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

# 先天性視覚聴覚二重障害症例
# ～当科における重症例から

研究分担者　浅沼聡　地方独立行政法人埼玉県立病院機構
埼玉県立小児医療センター　耳鼻咽喉科　科長

研究要旨

AABR両側referにて生後15日に当科初診となる。ABR閾値は、右100dBnHL、左100dBで無反応であった。小眼球症、網膜剥離、先天性視覚障害のほかWest症候群、焦点性てんかん、痙性四肢麻痺の診断を得た。てんかんの薬物治療が最優先されたが、完全な発作抑制は難しく調整継続している。重度の視覚・聴覚二重障害を認め、補聴器装用しているが装用効果に乏しい。診療の際には、少しでも児の成長や反応の変化を見つけるなど両親と共有し寄り添うことが、信頼関係を構築するために不可欠である。

## A．研究目的

先天性の視覚聴覚二重障害の重症例を提示する。

## B．研究方法

視覚聴覚二重障害重症例を埼玉県立小児医療センター電子カルテより後方視的に検討した。

(倫理面への配慮)

本研究は、埼玉県立小児医療センター倫理委員会の承認を得て行われた。

## C．研究結果

症例は39週1日、体重2728g、仮死なく吸引分娩で出生。AABR両側referにて生後15日目当科初診となる。新生児マススクリーニングでは異常所見なし。難聴の家族歴なし。尿中CMV-DNAは陰性。ABR閾値は、右100dBnHL、左100dBで無反応であった。聴器CTでは、内耳形態異常を認めなかった。DPOAEでは、両耳とも各周波数pass.　補聴器装用を開始した。
生後２か月過ぎから左手足の強直・スパズムが見られた。頭部MRIでは白質形成異常を認め、18qモノソミー、PMDなどを含めた様々な遺伝子疾患が鑑別に上がった。関係各科で精査の結果、最終的にはWest症候群、焦点性てんかん、両側高度感音難聴、小眼球症、網膜剥離、先天性視覚障害、痙性四肢麻痺の診断を得た。遺伝科精査では、G band 46XY正常男性核型、複数の合併症があることからマイクロアレイでの検査を提案したが、ご両親で相談の結果、結局施行しないこととなった。

## D．考察及びE結論

当症例は、前眼部異常、小眼球のあることから眼科で、生後２か月からの左手足の強直スパズムにて神経科で、外表奇形、難聴、けいれん発作のあることから遺伝科で精査となった。てんかんの薬物治療が最優先されたが、完全な発作抑制は難しく調整を継続している。重度の視覚・聴覚二重障害を認め、補聴器を装用しているが、装用効果に乏しい。

定期的に聴覚管理をしているが、診察の際聴力検査（裸耳・装用下）の結果の提示だけでは、毎回無味乾燥な希望のない診療となりがちで、言葉がけにも躊躇することもある。その際児の成長や反応の変化を少しでも見つけるなど両親と共有し寄り添うことが、信頼関係を構築するために不可欠であると思われた。

## F．研究発表

1. 論文発表：該当なし
2. 学会発表：該当なし

## G．知的財産権の出願・登録状況

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