

# 鰓耳腎症候群

## 1. 疾患名ならびに病態

### 鰓耳腎症候群

鰓耳腎症候群 (branchio-oto-renal syndrome: BOR 症候群) は頸瘻・耳瘻孔・外耳奇形などの鰓原性器官の形態異常、難聴、先天性腎尿路異常 (congenital anomalies of the kidney and urinary tract: CAKUT) を 3 主徴とする症候群である。EYA1 遺伝子、SIX1 遺伝子が原因とされ常染色体優性遺伝形式を示すが孤発例も認められる。CAKUT を伴わない B0 (brachio-oto) 症候群とは同一疾患と考えられている。CAKUT のうち低・異形成腎を合併する場合には高率に末期腎不全に至り、将来的に透析療法や腎移植を必要とすることが多い。

## 2. 小児期における一般的な診療

### ◇ 主な症状

鰓原性奇形で主なものは鰓溝性瘻孔あるいは鰓溝性嚢胞で、鰓溝性瘻孔は胸鎖乳突筋の前方で、通常は頸部の下方 1/3 の部位の微小な開口である。鰓溝性嚢胞は胸鎖乳突筋の奥で、通常は舌骨の上方に触知する腫瘤である。

難聴は 90%以上の患者で認められる。難聴の程度は軽度から高度まで様々で、片側性と両側性のいずれも見られる。また、伝音性、感音性、混合性のいずれもあり得る。ほとんどが先天性で非進行性だが、進行して聾になる場合もある。

CAKUT は低形成腎が最も高頻度で、そのほか水腎水尿管症や無形成腎、多嚢胞性異形成腎、尿道狭窄、膀胱尿管逆流症などもみられることがある。

その他外耳道/中耳/内耳奇形がみられる。

### ◇ 診断の時期と検査法

新生児聴覚スクリーニングが診断契機となることが多い。頸瘻や耳瘻孔をはじめとする外表所見も診断に重要なため、注意深い診察が求められる。鰓原性器官の形態異常と難聴がある場合には超音波検査で CAKUT の検索を行う。

診断は、家族歴、症状、遺伝子により行う。家族歴がない場合には、鰓溝性瘻孔/鰓溝性嚢胞、難聴、外耳道/中耳/内耳奇形、CAKUT のうち 3 つ以上、または 2 つ以上で遺伝子変異が検出された場合に BOR 症候群と診断する。一親等に家族歴がある場合は、1 つ以上の症状と遺伝子変異で BOR 症候群と診断する。

### ◇ 経過観察のための検査法

難聴に対しては聴力検査で経過観察を行う。CAKUT に対しては超音波検査で形態確認や、血液検査で腎機能の推移を確認する。

### ◇ 治療法

特異的な治療法はない。聴力障害に対しては補聴器装着や人工内耳造設を行うことで聴力が改善することがある。言語発達への影響を考慮し、できるだけ早期の治療開始が

のぞましい。頸瘻孔・耳瘻孔などに感染を繰り返す場合には、瘻孔切除術を行う。腎不全に進行した場合には、透析や腎移植が必要である。

◇ 合併症および障がいとその対応

上記症状以外の症候を合併することは稀で、通常、発達も正常である。難聴については早期に介入し、必要に応じて言語発達への介入も行う。

### 3. 成人期以降も継続すべき診療

◇ 移行・転科の時期のポイント

小児期は主に小児科医、耳鼻咽喉科医が連携して診療している。耳鼻咽喉科医による診療は小児期から成人期まで継ぎ目なく行われることが多く、腎疾患に関して小児科から腎臓内科への成人移行が必要になる。CAKUTの中でも低・異形成腎を合併する場合に末期腎不全へ進行する可能性があるが、その時期は幅広く、したがって腎代替療法が導入される時期も小児期、思春期/若年成人期、成人期とさまざまである。各症例の年齢、腎機能、社会的状況などを総合して、移行時期は個別に判断される。

◇ 成人期の診療の概要

生命予後は保存期、腎代替療法導入後ともに比較的良く、したがって長期の管理を要する。透析だけでなく、腎移植もしばしば選択される。また、CAKUTの程度によっては必ずしも末期腎不全に至るものではなく、腎代替療法を要さない例も稀ではない。

### 4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

腎代替療法を要する場合には、医療的ケアを要する状態が長期にわたる。

◇ 生殖の問題

常染色体顕性遺伝形式をとり、90%は家族性のため遺伝カウンセリングが重要となる。

◇ 社会的問題

適切に難聴の治療を受けられなかった症例は、聴覚、言語に影響が出て社会活動に問題が生じる可能性がある。一方、治療が奏功すれば健常者と遜色ない日常生活を送ることができる。

### 5. 社会支援

◇ 医療費助成

小児慢性特定疾病である。また指定難病である。難聴の程度に応じて身体障害者手帳の交付対象となる。透析や腎移植を受けている場合には身体障害者手帳の交付や自立支援医療が適用され、医療費負担を軽減することができる。

◇ 生活支援

障害者総合支援法に基づく障害福祉サービス等の対象となっている。申請により訪問看護や生活介護などの福祉サービスを受けることができる。

◇ 社会支援

障害福祉サービス等には自立生活援助や就労支援も含まれる。また、補聴器購入助成や

手話通訳の支援も受けられる可能性がある。

**【参考文献】**

公費医療・難病医療ガイド第6版

厚生労働省公式アカウント

2025/11/13 アクセス

<https://mhlw-communication-gov.note.jp/n/nd94be01a3eba>

**【文責】**

日本小児腎臓病学会