

# 小児感覚器疾患の医療

## ～発達障害と難病・希少疾患への展開～

13:00～13:05 開会の挨拶 新木一弘(国立病院機構東京医療センター 院長)

13:05～14:05 第1部 発達障害への展開

座長 角田和繁(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)

### 発達障害児と難聴

演者 守本倫子(国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部 耳鼻咽喉科 診療部長)

### 幼児期における発達障害児の視機能管理

演者 神部友香(埼玉県立小児医療センター 眼科 科長)

14:05～14:10 休憩

14:10～15:10 第2部 難病・希少疾患への展開

座長 角田晃一(国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 人工臓器・機器開発研究部 部長)

### 先天性難聴に対する原因診断の重要性とそのアプローチ

演者 和佐野浩一郎(国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚障害研究室 室長)

### 難病希少疾患と眼科的所見

演者 齋藤麻美子(千葉県こども病院 眼科 医長)

15:10～15:15 休憩

15:15～16:55 第3部 小児感覚器医療の新たな課題と動向

座長 加我君孝(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)

### 視覚聴覚二重障害児(盲ろう児)の病態と医療

演者 松永達雄(国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部 部長)

### 希少疾患と感覚器異常:武内・小崎症候群の聴力障害

演者 武内俊樹(慶應義塾大学医学部小児科 専任講師)

16:05～16:10 休憩

### 国内外の小児感覚器医療の現況について

演者 中川尚志(九州大学大学院医学研究院耳鼻咽喉科学分野 教授)

16:55～17:00 閉会の挨拶 松永達雄(国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部 部長)

日時 2022 **3/11(金)** **参加無料**  
13:00～17:00

主催

独立行政法人 国立病院機構 東京医療センター  
臨床研究(感覚器)センター

記録集 No.13  
発行 令和4年7月

第15回WEB感覚器シンポジウム記録集 No. 13

小児感覚器疾患の医療 ～発達障害と難病・希少疾患への展開～

第1部 発達障害への展開

1. 発達障害児と難聴 \_\_\_\_\_ 2  
守本 倫子／国立成育医療研究センター 感覚器・形態外科部 耳鼻咽喉科 診療部長
2. 幼児期における発達障害児の視機能管理 \_\_\_\_\_ 7  
神部 友香／埼玉県立小児医療センター 眼科 科長

第2部 難病・希少疾患への展開

1. 先天性難聴に対する原因診断の重要性とそのアプローチ \_\_\_\_\_ 12  
和佐野 浩一郎／国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚障害研究室 室長
2. 難病希少疾患と眼科的所見 \_\_\_\_\_ 17  
齋藤 麻美子／千葉県こども病院 眼科 医長

第3部 小児感覚器医療の新たな課題と動向

1. 視覚聴覚二重障害児（盲ろう児）の病態と医療 \_\_\_\_\_ 22  
松永 達雄／国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部 部長
2. 希少疾患と感覚器異常：武内・小崎症候群の聴力障害 \_\_\_\_\_ 27  
武内 俊樹／慶應義塾大学医学部 小児科 専任講師
3. 国内外の小児感覚器医療の現況について \_\_\_\_\_ 31  
中川 尚志／九州大学大学院医学研究院 耳鼻咽喉科学分野 教授

- あとがき.....聴覚・平衡覚研究部 部長 松永 達雄 — 36

## 1. 発達障害児と難聴

国立成育医療研究センター

耳鼻咽喉科

守本 倫子

全国の聾学校幼稚部において、発達障害とその傾向がみられる子供は約19%いるとされており、発達障害児の聴覚障害合併率が高いことは知られている。近年、新生児聴覚スクリーニングが全国的に広く行われるようになり、難聴が早期発見されるようになった。これにより、早期から補聴器装用や補聴器を通して音を聞きながら自分の周りに興味をもたせ、家族とコミュニケーションがとれるように促すことが可能になった。しかし、療育を開始した時点では難聴だけが原因と考えられていたものの、補聴器や人工内耳を装用して音が聞こえるようになったはずなのに、いつまでたっても言葉を発しないう。こうして全体の発達が進むにつれて定型発達児と比較して言語発達の遅れが明確になってくることもある。

どんなに音が聞こえるようになったとしても、発語や聴覚理解につながらず、音声言語の獲得が困難な児もいる。養育者は、どうして他の子と同じように話をしないのか、ということに焦燥感を感じていることも少なくない。人の声や環境音などを聞かせながら、さらに手話、身振り、絵カードなどの視覚情報を併用することで、児が使えるコミュニケーションモードを身につけさせることが大切である。子育ては皆同じではない。一歩でも進めば母も子もほめてあげることがポイントかもしれない。我々が行っていくべきことは、感覚過敏やこだわりなど、一定の行動特性を理解し、受け入れた上で聴覚の活用とコミュニケーション方法の開発・促進、家族支援などを言語聴覚士、教育者、療育者と共に連携して行っていくことであろう。本講演では難聴以外の障害も併存するお子さんとの関わりについて紹介する。

## 略歴

1994年 3月 新潟大学医学部卒業  
1994年 4月 慶應義塾大学耳鼻咽喉科入局  
1995年 7月 川崎市立川崎病院耳鼻咽喉科  
1998年 7月 米国 Baylor 医科大学蝸牛生理学教室 リサーチフェロー  
1999年 7月 国立小児病院耳鼻咽喉科 レジデント  
2002年 3月 国立成育医療センター耳鼻咽喉科 医員  
2014年 7月 同 医長  
2018年 6月 同 診療部長



小児感覚器疾患の医療  
～発達障害と難病・希少疾患への展開  
第15回web 感覚器シンポジウム

# 発達障害児と難聴

国立成育医療研究センター耳鼻咽喉科

守本倫子

## 発達障害とは (DSM-5)

- ・ 知的発達障害
- ・ コミュニケーション障害  
(言語の習得に持続的困難・理解・産生・吃音・他)
- ・ 自閉症スペクトラム (ASD)  
(対人関係の障害、こだわりが強く想像力が弱い)
- ・ 注意欠如多動性障害 (ADHD)  
(不注意・多動・衝動性)
- ・ 限局性学習障害  
(読み書き障害、算数障害)
- ・ 発達性協調運動障害



## 自閉症スペクトラム (ASD) (対人関係の障害・こだわりが強く想像力が弱い)

**騒がしい場所が苦手**

ざわざわしているとパニックドライヤーの音なども

感覚過敏  
補聴器がダメなことも

聴覚的過敏から、騒がしい環境が苦手。  
▶ 静かな場所に移動  
▶ 耳栓・イヤーマフなどをつける

**情報受信が特異的**

視覚化 肯定的  
視覚的 具体化

複雑な情報を理解することが苦手  
▶ 文字やイラストを使う  
▶ 抽象的、具体的  
▶ 「忘れたいあかちゃん」など肯定的に  
▶ 視覚的に視覚的に

言葉の遅れ  
オウム返しが多い。  
共感ができない。

**突然の予定変更が苦手**

病院でいつもと違うことをされるのもx

高いの苦手、知らないことが不安  
▶ 大きな変更は前1日事前に連絡を促す  
▶ 変更が必要な場合は事前に理由を伝える

<https://www.teensmoon.com/category/chart/>

## 注意欠如多動性障害 (ADHD)

**じっとしていることが苦手**

授業中にじっとしていることに、他の人よりも耐性が少ない。  
▶ 授業内容を理解して覚える  
▶ 授業時間中に立ちまわり体を動かす  
▶ コスプレなどの方法を体験してみる

**忘れ物が多い**

不注意の特徴から忘れ物が多い。  
▶ 大事なものを整理しておく、リマインダーアプリを活用する  
▶ 物のクラスに慣れに行くなどの整理術を覚える

**集中の持続が難しい**

授業中の説明が、気が散れやすい。  
▶ 質問が声をかけ、注意を再行かせよう  
▶ 授業中に目や口を動かす

**自らの利益が目が行きやすい**

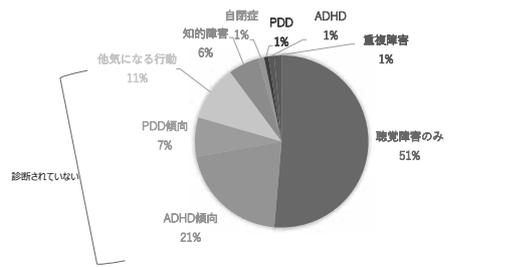
衝動性があり、中長期的な利益を考えて行動することが難しい。  
▶ 課題時間を制限して覚える  
▶ 褒めなど、活動の成果を褒めてもらうなどの働きかけはできるなど、段階的に行動

**整理整頓が苦手**

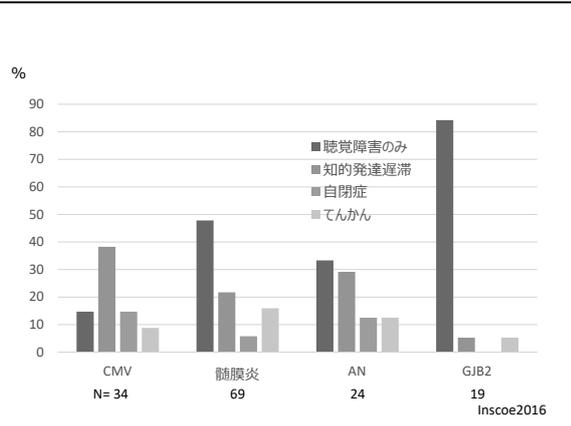
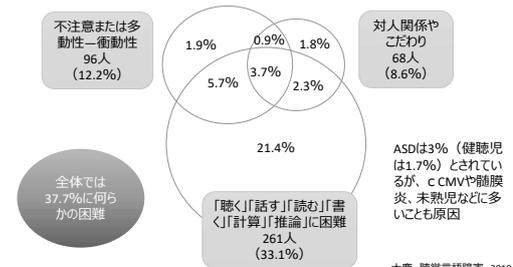
整理整頓したり片付けられることが苦手。  
▶ フリントが片付いていないものはラファイルや物入れなど、整理アイテムを活用するなど、整理アイテムの活用方法を覚えてあげられるとよいでしょう。

**常にキョロキョロ**  
= 見ているものと聞いているものが違う  
= 言葉も増えない

## ろう学校幼稚部3-6歳児の統計



## ろう学校小学部における学習面や行動面に困難のある聴覚障害児の割合 (788名)



## 聴覚障害児にみられる発達障害



- ・ 衝動的な行動がみられやすい
- ・ フラストレーションをおこしやすい
- ・ 注意散漫で学習への集中力にかける
- ・ 落ち着きのなさや依存性などの行動特徴
- ・ 次々と玩具を取り換え、じつり遊びにとりくめない (注意欠如多動性)
- ・ 他人の心を理解することがむずかしい

### 10歳女兒

脳梁低形成  
後鼻孔閉鎖  
斜視・遠視  
側弯  
精神発達遅滞 (愛の手帳2級)

新版K式	
4歳	DQ
姿勢運動	40
認知・適応	36
言語・社会	35
全領域	36

ABRでは右30dB, 左40dB  
CORでは40dBで反応があり。

↓

全般的な遅れあり。

難聴はなく、全体的な発達の遅れによる言語発達障害

マカトン使うようになり、アンパンマン程度しか言わなくなった。指示は口頭で十分伝わる。

### ASSRを行って初めて難聴と診断

新版K式 : 生活年齢10歳9か月

	DQ	発達年齢
姿勢・運動	29	3歳1か月
認知・適応	25	2歳8か月
言語・社会	26	2歳9か月
全領域	26	2歳9か月

抽象的な概念が少しずつ理解  
手話を使って自分の名前を言う

10歳

### 発達障害がある子の感覚過敏

いわゆる「こだわり」

耳に何かつくことがダメ  
音が入ることがダメ だったりすることもあります。

<b>聴覚</b> 「教室のさかすかで耳が痛む」 「教壇がはしくて耳を閉じたい」	<b>視覚</b> 「自他の顔にプリントされた字が読めない」 「蛍光灯の光がまぶしくて目を閉じたい」	<b>嗅覚</b> 「石鹸、香気などの匂いで気持ち悪くなる」 「自分の体臭への違和感を覚えたい」	<b>味覚</b> 「特定の食材が絶対に食べられない」 「食事が苦手な食べ物ばかり食べたい」
<b>触覚</b> 「服の縫製の感じがちがう」 「手を洗った感じが痛い」 「料理がはしくて洗剤が臭い」	<b>前庭覚</b> 「乗り物酔いしやすい」 「姿勢維持が苦手」 「くるくる回らないと気持ち悪い」	<b>固有覚</b> 「自分の足音、呼吸音などが気になる」 「力加減が難しい」	

### 抽象的な理解が苦手

今日は病院に行くよ

### 視覚的理解 > 聴覚的理解

今日のスケジュール

絵コミュ アプリ

### 5歳男児 (CDH23変異)

新生児聴覚スクリーニングにて難聴発見  
1歳、2歳時に人工内耳植込み術施行。  
音への反応も認められるものの、2歳7か月になっても何も言葉がでてこない。

自分の要求が通らず奇声・ひかひか・かみつき  
お茶がほしいと奇声  
「待ってね」が伝わらない  
座ってられない。  
名前を呼んでも振り向かない  
いやなことがあると視線をそらして横に歩く

MCHAT 施行

### ASDが疑われたので

一次スクリーニング MCHAT 周囲や本人の気付き	MCHAT 1歳半〜2歳対象 社会的発達16 知覚反応や常同行動4 言語理解1 2つのゲーム項目 全23
二次スクリーニング AQ, PARS-TR, SCQ など	PARS-TR 幼児から成人まで対象 養育者からの情報を基に評価
診断・評価 ADOS, CAR52, ADI-Rなど	ADOS 本人の直接観察による検査 対人的スキル、コミュニケーションスキルの評価

MCHAT 3点		
見てほしいものがあるときに持ってこない。 共同注視しない。 目の顔こえを心配された (難聴あるので)		
PARS-TR 10		
14点が閾値 名前を呼んでも振り向かない 見たいものを指ささない 指ささない 言葉の遅れがある こと遅れない 感覚遊び くるくる回るもの 多動 特定の(ターン) 顔をこぼす		
ADOS-2 比較得点 4		
軽度の自閉症スペクトラム		

新版K式 2歳6か月時施行		
	DQ	発達年齢
姿勢・運動	114	3歳1か月
認知・適応	74	2歳0か月
言語・社会	41	1歳11か月
全領域	70	1歳11か月

ASDの可能性はあるものの  
難聴の影響もあるため 微妙。  
と診断

↓

ジェスチャーが乏しい  
アイコンタクトと動作の強調が乏しい

ジェスチャーと声かけを増やすように指導

### 5歳現在

田中ビネー：精神年齢3歳10か月、知能指数66

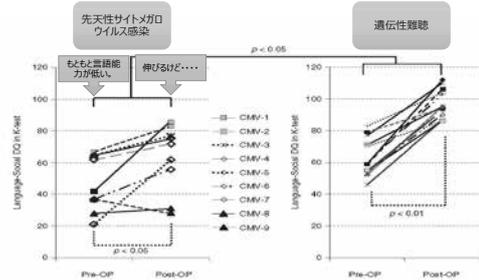
口頭の指示などを理解して応じることが難しい。

- イヌをとって → OK
- ボタンを箱の上のせてください → ボタンをつかむのみ。
- 大小の比較 → 困難
- 飛ぶものを選ぶ → 困難

単語やキーワードには反応するが、意図とずれた回答

学習場面では困難となるため、  
具体物、見本などの視覚情報をみせながら伝える  
短い言葉ではわかり伝える

### 先天性CMV感染児の重度難聴に対する人工内耳の効果

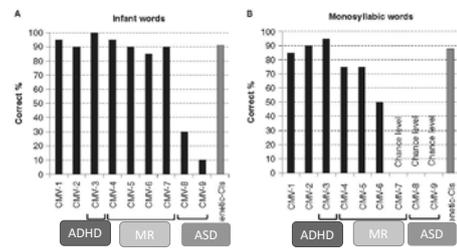


Yamazaki H, et al 2012

同じCMV感染児でも併存障害によって聞き分ける能力は異なる。

Test	CMV				
	Genetic (n=14)	併存なし (n=2)	ADHD (n=3)	MR (n=4)	ASD (n=2)
言語	Good	Good	Moderate	Moderate	Poor
音場	Good	Good	Good	Moderate-poor	Poor
音識別	Good	Good	Good	Good	Poor
聴力	Good	Good	Good	Good	Good

高次機能障害を合併するかどうか。



Yamazaki H, et al 2012

### 薬物療法 (抗CMV化学療法；ガンシクロビル)

・ガンシクロビルの長期静注療法

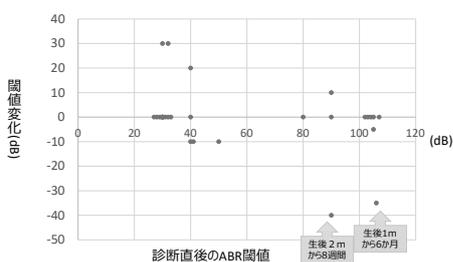
	ガンシクロビル投与群 (24例)	非投与群 (19例)
聴力改善	4例 (17%)	0例 (0%)
不変 (聴力正常)	8例 (33%)	5例 (26%)
不変 (難聴あり)	7例 (29%)	1例 (5%)
増悪	5例 (21%)	13例 (68%)

Kimberlin DW et al(2003)

当院で治療を行ったcCMV例 15例

	男	女
ガンシクロビル開始月齢	10 : 5	
治療期間	<1か月	8
	>1か月	4
	不明	3
頭部画像所見	<6週間	7
	6週間から6か月	4
	6か月<	2
	不明	2
正常	正常	3
	異常所見あり	11
	不明	1

### 治療後1年のABR閾値変化(30耳)



### 聴力というより認知や言語に良い

	生後6か月時点				生後24か月時点			
	6か月治療	5 (%)	6週間治療	7 (%)	6か月治療	5 (%)	6週間治療	6 (%)
聴力改善	2/43		3/43		2/37		2/31	
不変 (難聴なし)	28/43	65	23/43	53	30/37	81	20/31	65
不変 (難聴あり)	8/43	19	14/43	33	2/37	5	7/31	23
増悪	5/43	12	3/43	7	3/37	8	2/31	6

	生後12か月時点		生後24か月時点	
	6か月治療	P値	6週間治療	P値
認知	89.6	0.010	79.5	84.4
言語	87.6	0.009	76.6	84.6
運動	82.6	0.030	73.2	85.5

BayleyIII発達検査による

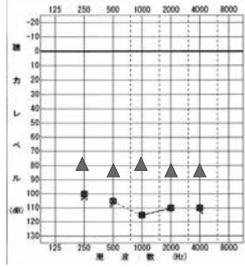
Kimberlin 2015

### CHARGE症候群 5歳

CHARGE症候群（気管切開中）  
 両側重度難聴 蝸牛神経低形成  
 右顔面神経麻痺  
 右視野狭窄 左弱視

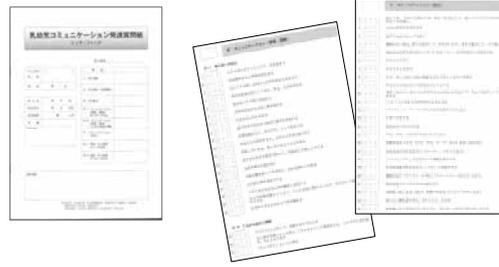
新版k式 4歳3か月（他院で施行）

	DQ	発達年齢
姿勢・運動	34	1歳5か月
認知・適応	45	1歳11か月
言語・社会	51	2歳2か月
全領域	46	1歳11か月



補聴器とジェスチャーなどで  
療育中

### 乳幼児コミュニケーション発達検査 (新報)



S-S言語発達遅滞検査カードを用いて手話理解、表現などをみてみた

靴 めがね ぞうり リング 車 いぬ 帽子 めがね どけい はさみ ごはん	足をさわる 自分のめがねをさわる ゴリラのサイン リングの手話 バスのサイン 歩くサイン ..... ..... ..... ..... .....	絵カードの指しは困難 写真なら少しは理解できる
} 無反応		

### 発達障害がある子への人工内耳

・目的：音声言語獲得ではなく、対人関係の発達促進

**術前の留意点**  
 補聴器装着指導により常時装着を定着させる  
 可能な限りASDの診断・専門療育を受けておく  
 目的は対人関係の発達促進になる

**術後の留意点**  
 調整による音質の変化に敏感で、装着困難になることもある  
 常時装着に至るまでは児が受け入れられる調整を優先、場面装着を安定させる。  
 発達全体を促す、特に対人関係発達を育てる。  
 音声言語によるコミュニケーションが困難であっても、身振りサインや文字などのコミュニケーション手段を導入する

子どもの認知・行動特性に  
配慮した工夫、働きかけ

(北川、音声言語医学2020)

まとめ

- ・発達障害 + 難聴がある児の療育目標は、行動面の発達、社会的コミュニケーションの発達に設定して指導、療育することが重要。
- ・その特性を生かしながら多職種チームで指導していくのが望ましい。

## 2. 幼児期における発達障害児の視機能管理

埼玉県立小児医療センター  
眼科  
神部 友香

子どもの視力は生後すぐから8歳ごろまでに発達するといわれています。眼や脳の疾患、斜視、屈折異常があると視力の発達が遅れてしまうことがあります。視力発達の遅れを弱視といい、弱視を早期に発見し適切な治療をおこない、視力を成長させることが就学前のこどもでは非常に大切です。

弱視の早期診断および治療につなげるために、乳幼児健診では視機能発達の確認や弱視原因の検出を行っています。特に3歳児健診では、家庭で初めて視力検査を行うことから、弱視発見にとって大切なスクリーニング時期といえます。発達障害児にとって、ランドルト環を用いて片眼ずつ行う視力検査は、難しい場合があります。視機能の遅れが眼科疾患によるものか、発達の遅れによるものか鑑別を行い、正確に評価することは非常に大切です。

当院では、多職種スタッフによる幼児期の総合的発達評価外来としてアセスメント外来を設けており、ことばの遅れやコミュニケーションの困難な子どもに対する視覚発達支援の第一歩として、視能訓練士による屈折異常、眼位、眼球運動のスクリーニングを行ってきました。要精査と判定された場合は、後日眼科受診となり、視力を含む各種検査や眼科診察によって診断、治療へつなげています。

今回、当院で行ってきた発達障害児の眼科スクリーニングや眼科治療についてまとめ、提示いたします。幼児期は得に子どもの特性に適した眼科スクリーニング法を選択する必要があり、小児病院において、今後ますます眼科と発達に関わる診療科や部門との連携が必要と考えます。

## 略歴

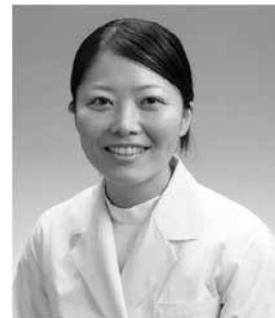
2003年 福島県立医科大学 卒業

2003年 順天堂大学医学部眼科学講座

2006年 越谷市立病院眼科

2008年 順天堂大学医学部眼科 助教

2009年 埼玉県立小児医療センター 眼科責任者 現 科長



1

第15回WEB感覚器シンポジウム 小児感覚器疾患の医療

### 乳児期における 発達障害児の視機能管理



埼玉県立小児医療センター 眼科  
神部 友香

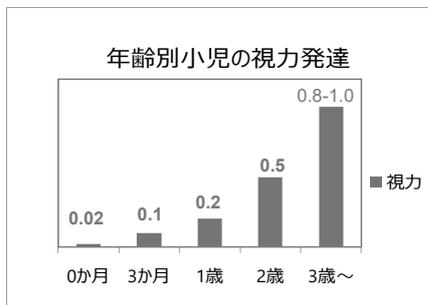
2

### 本日の内容

- 視力とは | 子どもの視力は発達する
- 視力発達の遅れ | 屈折異常弱視 眼鏡で治療
- 発達障害児の視機能評価 | アセスメント外来
- 眼鏡で子どもの視力をのばす | 発達全般も促す

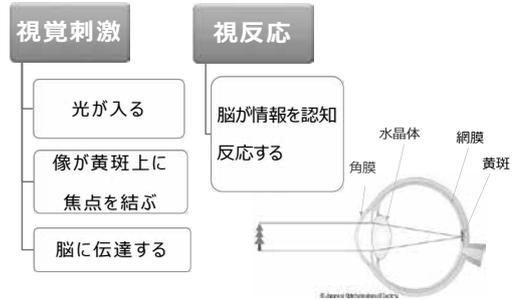
3

### 視力は生後発達する



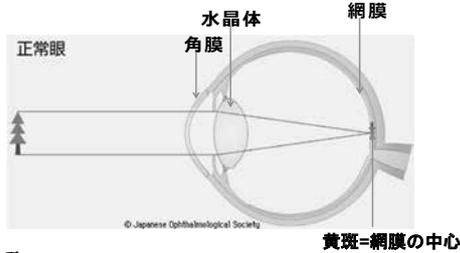
4

### 視力が発達するための条件



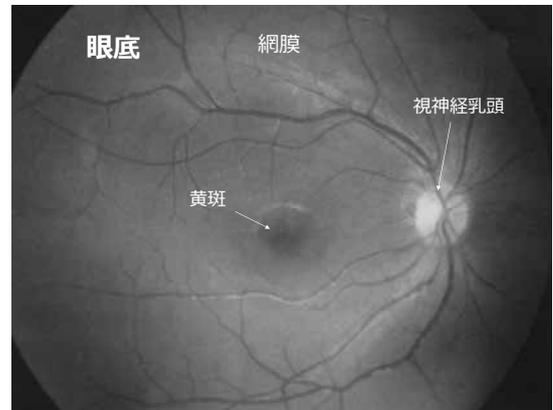
5

### 物が見えるしくみ



黄斑上に映る情報を、脳が認知する

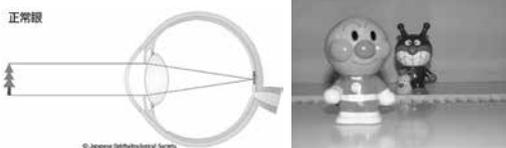
6



7

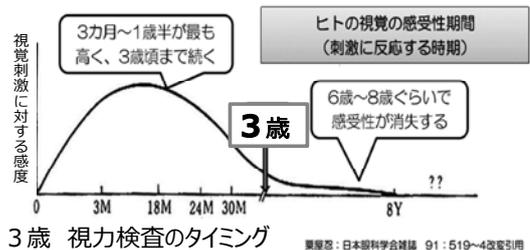
視力の発達には黄斑上にピントがあった像を毎日見続けることが大切

正常眼



8

### 8歳から9歳で視力の発達は完成する



## 弱視 とは

視力の発達が妨げられている状態  
子どもでは屈折異常弱視が多い

## 屈折異常弱視

強い遠視、近視、乱視のために  
視力の発達が遅れていること

## 弱視早期発見・早期治療の重要性

視覚感受性期は **6～8歳**くらいまで

それ以降では治療に反応しづらい → 不十分な視力

## 感受性の高い時期に治療を開始

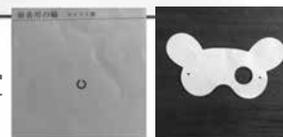
子どもの視力を伸ばす

## 3歳児健診でみつける屈折異常弱視

## 現行の3歳児健診 視覚検査

41 目つきがおかしいと思うときがありますか。	はい	いいえ
42 黒縁にまぶしがりですか。	はい	いいえ
43 目を細めて見ますか。	はい	いいえ
44 物に近づいて見ますか。	はい	いいえ
45 顔を傾けたり、横目で見ますか。	はい	いいえ
46 視力検査の方法を理解して検査ができましたか。	はい	いいえ
「はい」と答えた人 ①小さい輪の切れ目が両目で見えましたか。	はい	いいえ
②小さい輪の切れ目が右目で見えましたか。	はい	いいえ
③小さい輪の切れ目が左目で見えましたか。	はい	いいえ
「いいえ」と答えた人 理由 ( )		
心配なこと ( )		

- ①質問用紙  
②家庭での視力測定



## 家庭でのアンケートと視力測定での弱視検出の限界

弱視の発生率 **5 %**

埼玉県の弱視発見率 **0.8 %**

こどもの視力検査 回答の難しさ  
片眼弱視では見えにくさ に気づきにくい

## 発達障害の子どもの視機能評価

言葉の遅れ コミュニケーションがとれない

↓

視力検査や眼科受診が困難

↓

眼科疾患の発見や治療が遅れるおそれ

**子どもの視機能の発達をふまえた眼科評価必要**

多職種による  
発達障害児の総合発達評価

埼玉県立小児医療センター アセスメント外来

医師 精神科 神経科

看護師

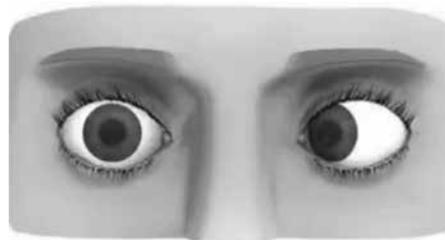
臨床心理士

言語聴覚士

作業療法士

理学療法士

視能訓練士 ⇒ 眼位 屈折検査

眼位検査  
両眼の位置関係をみる  
⇒斜視の発見

屈折検査  
遠視 近視 乱視度数の測定  
⇒屈折異常弱視の検出



屈折測定機器



①据え置き 顎台に顔をのせる  
アセスメント外来使用率 0%

②手持ち  
アセスメント外来使用率 70%

③自動判定機能つきフォトスクリーナー  
アセスメント外来使用率 20%

両眼一度に 屈折と眼位同時測定



④検影法 アセスメント外来使用率 10%

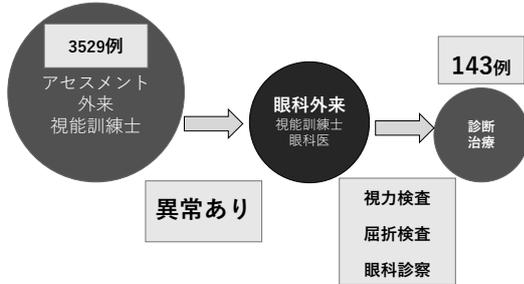
眼の中に光を投影して反射をみる



明るい だいたい見えている

暗い 見えにくい?? 要検査

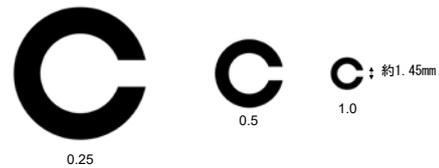
アセスメント外来から眼科受診までの流れ



アセスメント外来における弱視発見率 3.9%

いろいろな視力検査法

1.ランドルト環

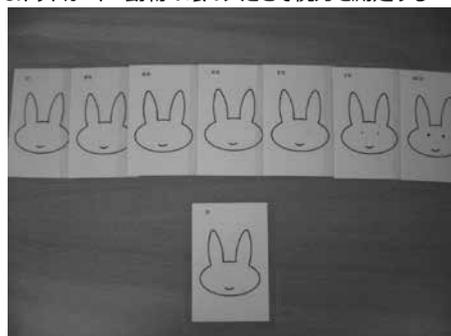


5mから約1.45mmの切れ目がわかる：視力1.0

2.縞視力



3.ドットカード 動物の眼の大きさを視力を測定する



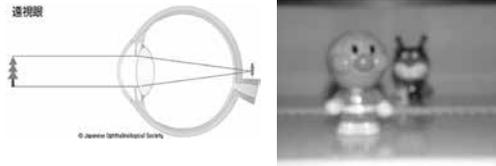
25

## 子どもの屈折異常弱視の多くは 遠視が原因

26

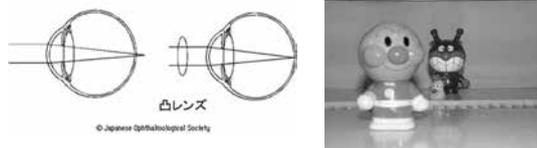
## 遠視と弱視の関係

近見、遠見とも黄斑上に焦点があわない



27

## 屈折異常弱視の治療 めがね 焦点を合わせて矯正視力をのばす



28

## アイパッチは視力の左右差を なくすための治療法



視力の良いほうの眼をかくし、  
弱視になっている眼を積極的に使うことで  
視力の発達を促す

29

## 眼鏡をかけてくれないときの対処法

はじめは子どもの手をもって  
短時間から  
集中しているときはチャンス  
「かわいいね」「かっこいいね」  
見たい！ 見える！ 子どもの気持ちを育てる引き出す

30

## こどもの眼鏡の選び方

こどもの顔の特徴にあわせたフレームの選択

調整しやすいフレーム

調整してくれる眼鏡店

小児弱視治療用眼鏡の療養費支給は9歳に  
なるまで

31

## 発達障害児の眼科健診のタイミング

3歳児乳幼児健診

弱視をうたがう症状の例  
近づいてみる  
ななめでみる  
横目でみる  
眼の位置がずれている  
かたむいている

32

## アセスメント外来を通して

発達障害児では、行動や言葉の問題に重点が  
おかれる  
眼に関して気になることがあっても対応や受診が  
後回しになりやすい

屈折異常弱視などの眼科異常を早期発見し、  
眼鏡による弱視治療を行うこと  
良好な視覚刺激の入力、視力の発達によって  
行動の変化、発達全般も促すことができる

## 1. 先天性難聴に対する原因診断の重要性とそのアプローチ

国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター  
聴覚・平衡覚研究部 聴覚障害研究室 室長  
和佐野 浩一郎

出生 1000 人に約 1 人の割合で高度難聴児が生まれることから、先天性難聴は最も頻度の高い先天性疾患であると言え、さらに小児期に発症する児を加えると 600 人に 1 人ほどが医療によるサポートが必要な難聴と診断されると推測されています。できるだけ早期に聴覚を介して言語と触れることが言語獲得のために重要であることから、新生児聴覚スクリーニングにより脳波や内耳からの反射を用いた検査が整備され、1歳半健診、3歳児健診において聴力に関してのチェックを行っています。難聴の可能性があると診断された場合は、専門の医療機関において詳細に診断を行い、その重症度に応じて補聴器や人工内耳装用を開始することで、言語獲得を目指します。

先天性難聴といっても単一の症状ではなく、軽度・中等度・高度・重度と様々な重症度がありますし、進行性の場合も非進行性の場合もあります。さらに非症候群性難聴と呼ばれる難聴のみを症状として持つ場合と、症候群性難聴と呼ばれる難聴以外の症状(甲状腺腫、視力低下など)を持つ場合もあり、症候群性難聴において難聴とそれ以外の症候は出現するタイミングが異なる場合もあります。それら様々なタイプに応じて、最もふさわしい聴覚活用を行うことが望ましいと考えられます。

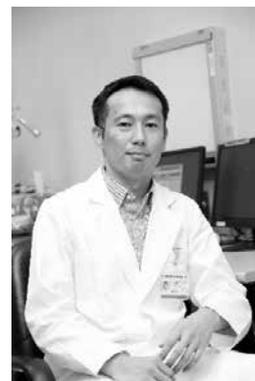
先天性難聴の原因としては母胎内におけるサイトメガロウイルス感染や風疹ウイルス感染などの環境要因も挙げられますが、現在は半数を超える割合で遺伝子が原因であると考えられており、近年のゲノム(=遺伝情報)解析技術の目覚ましい進歩により様々な遺伝子が難聴発症に関与していることが明らかになってきました。原因診断のアプローチとしては、一般的な聴力検査に加え脳波や内耳からの反射などを用いた聴覚の正確な評価、CT や MRI といった画像検査による内耳の形態診断、発達の評価や視機能の評価など全身の評価、家族歴の詳細な聴取に加えて、血液、唾液、臍帯を用いた遺伝子診断を行います。

原因が判明することにより正確な診断が可能となるだけでなく、難聴の進行や変動の有無に関する予測や随伴する症状の予測や対応が可能となります。さらに補聴器や人工内耳といった治療法の有用性の予測により治療介入に関する判断の根拠とすることができることもありますし、使用を避けるべき薬剤に関する注意を行うことがあります。そしてどのような遺伝形式により難聴が発症するのかをもとに、次子や次世代に難聴が発症する可能性がどのくらいあるのかに関しての遺伝カウンセリングを行うことができます。このように原因に関する診断を行うことは、その児の聴覚活用、健康管理、将来設計などにメリットがあると考えられます。

講演では先天性難聴の原因診断に関して、様々な事例を織り交ぜながらわかりやすく講演を行います。

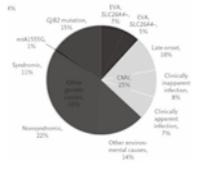
## 略歴

2003 慶応義塾大学医学部卒業  
2003 慶応義塾大学医学部耳鼻咽喉科 入局  
2004-2010 関連病院にて研修  
2010-2012 慶応義塾大学医学部耳鼻咽喉科 助教  
2012-2016 静岡赤十字病院耳鼻咽喉科 副部長 → 部長  
2016-2018 ノースウェスタン大学耳鼻咽喉科聴覚研究室へ留学  
2018- 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  
聴覚平衡覚研究部 聴覚障害研究室 室長





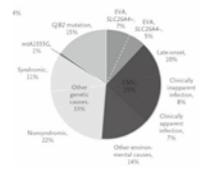
サイトメガロウイルス



診断・治療

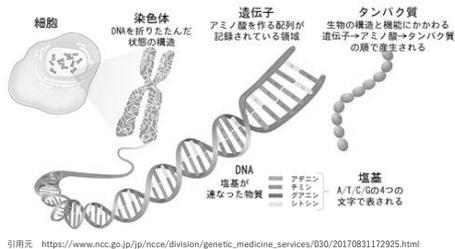
生後3週間まで 尿検査 (保険)  
 ⇒抗ウイルス剤による治療

それ以降 臍帯を用いた検査 (研究)  
 ⇒補聴器や人工内耳



約60%が遺伝的要因

遺伝子とは？



引用元 [https://www.ncc.go.jp/ncc/division/genetic\\_medicine\\_services/030/20170831172925.html](https://www.ncc.go.jp/ncc/division/genetic_medicine_services/030/20170831172925.html)

遺伝子とはたんぱく質の設計図

- 1つ1つの細胞の中に30億対のDNAを含む
- DNAの一部が遺伝子 (2万から2万5千種類)
- 遺伝子に変化が起ると、細胞内で生成されるたんぱく質の構造や機能に変化がおこる
- 病気に関連する変化と関連しない変化がある

遺伝性難聴

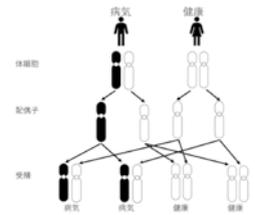
- 顕性遺伝 (優性遺伝)
  - 潜性遺伝 (劣性遺伝)
  - ミトコンドリア遺伝
  - 伴性遺伝
- など様々な遺伝パターンが関連

たまに遭遇する勘違い

- 親が難聴ではないから遺伝は関係ない
- 妊娠中に仕事してしまったから遺伝子が変わった

代表的な原因遺伝子① KCNQ4

- 顕性遺伝 (優性遺伝) で発症 = 多くの場合
- 両親のどちらかは難聴者
- 若年発症進行性難聴 = 10-20代で発症し進行する (高音部の難聴が特徴的)
- 非症候群性

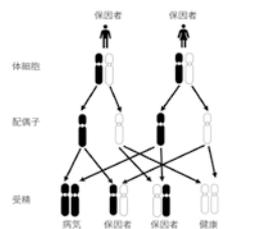


イラスト引用元: <http://www.fujita-hu.ac.jp/~japco/patient/genetic/index.html>

代表的な原因遺伝子② GJB2

- 日本国内に4万人ほどの患者
- ほとんどが潜性遺伝 (劣性) = 両親は非難聴者 (保因者)
- 非進行性・非症候群性が多い
- 人工内耳の有効性高い

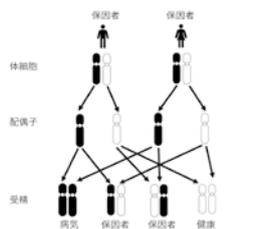
- GJB2の保因者率 欧米では約3%と報告あり 日本では2-2.5%と推測



イラスト引用元: <http://www.fujita-hu.ac.jp/~japco/patient/genetic/index.html>

代表的な原因遺伝子③ SLC26A4

- 日本国内に約4千人ほどの患者
- 潜性遺伝 (劣性) で発症 = 両親は非難聴者 (保因者)
- 先天性、若年発症どちらもある
- 変動しながら難聴は進行 変動時にめまいを伴う
- 甲状腺腫を伴うこともある = ベンドレッド症候群

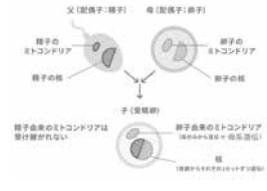


イラスト引用元: <http://www.fujita-hu.ac.jp/~japco/patient/genetic/index.html>



代表的な原因遺伝子④ ミトコンドリア遺伝子

- 出生児5000人に1人と推定
- 母親から遺伝
- 糖尿病など様々な代謝疾患の1症状として難聴が存在するが、難聴が診断のきっかけとなることも珍しくない
- 進行性難聴
- 神経および筋肉に進行性の症状をもつことがある



イラスト引用元: <https://genetics.dife.jp/6/6cases/mitochondrial>

ストレプトマイシン難聴

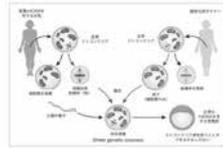
- 結核などの治療の際に用いる抗生物質（アミノ配糖体）
- 投与に伴い難聴・耳鳴が発症することがある
- 感受性に大きな個人差がある



- ミトコンドリア遺伝子の1555番目のDNAに遺伝子変化をもつ方は、ストレプトマイシンを投与された場合に難聴を発症するリスクが非常に高い。



卵子親核置換法 (Spindle transfer: ST) 卵子内で核置換を行うことでミトコンドリアを置換する



nature

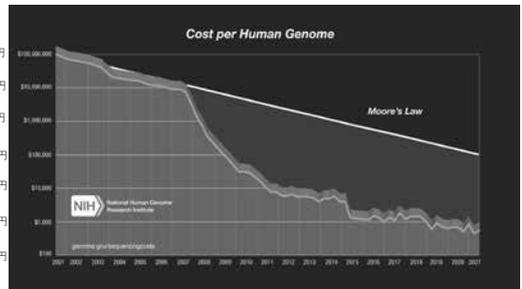
Published 20 November 2013  
**Mitochondrial replacement in human oocytes carrying pathogenic mitochondrial DNA mutations**  
 Emily Kemp, Ian McEwan, Shoshana Maman, et al. (See authors)  
 Nature 503 276–281 (2014) | Cite this article

慎重な議論が重要

遺伝子検査とは？



- 米国衛生研究所（NIH）内のNational Center for Human Genome Research (NCHGR、現NHGRI) が主導したプロジェクト
- 1990年に開始され15年間で男女2名分のDNAをすべて解読予定  
→結果的に2003年に解析結果が公表された
- 予算30億ドル（当時のレートで4320億円）
- 世界中の研究機関が参加（20施設、日本からは理研と慶応）



引用元: <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/DNA-Sequencing-Costs-Data>

- ~2008 研究として実施
- 2008 先進医療（インバーダー法）
- 2012 「先天性難聴」保険収載（インバーダー法）(3880点)
- 2014 小児人工内耳適応基準に遺伝子要件の記載加わる
- 2015 「若年発症型両側性感音難聴」「アッシュャー症候群」難病指定  
保険検査に次世代シーケンサー導入（次世代シーケンサー解析+インバーダー法）
- 2018 「若年発症型両側性感音難聴」保険収載(8000点)

保険収載、小児人工内耳適応基準の改定、難病指定を受け、難聴の遺伝子診断を軸とした新しい難聴医療が全国的に普及して来ている

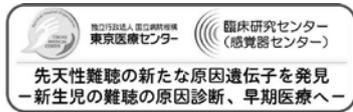
遺伝カウンセリング



- 遺伝情報は現状の医学では変更不可
- 将来にわたって重要な情報  
→結果説明には専門家によるカウンセリングが必要
- 遺伝形式をもとに次子や次世代に難聴が発症する可能性を説明

## 保険診療 + 研究

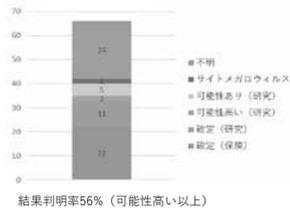
- 保険で行うことのできる検査は検出率が低い  
⇒さらに検出率を上げるために、研究としての解析を追加



## 東京医療センターでの遺伝子検査体制

採血（保険診療） + 希望者は臍帯を用いたCMV検査（研究）  
↓ 1か月後  
保険検査の結果 → 結果判明・説明  
↓ さらなる解析希望  
↓ 1～2か月後  
研究検査の結果 → 結果判明・説明  
↓  
新たな候補遺伝子や解析法の追加 → 結果判明・説明

研究結果を追加



引き続き先天性難聴の原因の解明に取り組んでまいります。  
よろしくお願いいたします。

## 2. 難病希少疾患と眼科的所見

千葉県こども病院  
眼科医長  
齋藤 麻美子

様々な難病希少疾患において、臨床経過で眼疾患が見出されることは少なくない。日常で斜視や眼振などに気づかれ眼科を受診したことで全身疾患の特定のきっかけになる場合、既に他科で診断が確定し眼合併症の精査を依頼される場合、また、幾つかの鑑別診断の中から診断を確定するため眼科的検査が必要となる場合など、受診に至る経緯も様々である。

視覚情報は充実した生活の質(QOL)を構成する条件として重要なものであり、特に視機能の発達期である小児期には、良好な視力予後のため早期の医療介入が不可欠となることも多い。

残念ながら視機能獲得に限界があることが判明したとしても、ロービジョンケアにより QOL 改善に繋げたり、家族の疾患の受け入れや、教育機関との連携のために正しい診断が必要となる。

しかし、私たち医療者とご家族が速やかな診断の確定を望んでも、眼科検査に限界があり十分な情報を得るのが困難なケースも多々ある。

視力検査一つをとっても正確な検査が可能となるのが早くて 3 歳半以降で、全身状態や合併症により行うことのできる検査が異なるため、患者に応じて臨機応変な対応が求められる。

本公演では、小児病院での日々の診療を通して出会う疾患、眼所見、治療などについて、難病希少疾患と呼ばれる数多くの疾患の中からいくつかをご紹介します。

## 略歴

- 2004 年 新潟大学医学部医学科卒業  
千葉大学医学部付属病院にて卒後研修
- 2006 年より 千葉大学医学部付属病院眼科、関連施設にて勤務
- 2015 年 千葉大学大学院医学薬府(眼科学)修了
- 2017 年より 千葉県こども病院 眼科医長



1

**難病希少疾患と眼科所見**  
～受診から治療まで～

千葉県こども病院  
眼科 齋藤 麻美子

2021年3月11日(金)  
第15回感覚器シンポジウム



2

**難病希少疾患とは？**

- 「希少疾患」とは、一般集団と比べると少数の人々にしか発生しない病気。
- 欧州と米国では、2000人に1人未満の罹患率という基準。
- 現在までに6000疾患を超え、遺伝性のものは80%。
- 慢性かつ進行性であることも多い。
- 徴候が出生時や小児期にみられることがある。

3

**難病希少疾患**  
～眼科受診のきっかけ～

- ① 他科ですでに診断がついている  
→眼合併症のスクリーニングのため、他科から依頼
- ② 原疾患の精査中  
→疾患特定のため、他科から依頼
- ③ 眼症状で受診  
→何らかの眼症状から原疾患が特定される

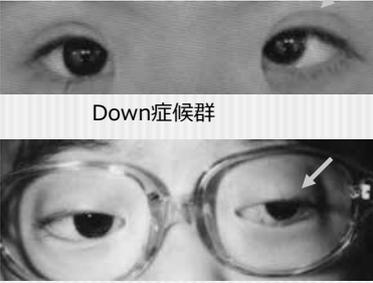
4

**～診察上の注意～**

- 全身状態（検査の注意点はるか？）
- 検査の協力を得られるか（年齢、発達）
- 付き添いの方から得られる情報は？

5

**斜視**

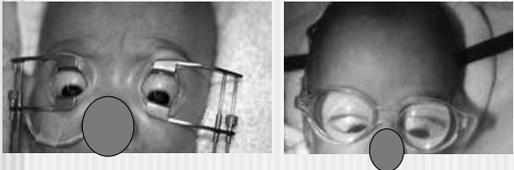


Down症候群

Noonan症候群

6

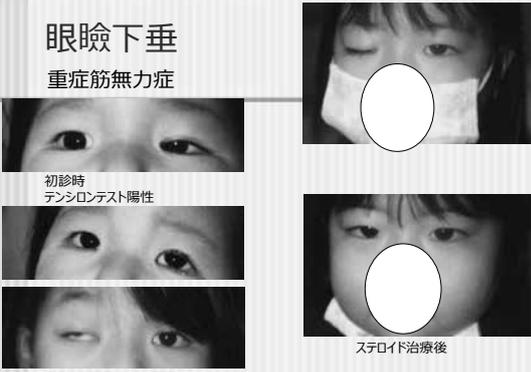
**洛陽現象**



- 角膜が、太陽が沈むように下眼瞼に入り込む現象。
- 水頭症に伴って生じやすい。

7

**眼瞼下垂**  
重症筋無力症



初診時  
アンシロンテスト陽性

ステロイド治療後

経過中 再発を繰り返す

8

**Crouzon病**

- 頭蓋骨早期癒合を伴う頭蓋顔面異形症
- 眼球突出、結膜炎、角膜炎、外斜視
- 視力低下も約半数にあり。
- (頭蓋内圧亢進が視神経管狭窄によるものか不明)

9

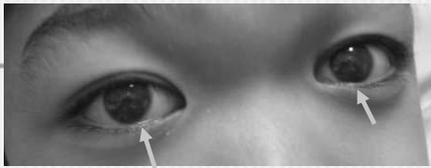


**Goldenhar症候群**

- 角膜輪部や結膜のデルモイド
- 耳介の異常
- 脊椎の異常が三主徴

眼瞼欠損も約25%に認められる

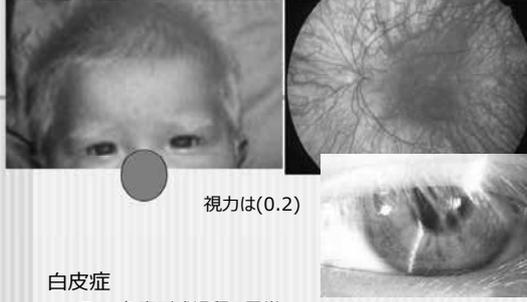
10



**Hunter症候群**

- ムコ多糖症Ⅱ型
- 全身的には低身長、特異顔貌(Gargoyle顔貌)、感音性難聴、骨変化、僧帽弁閉鎖不全など様々
- 夜盲や視野狭窄の他、角膜混濁や網膜色素変性の報告あり

11



視力は(0.2)

**白皮症**

- メラニン色素形成過程の異常
- 黄斑低形成や眼振あり
- 屈折異常に矯正眼鏡着明に遮光眼鏡を使用

12



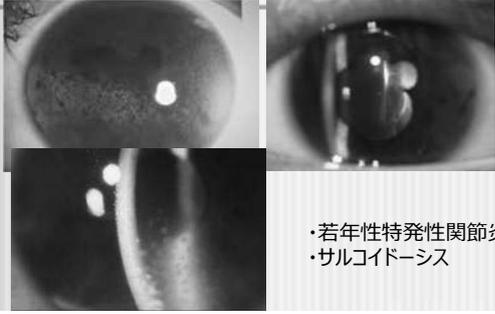
視機能は正常

**Waardenburg症候群**

- 鼻根部拡大、前頭白髪、先天聾などの合併あり
- 眼科的には虹彩異色、白子眼底など

13

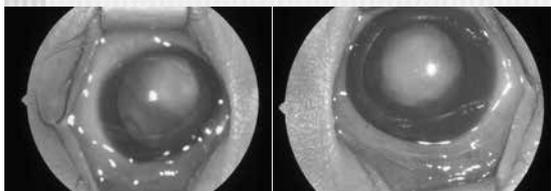
**ぶどう膜炎**



- ・若年性特発性関節炎
- ・サルコイドーシス

14

**小児白内障**



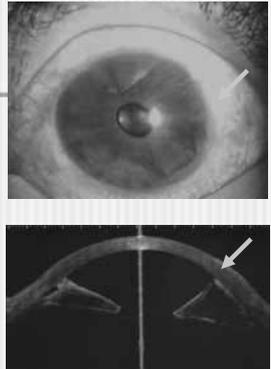
15

小児白内障の主な原因	
全身疾患に伴うもの	【代謝疾患】ガラクトース血症、低カルシウム血症、低血糖症、糖尿病、Fabry病、Wilson病など 【染色体異常】Down症候群、13、15、18トリソミーなど 【症候群】 Lowe症候群、Alport症候群、筋緊張性ジストロフィ 【その他】アトピー性皮膚炎
子宮内感染	先天風疹症候群、サイトメガロウイルス、トキソプラズマ症
薬剤性	ステロイド
他の眼疾患に伴うもの	胎生血管系遺残、先天無虹彩、網膜色素変性、コロボーマ、未熟児網膜症など
外傷	
特発性	

16

**Axenfeld-Reiger異常**

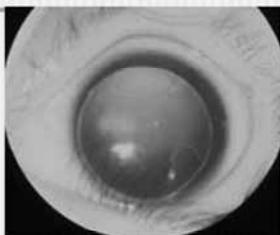
- 虹彩、隅角の形成異常。
- 半数以上が眼圧に注意。



17

無虹彩症

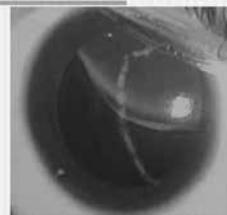
- 50-75%に緑内障を合併
- 孤発例は腎芽腫にも注意



18

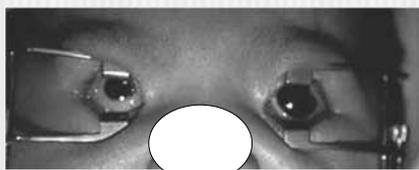
Marfan症候群

- 水晶体偏位  
骨格異常 (高身長)  
心血管異常 (1/3)が三徴候
- 常染色体優性遺伝
- 半数は、視力障害で眼科を受診し診断
- 網膜剥離や緑内障の合併に注意



19

小眼球



- 全身異常の合併頻度は31%
- 白内障、緑内障、網膜剥離などの合併に注意

20



睫毛内反症



瞼縁癒着

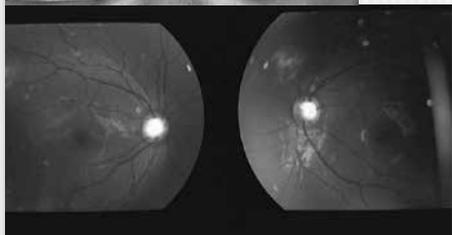


Peters異常  
・角膜中央部の混濁  
・半数以上に緑内障を合併

21



先天緑内障



22

全身状態悪化の時の角膜潰瘍



抗生剤の頻回点眼や点滴、保湿などで治療  
注意深い診察が必要

23



- 頭蓋骨早期癒合症、水頭症、顔面奇形
- 生後間もなくより続く眼脂、流涙

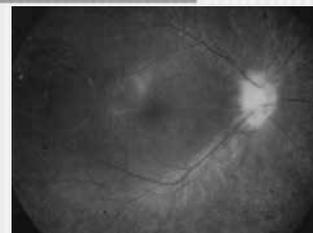
→ 鼻涙管開口部に骨性閉塞あり  
→ 涙嚢鼻腔吻合術を施行し症状改善

24

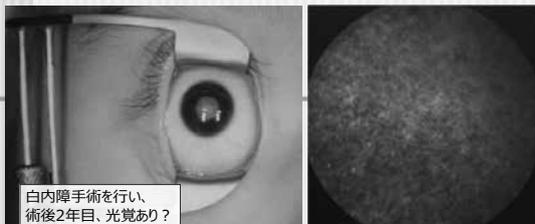
網膜色素変性

成人症例→

- 遺伝子異常による網膜変性疾患
- 小児は分かりにくい
- 網膜電図で診断
- Usher症候群など、全身疾患に認められることも。



25



白内障手術を行い、術後2年目、光覚あり？

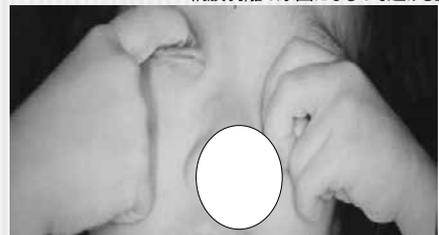
**先天性風疹症候群**

- 母胎が風疹ウイルスに感染し、心奇形、難聴、白内障をきたす
- 網膜炎、小眼球、角膜混濁などが認められる場合もあり

26

**指眼現象** 視覚障害児が示すしぐさ

→ 退屈で行う？  
→ 網膜剥離の原因になるので避ける工夫を！



27

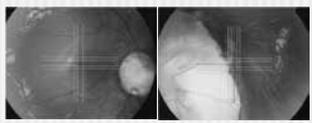
…この疾患は？



生まれた時から左眼が小さく、目が揺れるため1歳で受診

合併症↓

- ・ 心房中隔欠損
- ・ 大動脈狭窄の手術後
- ・ 左声帯麻痺
- ・ 難聴、精神発達遅滞



28

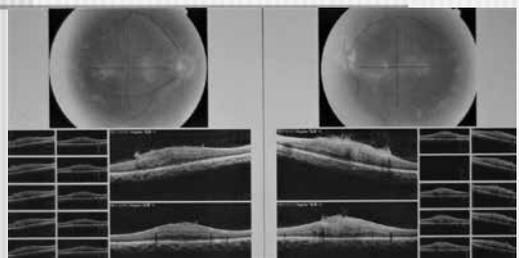
**コロボーマとは？**

- 胎生6-8週に閉鎖するはずの胎生裂が閉鎖不全を起こして生じる先天異常。
- 閉鎖不全が起こる場所により臨床症状が異なる。  
(前方に起これば虹彩欠損、後方に起これば乳頭欠損)
- 合併する症例はチャージ症候群が代表だが、他にも多数ある。

→ 心疾患、腎疾患、聴力などのスクリーニングを検討。

29

**黄斑前膜**



視力は右(0.4), 左(0.35)

30

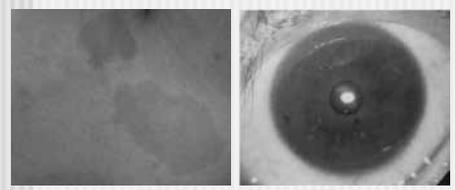
**神経線維種症**

- I 型  
(neurofibromatosis type1 : NF1  
、レックリングハウゼン病)
- II 型  
(neurofibromatosis type2 : NF2)  
→ 聴神経鞘腫瘍が主徴。眼科的には白内障が合併しやすいが、網膜過誤腫が6-22%、網膜前膜が1%に発症。

31

I 型は、

- 常染色体優性遺伝
- 3000人に1人

カフェオレ斑      虹彩結節

32

最後に…

全身の合併症や全身状態を含めた情報を医療者と家族が共有し、患者さんにとっての最善の利益を目指して、刻々と変化する病状に合わせたきめ細やかな医療ケアを行っていくことが大切。



## 1. 視覚聴覚二重障害児(盲ろう児)の病態と医療

国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター  
聴覚・平衡覚研究部 部長  
松永 達雄

「視覚聴覚二重障害」あるいは「盲ろう」とは、視覚と聴覚の両方が障害された状態のことです。視覚と聴覚は協調して情報入手とコミュニケーションを支えており、どちらか一方が障害された場合は残された感覚で失われた感覚を不完全ながらも補うことができます。しかし、両方が障害されると情報入手とコミュニケーションが極度に困難となるとともに、通常の眼科、耳鼻科の診療での対応が困難となります。

小児の視覚聴覚二重障害の患者数は極めて希少ですが、その原因となる疾患は極めて多様で、70以上の疾患が存在します。そして原因疾患の多くは診断が困難で、治療が未確立な難病です。その難病の大部分は遺伝性疾患で、50以上の遺伝性疾患が含まれていることが知られています。代表的な疾患はCHARGE症候群、Usher症候群、Down症候群、Stickler症候群、Dandy-Walker症候群などがあります。そして、臨床診断が困難なため、未診断例がとて多量にも小児の視覚聴覚二重障害の特徴です。

このような希少性と多様性のため、これまで国内外で症例の診療情報の集積がなく、そのため標準的治療も確立していませんでした。さらに、本疾患群は眼科と耳鼻咽喉科の診療領域の狭間に位置しているため、これまで組織的な研究がほとんど行われていませんでした。このような状況を打開するために、全国的な本疾患群の症例レジストリが日本医療研究開発機構(AMED)の支援を受けて、難病プラットフォーム(RADDAR-J: Rare Disease Registry of Japan)の枠組みで構築されました。現在、厚生労働省の視覚聴覚二重障害研究班により症例登録が進められているとともに、集積したデータを解析により本疾患群の様々な病態の解明が進んでいます。これまでのほぼすべての研究班は単一の診療科で構成されていましたが、本研究班は眼科医師と耳鼻咽喉科医師が約半数ずつで構成されているのが特徴で、診療マニュアルの整備など一体的診療の研究が推進されています。

本疾患群では臨床診断が困難であるため、遺伝子診断が有効な患者が多く存在します。これまで原因が不明あるいは環境因子と考えられていた障害児が、遺伝学的検査により遺伝性疾患が診断されて、より適正な診療が可能となる例が増えてきました。正確な遺伝子診断には、症例の臨床所見とゲノムデータの詳細な検討が不可欠です。このため幅広い見地から構築された遺伝子とバリエーション評価のガイドラインに沿って、厳密に判定を行う必要があります。

本疾患群に対する根本的な治療はまだ存在しませんが、視覚あるいは聴覚の単独の障害で用いられる治療法は、視覚聴覚二重障害に対しても有効である可能性があります。今後の研究で、本障害に対する人工感覚器などの適応や導入方法を確立していくことで、視覚聴覚二重障害の患者の健康、発達、教育、生活を向上できることが望まれています。

## 略歴

- 1988年 慶應義塾大学医学部卒業
- 1992年 慶應義塾大学大学院医学研究科博士課程修了(耳鼻咽喉科学専攻)  
川崎市立川崎病院耳鼻咽喉科 医員(1995年 副医長)
- 1996年 米国ペンシルバニア大学医学部病理・研究検査部門 博士研究員
- 1999年 国際医療福祉大学言語聴覚障害学科 助教授
- 2001年 国立病院東京医療センター耳鼻咽喉科 医師
- 2003年 国立病院東京医療センター臨床研究センター 聴覚障害研究室 室長
- 2014年～ 国立病院機構東京医療センター臨床遺伝センター センター長
- 2016年～ 国立病院機構東京医療センター臨床研究センター 聴覚平衡覚研究部 部長



1

2022年3月11日  
第15回 感覚器シンポジウム

## 視覚聴覚二重障害児（盲ろう児）の病態と医療



国立病院機構東京医療センター  
臨床研究（感覚器）センター  
聴覚・平衡覚研究部 部長  
臨床遺伝センター センター長  
松永 達雄



2

## 視覚聴覚二重障害（盲ろう）

情報収集・コミュニケーション  
小児では言語・概念

視覚・聴覚

標準的医療が未確立

3



4

### 原因疾患の多様性

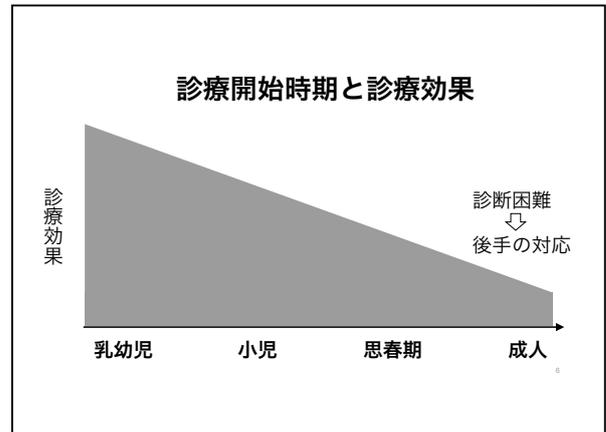
視覚聴覚二重障害の原因： 75疾患  
難病： 56疾患

全米教育機関の統計

5

### 早期診断が困難

6



7

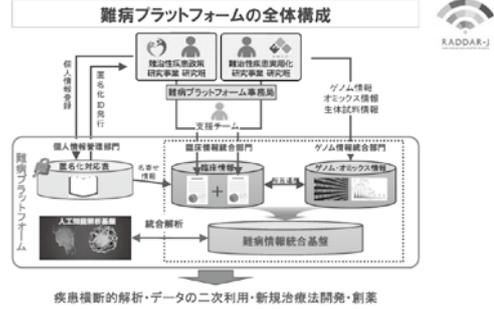
### 情報・試料収集の取り組み

8

### 厚生労働省研究班メンバー

耳鼻咽喉科医	50%
眼科医	40%
小児科医	5%
教育・福祉	5%

### 視覚聴覚二重障害の患者レジストリ



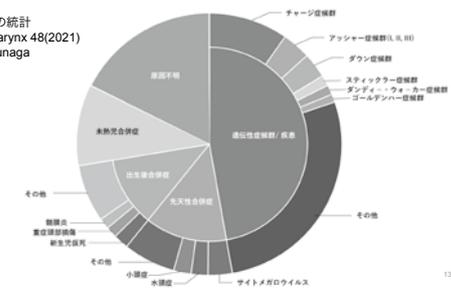
### 難病プラットフォームレジストリの特徴

- ・前向き臨床情報
- ・個人情報
- ・ゲノム情報
- ・研究班間の情報・試料の共有

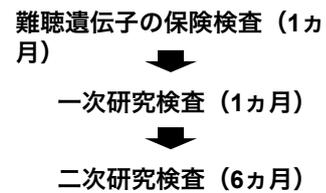
### 早期診断への取り組み

### 小児視覚聴覚二重障害の半数以上は遺伝性疾患

全米教育機関の統計  
Auris Nasus Larynx 48(2021)  
185-193 Matsunaga



### 遺伝学的検査による早期診断

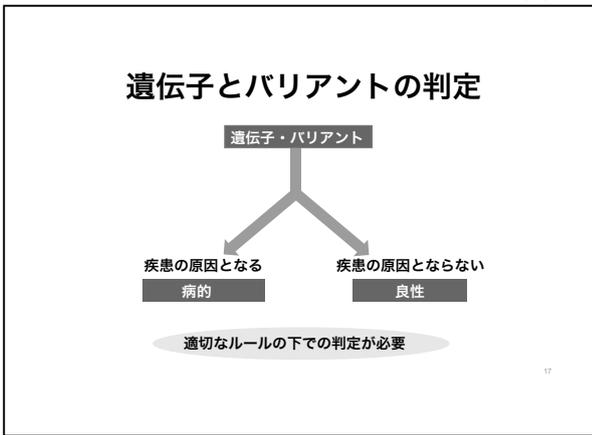


### 一次研究検査 (赤字は視覚聴覚二重障害遺伝子)

ACTB1	ELCN6A	CHST13	HSD10B2	MYO15A	PTPRC2	TNFRSF133C
ADAM9L1	ELCN6B	DSPP	HSD14	MYO6	ROX	TUBE
ADAM9L2	CLDN14	EDN3	HSD17B4	MYO7A	RPOD2	TNFRSF133
AHR1	CLUC3	EDN8B	ILDR1	NARS2	SIPR2	TNC
ARHGAP1	CLUP	ELNMO3	KARS	NDP	SOX10L2	TRPM
ATP2B2	CLSN1	EPHA2	KCNK1	NP2	SEPN9B5	TROBP
ATP9V944	COCH	EP3B	KCNQ1	NOG	SKI1	TNFRK
ATP9V981	COL3A1	EP3B2	KCNQ4	OPR1	SCL13A2	TU808B
BCL11	COL4A3	EP3Y	MTF16	OPR2	SCL17A6	USH1C
BOP1	COL4A4	ESR3B	LHR2	OTGA	SCL23A4	USH1D
BSND	COL4A5	EYA1	LHFPL3	OTOP	SCL28A4	USH2A
CAMP2	COL4A6	EYAA	LOH1D1	OTOD	SCL28A5	WFS1
CACNA4D	COL5A2	FOXC1	LITM101	OTODL	SCL28A7	WDR91
CATSPR2	COL5A2	FOXL1	MARVELD2	PKRX	SCL39A4	MYO10L1
CD5A	COL11A1	GATA3	MDM2	PAK3	SMPX	MYO10L2
CD5A4	COL11A2	GPR1	NET	PDCD15	SKN10	MYO10L3
CD5A5	CDNA5	GPR3	NARH6	PDE2D3	STRC	MYO10L4
CDACAM5A	DFNB9	GPR32	MYO7B	PRK2	SYNE4	MYO10L5
CEP350	DIABLO	GRHL2	MPFL2	PRPF1	TRC102A	
CEP350	DIAPH1	GRXCR1	MSRB3	POU3F4	TECTA	
CHD7	DIAPH3	GRXCR2	MYO9	POU3F5	TNFRSF25A	
CHD7	DLX5	GRXCR2	MYO9	PRPS1	TNCL1	
CHD7	DMRL2	HGF	MYO1A	PTPRN1	TNFRSF25A	

### 二次研究検査

- |                 |               |
|-----------------|---------------|
| 全エクソーム解析        | Sangerシーケンス解析 |
| 全ゲノム解析          | 領域特異的PCR解析    |
| マイクロアレイ解析       | メチル化解析        |
| MLPA解析          | スプライス解析       |
| Real time PCR解析 | その他           |



### 遺伝性疾患の遺伝子バリエントの判定基準 (ACMG2015)

Genetics in Medicine

ACMG STANDARDS AND GUIDELINES

Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology

Sue Richards, PhD<sup>1</sup>; Nazneen Aziz, PhD<sup>2\*</sup>; Sherri Bale, PhD<sup>3</sup>; David Bick, MD<sup>4</sup>; Soma Das, PhD<sup>5</sup>; Julie Gastier-Foster, PhD<sup>6\*</sup>; Wayne W. Grody, MD, PhD<sup>7,8,9</sup>; Madhuri Hegde, PhD<sup>1</sup>; Elaine Lyon, PhD<sup>1</sup>; Elaine Spector, PhD<sup>1</sup>; Karl Voelkerding, MD<sup>10</sup>; and Heidi L. Rehm, PhD<sup>11</sup>, on behalf of the ACMG Laboratory Quality Assurance Committee

**ClinGen expert clinical validity curation of 164 hearing loss gene-disease pairs**

Marina T. DiStefano, PhD<sup>1,2</sup>; Sarah E. Hemphill, BA<sup>1</sup>; Andrea M. Cioa, MS, CGC<sup>1,2</sup>; Rebecca K. Siegart, BS<sup>1</sup>; Andrew R. Grant, BA<sup>1</sup>; Maddeline Y. Hughes, BA<sup>1</sup>; Brandon J. Cochran, Hilda Azquez, PhD<sup>1</sup>; Kevin T. Booth, BS<sup>1</sup>; Alex Chagnac, PhD<sup>1</sup>; Harisa Durrani, MD, MPH<sup>1</sup>; Taisun Matsunaga, MS, PhD<sup>1</sup>; Jun Shieh, PhD<sup>1,2</sup>; Wenying Zhang, PhD<sup>1,2</sup>; Margaret Kerns, MD, MPH<sup>1,2</sup>; Lisa A. Schimmenti, MD<sup>1,2</sup>; Mustafa Heilil, BSc, PhD<sup>1,2</sup>; Ahmad N. Abou Tarsam, PhD<sup>1,2</sup>; Sami S. Aze, PhD<sup>1,2</sup>, on behalf of the ClinGen Hearing Loss Clinical Domain Working Group

#### 難聴遺伝子評価のルール

Expert specification of the ACMG/AMP variant interpretation guidelines for genetic hearing loss

Andrea M. Cioa<sup>1,2</sup>; Marina T. DiStefano<sup>1,2</sup>; Sarah E. Hemphill<sup>1</sup>; Brandon J. Cochran<sup>1</sup>; Andrew R. Grant<sup>1</sup>; Rebecca K. Siegart<sup>1</sup>; Jun Shieh<sup>1,2</sup>; Alex Chagnac<sup>1</sup>; Nicole J. Broczak<sup>1</sup>; Lisa A. Schimmenti<sup>1</sup>; Jacob B. Murray<sup>1</sup>; Linda Hoadley<sup>1</sup>; Kyumin Han<sup>1</sup>; Margaret Kerns<sup>1</sup>; Kevin T. Booth<sup>1</sup>; Hilda Azquez<sup>1</sup>; Andrew Griffith<sup>1</sup>; Karen S. Auraloo<sup>1</sup>; Hannu Kresna<sup>1</sup>; Heidi L. Rehm<sup>1,2,3,4</sup>; Sami S. Aze<sup>1,2</sup>; Ahmad N. Abou Tarsam<sup>1,2</sup>, on behalf of the ClinGen Hearing Loss Clinical Domain Working Group

### 最近の診療経験

### Usher症候群

主たる症状 先天性難聴  
緩徐進行性の網膜色素変性症

原因遺伝子 Myo7A, USH1C, CDH23, PCDH15, SANS, USH2A, ADGRV1, WHRN, CLRN1

### 7歳男児

受診の経過 言語発達の遅れから1歳半健診を介して難聴診断

診療経過 1歳9カ月で当院紹介受診  
重度難聴の診断  
遺伝子検査でMYO7A遺伝子の病的バリエント検出  
眼科紹介で網膜変性所見を確認

### 聴覚診療

2歳、3歳で両耳に人工内耳で聴覚活用を習得

### 視覚診療

3歳 視覚症状なし

4歳 羞明、夜盲  
サングラス着用、走る時などの行動注意

6歳 視野狭窄  
コミュニケーションは音声と手話を両方使用

7歳 片眼の斜視あり、視野狭窄進行、視力低下  
普通学校が困難に  
コミュニケーションは音声、手話は使用なし

### 患者、家族、医療者への情報提供

### 診療マニュアル



### 医療と生活の支援施設の案内窓口

<http://dbmedj.org/>



### 施設の検索システム



### 検索結果(例)



### 謝辞

共同研究者、研究支援者  
 患者、ご家族  
 全国盲ろう者協会、盲ろう児とその家族の会 ふうわ  
 厚生労働省、日本医療研究開発機構、国立病院機構、日本財団、etc

ご静聴ありがとうございました。



## 2. 希少疾患と感覚器異常:武内・小崎症候群の聴力障害

慶應義塾大学医学部  
小児科  
武内 俊樹

武内・小崎症候群(OMIM #616737)は、日本医療研究開発機構(AMED)の未診断疾患イニシアチブ(IRUD)を通じて確立された常染色体優性遺伝性ヒト疾患であり、知的障害、巨大血小板性血小板減少症、リンパ浮腫、感音性難聴、脳構造異常、免疫不全と易感染性、甲状腺機能低下を特徴とする。日本小児遺伝学会、日本先天異常学会を中心に診断基準が作成され、令和元年7月から厚生労働省小児慢性特定疾病に収載されている。遺伝学的には、*CDC42* 遺伝子にヘテロ接合性のアミノ酸置換変異(p.Tyr64Cys など)を認める。*CDC42* 遺伝子は、細胞骨格の形成や細胞周期の調節に重要な役割を果たすことが知られており、これらが本疾患の病態にも関与していると考えられている。

本疾患の感覚器異常としては、先天性感音性難聴が共通して認められる。われわれは、巨大血小板性血小板減少症、知的障害、屈指、感音性難聴を認め、幼少期から補聴器を使用している武内・小崎症候群の2患者について、脳幹聴性反応の経時的変化を後方視的に検討した。その結果、幼少期に保たれていた脳幹聴性反応波形が、年齢ともに悪化している可能性が示唆された。*Cdc42* のノックアウトマウスで報告されている進行性聴力障害の所見と合致する可能性がある。1患者では、内耳の解剖学的異常を認め、胎児期の内耳形成段階の異常を示唆すると考えられた。

現時点では、本疾患に対する治療法は存在しないため、疾患特異的治療法の開発が強く望まれている。われわれは、IRUD-Beyondの一環として、武内・小崎症候群に対する特異的治療法開発のためのプロジェクトを展開している。既存薬スクリーニングによるドラッグリポジショニングを基本戦略に据え、遺伝子編集技術 CRISPR-Cas9 をはじめとする分子遺伝学的手法を効率的に駆使し、本疾患の治療開発を推進していきたいと考えている。

## 略歴

- 2002年 慶應義塾大学医学部卒業、同小児科研修医。
- 2004年 米国ハーバード大学およびコーネル大学関連病院にて小児科、小児神経科、新生児神経科のレジデント、クリニカルフェロー
- 2010年 慶應義塾大学医学部小児科助教
- 2013年 内閣官房 健康・医療戦略室 参事官補佐
- 2014年 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター助教
- 2017年 慶應義塾大学医学部小児科専任講師



1

第15回感覚器シンポジウム  
2022年3月11日(金) 15:35-16:05



## 希少疾患と感覚器異常： 武内・小崎症候群の聴力障害

慶應義塾大学医学部小児科  
武内俊樹

2

## 新生児・小児領域の疾病構造と研究展開

患者数

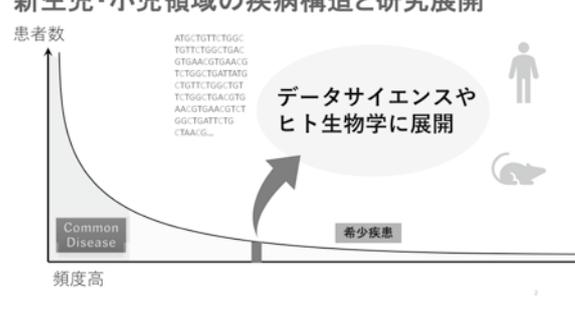
頻度高

Common Disease

希少疾患

データサイエンスや  
ヒト生物学に展開

ATGCTGTTCTGGC  
TGTCTGGCTGAC  
GTGAACTGAAAG  
TCTGGCTGATTATG  
CTGTTCTGGCTGT  
TCTGGCTGAACTG  
AACTGAACTGCT  
GGCTGATTCTG  
CTAACTG...



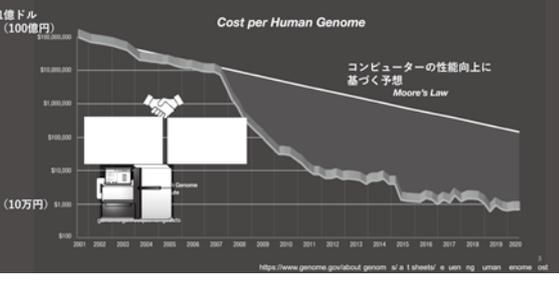
3

## ゲノム解析費用の劇的な低下

1億ドル (100億円)

Cost per Human Genome

コンピュター性能向上に基づく予想  
Moore's Law



<https://www.genoma.gov/about/genom-101/10years>

4

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構  
Japan Agency for Medical Research and Development

IRUD

## Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases 未診断疾患イニシアチブ

5,136家系 (2015年~2021年)

診断確定：2,247家系  
診断率：43.7%

新規疾患：32疾患



5

## 新規疾患の確立

症候群 (a syndrome) とは

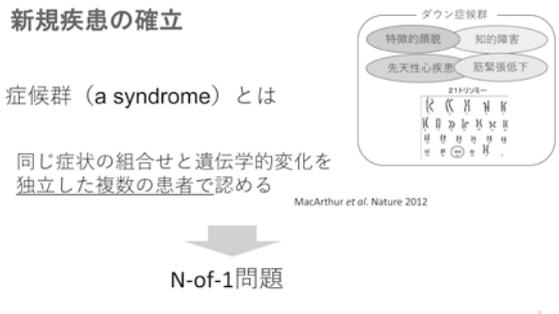
同じ症状の組合せと遺伝学的変化を  
独立した複数の患者で認める

MacArthur et al. Nature 2012

N-of-1問題

ダウン症候群  
特徴的顔貌 知的障害  
先天性心疾患 筋緊張低下

オトワシロー



6

## N-of-1問題の解決に向けて

match4

<https://jp.match.com/>

身長  
年齢  
職業  
居住地  
趣味...

国際標準表現型 (Human Phenotype Ontology)

HP:0100360 Contractures of the joints of upper limbs  
HP:0000023 Inguinal hernia  
HP:0001537 Umbilical hernia  
HP:0000608 Macular degeneration

遺伝子解析の結果



7

## CDC42 遺伝子異常を持つ2患者の表現型

巨大血小板性  
血小板減少症

腫指

リンパ浮腫

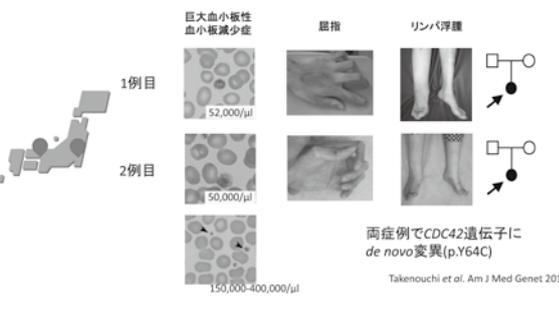
1例目  
52,000/ $\mu$ l

2例目  
50,000/ $\mu$ l

150,000-400,000/ $\mu$ l

両症例でCDC42遺伝子に  
*de novo*変異(p.Y64C)

Takeuchi et al. Am J Med Genet 2015



8

## CDC42 (p.Y64C)は何をしているのか？

5,000以上の基礎医学の論文

免疫

WASP

血小板形成

CDC42

神経発生

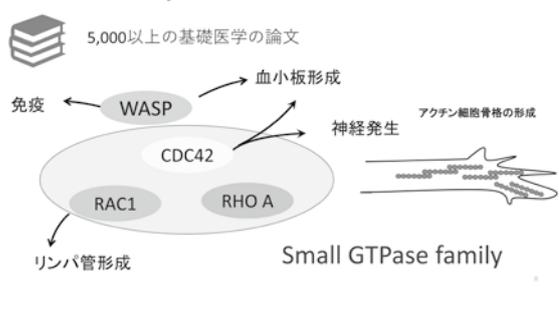
アクチン細胞骨格の形成

RAC1

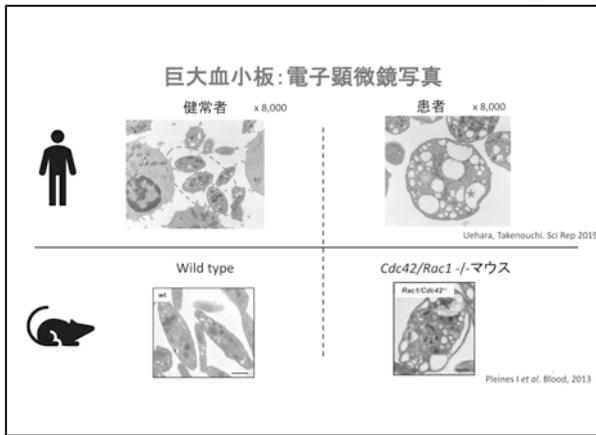
RHO A

リンパ管形成

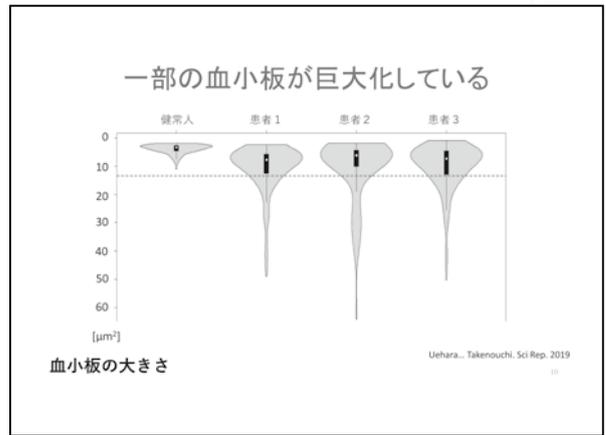
Small GTPase family



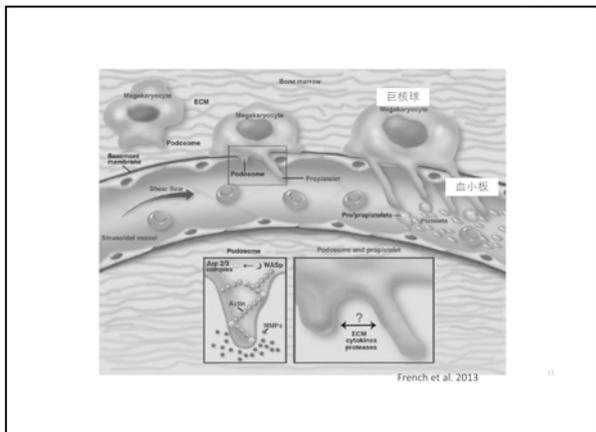
9



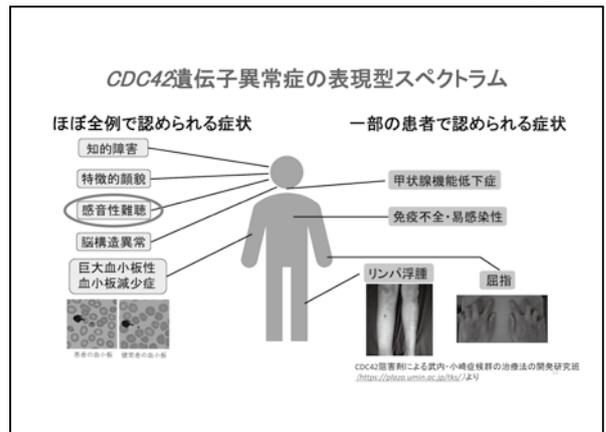
10



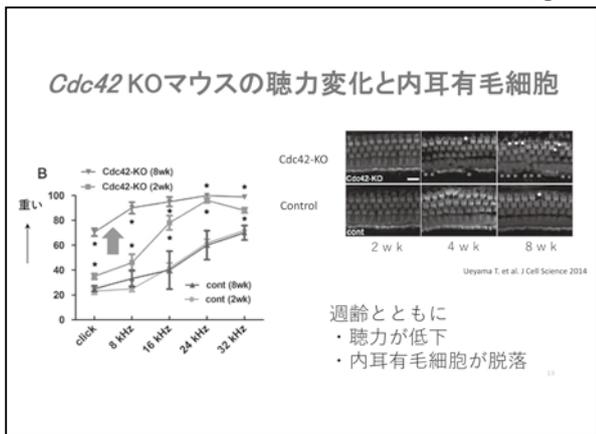
11



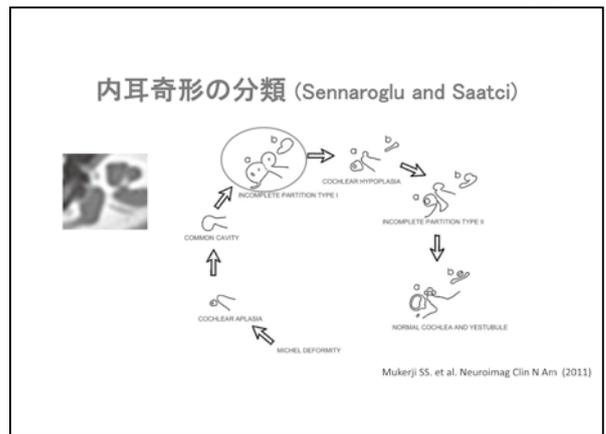
12



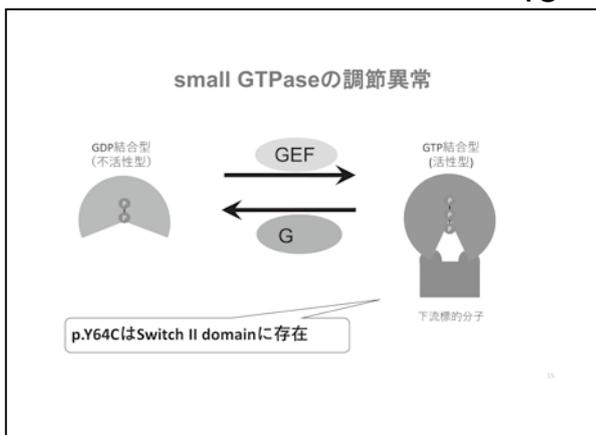
13



14



15



16

### 病態解明と治療開発

厚生労働省  
小児慢性特定疾病に  
2019年7月から追加

遺伝子改変マウスによる機能解析  
Uehara, Takenouchi, Sci Rep. 2019

OMIMデータベース  
<http://www.omim.org>

遺伝子改変マウスの作成と治療法の開発

子供の難病7種追加へ医療費給付

### 厚生労働省 小児慢性特定疾病 基準

#### 診断基準

**A**

- 巨大血小板性血小板減少症
- 知的障害
- 感音性難聴
- 屈折
- 脳構造異常

**B**

- 反復感染
- 中枢神経能低下症
- リンパ浮腫

**C** CDC42遺伝子に変異を認める

Definite: Aのうち4つ以上+c  
Probable: Aの3項目+Bのうち1つ以上

#### 重症度基準

いずれかを満たす場合

- modified Rankin Scale (mRS)で、食事・栄養、呼吸のいずれかが3以上
- 難治性てんかん
- 聴覚障害: 高度難聴 (70dBHL以上90dBHL未満) 以上
- 中等度以上の免疫不全症

難治性小児慢性特定疾病(小児慢性特定疾病) 小児慢性特定疾病(小児慢性特定疾病) 小児慢性特定疾病(小児慢性特定疾病)

**34 武内・小崎症候群**  
Wakui-Akashi Syndrome

病名 34  
ICD-10 5A02.00  
ICD-9-CM 273.81

<https://www.shoiman.jp/>

### まとめ

- これまで診断の困難であった希少疾患から新しい疾患、生物学への展開が可能となってきている。
- 武内・小崎症候群2症例のABRの変化を経時的に調べた結果、幼少期に保たれていたABR波形が、年齢ともに悪化している可能性が考えられた。Cdc42のノックアウトマウスで報告されている進行性聴力障害の所見と合致する可能性がある。
- 今後さらに、QOLに直結する感覚器も含めた病態解明と治療開発、社会的支援が必要である。

### 謝辞

神田幸彦先生	神田E. 医院 長崎ベルヒアリングセンター
大石直樹先生	慶應義塾大学医学部耳鼻科科学教室
坂口博史先生	元京都府立医科大学耳鼻咽喉科・顔面整形外科教室
上山健彦先生	神戶大学バイオゲノム総合研究センター・分子薬理分野
吉木洋先生	理化学研究所バイオリソース研究センター 実験動物開発室
佐谷秀行先生	慶應義塾大学医学部先端医科学研究所遺伝子制御部門
藤沢浩先生	宮崎大学医学部発達脳生腫瘍学講座小児科学分野
高橋孝雄先生	慶應義塾大学医学部小児科
近藤達郎先生	みさかスの園総合発達医療福祉センターむつみの家
小崎謙次郎先生	慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
高田修治先生	国立成育医療研究センター研究所 システム発生・再生医学研究部
岡本伸彦先生	大阪母子医療センター 遺伝診療科
永田浩一先生	心身障害者コロナー発達障害研究所

E 難治性疾患実用化研究事業「 阻害剤による武内・小崎症候群の治療法の開発」  
科学研究費「 遺伝子異常症の病態解明」  
慶應義塾 学事振興資金「 症候群の病態解明」等

## 3. 国内外の小児感覚器医療の現況について

九州大学大学院医学研究院

耳鼻咽喉科学分野 教授

中川 尚志

小児の聴覚障害は聞こえの問題のみに留まらないことが特徴である。難聴は乳幼児・小学校低学年でことばの発達に影響を与える。このため、手話や指文字など視覚による情報保障、補聴器や人工内耳などの補装具を用いた聴覚補償を行い、こどものことばを育てることを言語療育と呼ぶ。また、聞こえにくいこどもたちが自分の聞こえにくさを自覚し、周囲が適切な支援をできるように働きかけるスキルを育て、自尊心をもって生活できるためのセルフアドボカシー教育、学校を終え、自立するときに就労や就労の継続を支援する、など言語獲得のみに注目しないことも大切である。難聴というものを聞こえだけでなく、環境因子や個人因子などを含めてとらえる国際生活機能分類に基づいた考え方が社会に根付いてきている。

2000年代に入り、新生児聴覚スクリーニング制度が徐々に普及していき、難聴を早期に発見し、早期療育につなげることが、音声言語、手話言語ともにことばの発達に有利であることが明らかになってきた。また、先天性難聴の原因の6割程度が遺伝子にあることや、その他15%にサイトメガロウイルスが関係していることもわかるようになってきた。これに加え、CT、MRIなどの画像検査、音で誘発される反応などで、難聴の原因や特徴が一部の先天性難聴で特定できるようになった。

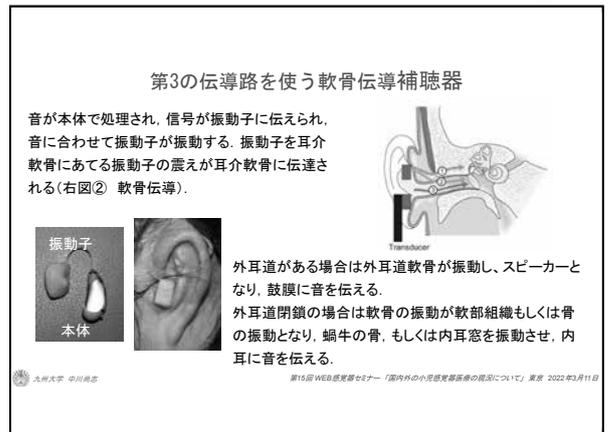
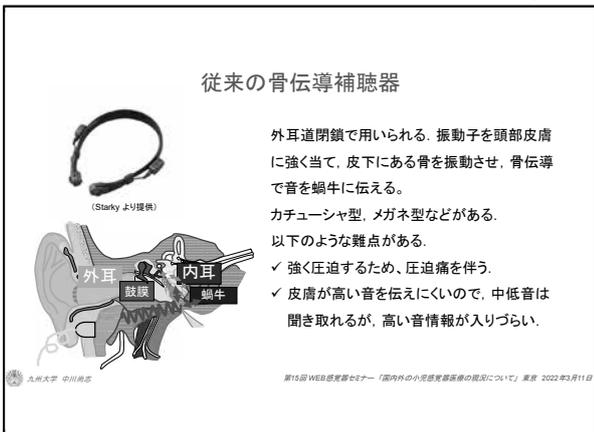
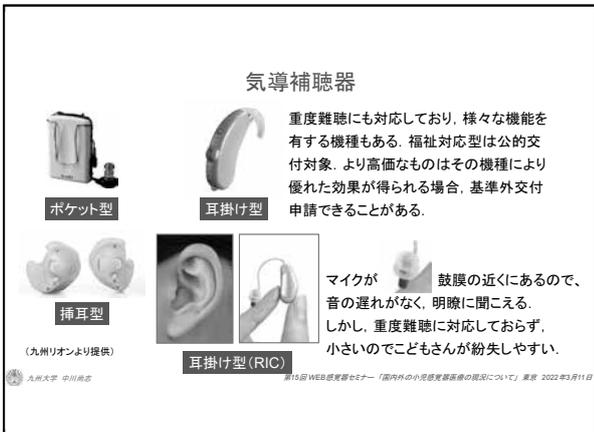
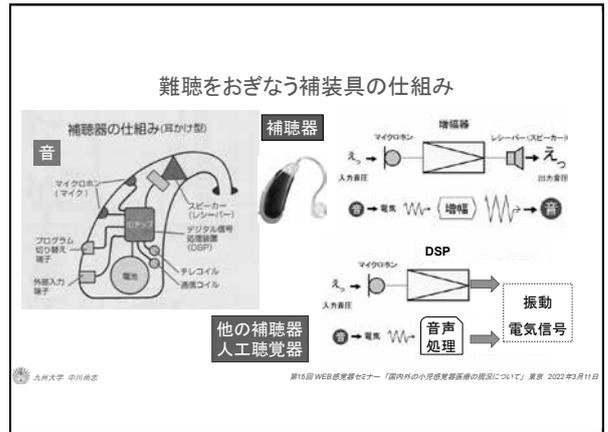
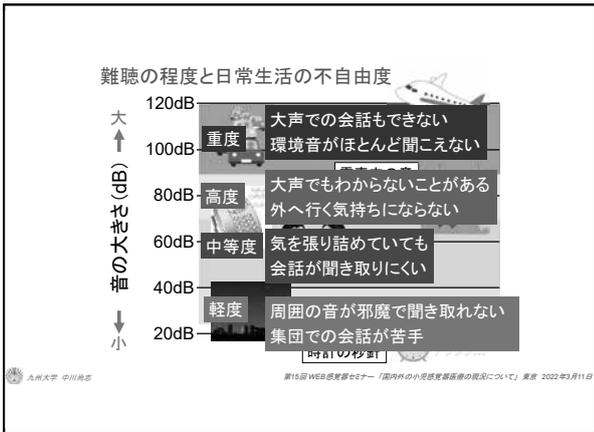
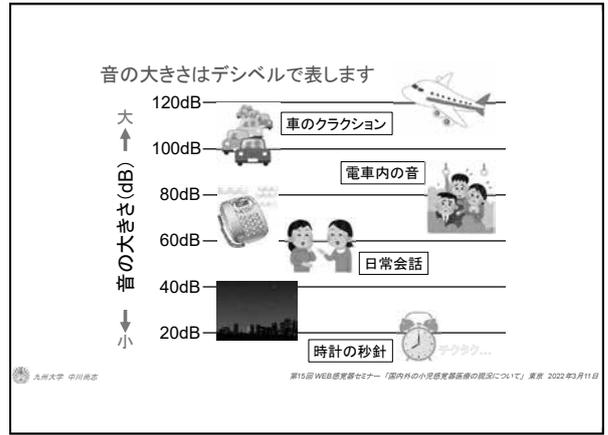
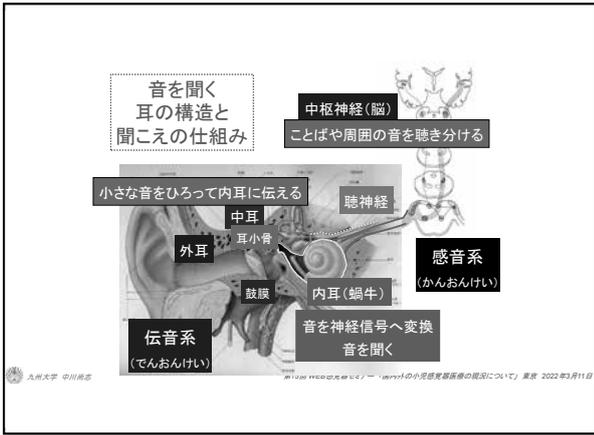
補装具として、補聴器や人工内耳、補聴支援システムなどで様々な種類のもので選択できるようになった。他にも軟骨伝導型補聴器や骨固定型補聴器などが新しく開発され、人工内耳の低侵襲化により、低音が残っている難聴では低音域を音で刺激するハイブリッド型人工内耳で聞き取りが向上している。

聞こえにくいこどもたちを取り巻く、軽中等度難聴児の補聴器購入支援制度の拡充や手話言語条例の制定などが今後の課題である。

## 略歴

- 1986年 九州大学 医学部 卒業
- 九州大学 医学部附属病院 研修医(耳鼻咽喉科)
- 1988年 九州大学 医学系大学院 外科学(耳鼻咽喉科)専攻
- 1991年 同上修了, 博士(医学)
- 1991年 九州大学 医学部附属病院 耳鼻咽喉科 勤務
- 1995年 米国ペイラー医科大学 耳鼻咽喉科 研究助手(2年間)
- 2004年 九州大学医学部附属病院 講師(耳鼻咽喉科)
- 2005年 九州大学大学院 医学研究院 耳鼻咽喉科学分野 助教授
- 2006年 福岡大学 医学部 耳鼻咽喉科学講座 主任教授
- 2015年 九州大学大学院 医学研究院 耳鼻咽喉科学分野 教授





### 接着式骨伝導補聴器 ADHEAR® MED®EL

**しくみ・特徴**

- ◆手術がいない、貼るだけの簡単操作
- ◆皮膚を圧迫しない快適な装着
- ◆ずれない、適切なきこえを提供
- ◆音を拾い、接着部の骨を震わせることで、骨伝導で蝸牛へ音を伝える



**適応**

- ・慢性または一過性の片側及び両側伝音難聴
- ・片側重度感音難聴で片側は正常聴力
- ・年齢制限なし

**限界**

接着式なので、良聴耳の骨導閾値が25dBまでと、制限がある。

九州大学 中川康志 第15回 WEB聴覚セミナー「国内外の小児聴覚障害者の聴覚について」東京 2022年3月11日

### 骨固定型補聴器 BAHA® Cochlear

**しくみ・特徴**

- ◆局所麻酔下に耳の後ろの骨に骨接合子を埋め込む
- ◆接合子に本体をはめ、装着する
- ◆本体が振動することで接合子に伝わり、骨伝導で蝸牛へ音を伝える
- ◆骨と一体化しているのでパワーがあり、骨導閾値が55dBまで適応

**合併症**

皮膚に金属である接合子が飛び出しているため、半分以上で周囲に皮膚炎が生じる。



**適応**

- ①先天性および後天性外耳道閉鎖症
- ②外耳・中耳からの持続性耳漏
- ③適切な耳科手術で聴力改善できない
- ④対側が聾あるいは高度難聴のため耳科手術による合併症のリスクを避けたい

九州大学 中川康志 第15回 WEB聴覚セミナー「国内外の小児聴覚障害者の聴覚について」東京 2022年3月11日

### 骨導インプラント BONEBRIDGE® MED®EL

**しくみ・特徴**

- ◆手術で骨導インプラントを側頭部に植える
- ◆対外器で集音、処理後、骨導インプラントに信号を送信。振動子の震えで、骨伝導で蝸牛へ音を伝える
- ◆皮膚の合併症が生じない



**適応**

1. 植込側耳が伝音あるいは混合性難聴
2. 植込側耳の500Hz、1000Hz、2000Hz、4000Hzの骨導聴力が平均45dB以内
3. 気導・骨導・軟骨伝導補聴器の装着が困難か、補聴効果が不十分
4. 中耳、外耳の病態が以下のどれかにあてはまる。①先天性および後天性外耳道閉鎖症 ②外耳・中耳からの持続性耳漏 ③適切な耳科手術にて聴力改善が望めない、ないしは得られなかった症例 ④対側が聾あるいは高度難聴のため耳科手術による合併症のリスクを避けたい症例

九州大学 中川康志 第15回 WEB聴覚セミナー「国内外の小児聴覚障害者の聴覚について」東京 2022年3月11日

### 人工中耳インプラント Vibrant Soundbridge (VSB)® MED®EL

**しくみ・特徴**

- ◆手術で人工中耳インプラントを植える
- ◆対外器で集音、処理後、人工中耳インプラントに信号を送信。正円窓にはめ込んだ振動子が正円窓膜を振動させ、内耳リンパ液に音振動を伝える



**適応**

1. 植込側耳が伝音・混合性難聴
2. 聴力植込側の骨導聴覚域値で、500Hzが45dB、1000Hzが50dB、2000Hzと4000Hzが65dB
3. 既存の治療を行っても改善が困難である難聴で、気導・骨導・軟骨伝導補聴器が装着できない、もしくは適合不十分と判断できる場合

九州大学 中川康志 第15回 WEB聴覚セミナー「国内外の小児聴覚障害者の聴覚について」東京 2022年3月11日

### 人工内耳

**しくみ・特徴**

- ◆蝸牛神経を直接、電気刺激する。内耳の代替機能。
- ◆手術で人工内耳を植える
- ◆対外器で集音、音を周波数分析し、蝸牛神経に伝えるためにコード化する。対外器から体内器に信号を送信。蝸牛に挿入した電極が蝸牛神経を電気刺激、神経に音情報を直接、伝える



**適応**

1. 両側90dB以上
2. 両側70dB以上、かつ最高語音明瞭度が50%以下
3. 小児では他の選択肢を十分に説明し、かつ療育環境が整っていること

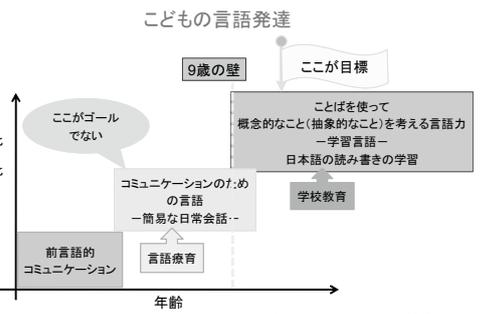
九州大学 中川康志 第15回 WEB聴覚セミナー「国内外の小児聴覚障害者の聴覚について」東京 2022年3月11日

### コミュニケーションを基盤にした言語の獲得

乳児期  
情動的関係：こどもの情動へ働きかけ、両親などの養育者と共鳴・一体化し、愛着形成に基づいて言語獲得のきっかけを作る。  
交感的関係：模倣や手指表現、パターン発声など言語へ移行していく。  
幼児期から臨界期に向けて  
相互伝達の関係：コミュニケーションモードが形成されていく。  
音声言語であれば、明瞭な発話の獲得の臨界期がある。  
コミュニケーション言語の獲得  
療育法によっては、手話言語と音声言語とが混在しているが、母語形成の時期。  
(中村公枝：小児の指導・訓練、藤田郁代監修：聴覚障害者学、医学書院 2010)

九州大学 中川康志 第15回 WEB聴覚セミナー「国内外の小児聴覚障害者の聴覚について」東京 2022年3月11日

### こどもの言語発達



高度化・複雑化

年齢

前言語的コミュニケーション

言語教育

コミュニケーションのための言語 - 簡易な日常会話 -

9歳の壁

ここが目標

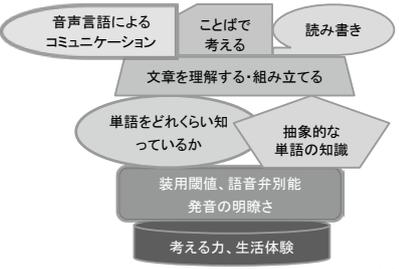
ここがゴールでない

ことばを使って概念的なこと(抽象的なこと)を考える言語力 - 学習言語 - 日本語の読み書きの学習

学校教育

九州大学 中川康志 第15回 WEB聴覚セミナー「国内外の小児聴覚障害者の聴覚について」東京 2022年3月11日

### “ことばの力”にはいろいろな要素が必要



音声言語によるコミュニケーション

ことばで考える

読み書き

文章を理解する・組み立てる

単語をどれくらい知っているか

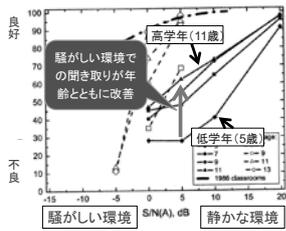
抽象的な単語の知識

装用閾値、語音弁別能、発音の明瞭さ

考える力、生活体験

九州大学 中川康志 第15回 WEB聴覚セミナー「国内外の小児聴覚障害者の聴覚について」東京 2022年3月11日

小児期は低年齢であるほど騒音下でのことばの聞き取りが落ちる



ことばの力をつける  
低学年の時ほど  
音環境への配慮が大切

就学期は環境調整など教育への配慮が必要  
わかりやすい授業の工夫 背景雑音の軽減



### 補聴援助機器(HAT)の使用

- 頑強でも大変な事は機械に助けてもらいましょう。
- 無線機器・補聴機器の使用
  - 2.4GHz無線通信機器
  - その他の機器(民生用のヘッドセットなど)
- Field amplification機器の使用
  - 機器の選定と、試験の実施
  - 学校での使用について: 席次とセッティング
- 録音・録画機器の使用
  - ICレコーダー: 後で時間をかけて確認



### セルフアドボカシーとは？

障害のある当事者が必要なサポートを獲得するために自分で声を上げて周囲と交渉 同意に至る

障害者の義務と権利を熟知, 自身の障害を説明, 社会的資源を利用

聞こえないことの認識: 音の存在を理解. 騒音や距離の問題を認識.

聞こえるために必要なことの認識:

補装具の基本的な知識. 補聴支援機器の知識.

聞こえればできることの認識: 得意なことの確認. 自信と自尊心.

社会の制度についての認識:

社会システムとその成り立ち. 基本的人権・法律について

### セルフアドボカシー

#### 1) チェックリスト日本語版を作成

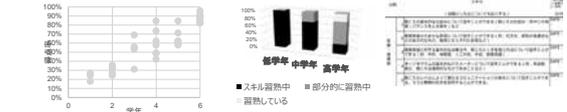
医療・健康面  
聞こえの基本的な仕組みについて話することができる  
聴覚障害の大まかな原因について話することができる  
補聴方法について話することができる  
オーディオグラムが説明できる  
コミュニケーションの方法について説明できる

補聴機器の使用  
補聴機器・補聴援助装置の知識・管理・有効性ができる

教育的配慮・コミュニケーションモード  
学校でのコミュニケーションについて話することができる  
自分のニーズに合った配慮や方法について話することができる  
自分のニーズに合った配慮は方策をとることができる

### セルフアドボカシー

- 1) チェックリスト日本語版を作成
- 2) 通所療育施設でパイロットスタディを行った(論文で報告)
- 3) 指導手順書の検討チームを編成(各都道府県学校教員を中心に)



小学生用チェックリストの妥当性を検証した。元々セルフアドボカシー指導に取り組んでいる施設では年次が上がるにつれ良好な結果であった

### 小児パディシステム

通常校に在籍している難聴児が通っている通級教室の先生がどのように在籍校へ介入していくか、通常校の先生がどのように難聴児に接していくか、を示す指南書



1. 支援の枠組みを作ろう
2. 先生の心構え
3. 「場」を作る
4. フェーズごとのアプローチ法

個別支援による準備  
主体性や協調性を育てる

### 達成状況と成果(コミュニケーションパートナー)

コミュニケーションパートナーは  
難聴児・者の近くにて支援してくれる人物  
研究でワークブックを作成  
・聴覚について・聴覚支援機器について  
・コミュニケーションについて  
本人が学ぶ、言語聴覚療法で活用  
(当事者であるデファサの牧野さんの協力)



### 就労支援

医師（耳鼻咽喉科、公衆衛生）、言語聴覚士、認定補聴器技能者、社会福祉士などからなる専門家チームを組織し、難聴当事者、上司、ジョブコーチの方、専門家チーム（耳鼻科医、言語聴覚士）でWeb面談し、困りごとや対策法について共有、当事者にしかわからないことを共有する場におけるテキストは手掛かりとして使用

実際のICTによる就労支援のイメージ

AMED研究「聴覚障害者の社会参加を促進するための手法に関する研究」  
九州大学 中川尚志

### 共生社会の概念と法的裏付け

医療や生活の質の向上によって、障害者の人権という概念が提唱された。

国際障害分類 (ICIDH) モデル (WHO 1980)

疾患 → 機能障害 → 能力障害 → 社会的不利

障害を階層的に説明。疾患が機能障害をおこし、能力障害、社会的不利益をうむ。能力障害からの社会的不利益は不可避なので、克服するためにリハビリを行う。能力障害が克服できなくても補装具により社会的不利益は回避できる。

ICIDHの問題点は社会的不利益はその人が抱える障害だけが唯一の原因と考えられ、社会環境や障害者の心的苦痛などに配慮されていないこと。障害があるから不利益が生じるので克服するのは本人と家族の責任：個人モデル

(https://whilinc.jp/column/icidより改変)  
九州大学 中川尚志

### 共生社会の概念と法的裏付け

2001年にWHOで国際生活機能分類 (ICF) が採択。障害を肯定的にとらえ、ICIDHの3階層を「生活機能」と表現した。「環境因子」と「個人因子」が「背景因子」として「生活機能」に影響を与える。疾患を中心に据えるのではなく、障害者が受ける不利益は社会が「障壁」をつくっているからで、取り除くのは社会の責務と考える：社会モデル

健康状態

生活機能

心身機能  
身体構造

活動

参加

背景因子

環境因子

個人因子

九州大学 中川尚志

### 共生社会の概念と法的裏付け

2001年の国連総会で「障害者の権利および尊厳を保護・促進するための包括的総合的な国際条約」が提案され、2006年に国際人権法に基づく障害者権利条約として採択。障害者が差別や貧困にさらされやすい現状を認識し、個人および社会は人権を増進および擁護するために努力する義務と責任を負う。「われわれのことをわれわれ抜きで決めるな (Nothing about us without us!)」との言葉の通り、障害者の視点にたっている。当事者の自尊心、個人の自主権と身体に対する自己決定への不可侵、差別禁止、社会参加の権利、など障害者の能力の尊重とアイデンティティの保持の権利を謳った。

障害者権利条約 第二条：「言語：音声言語及び手話その他の形態の非音声言語と定義

本邦では、障害者基本法に加え、2013年に障害者差別解消法の成立に伴い、障害者権利条約が批准された。これにより共生の概念および障害者の人権が法的根拠をもつことになった。

九州大学 中川尚志

### 聞こえにくい子どもたちの自立にはその後の支援が必要・不可欠

難聴の診断・医療的評価・介入  
補聴器・人工内耳・手話言語

言語療育・難聴児教育で  
コミュニケーション能力  
読み書き力を育てる

就労支援・就労支援  
就労継続支援 (ジョブコーチ)  
地域社会への参加

聞こえにくい

言語力低下  
コミュニケーション

就学・就労  
社会活動の制限

背景因子

環境因子

個人因子

自治体の福祉制度  
マクロレベルでの経済状態  
情報保障のテクノロジーの発達

セルフアドボカシー  
家庭構成・経済状況  
本人自身の特性への対応

九州大学 中川尚志

### 「聴覚障害者の社会参加を促進するための手法に関する研究」

ICFからみる聴覚障害と介入

ICF: INTERNATIONAL CLASSIFICATION OF FUNCTIONING, DISABILITY AND HEALTH

既存の支援

本研究

- ・学齢期のセルフアドボカシー指導
- ・小児パディシステム構築
- ・コミュニケーションパートナー指導
- ・就労支援

Life spanを通じた支援が必要

聴覚医学・耳科学・教育学・社会科学を含めた各種専門職による総合的な支援を行うことの有用性を検証することによって、聴覚障害者をICFからみた社会モデルを基に不足している支援システムの構築を目指す

九州大学 中川尚志

### 難聴の子どもたちの自立に向けて 補聴だけでなく 自尊心をもった子どもたちを育てることが肝要

聞こえない・聞こえにくい  
子どもたちを  
インクルージョンする  
-“共生”の社会を作る-

九州大学 中川尚志

## あとがき

これまでの15回の歴史の中で初めてのWeb開催による感覚器シンポジウムが、充実した内容で公開されたことを大変嬉しく思うとともに、多くの方々のご支援をいただいたことに深く感謝しています。本シンポジウムは当初は2020年に予定されましたが、直前に広がった新型コロナウイルス感染のため延期が続き、ついに伝統であった現地開催を断念してWebによる情報発信をすることになりました。結果的には、アクセスの容易さのために、全国からの医療関係者の視聴数が大きく増加して、これまでにない意義を出せました。

今年度のテーマである「小児感覚器疾患の医療 ～発達障害と難病・希少疾患～」は、かつては振り返られることが少なかったものの、近年は医療の進歩によって診療と研究が活発になってきた領域です。演者も耳鼻咽喉科、眼科、小児科の経験豊富で、学識豊かな方々にお引き受けいただくことができました。国立成育医療研究センターの守本倫子先生、埼玉県立小児医療センターの神部友香先生、当院の和佐野浩一郎先生、千葉県こども病院の齋藤麻美子先生には、実際の診療の詳細も含めて、臨床に直結するわかりやすいお話をしていただきました。また、私からも厚生労働省とAMEDからの支援を受けて取り組んでいる視覚聴覚二重障害の医療を紹介させていただきました。さらに、慶應義塾大学の武内俊樹先生にはゲノム解析も含めた希少疾患の最先端の研究を、九州大学の中川尚志先生には小児の聴覚障害について社会的な支援も含めた幅広いお話をしていただきました。

今回、座長と演者は東京の六本木のスタジオに参集し、そこから撮影、配信の専門家によって全国の視聴者につながれました。このため映像や音声は鮮明で、進行の流れも円滑でした。また、限られた時間ではありましたが、スタジオの待合室などで対面交流の機会が得られて、相互の関係を深めることができました。なお、本シンポジウムのこのような成功は、当院臨床研究センター事務の増田さん、吉川さんの2人が何ヶ月も前から入念に準備に取り組んでくれたおかげであり、あらためて感謝いたします。

最後になりますが、東京医療センター臨床研究センター（感覚器センター）は、今後も患者様と社会に役立つ成果を発信していきたく思いますので、ご指導のほどよろしく願いいたします。

聴覚・平衡覚研究部長 松永達雄



東京医療センターと臨床研究(感覚器)センター