別添４

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する医療および移行期医療支援に関する研究

研究分担者　氏名　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

研究要旨
新生児聴覚スクリーニングの実施率は、東京都では現在98.9%である。これまで課題であった早期発見のしくみは完成したと言える。その後の精密聴力検査、それに続く早期補聴あるいは早期人工内耳手術による早期聴能訓練が軌道に乗りつつある。その成果は大きい。普通小学校あるいはろう学校に進学し、高いレベルの聴覚・音声・言語の獲得により、健聴児とともに歩んでいる先天性難聴児が多くなった。しかし、特に移行期医療支援の鍵となる特別な難聴遺伝子変異を呈する先天性難聴がある。それはUsher症候群で、10歳前後あるいは思春期以後に視覚障害の症状が出現する場合である。先天性および若年性の聴覚障害に視覚障害が生じることが多いためである。例として片側人工内耳手術を実施した代表的な1症例を通して、どのような移行期医療支援を考えるべきか検討したので報告する。

A．研究目的

Usher症候群は感音難聴に網膜色素変性に伴う常染色体不顕性遺伝を伴う。①既に成人となって人工内耳手術を受けた場合の術後の生活の変化を把握することと、②先天性難聴に対して幼児期に人工内耳手術を実施して聴覚・音声・言語の獲得が良好であるが、思春期以後に視覚障害の部位症状が出現した1例について、どのような医療および移行期医療が可能か検討すること、以上の2つを目的とする。

B．研究方法

Usher 症候群による視聴覚二重障害のために成人期に人工内耳手術を実施した症例の、①人工内耳手術が片側か両側か、生活上の特徴を調べ把握する。②先天性難聴で片側人工内耳手術を受け、良好な聴覚・音声・言語を獲得し、医薬系の大学に合格したばかりの女子で、視覚障害を示唆する症状が現れ、眼科の精査で網膜色素変性症の診断を受けたばかりの１例にどのような移行支援が可能かを検討する。

(倫理面への配慮)

対象は匿名化し、東京医療センターの研究倫理規定に沿って本研究を進めた。

C．研究結果

①Usher症候群の成人例について

網膜色素変性による重度視覚障害に高度難聴を伴った視覚聴覚二重障害の3症例を調べた。人工内耳の手術年齢は43歳（男性）、55歳（女性）、73歳（男性）である。3例とも片側人工内耳手術で生活し、移動には介助者が必要である。音声によるコミュニケーションはスムーズに可能である。手術年齢が43歳の男性は旅行が趣味で、国内・海外の旅行で観光地のサウンドスケープを楽しんでいる。55歳の女性は小説の執筆や読書、73の男性はパワーリフティングを若い時から現在に至るまで取り組み、県大会にも出場している。

以上の3例の特徴は、視覚聴覚二重障害というハンディキャップはあるが片側の人工内耳が社会とのつながりを維持するのに大きな貢献をしていることが判明した。

②Usher症候群の18歳女子

先天性高度難聴のために3歳の時に右人工内耳術を受けた。聴覚・音声・言語の獲得が良好で、普通小・中・高校で学び高校卒業の3月に医薬系の大学に合格した。その直後夜盲の症状を指摘され眼科の精査で網膜色素変性によるものと判明し、両親とも暗い気持ちになり、パニック状態となった。明るいところでの視力は1.2と問題なく、医薬系の国家試験の不適格条項から視覚や聴覚の障害は撤廃されており、安心してこのまま医薬系の大学で学ぶように移行支援をしている。

D．考察

視覚障害者にとって、聴覚は①ラジオ、テレビなどから音声情報を得る、②会話や電話による音声コミュニケーションを実現する、③白杖により１人での移動の際の方向感覚や音源定位が実現し安全に貢献する。すなわち、視覚聴覚二重障害は①情報保障、②音声コミュニケーション、③単独の移動という３つとも失われることになる。それは心理的困難、仕事や教育を受けることの継続の困難、単独移動には介助者が必要になるなど心理面や日常生活でも社会生活でも大きな困難に直面する。本報告で取り上げた成人の Usher 症候群の３例は片側人工内耳装用であるが情報保障もコミュニケーションも可能で社会生活を実現している。しかし移動は単独ではできないため白杖と介助者が必要である。もし単独での移動が可能な場合は人工内耳は両耳装用とする方が方向感が音源定位、音の移動や距離の把握に貢献しより安全であろう。

Usher 症候群は３つのタイプに分類されている。

1) 先天性の重度難聴。視覚障害の症状は 10 歳前に出現
2) 先天性の高音域障害（中等度～高度）。視覚障害の症状は思春期以降に出現
3) 進行性難聴。視覚障害の症状は思春期以降に出現。

原因遺伝子は３つのタイプ、それぞれ異なることが知られている。

Usher 症候群の 18 歳女子の場合はタイプ 1) に属すると考えられる。母親によるとテニスで活躍し学校の成績もよいが、暗くなると足元の物体に気づかないためのトラブルが近年あったという。たまたま眼科の精査で網膜色素変性が見出され、暗い気持ちになりパニックになったということである。Usher 症候群タイプ１であるとしても視覚障害が急速に進行するわけではない。医薬系の大学で学びつつ、耳科と眼科担当医の指導を受けながら新たな人生を勇気をもって歩むことをすすめることが移行支援そのものになると考えている。そのために定期的診察が移行支援の鍵となる。

E．結論

Usher 症候群の成人移行支援は、難聴については人工内耳装用下にすすめる。すなわち人工内耳によって①情報保障、②音声によるコミュニケーションを実現することができる。ただし③単独の移動は視覚障害の症状の重症度の影響を受けるため、眼科で定期的な検査のもとに症状のレベルを正確に評価して対処し、安全を保障する必要がある。人工内耳は両耳装用にすることで方向感覚が実現されるので、単独の移動の安全に貢献すると見込まれる。

F．研究発表

1. 論文発表

加我君孝：特集Ⅱ．視覚とその周辺．視覚と聴覚．脳神経内科、2021;95(2):213-220.

加我君孝, 関口香代子、榎本千江子：視覚聴覚二重障害と人工内耳による聴覚の再獲得. JOHNS、2022;38(2):217-221.

2. 学会発表（発表誌名巻号・頁・発行年等も記入）

該当なし

G．知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得　　該当なし

2. 実用新案登録　該当なし

3. その他　　該当なし