

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）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～29年度 総合研究報告書

研究代表者 加我君孝

平成30（2018）年 5月

目 次

I. 総合研究報告

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1）両側小耳症・外耳道閉鎖症の治療指針案・重症度分類案		
（資料2）Treacher Collins症候群の症状の分類、重症度分類（耳鼻咽喉科学的立場より、治療指針案		
（資料3）第12回青空の会・第11回TCの会（両側小耳症・外耳道閉鎖症およびTreacher Collins症候群の患者・家族の会）リーフレット		
（資料4）第13回青空の会・第12回TCの会 リーフレット		

II. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	7
--------------------	-------	---

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る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

両側小耳症・外耳道閉鎖症

【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、彎曲がいちじるしい。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) 埋込型骨導補聴器の手術
- 6) 耳穴型補聴器装用

Treacher Collins 症候群

「Treacher Collins 症候群の診断と医療的ケアと社会的支援」班作成
平成 30 年 2 月 4 日

□ 症状の分類

症状	
a	眼瞼裂斜下、頬部低形成、下眼瞼のノッチ状欠損、下睫毛の全または部分欠損
b	難聴(片側あるいは両側の小耳症・外耳道閉鎖症、中耳奇形)
c	上気道狭窄 (気管切開の有無に関わらない)
d	咀嚼・嚥下障害

□ 重症度分類(耳鼻咽喉科学の立場より)

重症度	基準
I	a.
II	a + b~d の一つの症状
III	a+(b+c)、a+(b+d)、a+(c+d)のいずれか

参考: 1) 保護者、本人への遺伝カウンセリングと遺伝子検査
2) 成長発達あるいは治療により重症度が変化することがある

□ 治療指針 外科手術あるいは補聴の種類

- 1) 無呼吸(気管切開なし)と CPAP
- 2) 気管切開
- 3) 容貌に対する形成外科手術
- 4) 咀嚼機能改善のための下顎前方移動術と構音障害
- 5) 骨導補聴器(片耳あるいは両耳)
- 6) 両耳耳介形成・外耳道形成術
- 7) 埋込型骨導補聴システム手術

第12回青空の会 第11回TCの会

11/27
(日)

平成28年11月27日(日) 10:00～12:00

アルカディア市ヶ谷 6階「伊吹」

★会場が変更になる場合があるため、当日、1階の掲示板でご確認ください

10:00～10:05 ご挨拶 東京医療センター 加我君孝

10:05～10:35 **トレッチャーコリンズ症候群と形成外科**
獨協医科大学形成外科 朝戸裕貴

10:35～11:05 **両側小耳症・外耳道閉鎖症と両耳聴について**
～両耳骨導補聴器から両耳気導補聴器へ～
東京医療センター 加我君孝

11:05～11:15 休憩

11:15～11:45 **特別講演**
最近の小耳症・外耳道閉鎖症を伴う疾患の遺伝子診断について
東京医療センター・臨床遺伝センター 松永達雄センター長

11:45～12:00 Q & A

主催：青空の会・TCの会（代表 加我君孝）

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）（H28－難治等（難）－一般－005）
「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

連絡先： 〒152-8902 東京都目黒区東が丘2-5-1
東京医療センター・臨床研究センター
TEL: 03-3411-0111 FAX: 03-3411-0185

第13回青空の会、第12回TCの会

日時:平成30年2月4日(日) 10:00~12:00

場所:アルカディア市ヶ谷6階 伊吹の間

10:00-10:05	開会のことば	東京医療センター	加我君孝
10:05-10:30	再手術について	東京医療センター	加我君孝
	1) 耳漏のある片側小耳症術後40年目の再手術による治療で改善した1例		
	2) 両側外耳道閉鎖の外耳道形成術後約40年目の人工中耳手術により眼鏡型骨導補聴器が不要となった1例		
10:30-11:10	新しい国内外の骨導補聴システム		
	1) ディー・シー・シー社の新型の紹介	ディー・シー・シー フレエイ	國司哲次 鈴木元昭
	2) MED-EL社の骨導補聴システムの紹介	東京医療センター MED-EL Japan	加我君孝
11:10-11:40	小耳症手術の最近の世界の動向と獨協方式の手術に対する考え方について	獨協医科大学	朝戸裕貴
11:40-12:00	質問コーナー		
12:00	閉会のことば	東京医療センター	加我君孝

終了後:記念撮影



主催:青空の会・TCの会 (代表 加我君孝)

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)(H28-難治等(難)ー一般-005)

「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

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
<u>Kaga K, Asato H</u>	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	137(4)	370-374	2017
<u>守本倫子</u>	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
<u>加我君孝、朝戸裕貴</u>	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	33(4)	463-467	2017
<u>加我君孝、朝戸裕貴</u>	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	小児耳鼻咽喉科学会誌	38(3)	262-266	2017