

Treacher Collins 症候群

1. 概要

本疾患は先天性奇形症候群で、難聴、咀嚼・嚥下・呼吸困難、睡眠時無呼吸、容貌などの多くの問題があるにも関わらず指定難病に入っていない。その原因は症状ごとに担当する専門家がさまざまであることが大きな理由と考えられる。本研究でこの症候群の子どもが直面している困難は何か、医療でどのような治療がされ、どの程度 Q.O.L が改善しているかを明らかにする。さらに教育、職業の選択についても調査する。

2. 疫学

発生頻度は約 50,000 出生に 1 人で、性差はない。

3. 原因

病因は第 1、第 2 鰓弓由来の先天性奇形症候群。常染色体優性遺伝疾患であるが、その約 60%は突然変異によるといわれている。一部は遺伝子変異であることがわかっている。

4. 症状

両側小耳症、両側外耳道閉鎖症、伝音難聴、下顎低形成に伴う咀嚼・嚥下困難、口蓋裂による構音障害、顔貌異常

5. 合併症

両側小耳症、外耳道閉鎖症、頬骨低形成、小顎症、口蓋裂、顔貌異常

6. 治療法

✓手術

外耳道形成術、耳介形成術、下顎形成術、下顎延長術、美容整形、人工聴覚器埋込術

✓補聴器装用による聴覚補償

7. 研究班

(研究代表者) 加我君孝

(分担研究者) 朝戸裕貴、守本倫子、浅沼聡、仲野敦子、坂田英明、加我牧子