

2011年10月27-28日

福岡市

臼井智子、増田佐和子、石川和代、鶴岡弘美、松永達雄

早期に発見された低音障害型難聴乳児をきっかけに判明した、まれな遺伝性難聴の一家系

第56回日本聴覚医学会総会・学術講演会

2011年10月27-28日

福岡市

渡部高久、松永達雄、井上泰宏、小川郁

KCNQ4 遺伝子変異を認めた両側性高音障害型感音難聴の一症例

第56回日本聴覚医学会総会・学術講演会

2011年10月27-28日

福岡市

森貞直哉、橋本総子、大坪裕美、付学軍、石森真吾、忍頂寺毅史、橋村裕也、貝藤裕史、鈴木直大、松永達雄、飯島一誠

MLPA法で診断しえた *EYAI* 変異による branchio-oto-renal (BOR) 症候群の3家系

第56回日本人類遺伝学会大会

2011年11月10-12日

千葉市

岡本康秀、松永達雄、川戸美由紀、加我君孝、小川郁

Pendred 症候群の患者数把握のための全国調査による検討

第21回日本耳科学会

2011年11月24-26日

沖縄県宜野湾市

松永達雄、新正由紀子、山本聡、難波一徳、務台英樹、加我君孝

温度感受性 Auditory Neuropathy における OTOF 遺伝子の新規特異的変異の同定

第21回日本耳科学会

2011年11月24-26日

沖縄県宜野湾市

増田佐和子、臼井智子、松永達雄

小児一側性難聴のCT所見と聴覚検査所見

第21回日本耳科学会

2011年11月24-26日

沖縄県宜野湾市

難波一徳、新谷朋子、藤井正人、加我君孝、松永達雄

Auditory Neuropathy の原因として同定された新規変異型 OPA1 蛋白質の予測構造を用いた病的メカニズムの解明

第21回日本耳科学会

2011年11月24-26日

沖縄県宜野湾市

務台英樹、泰地秀信、宇佐美 真一、松永達雄

dHPLC法を用いた日本人難聴者におけるミトコンドリア遺伝子多型解析

第 21 回日本耳科学会
2011 年 11 月 24-26 日
沖縄県宜野湾市

仲野敦子、有本友季子、有本昇平、松永達雄、工藤典代

両側性難聴と一側性難聴における画像所見の相違—蝸牛神経管狭窄を中心に—

第 21 回日本耳科学会
2011 年 11 月 24-26 日
沖縄県宜野湾市

浅沼聡、安達のどか、坂田英明、松永達雄、山嵜達也、加我君孝

蝸牛神経形成不全症例の検討

第 21 回日本耳科学会
2011 年 11 月 24-26 日
沖縄県宜野湾市

泰地秀信 (2010-2011)

泰地秀信、守本倫子、本村朋子
Auditory neuropathy spectrum disorder 例における ASSR 閾値.

第 111 回日本耳鼻咽喉科学会, 2010. 5. 20 (仙台)

中原奈々、泰地秀信、守本倫子、本村朋子、小川郁

蝸牛神経低形成の小児例における純音聴力検査と ABR の比較検討.

第 111 回日本耳鼻咽喉科学会, 2010. 5. 21 (仙台)

大原卓哉、本村朋子、守本倫子、泰地

秀信

OTOF 遺伝子変異を認める Auditory neuropathy spectrum disorder の乳幼児例における人工内耳装用効果.

第 55 回日本聴覚医学会, 2010. 11. 11 (奈良)

泰地秀信、守本倫子、本村朋子、大原卓哉

DP Growth 検査による内耳機能の評価.
第 55 回日本聴覚医学会, 2010. 11. 12 (奈良)

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), 平成 23. 6. 17

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), 平成 23. 7. 3

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 回日耳鼻東京部会 (東京), 平成 23. 7. 23

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), 平成 23. 10. 27

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），平成
23. 11. 26

守本倫子(2010-2011)

守本倫子, 宮寄治, 本村朋子, 大原卓也,
泰地秀信.

人工内耳留置耳に対する MPR 処理法に
よるヘリカル CT の有用性。

第 5 回小児耳鼻科学会、札幌、
2010, 6, 26-27

守本倫子, 佐藤裕子, 今井裕弥子, 本
村朋子, 大原卓也, 泰地秀信.

軽度・中等度難聴症例 75 例の検討。
第 55 回日本聴覚医学会, 奈良,
2010. 11. 11-12

本村朋子, 大原卓哉, 守本倫子, 泰地
秀信.

CHARGEassociation の耳科学的検討。
第 20 回日本耳科学会, 愛媛,
2010. 10. 7-9

中原奈々, 泰地秀信, 守本倫子, 本村
朋子, 小川郁.

蝸牛神経低形成の小児例における純音
聴力検査と ABR の比較検討。
第 111 回日本耳鼻咽喉科学会、仙台、
2010. 5. 20-22

泰地秀信, 守本倫子, 本村朋子

Auditory neuropathy spectrum
disorder 例における ASSR 閾値。
第 111 回日本耳鼻咽喉科学会、仙台、
2010. 5. 20-22

守本倫子、三塚沙希、大原卓哉、本村
朋子、松永達雄、泰地秀信。
両側蝸牛神経低形成による小児難聴症
例の検討。

日本耳鼻咽喉科学会、京都、2011. 5. 19

坂田英明(2010-2011)

浅沼聡、今井直子、安達のどか、小熊
栄二、坂田英明

蝸牛神経形成不全非典型例の検討。
第 6 回日本小児耳鼻咽喉科学会, 2011
年 6 月 16~17 日, さいたま市

浅沼聡、安達のどか、坂田英明、松永
達雄、山嵜達也、加我君孝
蝸牛神経形成不全症例の検討。
第 4 回日本 21 回日本耳科学会, 2011 年
11 月 24~26 日, 沖縄

浅沼聡(2010-2011)

浅沼聡、今井直子、安達のどか、小熊
栄二、坂田英明

蝸牛神経形成不全非典型例の検討。
第 6 回日本小児耳鼻咽喉科学会, 2011 年
6 月 16~17 日, さいたま市

浅沼聡、安達のどか、坂田英明、松永
達雄、山嵜達也、加我君孝
蝸牛神経形成不全症例の検討。

第 21 回日本耳科学会, 2011 年 11 月 24
~26 日, 沖縄

仲野敦子(2010-2011)

仲野敦子、有本友季子、有本昇平、松

永達雄、工藤典代
両側性難聴と一側性難聴における画像
所見の相違—蝸牛神経管狭窄を中心に—

第21回日本耳科学会学術講演会2011年
11月25日，沖縄

阪本浩一(2010-2011)

阪本浩一、大津雅秀

一側性 Auditory neuropathy 様症状を呈
した小児例.

第 111 回日本耳鼻咽喉科学会総会：
2010. 5. 22

阪本浩一、大津雅秀

CHARGE association の聴覚障害の評価に
おける聴性定常反応 (ASSR) の有用性と
問題点.

第 55 回日本聴覚医学会総会：
2010. 11. 11

阪本浩一、大津雅秀

超低出生体重児の聴力の評価の現状と
問題点.

第 56 回日本聴覚医学会総会：
2011. 10. 27

阪本浩一、大津雅秀

小児の一側性高度難聴における内耳奇
形の検討.

第 21 回日本耳科学会総会：2011. 11. 24

加我君孝(2010-2011)

竹腰英樹、新正由紀子、松永達雄、加
我君孝他

新生児期に Auditory Neuropathy が疑
われ発達とともに異なる検査所見に変
化した 2 例.

第 111 回日本耳鼻咽喉科学会総会
2010. 5. 20 仙台

松永達雄、加我君孝、竹腰英樹他

日本人小児 Auditory Neuropathy の遺
伝的要因の解明.

第 20 回日本耳科学会総会 松山
2010. 10. 7-9

増田毅、竹腰英樹、加我君孝

高度難聴児の平衡機能について.

第 69 回日本めまい平衡医学会総会
2010. 11. 18 京都

Tanioka H, Kaga K

True membranous labyrinth in human
being.

EXPERIMENTAL BIOLOGY 201, American
Academy of Anatomy Washington DC
2011. 4. 12

Masuda T, Kaga K

Influence of aging over 10 years on
auditory and vestibular functions in
three patients with auditory nerve
disease or auditory neuropathy.

XXII IERASG Biennial Meeting 2011,
Moscow 2011. 6. 28 Moscow

Masuda T, Takegoshi H, KagaK

Development of the vestibular
function of the bilateral inner ear
malformation children.

28th Politzer Society Meeting
2011. 9. 28-10. 1 Athens

Takegoshi H, KagaK, Masuda T

Vestibular function in children with
inner ear anomaly.
28th Politzer Society Meeting
2011.9.28-10.1 Athens

Masuda T, Shinjo Y, Enomoto C,
Takegoshi H, Kaga K
Vestibular functions and motor
developments of severe hearing loss
children.

The 8th Asia Pacific Symposium on
Cochlear Implant and Related
Sciences. 2011.10.25-28 Daegu

Kaga K

Drowning accident of 7-year-old girl
with cochlear implant in pool of
elementary school for normal hearing
children.

The 11th Japan-Taiwan Conference on
Otolaryngology-Head and Neck Surgery
2011.11.8-9 KOBE

安達のどか、浅沼聡、坂田英明、加我
君孝

NHS 後に AN (Auditory Nerve Disease
/ Auditory Neuropathy) と診断し発達
とともに聴覚言語の改善した幼児例.

第 112 回日本耳鼻咽喉科学会総会
2011.5.19-21 京都市

内山勉、徳光裕子、加我君孝
難聴幼児通園施設に在籍する難聴児の
難聴原因、合併症、発達状況につい

て.

第 56 回日本聴覚医学会総会
2011.10.28-29 福岡市

伊集院亮子、金井直子、内山勉、加我
君孝

人工内耳装用児の就学後の聴こえの状
況と課題について.

第 56 回日本聴覚医学会総会
2011.10.28-29 福岡市

増田佐和子(2010-2011)

増田佐和子、臼井智子

小児一側性難聴と両側性難聴における
内耳・内耳道奇形の検討。

第 112 回日本耳鼻咽喉科学会 (平成 23
年 5 月 19-21 日、京都市)

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

務台英樹、藤井正人、松永達雄

特願 2011-7581

難聴疾患の予防又は治療剤

財団法人ヒューマンサイエンス振
興財団

2011年1月18日

2. 実用新案登録

特になし

3. その他

特になし

両側性蝸牛神経形成不全症の診療指針(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両側性蝸牛神経形成不全症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. 定義とサブタイプ分類	
蝸牛神経形成不全症と診断できるのは	29
2. 聴覚検査	
蝸牛神経形成不全症での純音聴力検査および語音聴力検査の所見は	30
蝸牛神経形成不全症での ABR 所見は	30
蝸牛神経形成不全症での耳音響放射の所見は	31
蝸牛神経形成不全症で ASSR 検査の意義は	31
3. 全体的な健康、発達の評価	
両側性蝸牛神経形成不全症では、頭蓋内に異常が見られるか	32
他の合併症、合併奇形が認められるか	32
4. 補聴器の装用	
両側性蝸牛神経形成不全症例の補聴器の装用について	33
5. 人工内耳の装用	
蝸牛神経形成不全症による高度難聴に人工内耳は有用か	34
6. コミュニケーション発達のリハビリテーション	
コミュニケーション発達を考える際蝸牛神経形成不全症のタイプでどんな点に注意したらよいですか	35
蝸牛神経形成不全症と診断された際の具体的なコミュニケーション発達のリハビリテーションはなんですか	35
7. 家族へのカウンセリング	
家族へのカウンセリングは、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

1. 定義とサブタイプ分類

Clinical Question

蝸牛神経形成不全症と診断できるのは

【推奨文】

内耳 MRI CISS 法では、内耳道の断面に蝸牛神経が確認できない場合、形成不全とする。しかし、神経が明瞭に描出されなくとも、細い神経線維が残存している可能性は否定できないため、無形成と診断することは難しい。側頭骨 CT で蝸牛神経管が <1.4mm であるとき、蝸牛神経低形成または無形成と推測することはできる。まれに蝸牛神経管は太くても内部の神経が描出されないことが報告されている。

【解説】

蝸牛神経が形成されたあと、神経の周囲を骨組織が取り囲んで神経管を形成する。このため蝸牛神経が細ければ周囲の神経管も細くなるため、蝸牛神経管が細い＝蝸牛神経低形成を疑うことは可能である。しかし、聴神経腫瘍術後や事故後、蝸牛神経管は正常範囲のまま、神経のみが変性、退縮した例も報告されているため、蝸牛神経が低形成だと必ず蝸牛神経管が細い、という定義は成り立たない。

【担当】

守本 倫子

2. 聴覚検査

Clinical Question

蝸牛神経形成不全症での純音聴力検査および語音聴力検査の所見は

【推奨文】

純音聴力検査では重度の感音難聴となることが多いが、軽中等度の感音難聴例もある。軽中等度例ではオーディオグラムは高音障害型が多い。語音聴力検査では、純音聴力レベルに比し語音了解度が不良となる。

【解説】

蝸牛神経形成不全症において純音聴力検査を一側性 14 例、両側性 2 例に行ったところ、一側性 5 例、両側性 1 例 1 耳は患側の会話域平均聴力レベルが 60dB 以下であった。語音聴力検査では後迷路性障害の所見がみられ、純音聴力レベルに比し語音了解度が不良であることが多かった。語音了解度が良好な例でも、語音明瞭度曲線で著しい roll over がみられた。

【担当】

泰地 秀信

Clinical Question

蝸牛神経形成不全症での ABR 所見は

【推奨文】

蝸牛神経形成不全症では ABR は無反応となることが多い。ABR で V 波が検出されても後迷路性障害（純音聴力に比べ閾値が高い、V 波潜時が延長している、など）の所見を示す。

【解説】

蝸牛神経形成不全症において ABR 検査を一側性 12 例、両側性 4 例に行ったところ、両側性のうち 3 例は click 105 dBnHL にて無反応、1 例は両側とも閾値が 100 dBnHL であった。一側性では 9 例が無反応であったが、3 例で V 波が検出され、閾値は 70, 90, 30 dBnHL であった。ABR 閾値が 70, 90 dBnHL の例では、純音聴力検査での会話域平均聴力レベルがそれぞれ 41, 35 dB で、純音聴力に比べ ABR 閾値は上昇していた。閾値 30 dBnHL の例は ABR の波形をみると患側で V 波潜時が著明に延長していた。いずれも後迷路性障害を示唆するものと考えられた。

【担当】

泰地 秀信

2. 聴覚検査

Clinical Question

蝸牛神経形成不全症での耳音響放射の所見は

【推奨文】

蝸牛神経形成不全症では半数近くで DPOAE が検出され、その場合は内耳機能が正常であるものと推定される。DPOAE の反応が不良な例については、蝸牛神経形成不全症では血管系あるいは蝸牛の microstructure の障害を伴っていることが考えられる。DPOAE による新生児聴覚スクリーニングが両側 pass であって両側の蝸牛神経形成不全症と後に判明した例で、難聴発見時に DPOAE が両側無反応であったことがあるので、内耳機能が経過で低下してくることもあり得る。

【解説】

蝸牛神経形成不全症では後迷路性障害であるので DPOAE は正常となるはずであるが、実際には DPOAE 無反応例も多い。DPOAE が検出される例が聴力良好とは限らず、一側性で DPOAE が検出された 6 耳のうち 5 耳は 90dB 以上の難聴がみられた。

【担当】

泰地 秀信

Clinical Question

蝸牛神経形成不全症で ASSR 検査の意義は

【推奨文】

乳幼児や発達障害のある児では ASSR 検査は蝸牛神経形成不全症において周波数別に聴力障害の程度を評価する上で有用である。また音場下の ASSR 検査により補聴器装用時の聴力を評価することも可能である。

【解説】

両側の蝸牛神経形成不全症で重度難聴となっている場合、残存聴力があれば人工内耳手術の適応となり得る。ASSR 閾値が両側 120dBHL 以上の例で、補聴器装用での ASSR 閾値が比較的良好なため人工内耳埋込術を行い、よい結果が得られた例があった。

【担当】

泰地 秀信

3. 全体的な健康、発達の評価

Clinical Question

両側性蝸牛神経形成不全症では、頭蓋内に異常が見られるか

【推奨文】

両側性蝸牛神経形成不全症例の約 40%に MRI で頭蓋内特に後脳の異常が認められるため、蝸牛神経形成不全症の診断と合わせて MRI による頭蓋内評価が必要である。

【解説】

両側性蝸牛神経形成不全症例の約 40%に MRI で頭蓋内、特に後脳の異常が認められる。橋の低形成、pontine tegmental cap dysplasia と呼ばれる所見を認めることが多い。

【文献】

Huang BY, Roche JP, Buchman CA, Castillo M Brain stem and inner ear abnormalities in children with auditory neuropathy spectrum disorder and cochlear nerve deficiency. Am J Neuroradiol31:1972-79,2010

【担当】

仲野 敦子

Clinical Question

他の合併症、合併奇形が認められるか

【推奨文】

他の合併症を有する児での報告が見られている。

【解説】

21-trisomy、CHARGE association、Turner 症候群、cornelia-de lange 症候群等での報告がある。一過性 Auditory Neuropathy のように、未熟児、低出生体重児、高ビリルビン血症児等での報告は認められていない。

【文献】

1)Adunka OF, Roush PA, Teagle HF, Brown CJ, Zdanski CJ, Jewells V, Buchman CA Internal auditory canal morphology in children with cochlear nerve deficiency. Otol Neurotol. 2006 Sep;27(6):793-801.

2)Huang BY, Roche JP, Buchman CA, Castillo M. Brain stem and inner ear abnormalities in children with auditory neuropathy spectrum disorder and cochlear nerve deficiency. AJNR Am J Neuroradiol. 2010 Nov;31(10):1972-9. Epub 2010 Jul 1.

【担当】

仲野 敦子

4. 補聴器の装用

Clinical Question

両側性蝸牛神経形成不全症例の補聴器の装用について

【推奨文】

両側性蝸牛神経形成不全症は、両側の蝸牛神経の形成不全もしくは欠損を示し、中等度から高度、重度の感音難聴を呈することが多い。また、内耳道狭窄、蝸牛形成不全、前庭形成不全など内耳奇形を伴う事も多い。また、CHARGE 症候群などの症候群に伴うものも高率に認められ、重複障害をもつ例も多い。このため、聴力の評価が早期に充分にできない場合もある。難聴に対して、評価を試み、できるだけ早期に補聴器装用の開始が望まれる。しかし、装用効果は、難聴が比較的軽度でも、音声言語の獲得が困な場合もあり、視覚言語の併用、FM 補聴器、重複例では、骨導補聴器の活用も考慮する必要がある。補聴効果が不十分な例で、人工内耳も試みられている。

【解説】

両側性蝸牛神経形成不全症は、両側の蝸牛神経の形成不全もしくは欠損を示し、中等度から高度難聴を呈することの多い疾患である。診断は、MRI による、蝸牛神経の同定によりなされたが、近年、高分解能 CT により、内耳道狭窄をまた、内耳道狭窄、蝸牛形成不全、前庭形成不全など内耳奇形を伴う事も多い。また、ダウン症、VATER 連合、CHARGE 症候群などの症候群に伴うものも高率に認められ、重複障害をもつ例も多い。このため、発達の問題より、補聴器の装用の困難な例も認められる。また、蝸牛神経が、画像診断により同定できない例のなかでも、EABR で反応が得られる例があり、その場合に人工内耳の装用効果が得られることが報告されている。以上より、両側性蝸牛神経形成不全症に伴う、感音難聴の補聴は、困難を伴うが、コミュニケーションの確立のため、積極的な補聴器の装用と、視覚情報も加えた、トータルな療育が推奨される。自験例でも両側性蝸牛神経形成不全を認める、中等度感音難聴の CHARGE 症候群例に対して、早期に補聴器の装用、療育を開始し、音声言語の獲得に至った例を経験している。この例でも、耳介奇形による補聴器の固定困難、FM 補聴器を使用した音声入力などを試みた。

【文献】

- 1)Adunka OF, Roush PA, Teagle HF,et.al : Internal auditory canal morphology in children with cochlear nerve deficiency. Otol Neurotol. 2006 Sep;27(6):793-801.
- 2)Kutz JW Jr, Lee KH, Isaacson B,et.al:Cochlear implantation in children with cochlear nerve absence or deficiency. Otol Neurotol. 2011 Aug;32(6):956-961.
- 3)Lalani SR, Hefner MA, Belmont JW, Davenport SLH. CHARGE Syndrome. Seattle(WA):University of Washington, Seattle;1993-2006 Oct2.
- 4)阪本浩一、大津雅秀 : CHARGE association の聴覚障害の評価における聴性定常反応(ASSR)の有用性と問題点. Audiology Japan.53(5)467-468.

【担当】

阪本 浩一

5. 人工内耳の装用

Clinical Question

蝸牛神経形成不全症による高度難聴に人工内耳は有用か

【推奨文】

一般に蝸牛神経形成不全症は母体内からの先天聾であり、後迷路性の難聴であるので人工内耳の効果は限定的と考えるべきである。ただし、その効果は症例によりばらつきがあり、全く音感の得られないものから、読唇併用で単語理解が可能なものまである。大多数はMRIで蝸牛神経が確認できなくとも人工内耳での音感は獲得できる。

【解説】

人工内耳の効果の差は術前のCT, MRIを用いても完全に蝸牛神経の状態を把握できないことによる。蝸牛管が存在すれば蝸牛神経が存在するのであるが、MRIで蝸牛神経が同定できないこともある。蝸牛管欠損の場合は蝸牛神経はないと考えてよい。ただし、音感が得られることが多い。結局、蝸牛神経形成不全症難聴においても人工内耳で限定的ではあるが効果が得られると考えてよいので、術前に限界を十分承知した上で手術を実施することを妨げるものではない。

【文献】

- 1) Waheeda Pagarkar, Roxana Gunny, Dawn E. Saunders, Wai Yung, Kaukab Rajput. The bony cochlear nerve canal in children with absent or hypoplastic cochlear nerves. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* (2011) Jun;75(6):764-773.
- 2) M.S. Sakina, B.S. Goh, A. Abdullah, M.A. Zulfiqar, L. Saim. Internal auditory canal stenosis in congenital sensorineural hearing loss. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* (2006) 70, 2093-2097
- 3) Adunka OF, Jewells V, Buchman CA. Value of computed tomography in the evaluation of children with cochlear nerve deficiency. *Otol Neurotol* 2007; 28:597-604.

【担当】

高木 明

6. コミュニケーション発達のリハビリテーション

Clinical Question

コミュニケーション発達を考える際蝸牛神経形成不全症のタイプでどんな点を注意したらよいですか

【推奨文】

コミュニケーションの発達促進は健聴児や合併症の有無で基本的な相違はない。片側性の場合には片側の聴力が正常であればとくに問題はない。両側性の場合、CT で内耳道が完全に欠損している場合もある。この場合は早期から視覚的言語によるコミュニケーションを想定しておく。両側高度の低形成でも MRI で蝸牛神経が同定できれば人工内耳を十分考慮できることを念頭に置き丁寧な経過観察をする。

【担当】

坂田 英明

Clinical Question

蝸牛神経形成不全症と診断された際の具体的なコミュニケーション発達のリハビリテーションはなんですか

【推奨文】

両側高度感音難聴の原因が蝸牛神経形成不全症でも他の因子でも基本的にはリハビリテーションでの差異はない。総論的には耳で聞く (hear) だけでなく、脳で聴く (listen to) ことを意識するようにする。聴覚刺激だけでなく、五感刺激、とくに骨導刺激など触覚 (振動覚) が重要となる。また、基本は音の三要素の認知である。具体的には音の高低、強弱、リズム (イントネーション) と on と off の認知となる。

【担当】

坂田 英明

7. 家族へのカウンセリング

Clinical Question

家族へのカウンセリングは、誰が行うべきでしょうか

【推奨文】

耳鼻咽喉科医、言語聴覚士だけではなく、小児神経科医、ソーシャルワーカー、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、複数の職種が参加して行うべきである。

可能ならば、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。

【解説】

両側性の場合、重複障害を伴うことが片側性に比べると多い。関連他科および他部門と情報を共有し、密接な連携の下でカウンセリングを行うべきである。また他の高度、重度難聴の場合と同様、特に新生児聴覚スクリーニング後の早期に確定診断された場合には、ご家族の疑問や不安に迅速に対応できる窓口ないし連絡先を確保することが大切である。

【担当】

浅沼 聡

Clinical Question

家族へのカウンセリングで留意すべき点は

【推奨文】

両側蝸牛神経形成不全症の児は、高度から重度の難聴を来し補聴器の装用効果の乏しいことが多い。一方で聴力が比較的保たれている例も存在する。また重複障害のある児も多く、発達の程度も様々である。

従って、診断早期の時点での画一的な説明は避け、各時点で想定される可能性について情報を家族に示し、適切な選択ができるようにすべきである。

【解説】

一般的に高度から重度の難聴を来し、補聴器の装用効果が乏しいことが多い。

しかし一部ではあるが、中等度難聴或いは高音障害型や谷型の難聴を来す例も存在する。また重複障害のある例も多いが、一方で発達障害のない例、補聴器の装用効果のある例も存在する。

症例の経過を十分に観察し、各時点での可能性を吟味し適切なカウンセリングを心がける。

【担当】

浅沼 聡

Ⅱ. 研究成果の刊行に関する一覧表

研究成果の刊行に関する一覧表レイアウト

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
松永達雄	遺伝性難聴と遺伝カウンセリング	小川 郁	よくわかる聴覚障害—難聴と耳鳴のすべて—	永井書店	大阪	2010	344-348
松永達雄	難聴	泉孝英	今日の診療のために ガイドライン外来診療 2012	日経メディカル開発	東京	2012	505-507

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Mizutari K, Matsunaga T, Inoue Y, Kaneko H, Yagi H, Namba K, Shimizu S, Kaga K, Ogawa K	Vestibular dysfunction in a Japanese patient with a mutation of the gene OPA1.	J Neurol Sci	293	23-28	2010
Morimoto N, Taiji H, Tsukamoto K, Morimoto Y, Nakamura T, Hommura T, Ito Y	Risk factors for elevation of ABR threshold in NICU-treated infants.	Int J Pediatr Otorhinolaryngol	74	786-790	2010
泰地秀信、守本倫子、松永達雄	Auditory neuropathy spectrum disorderの乳幼児期におけるASSR閾値	Audiology Japan	53(1)	76-83	2010
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
守本倫子	小児期に注意すべき聴覚障害	外来小児科	14 (2)	138-142	2011

Ⅲ. 研究成果の刊行物・別刷

■ ■ 8. 遺伝性難聴と遺伝カウンセリング ■ ■

●はじめに

遺伝性難聴は、補聴器、人工内耳といったリハビリテーション手段により大きな機能回復と言語獲得を期待できる点が特徴である。これは他の遺伝性疾患では原因が判明しても機能の改善を得る手段がほとんどないのとは大きく異なり、遺伝性難聴の遺伝カウンセリングの重要性が高い理由となっている。

しかし、今から15年前までは遺伝性難聴は遺伝形式などから漠然とその存在が知られている状況で、遺伝カウンセリングに耳鼻科医が関与するということはほとんどなかった。その後間もなく難聴遺伝子が次々と発見され出してから、それまで原因がわからなかった目の前の多くの患者の難聴の原因や病態がわかるようになり、状況が一変した。現在では、難聴の遺伝カウンセリングは一部の医療施設で臨床の場に定着し、より多くの施設に広がりつつある。一方で、臨床に即した遺伝性難聴の研修機会はまだまだ乏しく、情報が不足していて実践を躊躇する場合も多いようである。そこで本稿にはそのような臨床の現場に必要な内容を記した。

■ 遺伝カウンセリングの具体的内容 ■

遺伝性難聴の遺伝カウンセリングは、遺伝子解析(検査)を実施することで、より正確に行うことが可能となる。そのため遺伝子解析と遺伝カウンセリングは通常はセットで行われる。多数ある遺伝性難聴の遺伝子解析を十分に実施できる専門施設は限られているので、実施する場合にはその施設に検体(血液)を送り、遺伝子解析結果の報告を受けることになる。あるいは患者を専門施設に紹介して、遺伝カウンセリングも含めてそちらで実施される場合もある。遺伝カウンセリングには、遺伝子解析前に行う事前カウンセリングと遺伝子解析結果を報告する際に行う事後カウンセリングがあり、筆者の施設での所要時間としては、事前カウンセリングは15~30分、事後カウンセリングは結果によって異なるが30~60分である。

事前カウンセリングの内容は、ほぼ全国共通の項目が定められた遺伝子解析用のインフォームド・コンセントを使用して、遺伝子の説明から始まり、どのような解析が行われ、どのような結果が得られ、関連して何が生じたり、わかったりする可能性があるのかなどを知ってもらうものである。事後カウンセリングの内容は、遺伝子解析の内容や結果によって大きく異なり、また施設によってもかなり違いがあると考えられる。筆者らの施設で実施している内容の典型例を表1にまとめた。「1. 難聴の遺伝的原因について」から「7. 劣性遺伝の保因者について」まで、各項目を順番に話す。また、各項目を話す前には、クライアント

表 1 ● 難聴の遺伝カウンセリングの具体的内容と順序

1. 難聴の遺伝的原因について
 - a. 遺伝子解析結果の簡潔な報告
 - b. 小児難聴や遺伝性難聴の概略(原因、頻度、遺伝形式など)の説明
 - c. 難聴者(児)の背景と各原因との関連の確認
 - d. 解析した遺伝子の選択の理由と解析結果
 - e. 難聴者(児)で見つかった遺伝子変異についての模式図を用いた理解しやすい説明
 - f. 原因遺伝子の働きと難聴となる理由についての模式図を用いた理解しやすい説明
2. 難聴の特徴の予測と予後について(程度、周波数別の閾値、今後の経過など)
3. 難聴の予防について(薬剤の使用、頭部への衝撃など)
4. 合併症の予防と早期発見について(糖尿病、腎臓病、甲状腺腫など)
5. 治療の選択について(補聴器、人工内耳の適応について)
6. 再発リスクについて
 - a. 既に生まれている同胞の場合
 - b. 次の妊娠・出産の子どもの場合
 - c. 難聴児が将来授かる子どもの場合
7. 劣性遺伝の保因者について

筆者の施設で難聴の遺伝子解析結果報告の際に行う典型的な遺伝カウンセリングの内容とその順番を一例として示した。

(カウンセリングを受ける人)が聞くことを希望するかどうかを確認する。話の間でも随時質疑などに答えるが、各項目終了後にも必ず質疑を確認する。最後に、耳鼻科医が対応する遺伝性難聴の大部分を占める劣性遺伝の難聴遺伝子の保因者(ほとんどは先天性難聴児の両親)に対しては、すべての人が8つほどあるいはそれ以上の劣性遺伝性疾患遺伝子の保因者であり、難聴児の両親が特別な遺伝的体質というわけではないこと、両親が偶然同じ遺伝子の保因者である場合に子どもに症状が出現しうること、そのためどの両親にも一定の確率で劣性遺伝性疾患の子どもが生まれうることを説明する。

カウンセリングでは、あくまでも難聴者あるいは難聴児の両親の自発的な意思決定を促すように対応する。重篤な合併症を呈しうる症候群性難聴の出生前診断など、遺伝に関するより専門的な検討を要する相談を受ける場合も時としてあるが、このような場合は原則的に各地域の遺伝医療の専門医師(主に遺伝科、産婦人科、小児科など)に紹介する。より詳細な遺伝カウンセリングの内容に関しては筆者の総説を参照されたい¹⁾。

■ 遺伝性難聴に対する医療者の対応 ■

最近では、一部の難聴者あるいは難聴児の両親はインターネットなどの情報から難聴遺伝子検査を知り、それを希望して受診される場合もある。しかし、まだ大半の方は遺伝性難聴に関して十分な情報をもたず、医療者から話を出さなければそれ以上は遺伝的原因の診断は進まない。一方、難聴診療にかかわる医療者には、遺伝性難聴の頻度が比較的高いこと、原因を知ることが診療に役立つこと、国内でも調べることが可能であることなどの情報が徐々に普及している。初めは最も関係の深い小児難聴を専門とする医師へ普及し、次いで難聴を専門とする医師へ、そしてそれ以外の耳鼻咽喉科医師や小児科医師へという順に少しずつ