

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）

Treacher Collins 症候群の診断と医療的ケアと社会的支援

平成 28 年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 加我 君孝

平成 29（2017）年 5 月

目 次

I. 総括研究報告書

Treacher Collins 症候群の診断と医療的ケアと社会的支援-----	1
加我君孝 (資料) 両側小耳症・外耳道閉鎖症 重症度分類・診療指針 (案)	

II. 分担研究報告

1. Treacher Collins 症候群に対する耳介形成術-----	3
朝戸裕貴	
2. Treacher Collins 症候群に伴う気道狭窄症状-----	4
守本倫子	
3. 埼玉県立小児医療センターの取り組み-----	6
浅沼 聡	
4. 千葉県こども病院での支援例について-----	7
仲野敦子	
5. 埼玉県立特別支援学校ろう学園における医療的ケアの現況と課題 ～Treacher Collins 症候群の気管切開カニューレ管理を中心として～-----	8
坂田英明	
6. Treacher Collins 症候群の社会的困難とその支援に関する調査について ～文献的研究～-----	10
加我牧子	

III. 研究成果の刊行に関する一覧表 -----	12
---------------------------	----

Treacher Collins 症候群の診断と医療的ケアと社会的支援

研究代表者：加我君孝 国立病院機構東京医療センター

研究要旨：平成28年度（初年度）は各研究者が Treacher Collins 症候群の乳幼児・小児患者にどのような医療を行っているか調査した。その結果、1) 気道狭窄のための気管切開を行い呼吸管理を行っている、2) 両側小耳症・外耳道閉鎖による両側伝音難聴のため、初め骨導補聴器のフィッティング、10歳前後に耳介・外耳道形成術の2つに分かれることがわかった。成人期に心理的問題を含め、どのような医療的課題があるかを平成29年度に調べることになった。

A. 研究目的

Treacher Collins 症候群の症例ではどのような医学的問題があり、現在実施されている医療について調査し、診断・治療の指針を作成する。

B. 研究方法

1) 気道狭窄とその診断と治療法、2) 小耳症・外耳道閉鎖の診断と治療方法を主たる2分野とし、その他に3) 咀嚼・嚥下障害、4) 顔面奇形についても現状を各研究分担者に報告を依頼し、これをデータベースとして診断と治療指針を作成する。

（倫理面への配慮）

平成28年6月8日東京医療センターの倫理審査委員会で承認された。

C. 研究結果

1) 気道狭窄に対して気管切開が行われており、6歳になって就学先の選択の困難に直面していることがわかった。

2) 両側小耳症・外耳道閉鎖に対して耳介形成が行われているが、外耳道形成が困難な症例が少なく、骨導補聴器の継続が必要な症例が多い。

3) 1)、2)の両方の医療が必要な症例も存在する。

D. 考察

1) 気道狭窄に対して気管切開が行われているが、術後の気道管理、発声・発語および就学に大きな課題があり、教育の支援が必要である。

2) 両側小耳症・外耳道閉鎖に耳介の形成は可能であるが外耳道形成が困難な症例が少なく、Baha、Bonebridgeの埋込手術を進展させる必要がある。

3) 教育と社会の支援が必要である。

E. 結論

1) 気道狭窄に対して気管切開が適応である。しかし言語発達以前の気管切開は発声・発語、就学の選択に課題を残す。

2) 両側小耳症・外耳道閉鎖に対して形成術に加え、埋込型骨導補聴器の手術の選択を拡げることがすすめられる。

F. 研究発表

加我君孝：小耳症・外耳道閉鎖症に対する外耳道形成術. JOHNS, 33(2):257-258, 2017. 2

両側小耳症・外耳道閉鎖症

重症度分類・診療指針（案）

【重症度分類】

1. 両側小耳症

Marx の分類

I	II	III	無耳
耳介構成成分がかなり識別できるもの。	耳介構成成分が一部残存するもの。	単なる皮膚の隆起にとどまるもの。	

朝戸・加我の分類

A. 耳垂型	B. 小耳甲介型	C. 耳甲介型	D. 非典型型	E. 無耳症
耳垂のみが残存するタイプ。最も頻度が高い。	小さな耳甲介が残存するタイプ。	主に上半分の欠損で耳甲介が残存するタイプ。	A から C までにあてはまらない部分が残存するタイプ。	痕跡的な残存部のみ。頻度は極めて稀。

2. 外耳道閉鎖症の分類

Shuchnecht の分類（側頭骨 CT を用いる）

Type A	Type B	Type C	Type D
軟骨部の狭窄。その内側に真珠腫 canal cholesteatoma が存在する。	軟骨部、骨部とも狭窄し、彎曲が著しい。鼓膜、ツチ骨の異常がみられる。	鎖耳：キヌタ骨は融合しており、ツチ骨柄と鼓膜は欠損している。アブミ骨は可動性を示す。	鎖耳：含気がわるい。耳小骨奇形は高度。顔面神経しばしば aberrant.

【診療指針（ガイドライン）】

- 1) 聴力検査
- 2) 耳介形成術
- 3) 外耳道形成術
- 4) 義耳の装用
- 5) 埋込型骨導補聴器（Baha, Bonebridge）の手術
- 6) 耳穴型補聴器装用

Treacher Collins 症候群に対する耳介形成術

研究分担者：朝戸裕貴 獨協医科大学形成外科

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。

A. 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。

B. 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、耳鼻科と合同で外耳道形成・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Treacher Collins症例とし、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。

C. 研究結果

症例は、4例8耳（男性1例、女性3例）であった。4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11.8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・鼓室形成術の合同

手術が1例に行われていた。耳垂型は全例で耳介上部が有毛部にかかっており、現在脱毛処置を施行中である。

D. 考察

Treacher Collins 症候群の耳介形成における問題点は、毛髪線低位があげられる。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。

E. 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。

F. 研究発表

<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，216.04.13-15，福岡

Treacher Collins症候群に伴う気道狭窄症状

研究分担者：守本倫子 国立成育医療研究センター耳鼻咽喉科

研究要旨：Treacher Collins症候群および下顎低形成である類縁疾患のNager症候群、Auriculo-discondylar症候群症例16例について、気道狭窄病変の程度、気管切開管理の頻度などにつき検討を行った。結果、約75%のTreacher Collins症候群は出生直後から上気道閉塞症状が強く、気管切開を施行されており、医療的支援が常に必要な状況であると考えられた。近年小児慢性特定疾患の中に、気道狭窄（咽頭狭窄）が組み込まれているものの情報共有が出来ていない可能性も否定できない。今後の気道狭窄の予後評価のためにも調査が必要であろう。

A. 研究目的

Treacher Collins症候群の気道狭窄の評価および気管切開の必要性、予後について明らかにする。

B. 研究方法

当センターを受診しているTreacher Collins症候群児に対し、咽頭狭窄に伴う閉塞性無呼吸の程度および治療介入についてカルテより情報収集を行う。また、今年から導入された小児慢性特定疾患（気道狭窄（咽頭））への登録の有無についても情報を収集する。

（倫理面への配慮）

ヘルシンキ宣言および臨床研究に関する倫理指針（平成16年厚生労働省告示第459号）を遵守する。個人情報保護法に従い、個人情報は連結匿名化とし、個人情報の取り扱いについては十分な注意を払う。

C. 研究結果

2004年から2016年までに成育医療研究センターを受診したTreacher Collins症候群児は14例であった。またTreacher Collins症候群の類縁疾患である、Nager症候群1例、

Auriculo-discondylar症候群1例も含めた16例について検討を行った。現在の年齢は11ヵ月から20歳まで、男児7例女児9例であった。上気道狭窄に伴う気管切開は12例であり、12例中11例は出生後4ヵ月以内に気管切開を受けていた。残り1例は出生直後はCPAPCなどの治療を受けていたが、効果不十分のため気管切開が行われていた。下顎延長術は4例に行われ、1例は頭蓋形成が行われていた。下顎延長手術により気管カニューレが抜去されていたのは2例であった。その中で気管切開カニューレが抜去可能になっていたのは、1例のみであった。また、1例は生後2ヵ月で気管切開を受け、生後4ヵ月時にカニューレ事故抜去により死亡の転帰をとっていた。

D. 考察

Treacher Collins症候群は下顎が小さいことによる咽頭狭窄のため上気道閉塞症状を来しやすいことで知られている。海外でも報告ではその頻度は25%～95%と様々である。閉塞機序はほとんど上咽頭または喉頭のレベルであるため、内視鏡で診断がつか

けやすく、システマチックレビューでは早期に内視鏡検査にて評価することを推奨している。12例中11例が早期に気管切開を行っていたということは、症状としては重篤であり気管切開以外の方法が十分に効果を挙げることが難しかったと考えられる。

小児慢性特定疾患への登録についてはまだ明らかではない。ただし、咽頭狭窄という分類が出来る前までは気管狭窄や気管支喘息として登録していた例もあり、今後登録が進むことで全国の気管切開などの治療を受けているTreacher Collins症候群の症例数が明らかになるものと期待される。

E. 結論

Treacher Collins症候群および下顎低形成を伴うTreacher Collins症候群類縁疾患の呼吸障害について検討を行った。16例中12例75%に出生直後から気管切開が行われており、早期からの治療介入および医療的支援が必要であることが示唆された。

G. 研究発表

<論文発表>

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。耳展、2016

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）
分担研究報告書

埼玉県立小児医療センターの取り組み

研究分担者：浅沼 聡 埼玉県立小児医療センター耳鼻咽喉科

現在当院でフォローしているTreacher Collins症候群の児は、10名（9ヵ月～17歳5ヵ月）である。そのうち気管切開管理中の児は6名であり、気管切開を受けていない児は4名である。後者の4名のうち、重症の睡眠時無呼吸を呈した症例を報告する。

症例：15歳1ヵ月の女子、1歳6ヵ月時に粘膜舌口蓋裂の手術の既往あり。いびきと無呼吸があり、7歳時の簡易無呼吸検査の結果は、AHI (Apnea Hypopnea Index) が 51.3、D. I. (Desaturation Index) が47.4と重症の睡眠時無呼吸症候群と診断し、CPAPを導入した。マスクもつけられ、CPAPも毎日使用できているので経過良好と判断していた。ある日の午前、形成外科受診時に顔面皮膚にCPAPのマスクの跡がついていると報告を受けた。当科を受診する時はいつも午前中であったので顔面にCPAPのマスクの跡がついているのは把握していなかった。CPAPの記録データをみると、睡眠当初は圧も低めだったが徐々に上昇していることがわかった。顔面のマスクの跡は、マスクを相当強

く固定しないと空気漏れするからであった。CTでは鼻中隔湾曲症、左肥厚性鼻炎、右後鼻孔閉鎖症（膜性）を認めた。いわゆる鼻閉が、CPAP圧を高くしている原因と判断した。このため形成外科、矯正歯科、耳鼻咽喉科で意見交換を行った。形成外科的には睡眠時無呼吸症候群の加療としては舌根部を前方に出す方法が一番効果的ではあるが、矯正歯科的には埋状歯など上下4本を抜歯して歯列を整えている段階で、下顎の骨延長をされると咬合が合わなくなる、また患者本人も下顎前突は整容的に受け入れがたいとのことであった。当科としてはいわゆる鼻閉がCPAPの継続治療に最も影響を与えるため、右後鼻孔閉鎖症（膜性）、鼻中隔湾曲症、左肥厚性鼻炎に対する手術を施行し、その後CPAPの再評価を行うことになった。

本年、鼻中隔矯正術、左下鼻甲介切除術、右後鼻孔閉鎖症に対する手術を施行した。現在、右後鼻孔を開放した部分にはtubeを挿入しており、今後tubeを抜去し、落ち着いた段階でCPAPの再評価をする予定である。

千葉県こども病院での支援例について

研究分担者：仲野敦子 千葉県こども病院耳鼻咽喉科

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する。

A. 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。当院で経過観察している症例のうち、特に支援が必要となっている例における問題点を検討する。

B. 研究方法

カルテ記載から後方視的に検討した。
(倫理面への配慮)
個人名が特定されないよう匿名化する。

C. 研究結果

現在1歳から7歳までの4例全例で難聴を認め補聴器装用が必要であった。1例は両側外耳道閉鎖であり両耳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2例は両側耳かけ型気導補聴器を装用している。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2例で認められ、1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、生後1か月前に気管切開が必要となっていた。その2例は摂食にも問題がみられ、リハビリテーションを必要としていた。

4例中2例は、母も同疾患であった。1例は児が母より臨床症状が軽症であったこともあり、通常の医学的対応、リハビリテーションで順調に経過していると思われる。他の1例は、気管切開も必要となる1例で、母より臨床症状が重症であり、また周囲の理解も得られにくく、難聴や気道管理等の医学的対応とリハビリテーション以外に、地域連携室の看護師を中心としたスタッフによる母への精神的な支援が必要となっていた。

D. 考察

難聴および気道管理は耳鼻咽喉科として重要な医療的支援であるが、教育、就職、結婚等の社会的支援も必要となる。優性遺伝であり、結婚、出産に及ぼす影響は大きい。そのため、本疾患個人及び家族の疾患及び治療の正しい認識と知識、周囲の正しい理解と支援が必要と考えられた。

埼玉県立特別支援学校ろう学園における医療的ケアの現況と課題 ～Treacher Collins 症候群の気管切開カニューレ管理を中心として～

研究分担者：坂田英明 国立病院機構東京医療センター臨床研究センター

はじめに

近年の遺伝学や周産期医療の進歩には目を見張るものがある。それに伴い先天的に気道系の疾患を持ち、重複障害のため気管カニューレを装着し、カニューレの交換、痰の吸引など医療的ケアを要する児童たちが増えている。以前は学校での医療的ケアに関し確立した取り決めはなく、緊急時の対応含め保護者、養護教諭、医療機関の役割分担はきわめて混乱した状態にあった。その結果多くの医療的ケアは保護者が行ってきた。

これらの現況を踏まえ、埼玉県では2004年度、県の医療整備課、障害者福祉課、医療機関の代表が中心となり児童の健康維持とその増進目的のため、医療的ケア検討会が開始され今日に至っている。

今回われわれは、特別支援学校ろう学園における医療的ケアを要する児童に対し、学校生活での緊急時対応や行事などに関する注意事項、保護者や医療機関との連携などにつき現況や課題につき検討したので報告する。

対象

対象は、2009年から2016年までに埼玉県立特別支援学校ろう学園で医療的ケアを施行した9例の児童とした。年齢は6歳から18歳までで男児6例、女児3例であった。

方法

方法は学内に設置された医療的ケア委員会で、看護教諭や教諭の役割、医師の巡回相

談医としての役割、保護者や児童の主治医との調整、児童への聞き取り・視診を通じて医療的ケアマニュアルを作成することとした。さらに学校生活での問題点や課題を検討した。

結果

医療的ケア委員会は約3カ月に1回開催し、カニューレを装着した児童の自然脱落の際や痰の吸引などに関するマニュアルを作成し、看護教諭が行う手順の情報共有を行った。期間中1例の死亡があったが自宅での自然死でありカニューレトラブルではなかった。水泳学習、校外学習は看護教諭の支援、保護者待機で行った。その結果原則保護者の学校待機は解除された。児童の主治医のいる医療機関との連携については看護教諭を派遣し実技実習を行った。

考察

従来肢体不自由の支援学校においては、看護資格を持つ養護教諭により医療的ケアはなされていた。しかしろう学園などの特別支援学校では取り決めがなく、行われていない状況であった。その結果保護者が学校に常駐し、痰の吸引やカニューレ管理などすべての医療的ケアを行っていた。

今回の医療的ケア委員会での協議の結果、手順や緊急時マニュアルが作成された。このことにより気管カニューレを装着しているTreacher Collins症候群の児童も医療的ケアを必要としない児童とほぼ同じ学校生活が維持できた。しかし、電車通学、修学旅行、プール学習など保護者の同伴を伴わざ

るをえない問題もあり今後の課題である。また、万が一事故がおきた際の責任問題についても課題は残る。

今後主治医のいる医療機関、学校、保護者、巡回医などとの連携や地域ネットワークのさらなる構築も重要である。また現在普通小学校や保育、幼稚園などでも同様の問題が表面化している。

まとめ

Treacher Collins 症候群の気管切開カニューレ管理を中心として、埼玉県立特別支援学校ろう学園における医療的ケアの現況と課題について検討した。

今後医療的ケアの問題が解決され、医療的ケアを要するすべての児童の学校生活が円滑に行われ制限や支障が少なくなることが望まれる。

Treacher Collins症候群の社会的困難とその支援に関する調査について —文献的研究—

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：先天奇形症候群であるTreacher Collins症候群(TCS)は知的障害の合併は5%以下と少ないが、新生児期から成人期に至るまで多くの医療管理が必要であり、ライフステージごとに必要な心理・社会的支援も数多い。本症の医学的課題だけでなく、いじめや偏見についての課題やself-esteemを保つための知恵など国内の実臨床における的確な心理・社会的支援を考えていくことが必要である。

A. 研究目的

TCSは先天奇形症候群の一つであり、呼吸障害、伝音難聴、摂食嚥下障害、眼科的問題、言語障害、頬骨下顎形成不全や異骨症などによる顔面の異常、特異な顔貌があり、新生児期から成人期に至るまで長期にわたる多彩な医学的治療管理が必要で、それに伴う心理・社会的支援が必要な疾患である。しかしこの点は個々の医療者の対応に任されており、必ずしも重要視されない場合があるのではないかと危惧し、この点を今後の課題を明らかにすることを目的とする。

B. 研究方法

今日までに発表されたTCSの学術文献をPubMedで検索し、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・社会的課題指摘の参考にする。

（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。

C. 研究結果

2016年7月30日時点でPubMed検索では600余の文献がヒットした。このうち1987年から2015年に公刊された9件の論文が抽出され詳読した。この結果、顔面再建手術を受けたTCS患者と家族に術前術後に調査をおこない術後、7歳以上では社会に溶け込みやすくなったと感じ、適応機能がよくなり、自己概念形成が改善したとされた。また出生前遺伝子診断への姿勢についての患者・家族の調査では診断への関心は高く重度の知的障害を最も重い障害とみなしている結果であった。さらに顔面奇形を有する患者のうちTCSでは抑鬱の尺度が高く、QOLが低いと感じがちであることが報告された。TCS当事者のホームページなどから22家系24名の記載が把握でき、そのうち5名のサイトでは医療や生活、教育、親子・対人関係、仕事、遺伝などに関して患者家族に参考になると思われる情報が記載されていた。特にエイミーのサイト(★)は本人と親の体験が共に記されていて具体的でわかりやすい。

D. 考察

TCSでは新生児期から医学的治療管理の継続が必要になることが多いだけでなく特徴的な顔貌など本人家族の心理的負担が多くなりがちな疾患であり、ライフステージに応じた適切な心理・社会的支援の体制を用意しておくことは重要であり、本邦での需要を明確にしておく必要があると考える。

E. 結論

TCSの心理・社会的支援に注目した文献を調査し、医学的治療管理と並行してサポートを継続することが必要であり、国内の実臨床における的確な心理・社会的支援を考えていく必要がある。

★エイミーのサイト：

<http://www.treachercollins.org/tcs/Welcome.html>

研究成果の刊行に関する一覧表

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
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	59(5)	230-236	2016
加我君孝	小耳症・外耳道閉鎖症に対する外耳道形成術	JOHNS	33(2)	257-258	2017