

## (6)耳鼻科疾患分野 (15) 眼科疾患 分野

### アッシャー症候群

#### 1. 概要

Usher 症候群は、感音難聴と網膜色素変性症を合併する常染色体劣性遺伝性疾患である。現在までに難聴と視覚障害を合併する疾患は約 40 種類知られているが、その中で約半数を占め最も頻度が高い。Usher 症候群の患者は視覚・聴覚の重複障害となるため、日常生活に支障を来す。難聴の程度、視覚障害の程度ともばらつきが大きい、難聴・視覚障害とも進行性の経過をたどるケースが多い。視覚障害に関しては効果的な治療法は開発されていない。聴覚障害に関しては、補聴器・人工内耳の早期からの装用およびリハビリテーションの開始により、大きな改善が認められる可能性が高い。

#### 2. 疫学

我が国における Usher 症候群の有病率は、1978 年に人口 10 万人当たり 0.6 人と報告されていたが、研究分担者である岩崎らの報告では人口 10 万人に対し 6.8 人とされており、我が国における実態は未だ不明確であり、正確な実態把握が必要な状況である。

#### 3. 原因

Usher 症候群は、症状の程度と発症時期により Type1 から Type3 の 3 つの Type に分類される (Smith 1994)。さらに、原因遺伝子の遺伝子座により、Type1 は 6 種類 (Type1B ~ 1G)、Type2 は 2 種類 (Type2A, 2C)、Type3 は 1 種類 (Type3A) のサブタイプに分類されている。また、Type1 で 5 個 (*MYO7A*, *USH1C*, *CDH23*, *PCDH15*, *SANS*)、Type2 で 2 個 (*USH2A*, *VLGR1b*)、Type3 で 1 個 (*USH3A*) の原因遺伝子が同定されているが、現在までに発症のメカニズムは明らかとなっていない。日本における各タイプの頻度等は未だ明らかとなっていない。

#### 4. 症状

主な症状として感音難聴と網膜色素変性症を合併するが、その程度にはばらつきが大きい。Smith らにより臨床的特徴から 3 つのタイプに大別されている (Smith 1994)。タイプ 1: 幼少期より高度難聴を呈す。めまい・ふらつきの自覚あり。視覚症状は 10 歳前後より生じる。タイプ 2: 若年期より中等度の難聴を呈する。また高音障害型の難聴を呈するケースが多い。めまい・ふらつきは伴わない場合が多く、視覚症状は思春期以降に生じてくる。タイプ 3: 難聴、視覚症状とも思春期以降に生じ、難聴は徐々に進行する。

#### 5. 合併症

感音難聴と網膜色素変性症にめまい・ふらつきといった前庭症状を合併するケースが多いが、その程度にはばらつきが大きい。

#### 6. 治療法

現在、網膜色素変性症に対する効果的な治療法は開発されておらず、対症的方法として、遮光眼鏡の使用、ビタミン A やその仲間の内服、循環改善薬による治療などが行われているが、その効果は限定的である。聴覚障害に関しては、補聴器・人工内耳といった適切な補装具の早期からの装用および早期からのリハビリテーションである程度改善が可能である。特に高度感音難聴の患者さんは人工内耳装用により聴力の大幅な改善が可能であることが確かめられつつある。

#### 7. 研究班

Usher 症候群に関する調査研究