

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と支援に関する研究

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、先天性難聴につづいて発達期に夜盲、視野狭窄等が進行する疾患であり、眼科における聴覚視覚二重障害の代表疾患である。本年度は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就業支援対応について調査した。

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いてはそれぞれの患者に対して最適の対応を探索しつつ経過観察を行っている。本年度は疾患の進行にともない変化する就学、就業における問題点について検討した。

B. 研究方法

当院眼科外来を受診した男性アッシャー症候群患者の、視機能、リハビリ状況、職務状況について、診療録を後ろ向きに調査した。

（倫理面への配慮）

患者は二重障害研究の実態調査研究を行うにあたり、研究の趣旨を十分に説明したうえで、書面による同意を得ている。

C. 研究結果

患者は初診時 27 歳の男性。先天難聴のため遺伝学的検査を施行され、USH2A 遺伝子によるアッシャー症候群と診断されている。幼少時には視覚症状はなかったものの、中学 1 年時に夜盲を自覚した。その後、視力低下、視野障害が進行したが、中学、高校は普通学級で通学することが可能であった。聴力は補聴器使用によって通常の会話が可能であった。

社会人となり美容室にてカット業務を行った。視力低下（矯正視力、右 0.2、左 0.5）、羞明、色覚異常のため業務にある程度の不自由を伴うものの継続可能であった。

しかし、10 代終盤から視力低下が顕著となり、就職後は短期間でカット作業に不自由を覚える

ようになり、同業務の継続が困難となった。20 歳過ぎから、細かい作業を伴わないマッサージ関連の職種に異動した。その後、さらに視力低下、視野狭窄が進行し、文字認識と歩行も困難となった。県のリハビリセンターに通所し、音声パソコンと白杖の訓練を行った。その後も業務は継続していたが、27 歳時には矯正視力が右光覚なし、左手動弁まで低下した。識字、独歩行は極めて困難であるが、聴力は良好に保たれているため、現在でも異動後の業務継続が可能となっている。

D. 考察

生後の難聴は補聴器によって改善し、その後の進行が見られなかったものの、若年時に生じた視覚障害によって、職業の変更を強いられる例を報告した。本症例は学校卒業までは通常に近い対応が可能であったものの、就職後に視機能がやや急速に悪化し、業務内容に大きな転換が強いられた。視覚情報を必要とする職種に就いた場合は、症状の進行にともなって業務の中断や変更をせざるを得なくなることが多い。今回は、遺伝学的検査の結果によりあらかじめ視機能予後が予測されたため、長期的なビジョンを持って就業計画を立てることができた。

E. 結論

アッシャー症候群は特異的な眼症状を伴う遺伝性疾患であり、学習、就業の指導については、疾患の自然経過を考慮した専門的なアドバイス、ロービジョンケアが重要である。

F. 研究発表

1. 論文発表

1.Matsushita I, Izumi H, Ueno S, Hayashi T, Fujinami K, Tsunoda K, Iwata T, Kiuchi Y, Kondo H. Functional Characteristics of Diverse PAX6 Mutations Associated with Isolated Foveal Hypoplasia. *Genes (Basel)*. 2023 Jul 21;14(7):1483. doi: 10.3390/genes14071483.

2.Kei Mizobuchi¹ Takaaki Hayashi, Koji Tanaka, Kazuki Kuniyoshi⁴, Yusuke Murakami, Natsuko Nakamura, Kaoruko Torii, Atsushi Mizota, Daiki Sakai, Akiko Maeda, Taro Kominami, Shinji Ueno, Shunji Kusaka, Koji M Nishiguchi, Yasuhiro Ikeda, Mineo Kondo, Kazushige Tsunoda, Yoshihiro Hotta, Tadashi Nakano

Genetic and clinical features of ABCA4-associated retinopathy in a Japanese nationwide cohort.

Am J Ophthalmol. March 16, 2024 DOI:<https://doi.org/10.1016/j.ajo.2024.03.007>

3.Akiko Suga, Kei Mizobuchi, Taiga Inooka, Kazutoshi Yoshitake, Naoko Minematsu, Kazushige Tsunoda, Kaoru Fujinami, Kazuki Kuniyoshi, Yosuke Kawai, Yosuke Omae, Katsushi Tokunaga Takaaki Hayashi, Shinji Ueno, Takeshi Iwata

Homozygous structural variant of RPGRIP1 is frequently associated with Achromatopsia in Japanese IRD patients. *Genetics in Medicine Open March*

2. 学会発表

1.角田和繁, 遺伝子治療の手術手技と問題点シンポジウム、第70回日本臨床視覚電気生理学学会, 2024/2-3, 国内, 口頭

2.角田和繁, IRD 診療の最前線に関わるトピックス, 遺伝子治療の対象疾患をどう見つけるか?, ティータイムセミナー 第70回日本臨床視覚電気生理学学会, 2024/2/2-3, 国内, 口頭

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし