

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

アッシャー症候群の移行期医療支援に関する研究

研究分担者 角田和繁 独立行政法人国立病院機構東京医療センター  
臨床研究センター視覚研究部 部長

**研究要旨**

アッシャー症候群は、先天性難聴と若年期発症網膜色素変性の合併のため、聴覚視覚二重障害となり得る代表疾患である。当院の網膜変性症外来における、本疾患の移行期における対応の実態について調査した。

**A. 研究目的**

アッシャー症候群は、先天性難聴と若年期発症網膜色素変性の合併のため、極早期の聴覚視覚障害と、それに続く発達期の視覚障害を特徴とする。当院の網膜変性症外来における、本疾患の移行期における対応の実態について調査するため、長期経過を観察した一例について検討した。

**B. 研究方法**

当院眼科外来を受診し、アッシャー症候群による視覚障害、聴覚障害が確定した二重障害患者の受診期間中の移行期支援状況について、診療録を後ろ向きに調査した。患者は初診時15歳の男児で、27歳まで13年間に渡り経過観察を行った。

**(倫理面への配慮)**

患者は耳鼻咽喉科外来受診時に、遺伝学的検査を施行する際に適切なカウンセリング、およびインフォームド・コンセントを行っている。また、二重障害研究の症例登録および実態調査研究にあたっては、研究の趣旨を十分に説明したうえで、本人、家族より書面による同意を得ている。

**C. 研究結果**

患者は5歳時に幼稚園健診で難聴を指摘された。某大学病院を受診し、中等度難聴と診断された。補聴器は使用していなかった。その当時は、見え方の異常は自覚していなかった。

11歳時に夜盲を訴えたため、近医眼科を受診し、周辺視野の異常を指摘された。精査目的のため、12歳時に当院眼科初診となった。当院の検査で、網膜視細胞変性、および全視野網膜電

図における杆体反応消失を認め、定型的網膜色素変性と診断された。この時点では、両親の希望により本人には病名は告げず、日常生活、学校生活における注意のみを行った。

外来は6ヶ月ごとに通院してもらい、ロービジョン外来と併診することとで、学校や日常生活における視覚障害に対する援助を継続することとした。

高校2年時に、耳鼻科的な検査も当院で行うことを希望し、当院の松永医師に精査を依頼した。遺伝学的検査を行い、翌年、アッシャー症候群II型であることが確定した。その際には、両親に対して結果を報告した。

視力は良好であるものの、視野狭窄と夜盲が進行していたため、患者に対しては、徐々に本疾患の特徴について外来にて詳細に説明するようにした（病名、遺伝性であること、徐々に進行する疾患であることなど）。大学受験を控え、将来的な職業の選別についても話し合ったが、本人の理解は良好であった。

大学受験は内部進学により、希望の学部に入学することができた。引き続き、夜盲、羞明、視野狭窄等による問題点を本人と話し合い、学業や部活動に対して支障が無いように対策を行った。本疾患の遺伝学的特徴を含めた詳細な説明については、来院のたびに本人の理解を見ながら詳しく説明を行った。本人の理解と受け入れは、良好であった。

大学3年頃には就職相談を受け、両親とともに本人にとって長期的に仕事が続けられる就職先を検討した。最終的には、障害者枠を利用して地方公務員に就職することができた。

就職後は、本人が一人で来院するようになり、その都度、仕事におけるロービジョン対応について話し合っている。現在、中心視野残存

により比較的視力が良好であり、PC作業を中心とした仕事を問題無く継続している。

#### D. 考察

若年時に二重障害が生じ、中学、高校、大学、就職に至るまで、当院の眼科専門外来で一貫して経過観察を行った症例を経験した。

初期には両親に対してのみ詳細な病状説明を行い、高校に進学するところから、徐々に本人にも詳細な病態説明を行い、本人の将来設計に役立てることが出来た。

網膜色素変性は特異的な眼症状を伴う遺伝性疾患であり、経過観察には眼科専門外来での専門的な知識と経験が必要である。このため、患者は初診時から眼科専門外来を受診し、ロービジョン外来と密接な連携を取ることによって、成人するまで同一の主治医による無理のない移行医療を行うことができた。

#### E. 結論

アッシャー症候群において問題無く移行期対応を行うことができた1例を紹介した。

#### F. 研究発表

##### 1. 論文発表

Detailed analyses of microstructure of photoreceptor layer at different severities of occult macular dystrophy by ultrahigh-resolution SD-OCT. Tsunoda K, Hanazono G. Am J Ophthalmol Case Rep. 2022 Mar 17;26:101490. doi: 10.1016/j.ajoc.2022.101490. eCollection 2022 Jun. PMID: 35321252

Microstructural changes of photoreceptor layers detected by ultrahigh-resolution SD-OCT in patients with autosomal recessive bestrophinopathy. Tsunoda K, Hanazono G. Am J Ophthalmol Case Rep. 2022 Sep 24;28:101706. doi: 10.1016/j.ajoc.2022.101706. eCollection 2022 Dec. PMID: 36187441

A Japanese boy with Bardet-Biedl syndrome caused by a novel homozygous variant in the ARL6 gene who was initially diagnosed with retinitis punctata albescens: A case report Keitaro Mizumoto, Kumiko Kato, Kaoru Fujinami, Tadasu Sugita, Ichiro Sugita, Ayako Hattori, Shinji Saitoh, Shinji Ueno, Kazushige Tsunoda, Takeshi Iwata, Mineo Kondo Medicine (Baltimore), 2022 Dec 16;101(50):e32161. PMID: 36550847

##### 2. 学会発表

Full-Field Scotopic Thresholds for Color Stimuli in Severe Patients with Retinitis Pigmentosa Kaoru Fujinami, Yu Fujinami-Yokokawa, Yasutaka Suzuki, Jeffrey Farmer, Kazushige Tsunoda,) The Association for Research in Vision and Ophthalmology (ARVO) 2022 Annual Meeting, Denver, 2022/5/1 - 4 (not published)

Detailed Analyses of Photoreceptor Layer in Occult Macular Dystrophy (Miyake's Disease) by Ultrahigh-resolution Spectral Domain OCT K. Tsunoda. The Macula Society 45<sup>th</sup> Annual Meeting Berlin, 2022/6/8 - 11 (not published)

Effect of Systemic Steroid Administration on Final Visual Acuity in Eyes with Multiple Evanescent White Dot Syndrome (MEWDS). Mineo Kondo, Wataru Saito, Susumu Ishida, Kazuki Kuniyoshi, Shinji Ueno, Takaaki Hayashi, Tadashi Nakano, Takuhiro Hayakawa, Kazushige Tsunoda, Hiroshi Keino, Annabelle A. Okada, Kosuke Nakamura, Hideo Akiyama, The Macula Society 45<sup>th</sup> Annual Meeting, Berlin, 2022/6/8 - 11 (not published)

#### G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
2. 実用新案登録
3. その他