

CHARGE症候群 疾患概要と健康管理

※集団外来開催時の資料を基本にしています。

※改訂を加えていますが情報が古い場合があります

※情報保護のため、個人利用以外の二次利用は禁止しています。

集団外来開催日：2019年7月5日(第4回CHARGE症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

CHARGE症候群集団外来 疾患概要と健康管理

2019/7/5
井上 絢香

- CHARGE症候群の概要
- 健康管理
 - 健康管理の全体像
 - 摂食・成長
 - 呼吸
 - 精神・運動発達
 - 成人期

CHARGE症候群とは

1979年 心疾患や後鼻腔閉鎖, 難聴などの症状の合併頻度が高い症例をHallらが報告

1981年 CHARGE連合の疾患概念が確立
頻度は約1/8500~1/10000
ほとんどが家系内に一人発症

2004年 *CHD7*遺伝子が原因遺伝子と判明
CHARGE連合からCHARGE症候群へ

CHARGE症候群集団外来

- 2006年 第1回 CHARGE症候群について
- 2009年 第2回 CHARGE症候群と*CHD7*
- 2013年 第3回 健康管理について
- 2016年 第4回 福祉制度と社会資源
- 2019年 第5回 疾患概要と健康管理

CHARGE症候群

C: Coloboma 虹彩, 網膜, 視神経の欠損, 小眼球

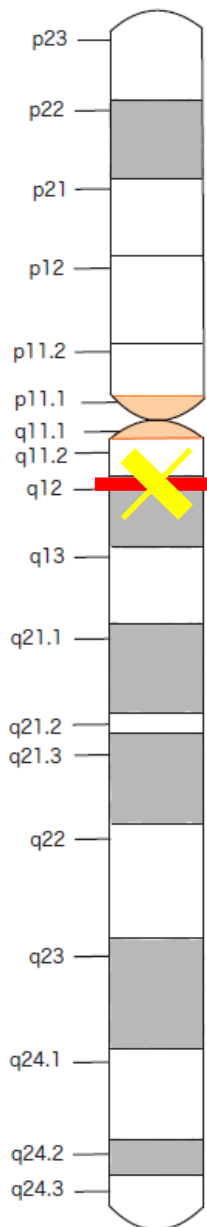
H: Heart defect 先天性心疾患

A: Atresia of choanae 後鼻腔閉鎖

R: Retardation 成長発達の遅れ

G: Genital hypoplasia 外陰部の異常

E: Ear anomalies 耳介の異常・難聴



原因遺伝子 *CHD7* 遺伝子

- 8番染色体q12に位置
- 眼, 耳, 脳, 胃腸, 骨格, 心臓, 腎臓, 肺, 肝臓など多くの組織に発現
- 神経堤の形成と、神経堤の転写回路活性化のスイッチを調整し発生に関与
- 診断基準を満たす症例の90%で変異が同定(疑い例を含めると70%)

診断基準(Blake)～大基準

CHARGE症候群によくあり、他の疾患では少ない症状→診断を疑う症状

大基準	頻度
眼の組織の欠損(コロボーマ)	80-90%
耳の異常 耳介・内耳の形態変化 難聴, 平衡感覚障害	80-100%
脳神経の形成不全や機能障害 I. 嗅神経: 嗅覚の障害 VII. 顔面神経: 顔面神経麻痺 VIII. 聴神経: 難聴 IX,X. 舌咽・迷走神経: 摂食嚥下障害	高頻度 >40% 70-90% 高頻度
後鼻腔狭窄・閉鎖	50-60%

診断基準(Blake)～小基準

CHARGE症候群によくあり、他の疾患でもみられる症状→診断の補助

小基準	頻度
外性器低形成・性腺機能低下	50-60% (男児に多い)
精神運動発達遅滞	90-100%
先天性心疾患	75-85%
成長障害(低身長)	70-80%
口唇口蓋裂	40-50%
気管食道瘻	15-20%
頭蓋顔面の特徴	70-80%

診断基準

●診断確実

大症状4項目もしくは3項目＋小症状1項目

●診断疑い

大症状1項目もしくは2項目と小症状2項目以上

※ *CHD7* 遺伝子変異を診断基準にいれることも
考慮されている

大症状1項目＋*CHD7* 遺伝子変異で診断確定

厚生労働省 研究班による診断基準

- 必発症状

- 耳介奇形を伴う両側性難聴
 - 低身長
 - 発達遅滞

- 大症状

- 眼コロボーマ(種類を問わない)
 - 後鼻孔閉鎖または口蓋裂
 - 顔面神経麻痺または非対称な顔

- 小症状

- 心奇形
 - 食道気管支奇形
 - 矮小陰茎、停留精巣(男児)または小陰唇低形成(女児)

「大症状2個以上」または「大症状1個+小症状2個」で診断

診断基準以外の症状

診断後に評価を必要とする症状

症状	頻度
胃食道逆流	高頻度
喉頭軟化症・気管や喉頭の異常	高頻度
成長ホルモン・甲状腺ホルモンの低下	10% 前後
腎臓の異常	25%
骨格（側弯など）	—
免疫学的異常	—

健康管理～全体像

新生児期～乳児期

出生後の呼吸障害の対応
(チアノーゼ, 無呼吸)
→酸素, 陽圧換気, 人工呼吸

大合併症の評価
(心疾患, 食道閉鎖, 後鼻腔閉鎖)
→外科治療の優先

栄養評価
(嚥下障害, 胃食道逆流の評価)
→チューブ栄養, 胃瘻

眼, 聴力の評価と介入
→早期の視覚・聴覚刺激と補助

その他の合併症の評価
腎臓, 口蓋, 血液検査

乳児期～幼児期

呼吸補助の継続
→気管切開の判断
栄養管理・誤嚥の対応
→内服治療, 外科治療(Nissen・胃瘻)
→経口摂取訓練

運動発達のリハビリ

言語・聴覚補助
→補聴器・人工内耳,
コミュニケーション手段獲得

視覚補助
→眼鏡・サングラス

成長の評価
→側弯の有無, 成長ホルモンの評価

その他
→甲状腺・性腺ホルモンの評価
→感染を繰り返す場合には免疫評価

幼児期～学童期

呼吸補助の継続・中止
経管栄養の継続・中止
聴覚・視覚の補助・訓練
コミュニケーション支援

2次成長の評価
→性腺ホルモンの補充

成長の評価
→側弯の有無, 肥満の有無
→骨代謝の評価

学校生活でのフォロー
(聾学校・支援学校)

その他
睡眠障害の有無,
精神発達への対応

摂食に関して

出生後から学童期，青年期に至る
まで問題
(90%が経管栄養を経験)

- 医師，言語聴覚士，作業療法士，
歯科医師による評価
- チューブ栄養の選択
- 胃瘻，逆流防止手術
- 年齢に応じた評価と経管栄養の
継続の判断
- 経口摂取訓練を継続し経口刺
激を与えることが重要

成長・2次性徴

●成長障害

70–80%で出生後の低身長

→ 10%に成長ホルモン分泌不全の合併

●2次性徴の遅れ

50–70%で2次性徴(思春期初来)の遅れ

→状況によってホルモン補充を行う必要がある

(50%程度でホルモン補充)

呼吸

●症状

生後の呼吸困難, チアノーゼ, 誤嚥, 気管支炎・肺炎

●原因

- 後鼻腔狭窄・閉鎖
- 喉頭の異常: 喉頭軟化症, 喉頭形態異常, 声門下狭窄
- 気管の異常: 気管軟化症, 気管食道瘻
- 胃食道逆流
- 脳神経の異常: 嚥下機能, 唾液過剰
- 免疫機能の低下

●対応

分泌物吸引, 吸入, 酸素, 抗生物質, 去痰剤

気管支拡張剤, 気道確保・気管切開

呼吸管理の状況

北海道 16例の調査（黒瀬ら 2018より引用改変）

気管管理を要した例	11例(68.8%)
気管喉頭軟化症	7例
上気道狭窄	2例
声門下狭窄	1例
両側声帯麻痺	1例

長期的な管理が必要であるが、
年齢とともに改善し気管孔閉鎖が
可能な症例もある

運動発達

- 遅れはほぼ全例に認める
- 筋緊張低下, 視力障害, 平衡感覚異常などが原因
- 心臓合併症などの外科手術や入院治療による遅れ

海外での報告

粗大運動発達	到達平均年齢
頸の座り	5か月
おすわり	1歳3か月
独り歩き	2歳9か月

Tellier et al 1998より引用改変

日本での報告

独歩開始年齢	人数
2-3歳	9人/26人
4-5歳	6人/26人
6-8歳	6人/26人

石川ら 2012より引用改変

精神発達

- 感覚機能の障害（聴覚，視覚）によりIQ 評価が困難
- 運動発達の遅れ，身体合併症の重症感に惑わされ
実際より低く評価されやすい
- 正常～軽度範囲の精神発達例も報告

視覚・聴覚障害に対する早期介入

コミュニケーションの工夫が発達に重要

コミュニケーション手段，教育の状況

当院の25例に関して(7か月～29歳)

コミュニケーション手段		教育・療育先	
手話	12例 (48%)	聾学校	9例
口語	5例(20%)	特別支援学校	7例
手話＋口語	2例(4%)	普通学校	2例
意思疎通困難	8例(32%)	聾学校＋特別支援学級	1例
		普通幼稚園＋難聴通園	1例
		その他	2例

安達ら 2017より引用改変

※意思疎通困難例も簡単なサイン等で家族のみ理解できる
コミュニケーション手段は存在

青年期～成人期

- 精神・行動面

攻撃性, 強迫性障害様症状, 感覚過敏, 不安, 自傷

- ✓ 学校, 社会生活でのコミュニケーションの困難さによる
- ✓ 睡眠障害からの精神不安定性の増強

- 睡眠

睡眠リズムの乱れ, 睡眠時無呼吸

- ✓ 視覚障害による睡眠調節機能への影響
- ✓ 呼吸障害による睡眠時無呼吸

- 骨格

骨粗鬆症, 後側弯症

- ✓ ビタミンD, カルシウムの摂取不足(食事の問題からくる)
- ✓ 運動量の減少

QOLに関する調査

13-39歳の53名での調査(米国)
日常生活の制限の主要因

要因	
聴覚障害	87%
視覚障害	70%
平行障害	53%
不安	36%
感情不安定	36%
睡眠	28%

成人期の受診先

受診先	
耳鼻咽喉科	47%
内分泌科	42%
眼科	36%
循環器科	34%

- コミュニケーションの適応が重要
- 精神症状や睡眠障害に対応できていない可能性
- 適切な評価, 治療が受けられる環境が必要

Hartshorne N et al 2016より改変

健康管理における注意点・課題

- 共通の症状が起こりうるが、必ず生じるわけではない
- 同じ合併症でも程度の幅がある
- 診断の時期が個人によって異なる
- 年齢によって症状も変化をしていく

共通の健康管理を基本だが個々に応じた対応が必要
成人期までの継続した、年齢に応じた医療提供が必要