

## 小児 Auditory Neuropathy (AN) 診療指針 (案)

(研究代表者：注)

本診療指針 (案) は本研究班の参加者により項目を分担して各個人による調査と見解に基づいて作成したものです。公表されている診療ガイドラインの作成手順では作成されていないため、あくまで参考としてご活用下さい。今後、学会等により体系的に小児 Auditory Neuropathy 診療ガイドラインを作成する際の参考にもなればと考えています。

# Clinical Question 目次

1. 総論 (定義・分類・診断基準など)	
小児 Auditory Neuropathy (AN) の定義	24
蝸電図の所見を定義・分類の中に加えるか否か	24
AN 以外で ABR の解発が著しく低下する病態の整理	25
OAE に反応が認められなかった時の扱い	25
なんのために定義をするのか、分類をするのか	25
AN の診断を考える際、検査以外にはどんなことに注意したらよいですか	25
2. 聴覚検査	
Auditory Neuropathy (AN) の診断に必須な検査は	26
AN 診断のための他覚的検査は	26
AN 診断のための自覚的聴力検査は	27
3. 全体的な健康、発達の評価	
AN が疑われた時、聴覚検査以外に必要な検査は	28
Auditory Neuropathy のリスクファクターは	28
4. 補聴器の装用	
AN の補聴器のフィッティング	29
5. 人工内耳の装用	
小児 AN 症例に対して、人工内耳は有用か	30
6. コミュニケーション発達のリハビリテーション	
どのようなコミュニケーションモダリティを選択すればよいですか	31
どのようなリハビリテーション内容で指導を行えばよいですか	32
コミュニケーションや発達面を評価する上では、どのようなことに配慮すればよいですか	32
7. 新生児の AN スクリーニング	
新生児聴覚スクリーニングで AN を検出するにはどうすればよいですか	33
新生児の AN に関してのハイリスク要因にはどのようなものがありますか	33

## 8. 一過性 AN の経過観察

一過性 AN では ABR はいつ頃改善することが期待できるか	34
ABR が改善する可能性が高いリスクファクターは何か	34
AN のうち一過性の AN の頻度は	35

## 9. 家族へのカウンセリング

家族に対するカウンセリングは、誰が行うべきでしょうか	36
家族へのカウンセリングで留意すべき点は	36
発達の評価は誰が行うのでしょうか	36
家族が家庭生活上できることがあるか	36

## 1. 総論（定義・分類・診断基準など）

### Clinical Question

#### 小児 Auditory Neuropathy (AN) の定義

##### 【推奨文】

聴性脳幹反応検査（ABR）にて著しい聴覚障害が疑われる状態もしくは ABR 無反応にも関わらず、耳音響反射検査（OAE）で良好な反応が得られる病態

##### 【解説】

ABR、OAE の検査方法のフォーマット、検査法の選択、反応の定義分類については「聴覚検査」でお願いします。

##### 【担当】

益田 慎

### Clinical Question

#### 蝸電図の所見を定義・分類の中に加えるか否か

##### 【推奨文】

AN のサブタイプを分類するために蝸電図の実施が望まれます。

##### 【解説】

蝸電図が広く一般的に実施されていない現状では定義に含めることは適切ではないと考えます。

##### 【文献】

Santarelli R, Starr A, Michalewski HJ, Arslan E: Neural and receptor cochlear potentials obtained by transtympanic electrocochleography in auditory neuropathy. Clin Neurophysiol. 2008 May;119(5):1028-41.

##### 【担当】

益田 慎

## 1. 総論（定義・分類・診断基準など）

### Clinical Question

AN 以外で ABR の解発が著しく低下する病態の整理

#### 【推奨文】

自覚的な聴力検査あるいは聴性行動反応から推測される聴力に比べて ABR の反応が著しく不良であった場合、AN とするかどうかの問題になります。ダウン症などの発達障害を伴う場合には ABR を繰り返し実施し、ABR の経時的変化を丁寧に追跡する必要があります。

#### 【解説】

特にダウン症では中耳炎の併発がよくあり、OAE の測定条件がそろわないことが通常です。積極的に AN だと診断することは困難で、推定で AN を否定していることが多いのではないかと思いますがいかがでしょうか。

#### 【担当】

益田 慎

### Clinical Question

OAE に反応が認められなかった時の扱い

#### 【推奨文】

聴覚検査の項目にも挙げられているように、OAE の反応が認められないことはよくあります。自覚的聴覚検査および聴性行動反応から推測される聴力に比して ABR が著しく反応が悪かったら、OAE の反応に関わらずまず疑い例あるいは候補例とする、というのは適切でしょうか。

#### 【担当】

益田 慎

### Clinical Question

なんのために定義をするのか、分類をするのか

#### 【推奨文】

AN の小児例に的を絞れば定義や分類は言語発達レベルを予測し、必要なアプローチ法を考慮するためのものだと考えます。そうなりますと結果である言語発達レベルと聴力レベルの乖離状況からサブタイプを分類するのもありではないでしょうか。

#### 【担当】

益田 慎

### Clinical Question

AN の診断を考える際、検査以外にはどんなことに注意したらよいですか

#### 【推奨文】

大きく分けて四つあります。まず発症形式です。先天性と後天性があります。第二に病態整理です。Auditory Neuropathy、Auditory and Vestibular Neuropathy、Vestibular Neuropathy です。第三は障害側です。両側性、片側性があります。障害部位は内有毛細胞のシナプス、ラセン神経節（蝸牛神経）などが考えられています。

#### 【担当】

坂田 英明

## 2. 聴覚検査

### Clinical Question

Auditory Neuropathy (AN)の診断に必須な検査は

#### 【推奨文】

耳音響放射検査（DPOAE あるいは TEOAE）および聴性脳幹反応検査（ABR）は診断に必須である。

OAE が検出されることが診断の条件になるので、鼓膜穿孔や中耳病変がないことなど OAE の検出条件が満たされていることを確認しておく必要がある。

#### 【担当】

泰地 秀信

### Clinical Question

AN 診断のための他覚的検査は

#### 【推奨文】

##### 1) 耳音響放射検査（OAE）

AN の診断に必須となる。DPOAE、TEOAE があるが、DPOAE がより推奨される。

DPOAE では、新生児聴覚スクリーニングで推奨されている刺激条件（L1=65 dB SPL、L2=55 dB SPL）で測定したポイント（3～5）についてすべて反応が認められた場合に pass として扱う。

TEOAE では repro>50%のとき反応ありとする。

AN では OAE は経過で消失するものが多いため、定期的な検査が推奨される。

##### 2) 蝸电图検査

OAE と同様に蝸牛（外有毛細胞）機能が正常であることを確認できるので、ANSD の診断に有用である。

Cochlear Microphonics (CM)は正常で、Compound Action Potential (CAP)は消失あるいは著明に減弱する。

乳幼児・小児では全身麻酔が必要となり、また CM の検出には機器および適切な測定環境を要するという問題がある。

中耳病変や外耳道の著明な狭窄があつて OAE が測定できないような例で AN を疑った場合に推奨される。

##### 3) 聴性脳幹反応検査（ABR）

AN の診断に必須となる。

クリック音を用いた ABR が無反応あるいは高度に障害される（閾値が 80 dB SPL 以上）。

Auditory Immaturity を除外するために、少なくとも 2 歳までは定期的に検査を行う。

極性を変えたクリック音（rarefaction、condensation）を用いることも推奨されているが、エビデンスを明らかにした論文はない。

##### 4) 聴性定常反応検査（ASSR）

ASSR は小児の場合は AN の聴覚レベルを推定するために有用とされている（文献 1、文献 2）。

また補聴器の装用効果も評価できる。

成人の場合は AN の聴力レベルと ASSR 閾値は相関しないとされているが（文献 3）、40-Hz ASSR（成人）と 80-Hz ASSR（小児）では機序が異なることを考慮する必要がある。

##### 5) 皮質誘発反応（CAEPs）

MLR、SVR など。

AN の聴力評価に有効とされていて、推奨されているが、結果の解釈法が課題である。

6) 耳小骨筋反射 (AR)

AN では消失する。

他の他覚的検査に比べ診断的意義は低いが、ABR や OAE の測定機器がない一般の医院でも行えるという利点がある。

**【文献】**

- 1) Emara AA, et al : Auditory steady state response in auditory neuropathy J Laryngol Otol 14: 1-7, 2010
- 2) 泰地秀信、他 : Auditory neuropathy spectrum disorder の乳幼児例における ASSR 閾値. Audiology Japan 53 : 76-83, 2010
- 3) Jafari Z, et al : Adults with auditory neuropathy: comparison of auditory steady-state response and pure-tone audiometry. J Am Acad Audiol 20: 621-628, 2009

**【担当】**

泰地 秀信

## Clinical Question

AN 診断のための自覚的聴力検査は

**【推奨文】**

1) 行動聴力検査、純音聴力検査

AN の聴力を評価するためには年齢に応じた行動聴力検査 (聴性行動反応聴力検査 (BOA)、条件詮索反応聴力検査 (COR)、ピープショウ検査、遊戯聴力検査) あるいは純音聴力検査が必須である。

また補聴器装用を行った場合には、装用効果を評価しておくことが望ましい。純音聴力検査が正確に行えるまでは、行動聴力検査での聴力レベルは変化することがあるので注意が必要である。

2) 語音聴力検査

AN は純音聴力に比べ語音聴力が悪いことが特徴であり、検査が可能な年齢であれば語音聴力検査は必須である。

環境音負荷での語音聴力検査も行うことが望ましい。

**【担当】**

泰地 秀信

### 3. 全体的な健康、発達の評価

#### Clinical Question

AN が疑われた時、聴覚検査以外に必要な検査は

##### 【推奨文】

画像検査 (CT あるいは MRI)、遺伝子解析 (OTOF 遺伝子、DFNB59(Pejvakin)遺伝性、GJB2 遺伝子)、眼科的検査、平衡機能検査などを行う。

##### 【解説】

蝸牛神経欠損、蝸牛神経低形成を除外するために CT あるいは MRI を施行する。

##### 【担当】

仲野 敦子

#### Clinical Question

Auditory Neuropathy のリスクファクターは

##### 【推奨文】

NICU 児、特に低出生体重児、高ビリルビン血症児、耳毒性薬物の使用歴、難聴の家族歴、髄膜炎の既往、体外受精児では、AN の発症頻度が高い。

##### 【解説】

高ビリルビン血症児の 10-50% で AN の所見を呈すると報告されている。低出生体重児、高ビリルビン血症では一過性 AN の可能性もあり、別項の様な経過観察が必要である。

##### 【文献】

Psarommatis I et al. Transient infantile auditory neuropathy and its clinical implications. Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol.70:1629-37,2006

##### 【担当】

仲野 敦子



#### 4. 補聴器の装用

### Clinical Question

#### ANの補聴器のフィッティング

##### 【推奨文】

補聴器は音声を増幅して聞き取り難くなった聴力を補助するものである。したがって、ANの小児難聴の場合も、閾値上昇があり音声が聞き取り難い場合であれば、補聴器の適応がある。なお補聴器の選択と調整は、他の聴覚障害児への対応と何ら違いはないと考えられる。ただし、ANの障害では、閾値の上昇とともに時間分解能などが低下しており、騒音下での語音聴取が困難であるため、補聴器の調整と活用における課題は、騒音の制御となる。この具体的な対応としては、まず音環境の整備、すなわち騒音の除去を心がける。幼児期ではFM補聴援助用システムの活用も試みたい。また、近年のデジタル補聴器の雑音抑制機能、指向性機能の有用性には期待されているものの、現在のところは検討を重ね慎重な対応が望ましい。

##### 【担当】

杉内 智子

## 5. 人工内耳の装用

### Clinical Question

小児 AN 症例に対して、人工内耳は有用か

#### 【推奨文】

基本的には、日本耳鼻咽喉科学会の小児人工内耳適応基準に則った適応患者に対して手術が施行される。術前検査にて、画像検査（CT、MRI）で明らかな異常が無いこと（蝸牛の形態は正常で、蝸牛神経が確認される）、Electrically evoked ABR (EABR)にて正常反応であること1)は、人工内耳が有用である可能性を示唆させる。また、遺伝子検査にて OTOF 遺伝子変異が認められる症例は人工内耳が有用である可能性が高い。少なくとも補聴器での効果が限定的な場合は、人工内耳は有益な選択肢の一つと考えられる。

#### 【文献】

Gibson WP, Sanli H. Auditory neuropathy: an update. Ear Hear. 2007 Apr;28(2 Suppl):102S-106S.

#### 【担当】

新田 清一

## 6. コミュニケーション発達のリハビリテーション

### Clinical Question

どのようなコミュニケーションモダリティを選択すればよいですか

#### 【推奨文】

乳児期にはその後の聴取能力や言語発達の推定が困難である。このため、初期介入期においてはあらゆるコミュニケーションモダリティに関する情報を提供すべきである。子どもの聴性行動や言語発達の経過を観察した上で、補聴器や人工内耳を検討するのか、又は視覚的手段（読話、手指法など）を選択していくのかについて総合的に判断する。

補聴器や人工内耳による聴覚活用を行う場合にも、視覚的手段の併用が有効な場合もあるため、積極的に併用、活用すべきである。

#### 【解説】

AN と診断された児においては、補聴器や人工内耳により効果のある児や効果のない児、介入がなくとも年齢相応の言語力が獲得できる児など、その症状や経過は多様である（Berlin et al, 2010）。このため、乳幼児期には、子どもの聴性行動や言語発達経過について評価した上で、適切なコミュニケーションモダリティが選択できるようにする。このためには、聴覚障害児と同様、あらゆる可能性を検討した情報提供が必要となる。

また、AN 児においては、補聴器や人工内耳を用いても十分な効果がみられない児がいることを考慮し、指導においては、視覚的な手段を積極的に取り入れること（Berlin, 2003）は重要といえる。

#### 【文献】

- 1) Berlin, Hood, Morlet, Rose & Brashears. Auditory neuropathy/dys-synchrony: diagnosis and management. Ment Retard Dev Disabil Res Rev. 9, 225-231, 2003.
- 2) Berlin, Hood, Morlet, Wilensky, Li, Mattingly, Taylor-Jeanfreau, Keats, John, Montgomery, Shallop, Russell, & Frisch. Multi-site diagnosis and management of 260 patients with auditory neuropathy/dys-synchrony (auditory neuropathy spectrum disorder). International Journal of Audiology. 49, 30-43, 2010.

#### 【担当】

小渕 千絵

## 6. コミュニケーション発達のリハビリテーション

### Clinical Question

どのようなリハビリテーション内容で指導を行えばよいですか

#### 【推奨文】

基本的な指導方法は、聴覚障害児に対するリハビリテーションと同様といえる。ただし、聴覚活用のみこだわらず、様々な視覚的手段を有効に活用しながら指導を行うべきである。

また、言語や読み書きだけでなく、社会での自立に向けた発達全般への関わりが重要である。医師、言語聴覚士、特別支援学校教諭などの多職種間での協力が不可欠といえる。

#### 【文献】

Berlin, Hood, Morlet, Wilensky, Li, Mattingly, Taylor-Jeanfreau, Keats, John, Montgomery, Shallop, Russell, & Frisch. Multi-site diagnosis and management of 260 patients with auditory neuropathy/dys-synchrony (auditory neuropathy spectrum disorder). International Journal of Audiology. 49, 30-43, 2010.

#### 【担当】

小渕 千絵

### Clinical Question

コミュニケーションや発達面を評価する上では、どのようなことに配慮すればよいですか

#### 【推奨文】

音声言語のみでの教示では理解できないことがあるため、口型を見せる、手指法を併用する、学童期以降では文字を見せる、などの配慮を行った上で、評価を実施する必要がある。

#### 【解説】

ANの診断を受けて、補聴器もしくは人工内耳を装用しても、聴覚のみでの語音聴力には個人差が大きい。このため、評価においては、手指法や文字、口型など様々な情報を利用した上で行うことが重要と考えられる。

#### 【文献】

Berlin, Hood, Morlet, Wilensky, Li, Mattingly, Taylor-Jeanfreau, Keats, John, Montgomery, Shallop, Russell, & Frisch. Multi-site diagnosis and management of 260 patients with auditory neuropathy/dys-synchrony (auditory neuropathy spectrum disorder). International Journal of Audiology. 49, 30-43, 2010.

#### 【担当】

小渕 千絵

## 7. 新生児の AN スクリーニング

### Clinical Question

新生児聴覚スクリーニングで AN を検出するにはどうすればよいですか

#### 【推奨文】

新生児聴覚スクリーニングを自動 ABR で実施し、refer となった場合に OAE を行います。OAE が pass であれば AN が疑われます。OAE が refer の場合には滲出性中耳炎などで refer になっていないか確認が必要です。

#### 【解説】

AN は ABR が無反応か難聴を示しますが、OAE は正常を示します。新生児聴覚スクリーニングが OAE にて行われますと pass となり、AN は検出されません。新生児聴覚スクリーニングが自動 ABR にて行われますと AN があれば refer となります。refer 児はさらなる検査として OAE が行われ、OAE が正常に出れば AN が疑われます。OAE が陰性の場合には滲出性中耳炎などで反応が陰性になっていないか確認が必要です。

新生児聴覚スクリーニングが OAE で行われ pass となった場合は、AN に関するハイリスク児であれば自動 ABR や耳小骨筋反射検査が行われるべきです。耳小骨筋反射が陰性または閾値上昇であれば AN が疑われます。

AN の早期検出・早期介入のために新生児聴覚スクリーニングは自動 ABR と OAE の両方で行うのがよいとの意見もあります。

#### 【担当】

小河原 昇

### Clinical Question

新生児の AN に関するハイリスク要因にはどのようなものがありますか

#### 【推奨文】

早産、低出生体重、anoxia、高ビリルビン血症、敗血症、ゲンタマイシン・バンコマイシン・フロセマイド使用、血族結婚、難聴の家族歴、人工授精などは AN のリスクファクターと考えられています。NICU 児は AN が高頻度です。

これらの要因を持つ新生児の聴覚スクリーニングは自動 ABR でなされるべきです。

#### 【担当】

小河原 昇

## 8. 一過性 AN の経過観察

### Clinical Question

一過性 AN では ABR はいつ頃改善することが期待できるか

#### 【推奨文】

ハイリスク児では生後 6-8 ヶ月以内に少しは改善することが期待できる。

#### 【解説】

ハイリスク児の一過性 AN では ABR の改善が見られるのが、生後 4-6 カ月 (平均 5.5 カ月) (Psarommatis) や平均 5.8 カ月 (Madden) との報告が多い。時にもっと時間がかかる例も認められるが、一般的には 1 歳未満のうちに改善しなければ、一過性の可能性は低い。

#### 【文献】

Psarommatis I, et al: Transient infantile auditory neuropathy and its clinical implications. Int. J. Pediatr Otorhinolaryngol 2006, 1629-1637

#### 【担当】

守本 倫子

### Clinical Question

ABR が改善する可能性が高いリスクファクターは何か

#### 【推奨文】

高ビリルビン血症と低出生体重児では ABR 改善の見込みが高い。

#### 【解説】

統計のレベルであるが、ABR 改善した群の平均体重 1.89kg に対し、改善しなかった群は 3.00kg であり、改善した群ではビリルビン値も高く治療を要した例が多かったとされている。ただし、ビリルビン値と ABR 閾値には相関がないとされている。

#### 【文献】

Madden C, et al: Clinical and audiological features in auditory neuropathy. Arch Otolaryngol Head neck Surg 128, 1026-1030, 2002

#### 【担当】

守本 倫子

## 8. 一過性 AN の経過観察

### Clinical Question

ANのうち一過性のANの頻度は

#### 【推奨文】

40%から80%, 90%までさまざまであり、おそらくANの定義が共通に定まらなると頻度も明らかにならないと思われる。

#### 【解説】

AN診断の定義であるABR閾値が75dB<(psarommatis)、70dB<(morimoto)、absent(Rance G)と異なり、それぞれ一過性の頻度は90%、80%、40%であった。このため最終的な頻度を明らかにすることが困難である。

#### 【文献】

- 1)Rance G, et al:clinical findings for a group of infants and young children with auditory neuropathy. Ear Hear 1999,20:238-252
- 2)Psarommatis I, et al:Transient infantile auditory neuropathy and its clinical implications. Int J pediatr otorhinoaryngol 2006,70:1629-1637
- 3)Morimoto N, et al:Risk factors for elevation of ABR threshold in NICU treated infants.Int J pediatr otorhinoaryngol2010,74,786-790

#### 【担当】

守本 倫子

## 9. 家族へのカウンセリング

### Clinical Question

家族に対するカウンセリングは、誰が行うべきでしょうか

#### 【推奨文】

小児の全体的な発達評価も含めたフォローが必要となるため、耳鼻咽喉科医、言語聴覚士だけでなく、小児神経科医師、Social Worker、療育担当者など、児に係わるすべての職種が情報を共有した上で、複数の職種が参加することが理想的である。

可能であれば、家族が自由に相談できる窓口を医療機関内に設けることが望ましい。

#### 【担当】

安達 のどか

### Clinical Question

家族へのカウンセリングで留意すべき点は

#### 【推奨文】

ANは、聴覚閾値、聴覚補償の効果、言語およびコミュニケーション発達など個人差が大きく、最初の診断の時点では予測することができない。更に小児の場合どれだけの支障があるかの判断が大変難しい為、慎重な観察が必要である。そのため、画一的な説明は避けるべきである。各時点で想定される全ての可能性（①補聴器など何もなく問題ない②補聴器で効果がある③人工内耳で効果がある④補聴器や人工内耳での効果がない）、コミュニケーションモードの選択（聴覚情報のみならず視覚情報を取り入れるかなど）、療育先やその後の進路（聾学校、難聴療育施設、普通幼稚園、難聴学級、普通小学校など）の情報を提示し、発達段階ごとに親と共に考え選択する形がよい。

#### 【担当】

安達 のどか

### Clinical Question

発達の評価は誰が行うのでしょうか

#### 【推奨文】

可能な限り、全体の発達の評価は小児の発達評価の専門家（小児神経科医）が、言語の発達の評価は、言語聴覚士によるものが推奨される。特に就学時に進路先を迷うケースは、患児の発達評価などのより多くの情報が必要となる。

#### 【担当】

安達 のどか

### Clinical Question

家族が家庭生活上できることがあるか

#### 【推奨文】

家族が家庭生活上においてできる事柄としては、基本的には中等度・高度難聴児に対する児への関わり方が理想である。通常よりも大きめで、抑揚をつけ、はきはきした発音での声かけ、ややオーバーなリアクション等、難聴療育者が工夫して行うような事を家庭でも実践できるようにすすめる。小児の発達を促す上では、聴こえのみだけでなく全体的な発達を重視し、五感刺激を意識した療育が望ましい。

#### 【担当】

安達 のどか



## II. 分担研究報告

Auditory neuropathy spectrum disorder 例の聴力および言語発達

研究分担者 泰地 秀信 国立成育医療研究センター耳鼻咽喉科医長

研究要旨

両側の ANSD の 9 症例について検討した。OTOF 遺伝子変異を認める ANSD に対し、人工内耳は有用であると考えられた。また補聴器装用で音声言語が獲得されつつある症例もみられた。ANSD の病態は多彩であり、それぞれの状態にあわせた治療法が選択されるべきものと思われた。

A. 研究目的

Auditory neuropathy は耳音響放射 (OAE) が正常で聴性脳幹反応 (ABR) が無反応あるいは異常となる病態で、聴力に比し語音聴取力が低いことが特徴とされている。2008 年に示されたガイドラインでは auditory neuropathy spectrum disorder (以下 ANSD と略) と呼称されている。ANSD の聴力像はさまざまであり、聴力が比較的良好な場合は補聴器装用で言語が獲得され日常会話が可能となっている例もあるが、重度難聴で補聴器装用効果があまりない例も多く、その場合は人工内耳の適応となる。今回は ANSD の聴力と言語発達につき検討したので報告する。

B. 研究方法

平成 15 年 4 月～平成 22 年 10 月に国立成育医療研究センター耳鼻咽喉科を受診した新生児・乳幼児で両側 ANSD と診断され、神経発達の未熟性 (auditory immaturity) や蝸牛神経欠損/低形成が否定された 9 例を対象とした。いずれも DPOAE 両側正常、ABR はクリック 105dBnHL で両側無反応であった。

OTOF 遺伝子変異を認めた両側重度難聴の 3 例に対しては人工内耳埋込術 (メドエル社 PULSAR) を行った。

(倫理的面への配慮)

ヘルシンキ宣言および疫学研究に関する倫理指針 (平成 19 年文部科学省・厚生労働省告示第 1 号)、臨床研究に関する倫理指針 (平成 20 年厚生労働省告示第 415

号)、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 (平成 16 年文部科学省・厚生労働省・経済産業省告示第 1 号) を遵守した。行政機関個人情報保護法 (平成 17 年 4 月 1 日) に従い、個人情報の取り扱いについては十分な注意をもって行った。また実施に当たっては施設の倫理委員会の承認および対象者よりインフォームドコンセントを文書で得て実施した。

C. 研究結果

表 1 に OTOF 遺伝子変異を認め人工内耳埋込術を行った 3 例、表 2 に人工内耳埋込を行っていない 6 例の概要を示す。現在の年齢は 1～9 歳であり、性別は男児 5 例、女児 4 例である。補聴器装用は 2 例を除き早期 (1 歳 1 ヶ月まで) に開始されている。症例 1 は初診が 2 歳 3 ヶ月であり、また症例 9 は全身状態不良なことと聴力レベルの確定が困難であったことのために補聴器装用開始が遅くなった。

人工内耳埋込術を行った 3 例については、1 例に自閉傾向を認める他には基礎疾患や合併症はない。3 例とも術前の聴力は COR 閾値が 100dB 以上、ASSR 閾値も両側 97dB 以上であったが、術後の音反応は良好で、play audiometry の閾値は 30dB 前後となっている (表 1)。言語面については症例 1 と症例 3 は音声優位となり、音楽も楽しめるようになっている。症例 1 は 3 語連鎖の受信と発信 (大小+色+事物、動作主+対象+動作など) ができるようになった。症例 2 は人工内耳のコード断線があったことと自閉傾向のため

にやや言語発達が不良であるが、それでも音声の模倣は可能となり、色名称は7語検知、2語連鎖の受信ができるようになるなど、少しずつ言語面での進歩がみられている。症例3は「今日は誰ときた？」などの疑問詞を含む簡単な質問を理解して文レベルで正しく答えることができる。また3語連鎖（大小＋色＋事物、動作主＋対象＋動作など）の文の受信・発信が可能である。音程はとれていないが、お遊戯会で練習した歌の歌詞を覚えて歌うことができている。

補聴器装用で経過をみている6例については、うち3例（症例7～9）は精神運動発達遅滞があり、難聴がなくても音声言語の獲得は困難な状況である。症例6はまだ1歳であり、言語面での評価は行えない。症例4, 5については比較的良好的な補聴器装用効果を認め（装用時の聴力レベルは50dB以内）、新版K式発達検査では症例4の言語性DQは75で、2例とも軽度の言語発達遅滞はあるもののこのまま聴能訓練・療育を続けてよいものと考えている。

#### D. 考察

ANSDでは聴力障害の程度はさまざまであり、言語発達も正常のこともあれば全く語音が認識できず言語発達がみられないこともあるとされている。今回は両側のANSDの9症例について検討したが、人工内耳埋込術を施行したOTOF遺伝子変異を認める3例に関しては術後に良好的な聴取能を認めた。言語面でも2例は音声によるコミュニケーションが可能となっている。補聴器装用で経過をみている6例についても、CP・MRのない2例については言語発達の遅れはわずかであり、今後はFM補聴器装用などを行いながら経過をみてよいものと考えられた。ANSDについては補聴器の効果、人工内耳手術の適応などまだ意見の一致がみられていない点が多いが、聴力レベルおよび病態に応じて補聴器あるいは人工内耳を選択することにより、音声言語の獲得が期待できるものと思われる。

#### E. 結論

両側のANSDの9症例について検討した。OTOF遺伝子変異を認めるANSDに対し、人工内耳は有用であると考えられた。また補聴器装用で音声言語が獲得されつつある症例もみられた。ANSDの病態は多彩であり、それぞれの状態にあわせた治療法が選択されるべきものと思われた。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

- 1) 泰地秀信：小児急性中耳炎診療ガイドライン2009年版. 今日の治療指針2011, 山口徹ほか編, 医学書院 p1893-1897, 2011. 1
- 2) 泰地秀信：乳幼児の一般的な看護技術. JOHNS 27 : 275-278, 2011. 3
- 3) 泰地秀信：聴覚障害 1. 難聴の評価. 小児リハビリテーションポケットマニュアル, 本田真美ほか編, 診断と治療社 p155-156, 2011. 6
- 4) 泰地秀信：聴覚障害 2. 難聴の治療. 小児リハビリテーションポケットマニュアル, 本田真美ほか編, 診断と治療社 p157-158, 2011. 6
- 5) 泰地秀信：聴覚障害 3. 補聴器. 小児リハビリテーションポケットマニュアル, 本田真美ほか編, 診断と治療社 p159-160, 2011. 6
- 6) 泰地秀信：聴覚障害 4. 人工内耳. 小児リハビリテーションポケットマニュアル, 本田真美ほか編, 診断と治療社 p161-162, 2011. 6
- 7) 泰地秀信：聴覚障害 5. 機能訓練. 小児リハビリテーションポケットマニュアル, 本田真美ほか編, 診断と治療社 p163-164, 2011. 6
- 8) 泰地秀信：心因性難聴. 小児科臨床ピクシス 27 耳・鼻・のど・いびき, 喜多村健編, 中山書店 p76-77, 2011. 5
- 9) 泰地秀信：子どものめまい. 小児科

臨床ピクシス 27 耳・鼻・のど・いびき, 喜多村健編, 中山書店 p78-81, 2011. 5

- 10) 泰地秀信: 乳様突起炎. 耳鼻咽喉科・頭頸部外科 83 (特集 耳鼻咽喉科感染症の完全マスター): 235-239, 2011
  - 11) 泰地秀信: 急性中耳炎の的確な診断と治療法. MMJ 7: 86-87, 2011
  - 12) 泰地秀信: 乳幼児難聴の聴覚医学的問題「聴覚検査における問題点」. Audiology Japan 54: 185-196, 2011
  - 13) 泰地秀信: 術中顔面神経モニタリング. JOHNS 27: 1675-1678, 2011. 10
2. 学会発表
- 1) 平成 23. 6. 17 泰地秀信, 守本倫子, 本村朋子, 大原卓哉: 先天性サイトメガロウイルス感染による難聴の早期発見と治療 第 6 回日本小児耳鼻咽喉科学会(大宮)
  - 2) 平成 23. 7. 3 泰地秀信: 教育講演

“乳幼児の聴力検査—問題点と対応—”. 日本聴覚医学会 第 6 回 ERA・OAE 研究会 (東京)

- 3) 平成 23. 7. 23 三塚沙希, 守本倫子, 泰地秀信, 近藤陽一: 当院における 1 歳未満で手術を行った睡眠時無呼吸症の検討 第 192 回日耳鼻東京都地方部会(東京)
  - 4) 平成 23. 10. 27 泰地秀信, 守本倫子, 松永達雄: 蝸牛神経低形成の小児例における聴覚検査所見 第 56 回日本聴覚医学会 (福岡)
  - 5) 平成 23. 11. 26 泰地秀信: 耳鼻咽喉科領域の難治性顔面痛. シンポジウム「難治性顔面痛の診断と治療」第 39 回日本頭痛学会 (大宮)
- H. 知的財産権の出願・登録状況  
なし

No	年齢/性	補聴器装用 開始年齢	人工内耳 手術年齢	人工内耳オンでの 聴力レベル(dB)
1	5y/F	2y5m	2y11m	20-25
2	4y/M	11m	2y5m	30-35
3	5y/M	10m	3y4m	30-35

表 1 OTOF 遺伝子変異を認め人工内耳埋込術を行った ANSD 3 例の概略

No	年齢/ 性	補聴器装用 開始年齢	聴力レベル (dB)	補聴器装用での 聴力レベル(dB)	合併症・重複障害
4	5y/M	10m	50-70	40-50	高ビリルビン血症
5	6y/F	9m	右 39、左 58	20-40	超低出生体重、脊髄空洞症
6	1y/F	7m	90-100	60-70	
7	9y/F	1y1m	90-110	70-90	CP、MR
8	3y/M	8m	80-90	65-70	MR、核黄疸
9	6y/M	2y9m	70-80	45-55	CP、West 症候群

表 2 補聴器装用で経過をみている ANSD 6 例の概略