

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 仲野敦子 千葉県こども病院 医療局 医療局長

研究要旨

若年性視覚二重障害を呈する疾患の1つであるアッシャー症候群例の、遺伝学的検査の観点から医療と支援について検討した。症例から、遺伝学的検査と臨床像について明らかにした。また、これらの疾患はそれぞれが希少疾患であるため、医療と支援においては多職種を含めた医療者側の疾患及び遺伝学的検査に対する理解と知識が重要であることが判明した。

A. 研究目的

若年性視覚二重障害を呈する疾患の1つであるアッシャー症候群例の、遺伝学的検査の観点から医療と支援について検討した。アッシャー症候群Type1 とType2は先天性難聴を呈するが、視覚障害が出現するのは10歳～思春期前後である。近年は難聴に対する遺伝学的検査により、視覚障害のない例でアッシャー症候群の原因遺伝子が検出され、将来的に視覚聴覚二重障害を発症する可能性が高いことが判明する例がある。本研究では、当院での症例を通して、多職種による医療と支援の在り方および課題について検討した。

B. 研究方法

難聴の原因検索目的に遺伝子解析を実施した難聴児 392 例のうち、アッシャー症候群の原因遺伝子にバリエーション (pathogenic / likely pathogenic) を認めた 7 症例について遺伝学的検査結果と臨床像を検討した。さらに、遺伝学的検査結果開示上の課題について、耳鼻咽喉科、眼科、遺伝科、遺伝カウンセラー、看護師、MSW で支援の在り方を検討するための研究会を開催した。

(倫理面への配慮)

倫理委員会での承認を得て実施した。特に、対象症例について集積した情報については、個人が特定できないような形で使用・保存し、情報の漏洩を起こさぬよう厳重に管理した。

C. 研究結果

遺伝学的検査を実施した難聴児392例中、難聴の原因と考えられる遺伝子が確認できた例は226例 (57.7%) であり、そのうち7例でアッシャー症候群の原因遺伝子にバリエーションが検出された。(MYO7A 1例、PCDH15 1例、USH2A 5例) アッシャー症候群と診断された例は、遺伝学的検査を実施した例の1.8%、難聴の原因遺伝子が検出された例の3.1%であった。Type 1 の原因遺伝子 (MYO7A、PCDH15) が検出された2例は、先天性重度難聴であり両側人工内耳手術を受けており、8歳前後で視覚障害が出現し臨床的にもアッシャー症候群の診断となっていた。Type2の原因遺伝子 (USH2A) が検出された5例 (4歳～15歳) は、全例中等度難聴であり補聴器を装着しており、経過観察中に難聴の進行は認めていなかった。眼科的検査において軽度の網膜色素変性症の所見を認める例もあったが、視覚障害が出現している例はなかった。

研究会の内容は、1 研究の概要とこれまでの成果 (耳鼻咽喉科)、2 症候群性難聴と遺伝科の関わり (遺伝科)、3 難聴遺伝学的検査で発見された症候群例と遺伝カウンセリング (遺伝カウンセラー)、4 眼科におけるアッシャー症候群の診療と治療法開発戦略 (眼科) であった。先天性難聴として発症し、難聴の遺伝学的検査によりアッシャー症候群の診断となった場合の対応および支援が大きな課題であったが、多職種による院内研究会において、医療者側の知識の重要性、特に遺伝学的検査開示における遺伝科的考え方、他科疾患の理解 (耳鼻咽喉科医の網膜色素変性症の知識と理解、眼科医の難聴に対する理解と知識) の重要性が共通認識された。

D. 考察

当院で先天性あるいは若年発症の難聴児に対して実施した遺伝学的検査結果から、難聴症例392例中7例（1.8%）に若年性視覚聴覚二重障害の原因疾患であるアッシャー症候群の原因遺伝子が検出されていた。特に、Type 1の2症例は、人工内耳装用例で、8歳で視覚障害が出現し網膜色素変性症の診断となっていた。Type 2の5症例は、中等度～高度難聴で聴力の悪化は認められておらず、臨床的に眼症状の出現している例はなかった。比較的稀な疾患ではあるが、先天性難聴児の数%に本疾患の児がいることは小児難聴の診療する医療者は十分に理解しておく必要があると考えられた。そのためにも、本研究において他疾患も含めて視覚聴覚二重障害の実態を明らかにし、ホームページでの情報提供の重要性がある。

また、アッシャー症候群においては耳鼻咽喉科が主治医である難聴診断時から遺伝学的検査の実施から結果開示の時点では遺伝科および遺伝カウンセラーの役割は重要であり、アッシャー症候群の診断後は眼科医が主治医となり得る。今回の研究において、視覚聴覚二重障害疾患に対して、それぞれの科が他科の知識が十分ではないことが判明した。また移行期支援で関与するスタッフにとっても、本疾患の知識及び理解なしでは対応が困難である。これらの情報を整理し、関係スタッフが共有することが支援には必須であると考えられた。

E. 結論

若年性視覚聴覚二重障害例に対する医療および移行期医療支援において、眼科医以外の医療者の視覚障害の知識と理解、耳鼻咽喉科以外の医療者の聴覚障害の知識と理解が重要である。また、遺伝性疾患が多いため、遺伝学的知識と遺伝カウンセラー的な考え方の理解も重要である。多くの希少疾患があるが、引き続き、視覚聴覚二重障害を呈する疾患のデータを蓄積し、その情報を発信していく必要があると考えられた。

F. 研究発表

1. 論文発表

該当なし

2. 学会発表

2023年11月 日本耳科学会

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