nanbyon.or.jp/entry/4436/>）  
網膜色素変性症、白内障、視神経萎縮・欠損、小眼球
  - 7) ターナー症候群（加藤健：知っておきたい耳鼻咽喉科領域における症候群 内分泌障害を伴うもの ターナー症候群 ENTON1138: 35-41, 2012）  
白内障、眼瞼下垂、斜視、小角膜、小眼球
  - 8) ダンディー・ウォーカー症候群（小児慢性特定疾患情報センター 9 [https://www.shouman.jp/disease/details/11\\_03\\_009/](https://www.shouman.jp/disease/details/11_03_009/)）  
水頭症を主症状とする中核神経異常による視機能障害
  - 9) 先天性黒内障候群（眼科診療ガイド 600p 文光堂 2004）  
白内障
  - 10) 先天性サイトメガロウイルス感染症（眼科診療ガイド 607p 文光堂 2004）  
網膜顔膜炎
  - 11) 未熟児網膜症（眼科診療ガイド 443-4p 文光堂 2004）  
未熟児網膜症・網膜剥離、斜視、屈折異常

108

- (a) 網膜細胞の障害 (b) 黄斑浮腫（ふくれること） (c) 白内障などがあります。(a)の治療法はありませんが、(b)は薬物治療で改善が期待でき、(c)は手術で治せます。
- ④ 治療
- 現在標準的治療はなく、ピクミンA・補眼薬改善薬などの内服や、症状に合わせた遮光眼鏡（特殊なサングラス）、補助具の使用があります（ロービジョンケア）。進行は遅いので将来の準備ができます。進行しても補助具やソフト（アプリ）によって読み書きやインターネット・メールのやり取りが可能です。補助具の技術はさらに進歩すると思われます。
- 将来に向けて、遺伝子治療、網膜移植、人工網膜などの研究が行われています。
- 2) 白内障
- 水晶体の混濁する状態で、先天性には黒内障候群やダウン症で起こり、進行すると水晶体が白く見えます。Usher症候群などの網膜色素変性症の進行過程で発症することもあります。軽い場合視力に影響はなく、経過観察や進行予防の点眼薬が処方されることもありますが、進行して視力に影響すれば手術が必要です。
- 3) 緑内障
- 眼球の内圧（眼圧）が上昇する疾患で、先天性では角膜や眼球自体が拡大することがあります（牛眼）。眼圧の正常値は21 mmHgまでです。高眼圧による視神経障害を緑内障と呼び、進行性の視野狭窄や視力低下が起こります。治療には眼圧を下げる点眼薬、内服、手術があります。成人では眼圧が正常範囲でありながら緑内障性の視神経障害を起こす場合があります（正常眼圧緑内障）。治療は視野狭窄や視力低下の進行を防止することが目的であり、現状の視野狭窄や視力低下を改善することはできません。
- 4) 斜視
- 左右の眼球が見ようとする目的物に一致して向かない状態です。視力の発達が妨げられる（弱視）ため多くの場合手術が必要です。屈折異常を眼鏡で矯正すれば手術が不要となる場合もあります。専門医による診断が重要です。
- 5) 虹彩・眼輪筋欠損、視神経欠損（コロボーヤ）
- 眼球の形作られる過程（発生）での先天異常です。治療法はありません。欠損の部位や程度により、視機能障害がない場合から高度な場合まで様々です。
- 6) 眼瞼
- 一般に生後すぐから現れ、視機能障害は高度な場合から比較的軽度な場合まであります。根本的な治療法はありません。
- 7) 屈折異常
- 近視、遠視、乱視をいいます。高度であると視力の発達が障害されます（弱視）。眼鏡矯正が必要です。
- 8) 未熟児網膜症

110

- (3) 各眼科疾患の詳細
- 1) 網膜色素変性症（網膜色素変性症診療ガイドライン 日眼会誌 120: 846-861, 2016）
- Usher症候群やコケイン症候群でみられる他、原因不明の盲ろうにもみられます。網膜は眼球内部の一番奥にあり、光や色を感じ取る神経からできた薄い膜です。眼球を覗くカメラにたとえると網膜はフィルムに当たり、デジタルカメラのカメラでは光を電気信号に変える半導体に相当します。網膜は外界の光や色を電気信号に変え、信号は視神経によって脳へ伝えられ物を見ることができるようになります。網膜色素変性症は網膜に異常をきたす遺伝性、進行性の病気です。網膜には様々な細胞（網膜を構成する部品のようなもの）があり、それぞれ大切な働きをしていますが、網膜色素変性症ではこの中の視細胞という細胞が障害されます。視細胞には2種類あり、ひとつは桿状（かんたい）細胞といい、暗いところでの見え方や視野の広さなどに関係します。いまひとつは錐状（すいたい）細胞といい、これは網膜の中心部（黄斑といえます）に集中して分布し、視力や色覚を担っています。網膜色素変性症は桿状細胞が障害されるため暗いところで物が見えにくくなったり（夜盲）、視野が狭くなったりします。病気が進行すれば矯正視力（遠くを眼鏡をかけた時の視力）も低下します。
- 主な原因は遺伝子の異常です。遺伝子とはいわば網膜の設計図で、両親から半分ずつ受けついたものです。原因となる遺伝子異常には多くの種類があり、それぞれの遺伝子異常に対応した病気の型があります。また同じ遺伝子異常であっても病気の進行は同じとは限りません。

- ① 夜盲の現れ方
- 乳児期：昼間は正常なのに薄暗い時には哺乳瓶の位置がわからず、また目が小顔みに揺れる（眼瞼）など。
- 幼児期：夜間のみ大人の手にすがったり長い歩きをするなど。
- 少年期以降：暗い部屋で物がみにくく、野暮の練習などで目撃されるとボールが見にくくなる。日暮れ以降の仕事でミスをしてしまうなど。たゞ子供自身はそれが異常だと自覚しないことが多い。
- ② 明るい所で視野狭窄の現れ方
- 夜盲が表れて数年～10年くらいで明るい所で周辺の視野が見えない部分（暗点）が現れます。これは無意識に目を動かすことで補なえるため自覚しないことも多いです。数年単位で暗点は徐々に拡大し、最終的には中心しか見えなくなります（後天性視野狭窄）。こうなる歩行時に段差を見落としたり転倒したり、車や自転車が目につくまで気がつかないなどの危険を伴います。また食卓で何かを取ろうとして、途中の物を倒してしまうこともあります。逆に明るい場所が異常に眩しく感じることがあります（羞明（しゅうめい））。大多数では中心視野は維持され完全失明は少ないです。また病気の進行は眼々の患者によって随分異なり、青年期で失明近くまで進行する人もいれば、老年になっても日常生活に余り不自由を感じない人もいます。
- ③ 中心が見えなくなる場合

109

- 網膜血管の発育不足が原因で出生体重1500g以下の児に多くみられます。経過観察のみで正常化する児が多いのですが、重症な場合は治療が必要です。治療には通常網膜光凝固術（レーザー凝固術）が施行されます。重症化すると網膜剥離を起こし失明につながります。失明を防ぐため手術が施行される場合もありますが、成功率は高いとは言えません。網膜血管の正常発育を助ける薬剤の眼球内注射が研究されています。
- 9) 網膜剥離
- 網膜が浮き上がった状態でStickler症候群の発育過程や、未熟児網膜症の進行期で起こります。手術が必要ですが治癒の得られない場合もあります。

111







方針に対するコンセンサスを形成しておくことなどです。我が国に特異性のない「ish」症候群の遺伝子診断で、将来的に発症の可能性が予測される場合などで、このような方針が必要となります。

### 小児難聴の原因別割合



### 小児科疾患の遺伝学的診断の伝え方

#### 遺伝学的診断の方法

小児科に来院する種小児科の診断には、遺伝子診断などの手法を用いた遺伝学的診断が必要となる。遺伝子診断には高度な設備と技術が必要で、遺伝検査が(いわゆる検査会社)での対応が困難な場合も多く、そのほとんどが限られた大学等の研究部門で実施されてきた経緯がある。また、種小児科の疾患となる遺伝子疾患にも及び、遺伝学的診断が可能な疾患は限られている。2018年現在、13疾患が検査対象の遺伝子診断を受けているが、その多くは依然として遺伝検査への対応ができていない状況であり、そのうち検査が可能な疾患となっている。

一方、研究分野では体系的な遺伝子診断が可能な次世代シーケンサー (Next Generation Sequencer: NGS) が普及し、未診断疾患などの多くの原因遺伝子が次々に解明されている。このNGSを用いて、種小児科が中心の領域を中心に、体系的な遺伝子診断に役立つゲノム検査が日本においても急速に普及してきている。特例の分野では、日本産科婦人科遺伝学協会 (AJMG) が認定する未診断疾患スクリーニング (Data-driven Rare and Undiagnosed Diseases: DRUD) が推進されており、未診断の疾患の原因遺伝子が判明され、その診断や治療が進むことが期待されている。このようにゲノム検査が研究分野では急速に進歩しているが、実際の診療における利用は十分に進んでいないため、小児科疾患の遺伝学的診断の実現に向けては同様と作りこむことも多い。

#### NGSを用いた遺伝学的診断

近年の遺伝学的診断には NGS を用いる方法が主流となつてきた。NGS を用いた遺伝学的診断には、検体採取、ライブラリー作り、シーケンサーのランと1つの作業 (seq) を行ったのち、疾患の原因となる病変のバリエーションを抽出するためのバイオインフォマティクス解析 (bio) を実施し、さらに臨床情報や論文などと照合して最終診断を行う必要がある。こうしたNGSを用いた手法での診断は3000程度であり、今後、診断と並走りし進歩するためには全ゲノム解析などの技術の向上のみならず、臨床情報のデータベースの充実も必要と考えられる。

また、NGSによる遺伝学的診断では同時に数多くの遺伝子も解析するために、最初想定していなかった疾患のリスクにつながるバリエーションが明らかになり、患者および家族に重大な影響を及ぼす可能性がある。こうした偶然バリエーションと二次的所見 (secondary findings: SF) と呼ぶ。例えば、1種疾患をもつ患者の遺伝学的診断において、BRCA1/2遺伝子などの家族性癌に関与するバリエーションが明らかになる場合などである。このSFに対し、米国人類遺伝学協会 (American College of Medical Genetics: ACMG) からは、家族性癌や神経筋疾患などの特長や治療法といった対応方針のある、いわゆる“actionable”な疾患 (27疾患 58遺伝子) に関連するバリエーションが明らかになった場合には、その告知と関連する具体的な方針が示されている。

一方、日本では2017年11月に日本人類遺伝学協会から「次世代シーケンサーを用いた体系的な遺伝学的診断に関する提言」が発表されているが、具体的な方針に関しては研究グループ

ドメイン変異群など結構で対応が困難な場合があり、結果を強く「固」になっている。“actionable”と判断される遺伝子で、家族に伝わる可能性のあるバリエーションの多寡によって異なるなど想定される。また、関連するバリエーションのリストを完全に提供し、またそれを返却フィードバックしていく体制を整備することが必要である。

#### バリエーションの解釈

遺伝学的検査の検査結果を、患者やその家族に正確に伝えるためには、質りまでなく遺伝子に関与する変異が正確に、アレル、エクソン、イントロン、発現調節領域と作動領域、バリエーション、複合ヘテロ接合、遺伝子座 (染色体位置情報、遺伝子座、連鎖群など)、欠失や重複、スワップ異常、ゲノムレングスバリエーションなどの体系的な遺伝学用語は伝達に及ばないが、これらに該当することは、検査結果を解釈するために必要となる。

既知の原因遺伝子バリエーションについては、Human Gene Mutation Database (HGMD) や ClinVar, gnomAD などの疾患データベースを用いて検索することができる。しかし、こうした疾患データベースには正確な情報が残っている場合があり、特に古いバージョンの場合にはその情報に正確性を要する。Web上で利用可能な変異データベース (Mutation Tester, Rotor, Provar, etc.) は参考になるが、これらはあくまでも予測であることを理解しておく必要がある。また、この情報は ACMG のガイドラインも参考になる。多くの場合は、この変異が pathogenic あるいは possibly pathogenic の中野になった場合には、疾患の原因遺伝子として報告されている。しかしながら uncertain とする遺伝子バリエーションも多く、この中に疾患の原因となるものも含まれていることが想定される。新発見やタンパク質発現解析などにより、既知の原因遺伝子の結果を再評価することができるとして診断として提案できるが、実際にはこうした両方の困難な場合が多い。結果として診断結果は患者や家族に伝える医療者にとって、結果を知らず可成りである。場合によっては検査を提案することも必要となる。現在、AJMG を中心に日本人のゲノムバリエーションのデータベースの構築が進んでおり、uncertain とされるバリエーションが減少することが期待されるが、目前の所は、遺伝学的検査を実施する際の体系的な判断がバリエーションの多寡にも含まれていることを理解しておくべきである。

#### よく知られる問題

小児科疾患では、遺伝学的検査が最も確実な診断方法であるとは限らない。その疾患の原因が特定の遺伝子であった場合でも、その遺伝子バリエーションが異ならない場合がよくある。例えば、現在の遺伝学的検査がエクソンとその周辺のみを解析しているため、イントロンや遺伝子発現調節領域のバリエーションなどは対応できないことが理由のひとつである。また、疾患の原因となる遺伝子バリエーションが異ならない場合でも、異なった変異バリエーションなど、前述のように uncertain など評価が定まらず疾患の原因かどうか不明な場合も多々あり、場合によってはゲノム検査などで、体系的な診断の方針を立てる必要がある。このように

バリエーションで遺伝子診断を 困難な方法が、遺伝子診断の解析よりも確実な遺伝学的診断となる場合もあることは注すべきである。

また、原因不明の種小児科疾患は NGS による遺伝学的検査を実施すれば高い確率で診断できると期待されているが、これは現時点では、NGS によるエクソーム解析の診断率は前述のように3000程度であり、これは DRUD 等でも同等の程度であると報告されている。従って遺伝学的診断に頼らない場合でも診断を否定するものではないことを、遺伝学的検査の実施前に患者と家族に充分に説明しておく必要がある。今後、全ゲノム解析が実用可能となり診断中に差が出ていくと予測されるが、そのために臨床情報やデータベースなどの充実も必要となる。この観点においては、患者と家族に検査可能な遺伝子座と診断結果を伝えるための臨床情報データベースである Human Phenotype Ontology (HPO) の普及などが待たれる。

治療法がない種小児科疾患の場合、法的な対応法にないことから、遺伝学的診断の実現に待たざる場合は少なくない。しかしながら、遺伝学的検査が診断を行うことで治療が明らかになり治療の予測が、また次世代のリスク低減、場合によっては発症前診断などの対応が可能となる場合も限らない。さらに現在、他国においても多くの種小児科に対する遺伝学的検査が進められており、治療法と同一の観点から遺伝学的検査の実現も必要である。もちろん、遺伝学的検査を行うことで得られる情報の質・多寡性から患者および家族に伝達する際の注意点を多く、適切な遺伝カウンセリングが重要であることは留意すべきである。

#### 留意

NGS によるゲノム検査の普及により、小児科疾患の遺伝学的検査が今後ますます実用になっていくと想定される。全ての種小児科疾患の遺伝学的検査が将来的に可能になると、全人の健康情報からの健康に活用できる情報の増加、検査結果の適切な活用による患者・家族に伝えることのできる人材の育成が、今後の大きな課題である。

#### 参考文献

- 1) Kalia SS, Adelman H, Bak SJ, Chung WH, Dig C, Driscoll JE, Herzman CE, Hutvagner SB, Kishin TE, Korf ER, McElwee JD, Orsmond HL, Richards CS, Vangos CH, Watson M, Martin CL, Miller DT. Recommendations for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing, 2016 update (ACMG SF v2.0): a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med*. 2017;19(2):249-255.
- 2) <http://jgip.jp/wp-content/uploads/2017/11/127481ba48a45289c770952674a29f.pdf>
- 3) Richards S, Aziz H, Bale S, Bick D, Das S, Christie-Foster J, Chedy WW, Hodge M, Lysen E, Spachter E, Vasuthaling M, Rehman HL. ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Biomol Med*. 2015;17(5):405-24.





人工内耳の手術経験があれば誰でも受けられるわけではありません。聞こえに関しては、中途失聴で、聴力レベルは 70 dB 以上で、補聴器を使ってもことばの聞き取りに効果がない方が対象です。

まず人工内耳の手術ができる病院を受診し、手術が可能かどうかの検査をします。検査は聴力やことばの聞き取りの検査、CT や MRI などの画像検査だけではありません。全身麻酔をして手術を行うため、麻酔をして手術をすることが可能かどうか、血液検査、心電図、呼吸機能検査、尿検査などを行い全身状態に問題がないかを調べます。

(6) 手術  
入院期間は、手術の数日前に入院し、期間は約 7 日間前後です。手術当日は朝から食事はできません。手術室に入り麻酔をします。すぐに眠くなるので手術が終わるまで痛みはありません。麻酔をした後、手術をする方の耳の横の毛を医師が剃ります。髪の毛を剃る範囲は少しなので、ほとんど目立ちません。

手術は、人工内耳の体内部（インプラント）を埋め込む手術です。体内部は受信部とそこから電線が出ていて先端に電極が並んでいます。その電極の部分を内耳に穴をあけて挿入します。まず、髪の毛を剃ったところの皮膚をメスで切開し、耳の後ろの骨（側頭骨）のところに直径約 1.5 cm 程度の穴をあけます。そして内耳にも直径 1mm 程度の穴をあけて電極の部分を挿入します。受信部は耳の上のところに固定します。開けた穴を骨で塞ぎ、皮膚を縫い合わせて終了になります。手術中に電極が正しく挿入されて動くかを確認するため、テストやレントゲン撮影をします。手術後、手術室にいるときに麻酔が覚めます。

(7) 聴覚リハビリテーション  
人工内耳からの聞こえは最初雑音のように聞こえてしまいます。その雑音を自分の顎の裏にある音の記憶とすり合わせていく作業が必要になります。

手術後数日に人工内耳を作動させます。最初に人工内耳を作動させる日を特別に「音入れ」と呼んでいます。それ以降、人工内耳のプログラムを調整することを「マッピング」といいます。リハビリにはこのマッピングと聞き取りの練習の 2 つがあります。

1) マッピング  
マッピングでは、各電極どのくらい刺激するかを決めます。人工内耳の電極数は 12 本、16 本、22 本とメーカーによって異なります。電極数が多いからと言って聞こえが良いわけではありません。マッピングは耳にかけたスピーチプロセッサとパソコンを接続して専用のソフトウェアを使って行います。

プンプ、ピピピなど低い音や高い音などいろいろな高さの刺激音を出します。まずは、何か聞こえるか聞こえないか、聞こえるならどのくらいの大きさの音が言語聴覚士に知らせます。刺

132

聞こえる可能性があります。人工内耳について相談してみたい、と思われる方は人工内耳の手術を行っている医療機関を受診し相談してみてください。

134

激音は小さい音からどんどん大きくなっていきます。メーカーによって異なりますが、聞こえはじめと大きくてよく聞こえるがうるさくないところを各電極で設定します。

次に 3、5 電極を順番に聞いて各電極の大きさをそろえます。

最後に、すべての電極を作動させ、ライブにした状態にします。最初は今まで聞いたことがある音とは全く違う音が聞こえてくるようです。宇宙人とかロボットが話すような声と似える適用者もいます。個人差もありますが、徐々に慣れてくるようです。

最初は音が聞こえる、言葉の一部がわかる、という状況なので細部の違いまで聞き分けられるわけではありません。今までコミュニケーションで使っていた指文字や手話、顔手話などを併用しながら徐々に音声で聞こえる部分を増やしていきます。

マッピングの頻度は年齢や人工内耳での聞こえの状態によって異なります。最初は月に 1、2 回、安定してきたら数か月に 1 回のペースになります。

2) 聞き取りの練習  
リハビリの方法は個々の聞こえの状態によって異なります。ある人が行っているリハビリが必ずしもご自身の状態に適しているとは限らないからです。今必要なリハビリについては担当の言語聴覚士から指示を受けるようにしましょう。

3) 聴録の操作  
サウンドプロセッサは充電満ちもしくは補聴器で使用しているようなボタン電池で作動できます。充電電池は、何回か練習すれば一人で充電できるようになります。マップの変更、テレコイルの操作もリモコンを触って行うことができます。

サウンドプロセッサと送信コイルをつないでいるケーブルがあります。ケーブルが断線した場合は交換が複雑なので、病院で交換するか第三者の協力が必要です。

4) 電話  
ある程度言葉が聞き取れるようになると、固定電話や携帯電話で話ができる方もいます。受話器の当て方で工夫が必要です。最初は一冊しか聴こえないかもしれませんが、何回も練習していくうちに少しずつ慣れて聞こえるようになってきます。

5) 音楽  
音楽は、個人差が大きく、楽しんでの方もいれば、なかなか音楽として聞き取れない方など様々です。

(8) おわりに  
人工内耳を使用するためには、全身麻酔をして手術を行う必要があります。しかし、いままで補聴器を使って効果がなかった難聴の方でも人工内耳を使うことによってある程度音やことばが

133

**新しい治療法**

**遺伝性希少疾患における診断から治療へのアプローチ**

遺伝性希少疾患に關する診断から治療へのアプローチは近年劇的な変化を遂げています。標準とされる 6 行程（1. クリニングにおける臨床検査・診断、2. 遺伝子学的検査・診断、3. 臨床診断と遺伝学的診断の相関確立ならびに最終確定診断、4. 臨床治療導入、5. 治療効果の詳細と適応確定、6. 治療の社会実装）を経る形で、遺伝性疾患に対する診断から治療導入、社会実装が行われています。特に、この数年における遺伝医学分野での技術革新、情報共有・統合化の加速に伴い、欧米を中心に遺伝性希少疾患に關する臨床治療導入が拡大し、遺伝子治療、薬物治療（原動機薬、カスケード作用薬など）、再生細胞治療などの先鋭的臨床治療に参加する遺伝性難病患者の数が指数関数的に増えています。

視覚聴覚二重障害の原因疾患にも得る治療対象となる疾患が複数含まれており、視覚治療を目標とした新しい治療法に關する研究・治療が積極的に進められています。

**生物製剤を用いた代表的新規治療**

(1) 遺伝子治療

遺伝子治療とは、異常な遺伝子を持っているために機能不全に陥っている細胞の欠陥を修復・修正することで病気を治療する手法です。代表的なものでは、遺伝子変異のある遺伝子を変異のないものと置き換える遺伝子置換治療、特設な機能（例えば神経を保護する機能や光を電気に変える機能）を獲得させるための遺伝子を加える、遺伝子導入治療等があります。

1) 遺伝子置換治療

現行の遺伝子治療の中で、遺伝子置換治療が最も社会実装に近いものであると言われています。レーベル先天風内障は視覚障害を始め、聴覚障害、その他の症候性障害を有する種々の比較的高い疾患であり、30 を超える原因遺伝子が同定されています。その中で頻度の高い原因遺伝子 *RPE65* に起因する網膜症に対しては、特に疾患理解が進んでおり、遺伝子変異の重症度と進行との関連が明らかにされています。疾患理解が進む中で、同疾患への治療が複数開発されるに至り、その中でもアデノ随伴ウイルス (AAV) ベクターを神経網膜下に手術で注入する遺伝子置換治療の安全性・有効性が確認され 2017 年 12 月にアメリカ食品医薬品局 (FDA) で承認されました。レーベル先天風内障 (*RDH12*, *GUOY212*、網膜色素上皮症 (*RPGP*, *RPS*, *PDE6B*)、コロイデミア (*CRB1*), アッシュナー症候群 (*USH2A*, *NYO7A*)、スターガルト病 (*ABCA4*) 等について、網膜症に關する遺伝子置換治療の開発・臨床治療が世界中で進んでいます。

2) 遺伝子導入治療

135

遺伝子置換治療が視覚低下や進行を直接的に抑制する治療法であるのに対し、遺伝子導入治療は体外から遺伝子を導入する事により、組織に必要な既存の物質や機能を供給する、もしくは組織にもともと存在しない機能を新たに供給する方法です。2005年に、有毛細胞の発生に重要な調節因子である *Atoh1* 遺伝子をアデノウイルスベクターによって非感覚細胞に導入した結果、聴覚の成熟内耳において有毛細胞の再生が誘導され、聴覚閾値が改善したと報告され、<sup>6</sup> 米国にて臨床試験が行われています (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT02132130)。眼科領域では、サル免疫不全ウイルス (SIV) ベクター (DVC1-0401) を用いて神経栄養因子 (色素上皮由来因子: *PEDF* など) を網膜色素上皮細胞や視細胞に遺伝子導入してアポトーシスを抑制する遺伝子導入治療が網膜色素変性症を対象に行われています (UMIN000034081)。最近では、視細胞の主な夜視である光を電気信号に変える機能を新たに供給する、オプトジェネティクスという治療法が開発され、視細胞を失った失明状態に陥った網膜色素変性症患者を対象に、再度光化学変換機能を供給する事で光感受性を取り戻す、という治療が臨床試験として開始されています (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT02556738)。<sup>7</sup>

## (2) 薬物治療

遺伝性疾患では一般的に遺伝子 (DNA) の異常が RNA の異常、タンパク質の異常に繋がりが結果として病気に至ります。遺伝子治療が DNA そのものに対して働きかける治療であったのに対し、薬物治療は RNA、タンパク質の異常、さらにはその先のカスケード (次々と反応が連なる事で、タンパク質などが連鎖的に結合する際のグループ) に作用するものが多いです。異常な RNA の複製を抑える方法として核酸医薬などがあり、高い特異性に加えて mRNA や non-coding RNA など従来の医薬品では捉えられない細胞内の標的分子を創薬ターゲットにすることが可能となっています。特に、レーベル先天黒内障 (*CER290*)、アッシュラー症候群 (*USH2A*)、Stargardt 病 (*ABCA4*) などを対象に、核酸医薬を用いた治療が開始・開発されています (NCT03140969)。また、特定のカスケードに作用して、有害物質の蓄積を抑制する治療についても開発が進んでおり、一例としては、ヒタキミン A 代謝を抑える事でスターガルト病の進行を抑える内服薬による治療が世界規模で行われています (NCT03772865)。

## (3) 再生細胞移植

遺伝性疾患では一般的に遺伝子 (DNA) の異常の結果、組織が萎縮し、正しく機能する細胞が少なくなっています。失われてしまった細胞を胚性幹細胞 (ES 細胞) や人工多能性幹細胞 (iPS 細胞) から新たに体外で作出し、病気になる体内に移植し機能を回復させる治療 (再生細胞移植) の研究・治療が進んでいます。例えば、網膜色素上皮 (RPE) 細胞の移植が遺伝子異常を原因として進行する Stargardt 病に対する iPS 細胞由来 RPE 細胞の移植治療や<sup>8</sup> 加齢関連変性に対する iPS 細胞由来 RPE 細胞の移植治療が治療段階に入っています<sup>9</sup>。さらには、iPS 細胞からあらかじめ組織や臓器の細胞を作り治療薬を開発する iPS 創薬も盛んにすすんでおり、一例

としては、Pembred 症候群の難聴・めまいに対する低用量シロリムス療法が臨床試験中となっています (UMIN000033083)。<sup>10</sup>

## (参考文献)

1. 藤波芳, 国説「目で見える遺伝医学」シリーズ (No.6) 遺伝性網膜疾患の現状と展望. 医療 2018;70(6):282-287, 2016.
2. Smith J, Ward D, Michaelides M, et al. New and emerging technologies for the treatment of inherited retinal diseases: a horizon scanning review. Eye (Lond) 2015;29(9):1131-40.
3. Kumaran N, Pennes ME, Yang F, et al. Leber Congenital Amaurosis / Early-Onset Severe Retinal Dystrophy Overview. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., eds. GeneReviews(R). Seattle (WA) 2018.
4. Kumaran N, Rubin GS, Kalitzos A, et al. A Cross-Sectional and Longitudinal Study of Retinal Sensitivity in RPE65-Associated Leber Congenital Amaurosis. Invest Ophthalmol Vis Sci 2018;59(6):3330-9.
5. Russell S, Bennett J, Wallman JA, et al. Efficacy and safety of voretigene neparovector (AAV2-hRPE65v2) in patients with RPE65-mediated inherited retinal dystrophy: a randomised, controlled, open-label, phase 3 trial. Lancet 2017;390(10097):849-60.
6. Isumikawa M, Mizoda R, Kawamoto K, et al. Auditory hair cell replacement and hearing improvement by Atoh1 gene therapy in deaf mammals. Nat Med 2005;11(3):271-6.
7. Tomita H, Sugano E, Murayama N, et al. Restoration of the majority of the visual spectrum by using modified Volvox channelrhodopsin-1. Mol Ther 2014;22(8):1434-40.
8. Schwartz SD, Regillo CD, Lam BL, et al. Human embryonic stem cell-derived retinal pigment epithelium in patients with age-related macular degeneration and Stargardt's macular dystrophy: follow-up of two open-label phase 1/2 studies. Lancet 2015;385(9967):607-16.
9. Mandai M, Watanabe A, Kurimoto Y, et al. Autologous Induced Stem-Cell-Derived Retinal Cells for Macular Degeneration. N Engl J Med. 2017;376(11):1038-46.
10. Hosoya M, Fujoka M, Sone T, et al. Cochlear Cell Modeling Using Disease Specific iPSCs Unveils a Degenerative Phenotype and Suggests Treatments for Congenital Progressive Hearing Loss. Cell Rep 2017;18(1):68-81.

136

137

## 生命に関わる医療と感覚器医療

### はじめに

視覚・聴覚の二重障害を有する児の8割以上はその他の合併疾患も重複していると考えられている。医療ケア児も多く、合併疾患によっては、見ることも、聞くことよりも優先して治療が必要になることがある。また、複数の合併疾患についてそれぞれ専門診療科で診断・治療を行っているため、あちこちの疾患が診断されたときにとりあてようという対応がよいかかわらなくなることもある。そこで、視覚・聴覚二重障害を合併しやすい病態とその対応について概説する。

### (1) 多く認められる症状と医療的ケア

- 1) 呼吸不全: 上気道狭窄や気管軟化症などの気管性呼吸困難や神経疾患に伴う中枢性呼吸障害、呼吸不全に対しては、気管切開や人工呼吸器使用が必要となる。
- 2) 重篤な知的障害等に伴う摂食障害、嚥下障害: 経管栄養 (経鼻、胃瘻) や中心静脈栄養などの非経口的栄養摂取を要する。
- 3) 先天性心疾患: 抗凝固剤を含む薬物療法を行うため、併用禁止薬や食べ物があり、鼻出血なども止ましくいことがある。経皮酸素飽和度が低いため在宅酸素療法が必要となることもある。
- 4) 難治性てんかん: 抗てんかん薬などの薬物療法を行うため、併用禁止薬がある。てんかん発作が強く酸素飽和度も低くなることもあるためモニターや酸素治療を要することもある。
- 5) 先天性尿路異常等に伴う腎不全: 透析療法や血浄透析など定期的な通院が必要となる。
- 6) 運動器の進行性の機能低下: 歩行困難や寝たきりの場合、パキや歩行器の作成など補助的な移動手段が必要となる。褥瘡などが生じる場合は、矯正手術など外科的治療が行われる。

### (2) 上気道閉塞

- 1) 顔面正中の低形成に伴う上気道閉塞 (クルーズン症候群、アペール症候群、ファイブナー症候群、アントレ ビスチア-症候群など)
- ① 特徴  
顔面正中の低形成のため、後鼻孔や上咽頭腔が狭小し鼻呼吸が困難である。中耳の奇形や滲出性中耳炎を合併しやすい。眼窩が低形成で閉鎖しており、角膜が乾燥して失明になりやすい。治療としては、後鼻孔狭窄または閉鎖がある場合は、前開術を行った上で、経鼻エアウェイを導入する。または気管切開を行う。肺の低形成や気管狭窄などで呼吸器装着が必要になることもある。
- ② 感覚器に対する治療  
呼吸状態が落ちるかなど、なかなか聴力や視力の評価、治療につながりにくい。顔面正中低形成に伴う難聴は、耳介や外耳道、中耳の低形成を伴うことが多い。補聴器は有用であるが、耳介低形成や低位、外耳道の狭窄、さらに内耳中耳炎による反復する耳聾などがあるため、耳かけ

型が適用しにくいことがある。一方骨導補聴器は効果が表れやすいが、顔面正中低形成などがあると、顎位が大きすぎて一般的に入手できるヘッドバンドで固定することが困難となることもある。聴力障害は顔面正中光通に伴って生じることもあるため、顔面正中形成や前頭眼窩前準備術などを行うこともある。聴視などに対しては眼鏡を使用するが、耳介低位や顔面正中の低形成のため眼鏡耐性難化もあり眼鏡のフィッティングが重要となる。

### (3) 下顎低形成に伴う上気道狭窄 (トリーチャー-コリンズ症候群など)

- ① 特徴  
舌根低下や喉頭の奇形により嚥下や呼吸などの呼吸障害が生下時から認められる。治療として持続的陽圧換気法 (continuous positive airway pressure: CPAP) や気管内挿管が必要となるが、長期に必要となることが多く気管切開管理となることもある。呼吸障害があると哺乳も困難になるため、経管栄養や胃瘻の造設を行うこともある。
- ② 感覚器に対する治療  
難聴や聴力障害に対する対応 呼吸障害に対する治療が長期化する、なかなか聴力検査や聴力検査を行うことができないため、聴力障害や聴力障害の診断が遅れることがある。気管切開などの治療が落ち着いたところで、適切な評価を行い、補聴器の着用や眼鏡の着用を開始する。耳介低形成がある場合は骨導補聴器を使用し、効果は高い。聴視などに対しては眼鏡を装着するが、眼鏡耐性が狭小であり眼鏡のつるを耳介にかけることもできないためヘッドバンドで固定する。

### (4) 中枢神経障害 (染色体異常、神経筋疾患、先天性ウイルス感染、症候群、胎児期の異常、未熟児出生などによる知的・運動発達遅滞)

- ① 特徴  
運動障害: 顔面や座位の保持などもかなり遅れ、足底の触覚過敏などから足の裏を床につけることができず、つかまり立ちや歩行も困難である。手振の動きもぎこちなく、物をつかむことができないこともある。  
嚥下障害: 咽頭腔の協調運動障害により嚥下困難、経口摂取困難、誤嚥などが認められる。筋緊張が強いと誤嚥性肺炎を起こしやすい。経管栄養や胃瘻による栄養を行い、顔面の吸引が必要となる場合は気管切開なども考慮する。  
呼吸障害: 嚥下障害に伴う呼吸障害がみられることもある。  
知的障害: 音や光刺激に反応がない場合もあり、眼だけ動いたりじっと動きを止めたりすることもある。また、音や光刺激を来しむ様子のみならぬこともあれば、玩具を耳に当てたり、眼に当てたりすることもある。  
排泄障害、腎障害: 膀胱逆流などに伴い水腎症や腎不全を起こすことがある。  
けいれんやてんかんを伴っていることもある。
- ② 感覚器に対する治療

138

139

補聴器や眼鏡は児の状態に応じて着用を開始する。視覚や聴覚からの刺激は児の発達やコミュニケーションに大切である。補聴器着用で十分に音が聴取できない場合は人工内耳挿込み術を行う。しかし、例えば進行性の疾患（ミトコンドリア脳筋症など）などでは病勢の把握に定期的な脳波検査やMRIが必要となることもある。人工内耳が留置されていると両側全体が画像欠損してしまい、必要な情報が得られなくなることもあるため注意が必要である。聴覚情報が得られることを優先すべきか、中枢神経系の病勢を画像で定期的に追っていくことが優先すべきかは、主として診ている神経内科医と耳鼻咽喉科医、家族や本人の希望などを元に話し合いが必要である。

#### おわりに

原疾患や合併症によっては心臓機能の低下や呼吸不全、消化管機能不全、難治性痙攣などの中枢神経障害、腎不全等より生命の危険を生じることがある。専門の施設での診断、治療、経過観察が大切である。

140

## 視覚聴覚二重障害を有する患者の診療体制の現状と課題

### 1. はじめに

視覚聴覚二重障害が視覚、聴覚における単線の障害とは異なる固有の困難を持つであろうことは容易に理解できるが、その評価と対策が年齢毎に系統的になされているかという点と十分といわざるを得ない。系統的になされることは誰でもアクセスできる条件と環境が整っていることをいう。理想的には遺伝的背景を有する患者、先天要因を原因とする患者、および後天性の疾患に対してそれぞれ症候群ごとに細かい診断とフォローのガイドラインがあるのが望ましいが、それはまだ不十分であり小児の発達遅滞診断においても日本では確立されたものなく経験に基づいて行われている<sup>[1]</sup>。海外ではアメリカ神経学会推奨の発達遅れの診断ガイドライン<sup>[2]</sup>があるが、近年遺伝学的検査の進歩は著しく、マイクロアレイ法や次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝子解析により、身体所見や検査所見だけでは診断が困難な疾患が判明する際になってきている。当センターでは遺伝診療科との連携により背景に遺伝性が疑われる症例の場合、全エクソーム解析検査を行い、約3割の症例で診断の絞り込みを行っている。症候学的診断が重要なはいずれでもないが、限界もあり、神経放射線診断とあわせ網羅的遺伝子診断の重要性は今後も増すと考えられる。

当センターにおける視覚聴覚二重障害の診断 フォロー体制がどのようになっているかを提示し、現状における課題を抽出してみる。

### 2. 神経内科（小児神経科）で視覚聴覚二重障害をみるということ

当然ながら神経内科（小児神経科）に視覚、聴覚における単線の機能不全を主訴に受診する患者はいないし、合併症のない視覚聴覚二重障害も初診で診る機会は少ない。受診理由の大半は視覚、聴覚における機能不全の有無に関わらず、発達遅滞（精神および運動）、てんかん、不随動、発達障害一般の患者である。その他小児神経科領域で診ている患者は①のように多岐に渡る。

診断のポイント

・病歴（特に発達歴と発育歴）、診察から知的発達、運動発達の遅れ、停滞、退行を見逃さないようにする。

・発達遅滞を認めた場合、可能な検査を行い、治療可能な疾患を考慮して、症状によっては専門医に遠慮なく紹介する。

ということになる<sup>[3]</sup>。

病歴では発達歴を聞き、遅れの生じた時期や、症状の変化の経過を聞く。微細な微徴であっても母親の感じる違和感や正しいことが多く精査すべきである。また家族歴で近親婚の有無や、同様の症状や神経症状を示す血縁がいないか聴取する。周産期歴では仮死や呼吸障害、低血糖の有無、また母親に感染徴候が無かったかを聴取する。

141

発達遅滞の診断アルゴリズムを<sup>図2</sup>に示した<sup>[4]</sup>。この中に視覚聴覚は重要なポイントとして挙げられている。特に乳児期視覚聴覚障害の診断は困難な場合が多いが、生後2か月で（遅くとも3か月で）遠視が明らかでなければ視覚系の問題を、また同様に0-3か月で音源定位や音による行動抑制が起こらなければ聴覚系の問題を示唆するものとして精査が必要である。その際にも発達全般の評価が重要な点はないまでもない。乳児期後期までの言語発達に遅れが疑われる場合、聴力評価は必須である。様々な疾患が発達の遅れの原因となるが、検査に際して遅れている機能を過大な運動・微細な運動、社会性、言語（初期のcooingまで含めて）に分けて考えると良い。

身体所見では特徴的顔貌、頭頸部や四肢の小奇形、眼科的所見、大顎や小顎（無症状の家族性もある）に注意。肝脾腫、心臓や腎臓・泌尿器系の他の合併症、皮膚（白癩やカプフェオレ斑、血管腫）、骨格異常などの全身所見が重要である。

神経学的所見としては、脳神経所見、筋力・筋緊張、腱反射、病的反射、協運動、歩行様式などから病巣を推測する。全体的な発達が遅れて低緊張である場合は大脳・脳幹（特にlocomotionが遅れ、睡眠覚醒リズムや睡眠構造に異常があり、夜泣きが過剰等の場合は脳幹コリン作動系、セロトニン作動系、ノルアドレナリン作動系の異常を示唆）に機能的異常がある場合が多い。けいれんを伴う場合は、けいれんの発症時期や様式、頻度を聴取し症候群診断する。

#### 3. 当センターにおける体制

当センターの機能としては①全国より専門診療科へいわゆる“難病”、“難治症例”、“セカンドオピニオン”といった高度な医療や診断を求めて小児科少疾患が集約される、②地域からの紹介についても幅広く受け入れを行っている、③救急外来については24時間365日体制で1次から3次医療まで提供していることが特徴として挙げられる（<sup>図2</sup>）。その中で診断に際しては、で述べたような神経診断学に従った絞り込みと並行して神経放射線画像と遺伝学的検査を必要に応じて行う。<sup>図2</sup>に示したような流れで他科と連携して行っている。鑑別に困る時は特徴的な所見をキーワード入りで疾患を検索できる OMIM (online MIM)などの疾患データベースを利用するのも良い。全エクソーム解析では遺伝子の重複や組み換え、イントロン領域の変異、インプリンティング異常、トリプレットリピートなどは解らないので注意が必要である。いずれにしても主訴で診られる患者の全体像の中で「診断」は治療とケア、支援の始まりである。根本的な治療法がない疾患の方が、まだはるかに多いが、治らないが故に何が出来るかという課題も神経発達に関わるものの重要なミッションである。

#### 4. 今後の課題

- ①神経症候学からのさらなる精緻化
- ②神経症候学・神経画像・遺伝子診断からなる診断スキルの向上
- ③当センターにおける視覚聴覚二重障害の発症と治療・ケアの共有化
- ④医療のみならず教育・就労・福祉まで視野に入れたフォローの組織化
- ⑤これらの広域、患者家族会活動の支援

142

以上が検討すべき課題として挙げられる。

#### 文献

1. 期谷洋之、久保田雅也、発達遅滞【小児科診療ガイドライン第3版】6、神経症候学 総合医学社 東京 2016
2. Shevell M, Ashwal S, Donley D et al. Practice parameter: Evaluation of the child with global developmental delay. Neurology 2003;60:367-380.
3. 寺嶋 宙、1歳代までに気づかれる知的発達の異常。小児科診療、診断と治療社 東京 2017 80:285-288.

143

表1 小児神経学の関わる領域

- 1 先天異常症候群
- 2 1例症発症者
- 3 先天性聴覚失聴
- 4 1例症発症者
- 5 1例症発症者
- 6 1例症発症者
- 7 1例症発症者
- 8 自閉症発症者
- 9 1例症発症者
- 10 1例症発症者
- 11 1例症発症者
- 12 1例症発症者
- 13 てんかんなどの発症者
- 14 1例症発症者
- 15 1例症発症者
- 16 1例症発症者
- 17 1例症発症者
- 18 1例症発症者

表1 発達性聴覚障害アセスメント (Hessell et al.: Neurology 60: 2017-2020, 2008 より引用)  
改変

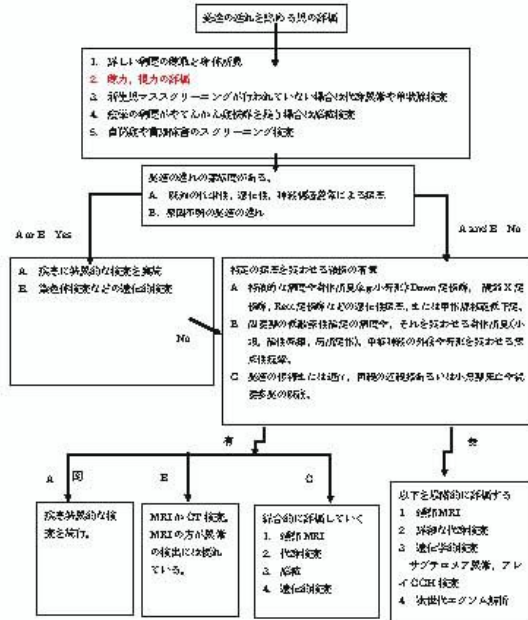


表2 国立成育医療研究センター神経内科における患者受診体制 (保護者都合を考慮する場合)



言う子どもにも関わるときに大切にしたいこと

子どもたちが抱える困難性

- (1) 情報を得ることの難しさ  
私たちがほとんどは情報を得る機会が得ていません。しかも、何となく言葉に飛び込んでくる大衆メディアの情報は正確な情報と必ずしも一致していません。言う子どもたちは、その大部分が得られません。言う子どもたちが得られる情報は、正確であるか、得る機会と得る機会が得られる範囲にある不明確な情報に限られます。  
また、これらの情報は、一度に得られる情報が得られず、複数の情報の同時提供が困難なため、情報収集の困難性・困難性、合併症の発生に多大な困難さを伴っています。
- (2) 認知の難しさ  
子どもは、乳幼児期から発音の発達と共に、声と聞き、やりとりをし、感情の反応をしていく中で、世界を知り、さまざまな知識を蓄えていきますが、言う子どもたちは、全く先が失われた、あるいはほとんど知らない世界の中で、認知を蓄えていくことに困難さがあります。  
人々に必要なこと、ひとつの機会を待つまでに膨大な時間がかかり多くの時間が必要とされます。
- (3) コミュニケーションをとることの難しさ  
見る、聞くことに困難さがあるため、会話を、手話、筆字などのコミュニケーション手段を待つことに難しさがあります。特に、コミュニケーション手段を待つ以上で、言うようになった場合と違い、言葉の子どもたちが、身体サイン、表情など、人のコミュニケーション手段を待つままでは、系統的な機会と多くの時間が必要とします。  
日本の地方の狭い道の中で、相手の伝えようとしていることを受け止めること、自分の思いを伝えること、そして、互方向的コミュニケーションをとるまでには、見過ごされた膨大な機会と時間とを要します。
- (4) 移動することの難しさ  
空間を移動すること、安全に人で行きない時に、行き先に行くことの難しさがあります。

言う子どもにも関わるときに大切にしたいこと

- (1) 人間関係をつくり、心身の安定を図ること  
言葉、先も届かない、届きにくい世界の中にある言う子どもたちにとって、人の存在こそが外の世界に接する窓口です。まずは、安心できる関係づくりが大切です。 縁に繋がることからはじめましょう。  
そして、関係的に子どもたちの感情を受け止め、感情を伝え、「楽しい」「嬉しい」といった感情を共有していきましょう。
- (2) 関係の構築を積み上げていくこと



視覚と聴覚からの情報が入らない、入りにく中で、得られる情報が限られ、また絶対的な聴覚の差しがあります。当たり前のこと、当たり前のことであることが分からない、誤りや持っていることが多いです。

そのため、無意識のうちに身体動作を繰り返してことごとく大抵していきましょう。体験してはじめて、周囲で起きていることが理解できます。

(3) 子どもの体音の状態に応じた方法で情報を提供すること

視覚と聴覚の状態に応じて、触覚や嗅覚を併用するなどわかる方法で、必要な情報をわかりやすく伝えていくことが大切です。そして、物事の因果関係の理解が深まれば、行動の切り替えが納得しやすいように、「どうしてそうするのか」の理由も伝えるようにしましょう。

表兄妹の言う子どもの子ももちろん、サインや動作によるコミュニケーションがまだ難しい子どもたちがかなりの割合を占めています。その子どもたちにもわかる方法での場を考えていきましょう。

たとえば、次のような方法があります。

- 1) ネームサインの活用
 

自分の好きな名前や動物のイラストを決めて、必ずそれを使って子どもに名乗ることが大切です。誰が来たのか、決定できる情報を提供しましょう。靴を脱いだり着たり（たとえば、クオールのアームバンド、ヒースの履物、ふくみおの履物、色鮮やかなエプロンなど）を身につけて、お別れできるように心がけましょう。決まった動作や音が人が話しかけようとして、いつも同じようにしましょう。そして、それ以外の何もないのかわからないので、それに素直なことをきちんと伝え、そばに誰かいる状態であることを伝えましょう。
- 2) オブジェクトキューやスケジュールボードの活用
 

共通して使われて、おいておくために、次の場所や行く場所をあらかじめ書き留めましょう。場所の順番、目的の共通して、その場所を通過する物（オブジェクトキュー）やスケジュールボードを併用します。オブジェクトキューは、子どもにとって、場所をイメージしやすい物を使用しましょう。
- 3) 場所の読み取りと読み取りを明確に、なるべく場所の共通点に合わせるようにすること
 

一つは読み取り、一つは読み取ったものがわかりにくいので、それが明確に分かるように、はっきりした共通点を決めて子どもに伝えましょう。特に場所の共通点とすることは、場所の読み取りの読み取り。特に読み取ったことと共通点があります。

そして、なるべく場所の共通点に合わせるようにしましょう。自分だけで決断が分かるとは、どんな小さなことでも場所、読み取った読み取りまで、速く場所を読み取るようにしていきましょう。その時に、「何や」「やりにくい」も通じやすいので、それがコミュニケーションの糸口にもなります。
- 4) 子どもによって「意味のある」興味のあることから始めること

視覚と聴覚からの限られた情報と経験の両方の不足から、興味関心も限られてきます。その興味関心を積極的に学習につなげていきましょう。子どもたちが、意欲をもって学習に取り組めるようにしていくことが大切のことです。

**聴覚障害二重障害児におけるコミュニケーション法と支援について**

【お小国における聴覚障害二重障害児の現状 - 実態の把握】

1. 聴覚障害二重障害児の現状 - 実態の把握について

お小国における聴覚障害二重障害児の現状 - 実態については、公的統計では全国特別支援学校調査（1,025校 1,029年度 12年）で315名（80.8%）が登録されていると報告されています。さらに、全国聴覚障害児センターおよび聴覚障害児支援センター等（4,349事業所、2020年、調査実施）では211名（23%）が登録されていると報告されており、両者を合わせると約526名になります。

これらの現状で、国公立や私立の特別支援学校には、聴覚障害児センターなどの併設施設（0-142名）が特別支援学校等設置施設（0-7名）より登録が多く、7歳以降は設置施設（0-30名）が多いといえます。そこで、以下で、特別支援学校に在籍する聴覚障害二重障害児の現状を把握し、コミュニケーション支援の在り方について検討します。

2. 聴覚障害児の現状

回答者315名の聴覚障害児については、聴覚が56%、ろうが18%、23%が68.7%、全音が26.7%であり、聴覚と23%がそれを超半数を占めていることがわかります。つまり、全音、ろうの順で低下しました。聴覚障害と聴覚障害の割合については、23%・聴覚が48.8%、全音・聴覚が14.9%と報告され、1重障害による聴覚障害の割合は64.7%と過半数を占めることがわかります。さらに、23%・ろうは5.4%、全音・全ろうは2.9%と報告されています。

また、在籍する特別支援学校の特別支援学校については、聴覚障害二重障害児は、主に聴覚障害の特別支援学校に77.9%、主に聴覚障害の特別支援学校に13.9%が在籍し、その他の特別、または併設不自由特別支援学校に7.9%が在籍していることがわかりました。

3. 現在の聴覚支援の現状

現状の時点で、障害について、何らかの聴覚支援法を使用している児は、1重障害63.4%、人工内耳5.4%、FM1重障害4.7%でした。一方で、これらの聴覚に付する聴覚具も、現在使用していないという児は、36.3%と多数を占めました。また、聴覚支援の聴覚具については、聴覚が26.3%と最も多く、よく使用していない児が58.1%と過半数を占めました。聴覚障害のろう・聴覚障害の全音と聴覚障害児は、聴覚が28%、28.7%ですが、聴覚支援法が利用できない児とも考えられます。そこで、聴覚支援の未使用児から聴覚支援法を併用する聴覚障害児の16.3%、聴覚障害児の31.4%が聴覚支援法の必要性が認められました。

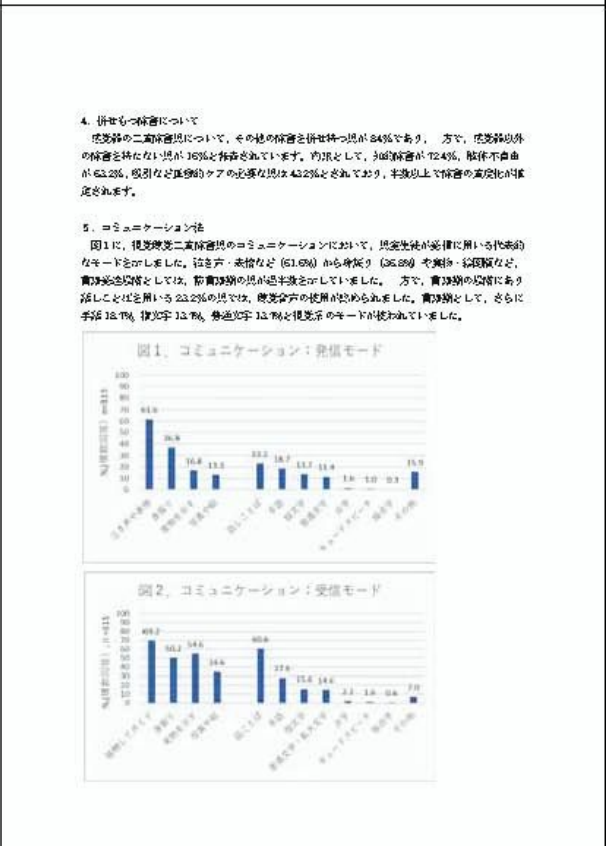


図2に、教師が児童生徒とのコミュニケーションに用い、理解など受信のモードを示します。図1の発信法にはほぼ対応しています。児童生徒に直接、触れてガイドするという手法が69.2%と過半数を占め、実物を示す54.6%と、前言語期のモードでの理解の状況と示唆されます。

言語期のコミュニケーションモードとして、話ことばによる理解は00%で、手話・指文字の視覚系コミュニケーションは順に27.6%、15.6%で認められました。理解については、前言語期の受信法と、言語期の受信法に双極化している状況が推測されました。

【視覚聴覚二重障害児のコミュニケーション法】  
視覚聴覚二重障害児の発達および障害状況を踏まえて、コミュニケーションと言語獲得に関する支援指導課題の設定については、感覚器の障害状況の組合せ、さらに併せ持つ障害により多様になります。以下に主要な視点を示します。

- 1) 視覚聴覚二重障害児で、弱視・軽聴が過半数を占め、聴覚では補聴器や人工内耳により音声と聴覚の活用を促します。視覚障害については、視線、状、顔容などの適応を検討し、限られた視野で手話・ジェスチャーや、大きめの文字などを使い、保育する感覚を最大に活用します。
- 2) 視覚聴覚二重障害児に知的障害を併せ持つ児が72.4%と多く、感覚器の障害程度に関わらず、基本的な外界認識・他者認識の形成を配慮したコミュニケーション関係の基盤づくりを重視することが重要になります。全育ろう児では、乳幼児初期に、歩行・睡眠・摂食・排泄・身辺自立など基本的な生活動作・習慣の形成を進めます。養育時には、直接、触れ合い、身振りや実物などの前言語的手段を用いて、人との交着・交流を促しめる関係をつくります。歩行・動作・接触等は、環境や事柄、人との関係把握に重要であり、大人が積極的に介入して自由な活動を促します。
- 3) 一方で、感覚障害の他には重複する障害をもたない児童生徒は14%に達し、聴覚音声・手話・点字等コミュニケーション法への移行により、書記リテラシー獲得に向けた一貫した教育指導により、発達の可能性を追及することが重要であり、個に応じた適切な選択が必要とされます。

言語シンボルの獲得やコミュニケーション法の形成には、先に発達した感覚障害の活用指導が必要で、ろう児や盲ろう児の言語獲得では、実物等の認知から、抽象化するオブジェクトキューや身振りサイン、さらに手話へと、段階的に高次のコミュニケーション法を形成します。盲・聾児では、補聴器による聴覚音声の活用を支援します。補聴や視覚活用ができない場合には、年少時期に点字筆記や指文字などへ移行するよう指導を行います。

- 4) 言語獲得によって、小児の思考・記憶・認知など高次の活動が形成されます。そこでコミュニケーション場面では体験や実物を題材に概念を形成し、サイン等と対応させて生活場面で読解を獲得等の習得を図ります。視覚障害教育等の特別支援教育で習得された教育手法を用いて、文・談話・書記言語へと体系的に言語獲得を進めます。
- 5) 初期コミュニケーション行動の支援の基本的姿勢：先天性の盲ろう児や全盲ろう児、他障害を重複する児の認知コミュニケーション発達の支援では、まず、大人と子どもが一体となって活動をする段階（a co-active stage）から、大人が子供の構に並んで、活動を共にする段階（the co-operative stage）、さらに、子供が一人で活動をする（the reactive stage）段階へ、徐々に発達を支援し、自立的な行動を形成し、活動の動機付けと幼児の有する外界への興味と学習力を育成する、基本的姿勢が重要と指摘されています。
- 6) 視覚聴覚二重障害児の教育支援に関わる専門性の向上に向けた教員の研修課題の重要性が示唆されます。

**視覚聴覚二重障害の診療における環境整備**

視覚聴覚二重障害を持つ患者さんにとって、初めての環境でその状況を理解するためには、視覚障害・聴覚障害単独の障害を持つ方と比べて格段に困難が伴う。医療機関を受診された時、診療の流れ、検査の内容、検査結果・今後の方針についての説明を行わなくてはならないが、それぞれの患者さんの視覚聴覚障害の程度に合わせたコミュニケーション手法で、説明内容を理解していることを確認しながら進めていくことが必要である。また、診療時には体に触れることになり、ときに苦痛を伴う検査、処置を行う可能性があるため、安心して医療行為を受けてもらうための特別な配慮が必要である。

**視覚聴覚二重障害児等とのコミュニケーション**

- 1) 基本的姿勢、環境整備
  - ・診療に十分な時間をとる。
  - ・見えにくいこと、聞こえにくいことを医療者が理解し、医療者側のペースでなく、本人のペースを考えた診療を行う。
  - ・介助者に話しかけるのではなく、患者本人に話しかける
  - ・本人が安心できる環境を作る（まぶしすぎない、暗すぎない、静か、適度な室温）。
  - ・乳幼児期においては一緒にいて安心できる大人や安心できる場所があることが重要であるので、毎回同じ医療者が担当することが望ましい。視覚・聴覚以外の感覚を用いて、人を判別していることもあり、いつもと同じ医療者であることが個別できるような服装や持ち物を身に着ける（同じ肌触りの服、マスクなど）。
- 2) コミュニケーション、インフォームドコンセント
 

それぞれの患者さんの視覚聴覚障害の程度に応じたコミュニケーション手段をもちいて説明を行う。

  - ・優しく触れる。早い動きを避ける。
  - ・大きな声で、ゆっくり話す。
  - ・短い文章の手のひら書きで内容を伝える。
  - ・手話、指文字で表した後、再度ゆっくり確認する
  - ・明瞭な状態に留意し、見やすい適度な明るさとなるように明るくしたり、カーテンで遮光したいなどの配慮を行う。
  - ・できるだけ、対面で話すようにするとともに、注目していることを確認する。
  - ・視野の範囲内におさまるように手話を表出する
  - ・手話では、手数を少なめにし、区切りがわかりやすいように表現する。

- ・写真や絵、言葉カードなどを利用して、自分のペースで見れるようにする。壁に貼るとみにくいので、本人が手に取って見えるようにする。
- ・目によって見え方・焦点などが変わる場合もあるため、見えているかどうか確認しながら診療を行う。
- ・文字の大きさや色遣いについては、見えやすさ（見えにくさ）を本人と確認する
- ・どうすればコミュニケーションしやすいか（見えやすいか）を本人と確認する。

**安心して診療、検査、治療を受けてもらうために**

- ・順番が来たとき扉を叩いて知らせる
- ・検査や診療の流れや、移動の際にはカードを提示したり、診療で使う器具の実物を触らせるなど、見通しが持てるようにする。
- ・検査や処置の内容を理解しているか確認しながら進める（幼児・小児の場合、保護者だけでなく本人も理解しているかを確認しながら進める）。
- ・できるだけ、苦痛の少ない方法で検査・処置を行う（ベッドに拘束しなくてもできる処置はできるだけ椅子で行うなど）
- ・通訳介助員が診療、検査、処置時にも同行できるように配慮する。
- ・診療の開始や内容、終わりがわかるサインを作る（扉を2回たたき一括わり、など。家庭、療育機関、視覚特別支援学校や聴覚特別支援学校で慣れているサインがあればそれを用いる）

視覚聴覚二重障害児が抱える日常生活での課題と合理的配慮

合理的配慮とは？

そもそも合理的配慮とは、どういふことでしょうか？

合理的配慮 (reasonable accommodation) は、元々は1970年代に米国にて宗教差別に對し出てきた概念ですが、後々に障害を理由とした差別を禁止する法律の中でも用いられるようになり、米国から世界へと普及していきました。国連では障害者政策の中で、2001年12月に障害者権利条約の特別委員会が設置され、2006年12月の国連総会で障害者権利条約が採択されました。その権利条約の中に合理的配慮という言葉が出てきます。日本政府は2007年に署名し、これを受けて2013年12月障害者基本法や障害者差別解消法が成立する運びとなりました。内閣府のホームページにも整備されていますが、障害の有無に関わらず誰もが理解し合せて、その入しさを認めながら共に生きる社会(共生社会)の実現のために、合理的配慮が必要となります。障害がある人にとって、社会の中にある障壁となっているものに対して、何らかの対応が必要となつていふと思が伝えられたときに必要とされる対応が重ならない範囲で行うことが、障害者差別解消法の中で求められています。

(1) 合理的配慮の定義

1) 障害者権利条約の中で定義されている「合理的配慮」

① 障害者権利条約第2条

2006年に国連で採択された障害者権利条約の中の第2条に合理的配慮の定義の記載があります。以下引用します。

「合理的配慮」とは、障害者が他の者との平等を基礎として全ての人権及び基本的自由を享有し、又は行使することを確保するための必要かつ適応的な変更及び調整であつて、特定の場において必要とされるものであり、かつ均衡を失した又は過度の負担を課さないものをいう。」

② 障害者権利条約の中に登場する合理的配慮

定義は前述したように第2条にありますが、他に6箇所で合理的配慮という言葉が登場しています。以下、権利条約からの抜粋を示します。

a) 第2条 「定義」

「障害に基づく差別」とは障害に基づくあらゆる差別、排除又は制限であつて、政治的、経済的、社会的、文化的、市民的その他のあらゆる分野において、他の者との平等を基礎として全ての人権及び基本的自由を制限し、享有し、又は行使することを害し、又は妨げる目的又は効果を生ずるものをいう。障害に基づく差別には、あらゆる形態の差別(合理的配慮の否定を含む。)を含む。

b) 第5条3「平等及び無差別」

166

締結国は、平等を促進し、及び差別を撤廃することを目的として、合理的配慮が提供されることを確保するための全ての適当な措置をとる。

e) 第14条2「身体上の自由及び安全」

締結国は、障害者がいづれの手段を通じて自由を奪われた場合であっても、当該障害者が、他の者との平等を基礎として国際人権法による保障を受ける権利を有すること並びにこの条約の目的及び原則に従って取り扱われること(合理的配慮の提供によるものを含む。)を確保する。

d) 第24条2 (e)「教育」

締結国は、1の権利【教育についての障害者の権利】の実現にあたり、次のことを確保する。

(e) 個人に必要とされる合理的配慮が提供されること。

e) 第2条6「教育」

締結国は、障害者が、差別なしに、かつ、他の者との平等を基礎として、一般的な高等教育、職業訓練、成人教育及び障害者学習を享受することができることを確保する。このため、締結国は、合理的配慮が障害者に提供されることを確保する。

f) 第27条1 (i)「労働及び雇用」

締結国は、障害者が他の者との平等を基礎として労働についての権利を有することを認める。この権利には、障害者に対して開放され、障害者を包摂し、及び障害者にとって利用しやすい労働市場及び労働環境において、障害者が自由に選択し、又は承諾する労働によって生涯を立てる機会を有する権利を含む。締結国は、特に次のことのための適当な措置(立法によるものを含む。)をとることにより、労働についての障害者(雇用の過程で障害を有することになった者を含む。)の権利が実現されることを保障し、及び促進する。

(i) 職場において合理的配慮が障害者に提供されることを確保すること。

2) 本邦における障害者差別解消法にみられる合理的配慮

2016年に11月に内閣府から障害者指針担当から「障害者差別解消法【合理的配慮の提供等事例集】」が公表されております。その中で、聴覚障害や視覚障害、盲ろう等、障害ごとに具体的な合理的配慮について記されております。それぞれ生活場の中の行政、教育、雇用就業、災害等、その他と項目ごとに具体的な事例を出し合理的配慮として対応を示しています。

盲ろうの項目では具体的に以下のような事例が載せられています。(一部抜粋)

- 1. 飲食店に入った時に空席の有無がわからず店員の声が聞こえ取れなくて困った状況の時に、店員がそばまで行って手の平にO(空席あり)かX(空席が無い)を指で書いてお知らせし、空席がある場合には座席まで案内を行った。

167

- 2. 大学入試の小論文や面接の際に介助者の同席や試験時間の延長やパソコン使用許可の配慮を行った。
  - 3. 夜になると移動困難が増すため会議が夕方までには終了するように開催時間を変更した。
  - 4. 難聴のため筆談依頼があったが、発視もあって見えにくいので、太いペンで大きな字での筆談を行った。
  - 5. 会議に出席したが事前の配布資料がなく当日も点字化した資料が長く時間であったが休憩時間がなかったという件については、事前に資料配布を行い、当日は資料の概要を点字化して配布し休憩も適宜挟むことで対応した。
- 他にも、内閣府ホームページでは、盲ろうの合理的配慮の提供例として、以下のような項目が挙げられています。
- ・障害の程度(全盲ろう、全盲難聴、弱視ろう、弱視難聴)に即じたコミュニケーション方法を確認して用いる。
  - ・手のひらにO、X、文字などを書いて周囲の状況伝える。
  - ・線型等を用いて視覚によって把握できるようにする。

(2) 視覚聴覚二重障害児が抱える日常生活における課題と合理的配慮

視覚聴覚二重障害の場合、視覚障害・聴覚障害各々の障害の程度と組み合わせや、また各々の障害の発症時期によっても状況は異なります。小児専門病院を受診する児の中には、生下時より視覚と聴覚の障害を併せもつ児も少なくありません。視覚聴覚二重障害の場合、特に情報収集、コミュニケーション、移動に大きな困難を伴うことが知られています。中でも生下時より視覚聴覚二重障害の場合には、そもそもコミュニケーション手段としての言葉の獲得に大きな壁があります。

1) コミュニケーション手段の獲得

特に生下時から障害がある場合には、全く言葉が入っていない状況ですので、コミュニケーション手段の獲得が最初の大きな課題となります。盲ろうの場合、触覚を利用した触手話等の手段がありますが、視覚聴覚二重障害であっても、各々の障害程度によって、活かせる感覚もあり、ある程度音声の理解があり視覚的な情報で補償していたり、視覚意で手話や指文字、絵カード等でコミュニケーションを取れるようになつたりと個々の児によっても異なります。聴覚障害に対しては、最近では補聴器の進歩の他に、両側90dB以上で補聴器の効果が十分でない難聴児に対して十分に適応を検討した上で1歳以上体重9kg以上の児に対して人工内耳の手術を行えるようになり、重い難聴であっても、以前に比べ音声言語を獲得し十分に音声言語でコミュニケーションを取れる児も増えてきています。教育の場も、各々の障害の程度により盲学校、聾学校、特別支援学校、支援級、普通学校と聴覚学級等の併用等、児の状況に応じて様々です。難聴児の場合、誘音等の視覚的情報で聴取不十分な部分を補償し情報を収集していることが多くみられますが、聴覚

168

障害の他に視覚障害がある場合には誘音や筆談等にも困難を伴うことがあります。視覚障害を伴っている場合には、誘音したくても自分の視野の中に話者の唇が入らず読み取れないという状況が生じることがありますが、後々に視野の中に話者の唇が入るように自分で調整して誘音できるようになる児に遭遇することもあり、子ども達の遅しさを感ずることもあります。視野状態がある場合、正中部しか見えない、左半分は視野欠損等、児によって状況が異なり、事前にその状況を把握できる場合には、視覚情報提示の際には首振りして対応します。筆談する場合でも、内閣府のホームページにもあるように視聴等を使っている場合には、太めのペンで大きく記載する等の配慮が必要となりますし、最近ではパソコン等を活用することも増えているようです。拡大ルーペ等の補助器具を用いることも有効です。また教科書も、弱視児童のために拡大教科書(検定教科書の文字や図形を拡大等して複製し、回答として発行しているもの)の無償貸与も文部科学省が定めています。

2) 情報収集

私たちは五感を使って、周囲から情報を得ています。何気ない人の気配も感じています。視覚聴覚二重障害の場合、周囲とのコミュニケーションに困難を伴いだけでなく、私たちが何気なく感じている周囲の気配に気づきにくいということがあります。視覚聴覚二重障害で、障害程度や情報補償が行われることにより、教育の場が広がり、インクルーシブ教育が進み、障害があるお子さんが通常学級で学ぶことも多くなってきております。対応する教師や一緒に学ぶお友達にも理解が進まない、思わぬ障礙を生じてしまうことがあります。例えば、仮に一個難聴で対耳側は難聴である場合であっても、静かな部屋で正面から明瞭に話してもらった言葉は両耳難聴の児と変わらず聴取可能ですが聴音下での聴取は困難となりやすく、また音源の位置を同じくらい見ても、休み時間等賑やかな時に急に声をかけられても気づかず、友人から無視された等話を受け、本人もストレスを感じる状況におかされてしまうことがあります。視覚も聴覚も障害がある場合、お子さんの障害の程度に合わせて視覚と聴覚の情報を配慮して提供することが必要で、音声のみで視覚情報の提示がなく不意に言われた内容が聴取できずに困ったり、必要な情報が聴取できていなかったことに気づかず、その後に大きな問題に発展してしまつたりということがあります。このことは、学生時代は配慮された学校で通つて就職して社会に出た時に初めて気づいたという方も少なくないようです。他に、視覚情報が大きな助けになっている児でも、視覚障害を伴っている場合、小さな文字等の不適切な視覚的情報提示のみであれば、情報を十分に把握できないこともあるでしょう。盲学校を卒業し就職した際に「何かわからないことがあったら、私に聞いてください。」と言ってくれた方が、他の方と全く同じ目の同じ制服で背中を向けて仕事されており、後でどの方か聞いていいのかわからなくて困つたという方もいました。まだまだ職場でも合理的配慮がなされていないと感じる事例です。目立つように違う色の服を着る等、視覚障害がある方を受け入れるのであれば、配慮が必要ですが、また災害時等、周囲の人々が騒がしくなり、人々が目にする言葉や緊迫した気配等から重大なことが起っていると知らずには、視覚聴覚二重障害者が

169

ある場合、特に困難となります。通学の際に、急に事故等で電車が止まってしまった時、障害が無くても情報収集や対応に困ることがありますが、障害がある場合には情報より入りやすくパニックになる場合もあります。このような事態に備えるために、とっさに必要となる文章「耳が聞こえないので筆談してください。」「目も見えにくいので、大きく書いてください。」等のカードを用意して携帯し、駅員等にすぐに提示できるようにしておくのも必要な備えかもしれません。

### 3) 移動

視覚聴覚二重障害児の中には、視野障害も含んでいて、例えば左側の視野欠損がある場合に、段差がある場所や左足だけ踏み外す等、日常生活に危険を生じていることもあります。このような場合、移動に介助者や杖等補助器具が必要となります。また信号が無い環状歩道を渡らないといけない時には、特に大きな危険を生じます。障害が無い場合には、車のエンジン音等から、車がどの方向から、どの程度の勢いで近づいてきているか等の情報を収集し、今渡らない方がよい等と無意識に判断していますが、視覚聴覚二重障害児がある場合、目視での確認が困難なばかりか音の聴取からの情報把握も困難です。このような場合には介助者の存在が重要で、比較的歩行者の利用が多い時間を把握して、他の歩行者と一緒に渡る等、自ら工夫している児もみられます。視覚障害が高度で杖を使用している場合、難聴で補聴器や人工内耳を見える状態で装着している場合には、周囲が気づく場合もありますが、視覚障害も聴覚障害も見えにくい障害であり、社会で共生する人々の理解と協力も大切です。

### 【参考文献】

- 1) 川島裕、熊野由里子、西倉実寿、星可良司：合理的配慮、有聲報、2016年
- 2) 九州弁護士会連合会、大分県弁護士会：合理的配慮義務の法的検討、現代人文社、2017年
- 3) 内閣府ホームページ [https://www8.cao.go.jp->sabakai\\_jedat](https://www8.cao.go.jp->sabakai_jedat)
- 4) 債英弘：盲ろう者の自立と社会参加、新幹社、2005年

160

## 成人への移行における課題と眼科的対応

二重障害児はさまざまな学校・施設に在籍していますが、いずれであっても成人するまでに身辺自立、職業的自立といった将来的な見通しをもつことが目標となります。

また、成長期が終わる視覚障害や聴覚障害の病状がほぼ固定したようであっても、医学的管理を継続していくことは重要です。

ここでは、(1)医療、(2)教育（生活訓練や職業訓練などを含む）、(3)福祉制度の活用 について述べてみます。

### (1)医療（眼科）

視力の発達は0～9歳ではほぼ完了します。つまり小学校低～中学年までは、視力の発達を促し安定させることが眼科的治療の目的となりますが、それ以降の年齢になると、視機能（視・視野）を維持すること、または低下していく視機能に対して生活の質を維持するためのケアを続けていくことが中心となり、これは成人以降も続きます。具体的には、病状によっては手術を行ったり、補正器具の変更や追加を検討します。障害の種類、コミュニケーション手段等はひとりひとり異なるので、個々の病状やニーズを見極め、それに応じた医療を提供します。

#### 1) 眼科への通院

視覚障害の起因となる疾患が治療困難であっても、白内障、白内障など、加齢とともに合併しやすくなる疾患もあります。これらは進行したり、手術適応となることもありますので、視力の成長が終わって成人したのちも、定期的な眼科検査と管理を受けることが重要です。また視覚障害の重症度・進行度を定期的に評価し、身体障害者手帳の交付・更新なども検討し、適切な福祉が受けられるようにします。

#### 2) 眼鏡

視覚障害者の医学的管理として、疾病そのものの管理のみでなく屈折矯正（眼鏡）も重要です。小児期は体の成長に伴い眼軸が延長する（眼球が大きくなる）ため、屈折度数も変化していきます。通常、1～2年おきに眼鏡の度数の見直しをします。成人すると屈折の度数は小さくなりますが、近視は一般に20代後半まで進行するといわれていますし、白内障を発生すると近視の度数が強くなることもあるため、数年おきに眼鏡の作り替えを検討します。

#### 3) 遠光眼鏡

視覚障害児は補聴器や拡大鏡、拡大読書器などの補助器具を就学前から学童期にかけて使い始めることが多いですが、それ以降になると遠光眼鏡を使うようになる児も出てきます。

図1は視覚特別支援学校高等部の生徒に対するアンケートの結果ですが、視力障害や視野障害のほかに日常的に困難を感じることとして、羞明（まぶしい）が多いことがわかります。二重障害者は必ずしも「まぶしい」ということをはっきり表現できないかもしれませんが、羞明を訴える視覚障害者が多いことを念頭に置いて、成人への移行に際しては遠光眼鏡の使用を検討してもいいでしょう。遠光眼鏡は特定の光波長をカットすることで眩しさを軽減するもので、目に優しい。

161

見やすい環境をつくることができます。ただし遠光レンズにはさまざまな色があり、ひとりひとりによって適切な色は異なりますし、室内か屋外かにより、また天候・季節によっても羞明の程度は異なります。可能であれば、複数のトライアルレンズを試すとよいでしょう。

#### 4) 視覚障害者が進行する場合

視覚障害が進行している場合、またはその可能性がある場合は、残存している視能を活用して、補正器具の追加や歩行訓練などを行い、生活の質が維持できることをめざします。たとえば白杖は、適切に使用することで安全の確保、歩行に必要な情報の収集、周囲への注意喚起になります。

#### 6) 医療費助成制度（1章 医療・療育の社会制度も参照）

二重障害の原因となる疾患の中には、小児慢性特定疾病や難病の指定を受けているものもあり、医療費の助成が受けられます。小児慢性特定疾病の対象は18歳までですが、申請により20歳まで延長されることもあります。

小児慢性特定疾病センター

<https://www.shouman.jp/>

難病情報センター

<http://www.nanbyou.or.jp/>

### (2)教育

成人するまでに、身辺自立、職業的自立といった目標を立て、生活訓練、職業訓練等を行います。身辺自立とは他者の支援なしに日常生活動作が可能になることです。自立した社会生活を営むことができるようにするには、職業的自立も必要です。

#### 1) 身辺自立

- ①食事：助けを借りずに食事できる、食欲を表現できる
  - ②排泄：助けを借りずにトイレ・排便・排便できる
  - ③衣服：衣服の着脱ができる
  - ④衛生：身体を自分で清潔にできる、髪髪を洗わない
  - ⑤睡眠：起床・就寝時刻が一定している
  - ⑥健康：診察や注射を嫌がらずに受ける、体調を表現できる
  - ⑦安全：一人で移動できる、階段の昇降ができる
- 健康維持と安全面での対策は、特に課題となりやすいです。

#### 2) 職業的自立

10代後半になってくると、将来の進路を見据えて、社会性の育成、作業能力の向上が重要となってきます。

視覚障害児は特に手の操作を必要とする場面や移動において困難が目立ちやすく、それが職業的自立を困難にしています。個別に移行支援計画をたてて進路指導の充実を図りますが、高等部卒業後の進路については親学・親労とも選択肢が限られることも多く、その開始が課題です。<特別支援学校高等部卒業者の進路>

・大学・短期大学の本科や通信教育制

162

- ・特別支援学校高等部専攻科、高等学校専攻科
- ・職業能力開発校、障害者職業能力開発校
- ・社会福祉施設（入所・通所）
- ・児童福祉施設、障害者支援施設、更生施設、授産施設、医療機関
- ・就労継続支援型施設

#### (3)福祉制度の活用

##### 1) 身体障害者手帳（1章 福祉・生活支援も参照）

重症障害がどれかひとつの障害で身体障害者手帳を取得し、他の障害が加わっても身体障害者手帳の更新を受けずにままになる人もいます。例えば視覚障害者用の補助具や日常生活用品の支給については視覚障害者の認定が条件ですから、確認しましょう。

##### 2) 障害基礎年金

障害の程度によっては成人後に障害基礎年金を受けることができます。20歳を過ぎたら国民年金の窓口や年金事務所が相談しましょう。

[https://www.nenkin.go.jp/faq/juikyuu/kokumen\\_kyufu/shougai\\_kiso/index.html](https://www.nenkin.go.jp/faq/juikyuu/kokumen_kyufu/shougai_kiso/index.html)

163



IV章 炭色と砂塵

168