

ろう盲者(盲ろう者)と アッシャー症候群

高山 亨太

盲ろう者とは

- 「身体障害者手帳に視覚と聴覚の両方の障害が記載されている人」(全国盲ろう者協会)

区分

	全盲	弱視
ろう	全盲・ろう 全く見えなくて全く 聞こえない	弱視・ろう 全盲ではないが、 視覚障害があり、 まったく聞こえない
難聴	全盲・難聴 全く見えず補聴器に よって少しは聞こえ る	弱視・難聴 全盲ではないが、視 覚障害があり補聴 器によって少し聞こ える

各障害の受障歴による多様性

- 先天性盲ろう
- 盲ベース盲ろう
- ろうベース盲ろう
- 中途盲ろう
- 加齢に伴う盲ろう

全国盲ろう者協会によると

- 約20000人

コミュニケーション

- 手話
- 点字
- 指点字
- 手のひら書き
- 音声
- 筆談
- 指文字
- その他

アッシュャー症候群とは

アッシュャー症候群とは常染色体劣性遺伝疾患で感音性難聴と網膜色素変性が組み合わさる特徴を持っている。

- 【1】先天的(生まれつき)のろう、あるいは乳幼児期の(感音性)難聴
- 【2】平衡機能障害
- 【3】網膜色素変性症(進行性視力・視野低下)

また、アッシュャー症候群は症状と症状の見られる時期により主に3つのタイプに分類される。

【発生頻度】

欧米:10万人に3人 日本:10万人あたり0.6人

しかし、成人盲ろう者の中に、眼科において「網膜色素変性」と診断され聴覚障害が組み合わされていることについて医学的説明や診断名を伝えられていない人も多い。

アツシャー症候群の タイプ分類

	タイプ 1	タイプ 2	タイプ 3
聴力損失	先天性 聾	先天性 難聴	進行性 難聴
オーディオグラム	コーナー型	高音斬形型	高音斬形型
平衡機能	欠如	正常	若干の障害、進行性
色変による 視機能低下	幼児期、児童期早期 の夜盲	児童期～十代に暗点 成人期早期に法的盲	児童期、十代に夜盲 十代後期、成人期に暗点 成人期早期～中期に法的盲
どの染色体上 の遺伝子か	1a : 14番染色体の長腕 1b : 11番の長腕 (最も一般的) 1c : 11番の短腕	2a : 1番の長腕 2b : 不明	不明

【タイプ1】

幼小児より高度な難聴が見られる。時々めまい、ふらつきも見られる(前庭機能低下)。また網膜変性も10歳前後で生じてくる。

【タイプ2】

若年の頃より中等度の難聴が見られる。高周波数領域での高度一重度の聴力損失があり高音漸傾型の感音性難聴を示す。めまい、ふらつきは伴わない。

網膜変性は思春期以降に生じてくる。

【タイプ3】

難聴、網膜変性とも思春期以降に生じて来るが、難聴は徐々に進行していく。したがって成人以降で難聴を自覚して耳鼻科を受診することがある。またタイプ3は症状の程度や時期に個人差がみられる。

網膜色素変性

色変とは網膜の視細胞を冒す疾患のこと。網膜とは、眼の内部を覆う層である。網膜そのものは、幾層かの細胞から成り立っており、その細胞の内の2種類に、杆体細胞と錐体細胞がある。

杆体細胞：暗いところでの物が見えるように光に鋭敏に反応し、視野の広さにも関係している細胞。

錐体細胞：網膜の中心部に分布して、物の形とか色覚などに関係している細胞。

網膜色素変性症では、杆体細胞が主に障害され、ついで錐体細胞が悪化する。

暗いところで物が見えにくくなったり、視野が狭くなったりする。

色変の症状

1. 夜盲

正常な見え方



初期の夜盲症



進行した夜盲症

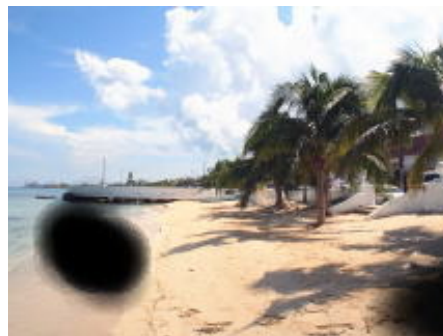


2. 盲点(暗点)、トンネル視野

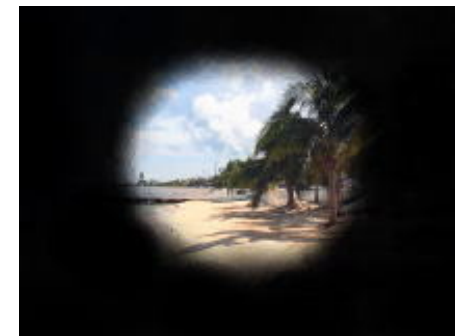
正常な見え方



初期の視野狭窄



進行した視野狭窄



色変の症状

色変では、初期症状として夜盲、暗点(盲点)、トンネル視野、視力低下、羞明(光を浴びることによって痛みが生じるほどのまぶしさ)、などの問題が起きる。

杆体細胞が死にはじめると良く照明されている状況下でも盲点が生じる。しかし、暗点は周辺視野(側方)にあるため見えの問題に気づきにくい。

数年にわたり、暗点はより大きく多くなり輪状の暗点となる。網膜色素変性症の人は、何かを見落とした場合、眼を動かし(スキッピングと言う)、それによって網膜の健康な部分を使い、見落とした像を見ることを身につけている。

そのため、視野欠損が大きくなっても気づかない人もいる。

アッシャー症候群の聴力損失

タイプ1

聴力損失が重度である。

タイプ2

生まれつき難聴を持っており、高い音より低い音を聞き取ることができる。成人期の数十年をかけて、ごく僅かの聴力損失(約10dB)が進む。しかし、人により聴力損失の度合いが異なる。一般的には音声言語を用い、健聴者の文化に属す。

タイプ3

他の2つのタイプほど定義が明確にされていない。聴力損失が何年にもわたって着実に進行し、十代で難聴であった児童が成人期中期から後期にかけて聾になる。

アツシャー症候群の平衡機能

- **タイプ1**

タイプ1は全ての人々に前庭機能の欠如が見られる。歩行は月齢15～18ヵ月頃あるはもつと遅れることもあり、寝返り移動や頭を床につけて四つ這いをする五点移動を好む。

- **タイプ3**

前庭機能の障害があるようであるが、現在研究中であり、結果はまだ出てない。

アッシュャー症候群の遺伝子研究

すべてのタイプが常染色体劣性遺伝である。
例えば...アッシュャー症候群1型の子を持つ夫婦が次回の妊娠でアッシュャー症候群1型の子を持つ確率は25%、保因者である未発症児を持つ確率は50%、保因者でない未発症児を持つ確率は25%であると言われている。

網膜色素変性症

最も多いのは常染色体劣性遺伝で全体の35%程度。

遺伝子研究は、現在も継続中。明らかにはされていない。

診断

アッシャー症候群1型の臨床診断に必要な項目

- ①先天性(言語習得前)の重度両側感音性難聴
- ②十分な前庭反射が認められない場合
- ③網膜色素変性症(RP)
- ④身体・知能面が正常；もしくは正常な身体検査所見
- ⑤常染色体劣性の遺伝形式に合致する家族歴。

疾患の程度を知るための検査

- **聴力検査。**
耳鏡検査法、純音聴力検査、発話言語識別検査、聴性脳幹反応(ABR)検査、歪成分耳音響放射(DPOAE; distortion product otoacoustic emission)検査が行われることもある。
- **前庭機能検査**
回転椅子による回転検査、温度性眼振検査、電気眼振記検査、姿勢動揺検査(computerized posturography)
- **眼科検査**
眼底検査、視力検査、視野検査(ゴールドマン視野計)、網膜電図検査(ERG)

補聴方法

- タイプ1：一部人工内耳の埋め込み手術をする場合もある
 - ⇒先天性の聾または最重度難聴のため補聴器での聴力補填は困難
- タイプ2：補聴器
 - ⇒聴力損出が様々で補聴器での聴力補填が多い

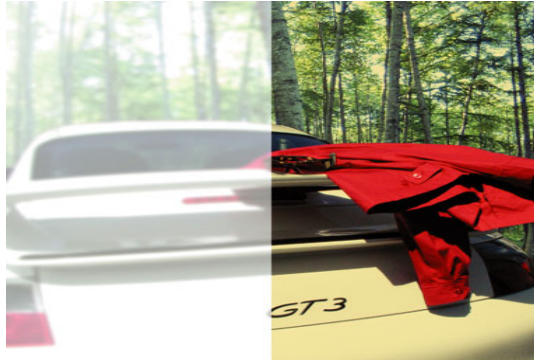
コミュニケーションモード

- タイプ1: 触手話・手話
 - ⇒ 聾文化に属しているため手話は習得済みの場合が多い
- タイプ2: 耳からの音声入力(補聴器使用)
 - ⇒ 補聴器での聴力補填が可能な場合

教育

- 聾または最重度難聴
- 視覚障害が早期⇒聾学校から盲学校に転校
- 視覚障害が青年期⇒聾学校
- * 聴力損失が僅かな場合は普通校に通う児もいる

補助具



網膜疾患の方の見え方

CCPYG装着時の見え方

遮光眼鏡使用時



弱視鏡



単眼鏡



読書機



書字用ガイド



拡大テレビ







