

Audiogram

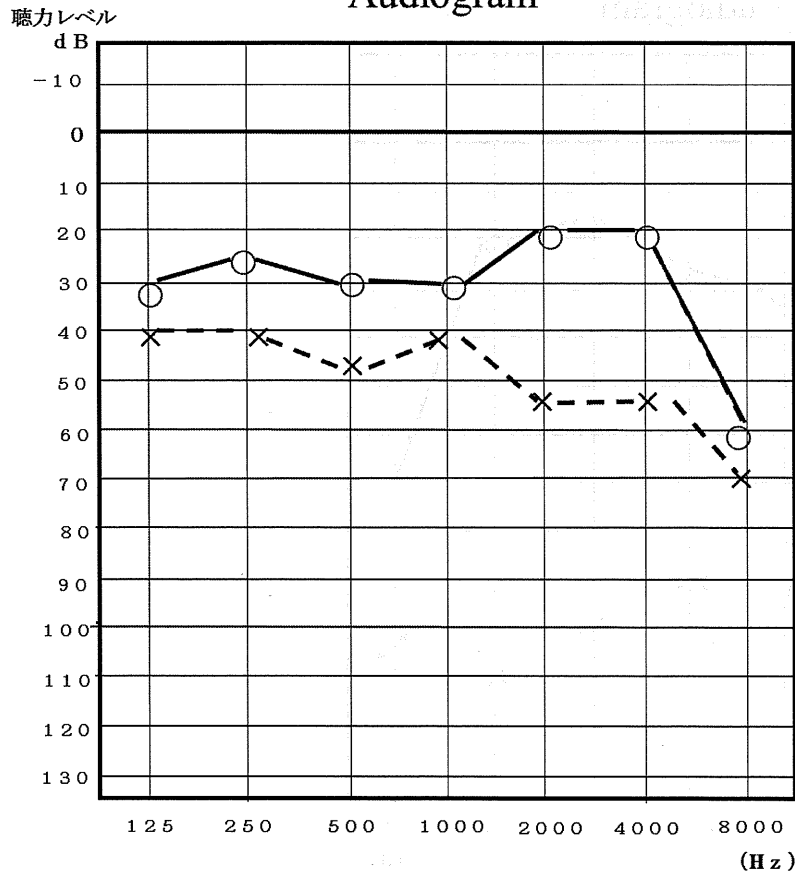


図7 さらに一年後 左 46.7 dB

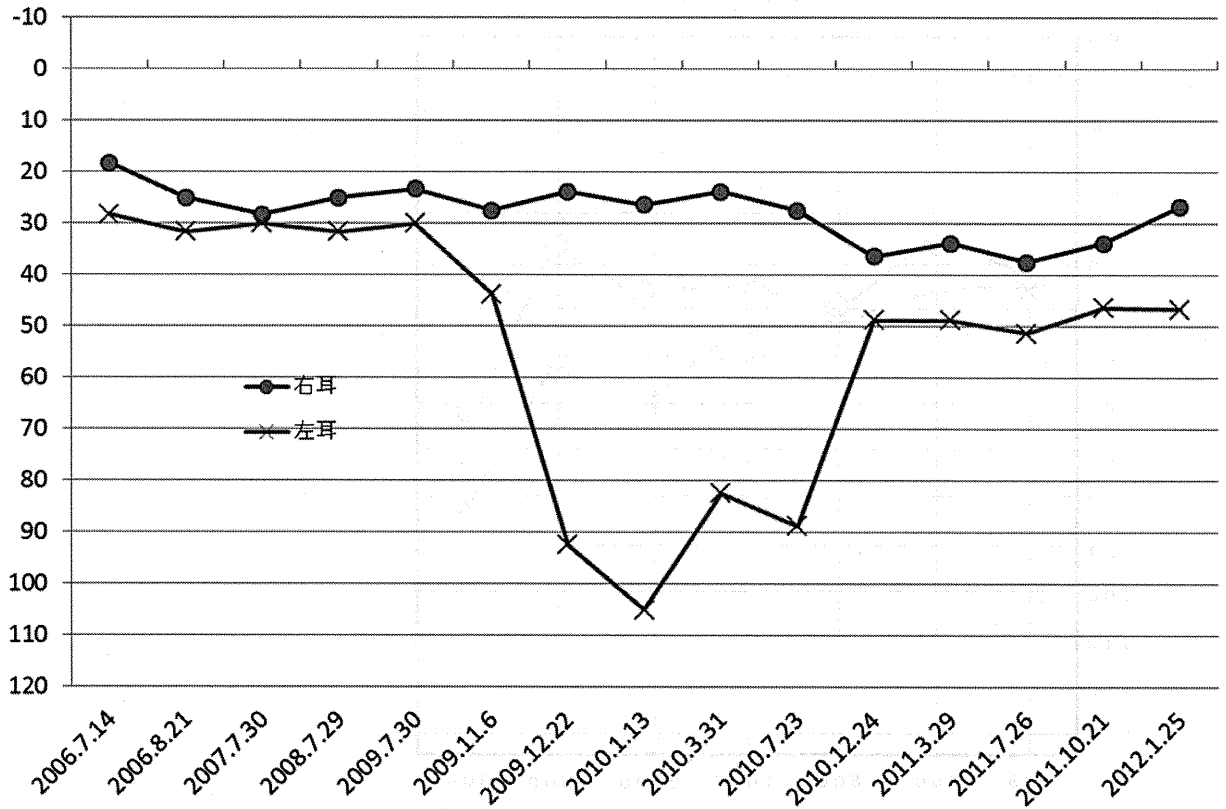


図8 6年間の聴力経過 (3分法による)

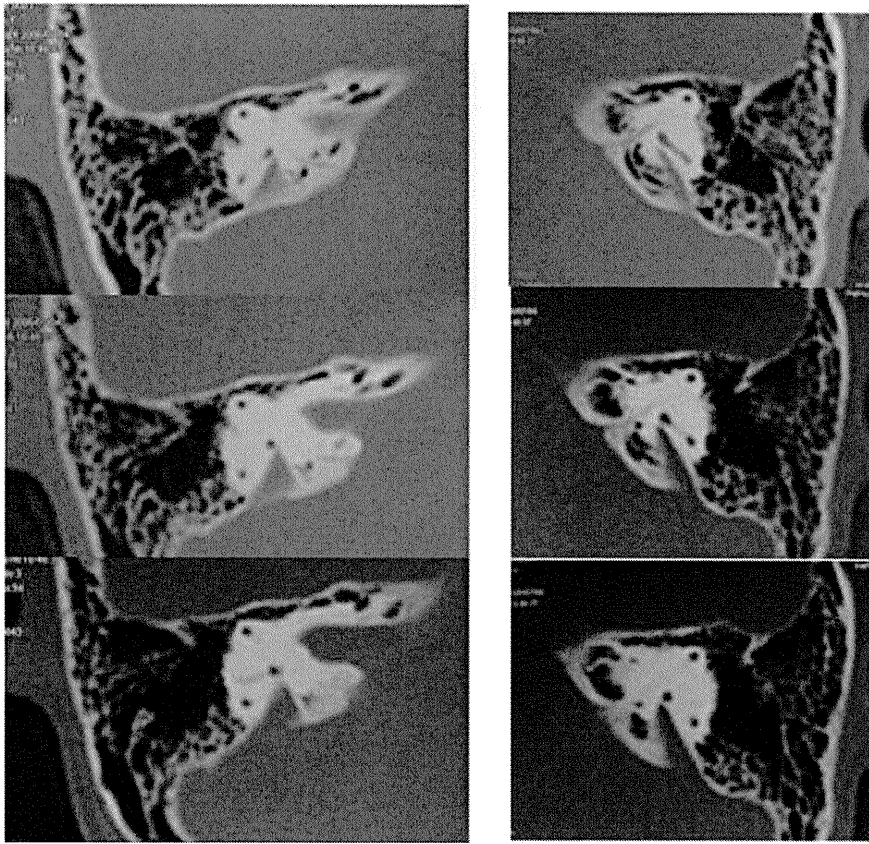


図9 CT(半規管レベル)

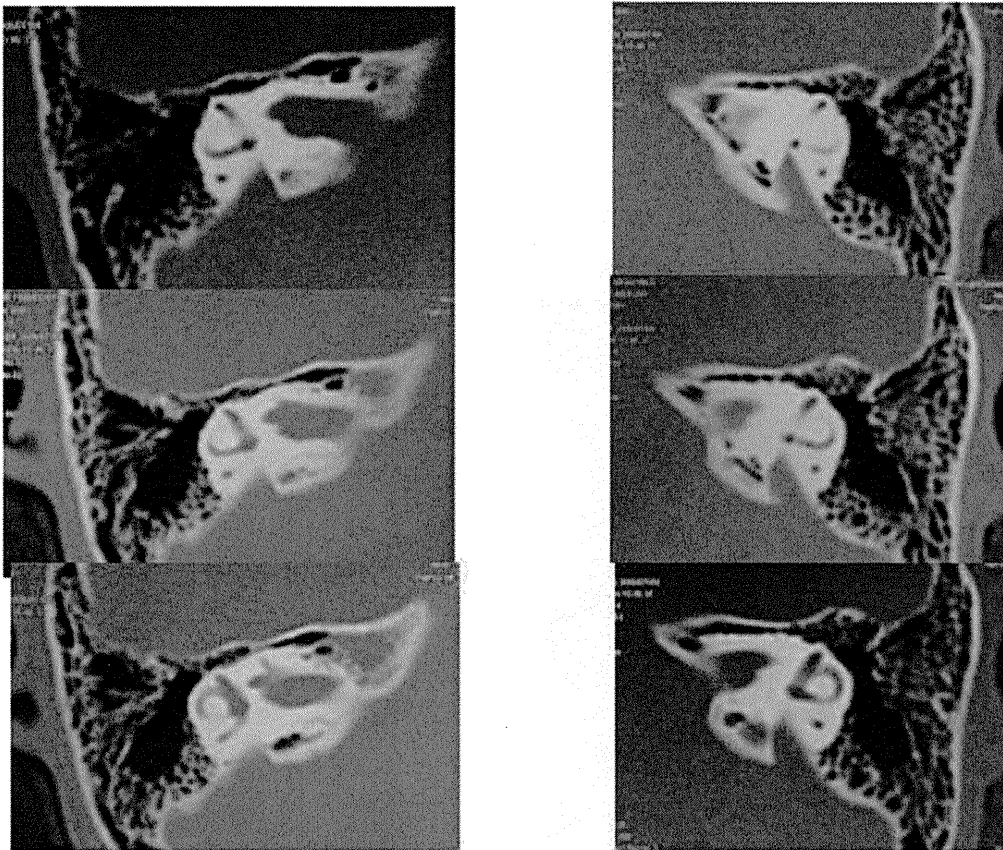


図10 CT(前庭、内耳道レベル)



図 1 1 CT(水平半規管レベル)



図 1 2 CT (蝸牛レベル)

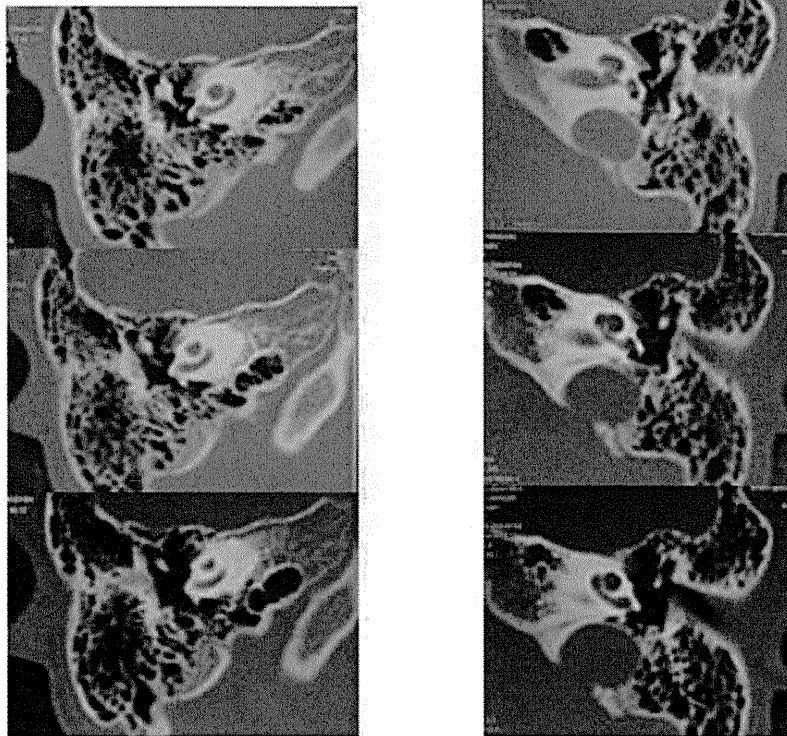


图 1 3 CT (蜗牛下半部)



图 1 4 MRI (前庭水管部)

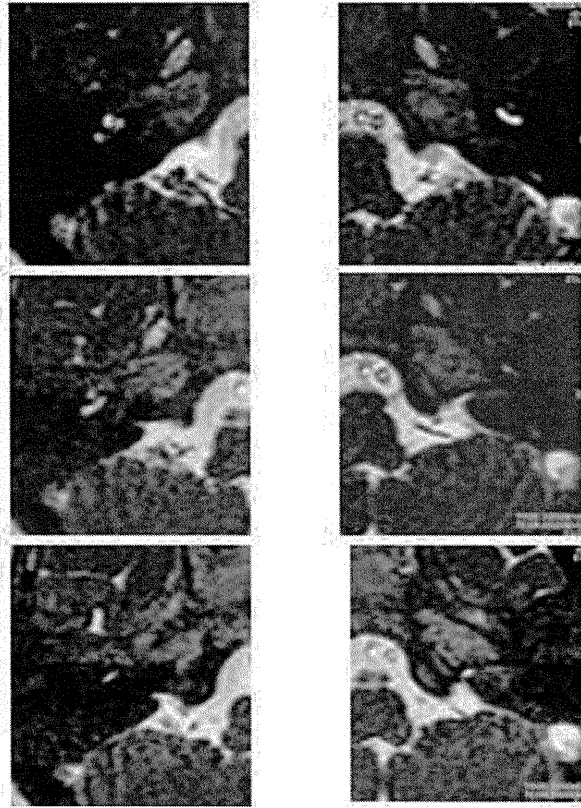


図15 MRI (蝸牛水管部)

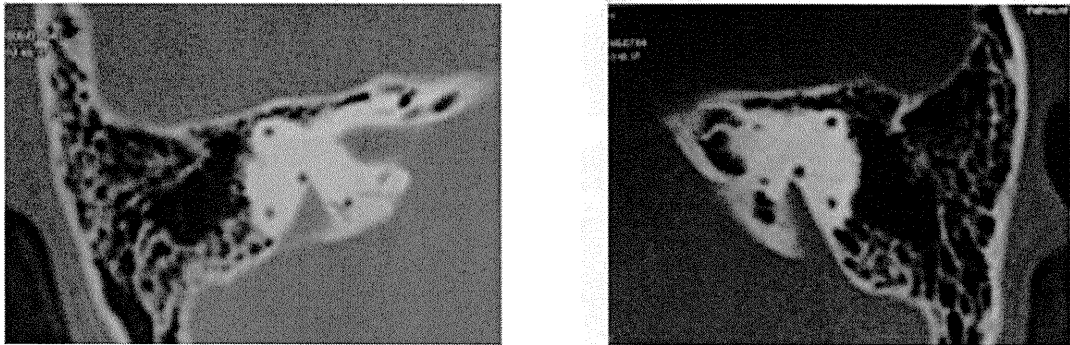


図16 前庭水管前庭結合部。左右で形状がやや異なる。前庭まで確認できない

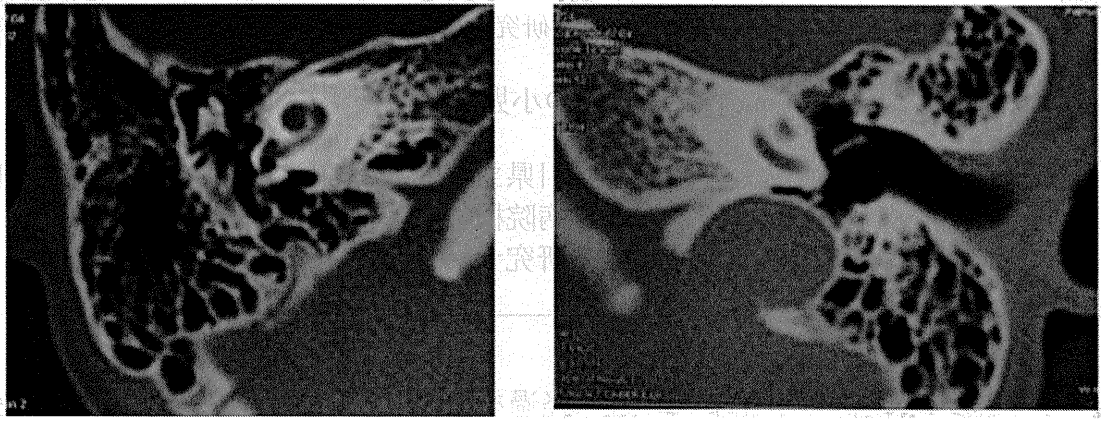


図 1 7 蝸牛水管の形状は左右差なし

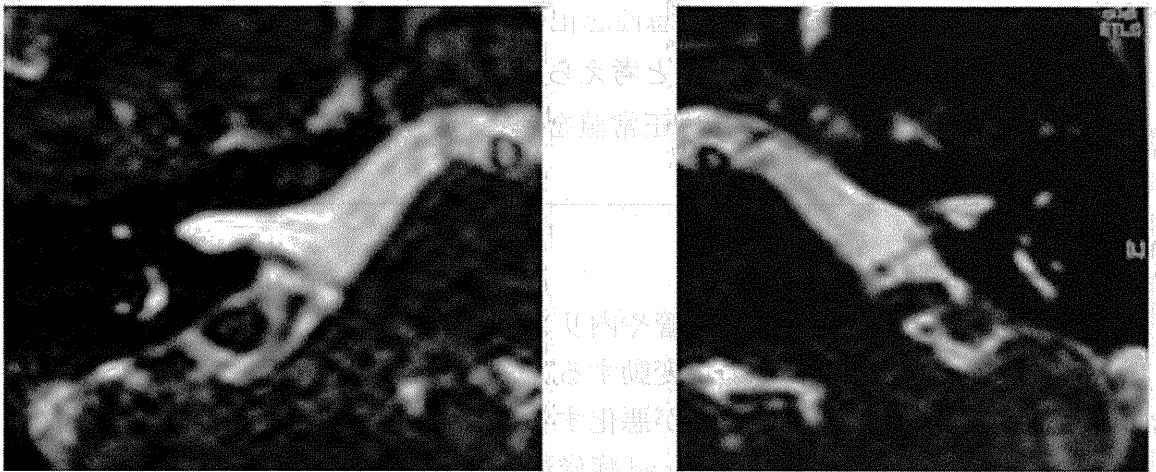


図 1 8 MRI による前庭水管。後半規管総脚内側までしか確認できない



図 1 9 他の LVAS 症例の高度難聴例。前庭水管が前庭まで追える。

Pendred 症候群の小児の臨床経過の検討

研究分担者 小河原 昇 神奈川県立こども医療センター耳鼻咽喉科部長
主任研究者 松永 達雄 国立病院機構東京医療センター
臨床研究センター聴覚障害研究室研究室長

研究要旨

Pendred 症候群の小児 7 人の臨床経過を検討した。聴力は長期的には悪化傾向が認められたが、聴力の変化する過程には個人差がみられた。大部分の患者で聴力急性悪化を認め、その時にステロイドが投与され反応は良好であった。長期的な聴力の維持のため、聴力急性悪化の時にステロイド投与を含む積極的な治療を行い聴力回復に努めるべきと考えられた。全例で甲状腺機能は euthyroid であったが、サイログロブリンは正常値を超えていた。大部分の患者で 10 歳未満に甲状腺が触知されていた。

A. 研究目的

Pendred 症候群は前庭水管や内リンパ嚢の拡大を伴い、聴力が変動することがあり、長期的には聴力が悪化することが知られている。Pendred 症候群は甲状腺にも異常が生じ、甲状腺への治療が必要となることもある。Pendred 症候群の小児の臨床経過を観察し、Pendred 症候群の小児への臨床的介入方法を検討した。

B. 研究方法

当センターの Pendred 症候群の小児 7 人（男 2 人、女 5 人）を対象として臨床像を検討した。全例に CT 検査にて両側前庭水管の拡大、MRI 検査にて両側内リンパ嚢の拡大を認めた。全例に遺伝子検査にて SLC26A4 の異常が見られた。

各患者の聴力の経過を観察した。聴力の変動に関しては直前の聴力検査の結果より 1 周波数で 20dB 以上、連続する 2 周波数以上で 15dB 以上の聴

力上昇があった場合を聴力急性悪化とした。

甲状腺に関しては TSH、FT3、FT4、サイログロブリンを検査した。甲状腺腫の有無は視診、触診により判断した。

（倫理面への配慮）

研究対象となった個人が特定されないように配慮した。

C. 研究結果

難聴に気付かれた年齢は 0 カ月が 1 人、1 歳半が 2 人、2 歳台が 2 人、3 歳と 4 歳が各 1 人であった。0 カ月の例は新生児聴覚スクリーニングで難聴が疑われた。

左右別の聴力が検査できた 6 人（12 耳）にて聴力の変化を検討した。最初の平均聴力（3 分法）は 40dB 台が 1 耳、50dB 台が 2 耳、60dB 台が 1 耳、70dB 台が 4 耳、80dB 台が 2 耳、90dB 台が 2 耳であった。最終の平均聴力は 50dB 台が 1 耳、60dB 台が 1 耳、70dB

台が5耳、80dB台が1耳、90dB台が4耳であった。観察期間は平均93.2カ月(42~177カ月)である。平均聴力で10dB以上の悪化が3耳(2人)、6~10dBの悪化が2耳(2人)にみられた。これら5耳の1カ月当りの聴力変化は0.047~0.239dB/月で、かなりバラツキが見られた。

聴力急性悪化は6人中5人で認められ、この5人中4人でステロイドが投与されていて反応は良好であった。聴力急性悪化の回数と長期的な平均聴力の悪化との間に明瞭な相関はみられなかった。

甲状腺機能検査ではTSH、FT3、FT4は全例正常範囲内であった。サイログロブリンは全例正常値を超える値を示した。甲状腺腫に関しては七條分類1度が3人、2度が1人、3度が1人、記載不明が2人であった。7~8歳から甲状腺が触知されていた。3度を示した1人はチラージンの服用により甲状腺の大きさの縮小を認めた。(七條分類:頸部を後屈し視診では不明だが触診では分かるのが1度、後屈で視診でも分かるのが2度、後屈しなくても視診で分かるのが3度である。)

D. 考察

難聴に気付かれた年齢は今回の検討症例では大部分が1歳半以降であったが、1例は新生児聴覚スクリーニングで難聴が疑われていた。今後、新生児聴覚スクリーニングの普及により難聴の発見が早まり、Pendred症候群と診断される時期が早まることが期待される。

Pendred症候群では長期的には聴力は悪化することが多い。経過観察期間が短いからか半数の耳では平均聴力

の変化は検査誤差範囲と考えられる5dB以内であった。6dB以上の変化のあった耳において観察期間1カ月当りの平均聴力の変化をみるとバラツキが大きく、観察期間が長いから聴力が大きく変化したとは言えず、聴力の経過には個人差が大きいと考えられた。

聴力急性悪化に対してはステロイドが投与され、聴力の回復を見ることが多かった。そのためか聴力急性悪化の回数と長期的な平均聴力の悪化の間に明瞭な相関を見出せなかった。長期的な聴力の維持のためにも聴力急性悪化の時にステロイド投与を含む積極的な治療を行い聴力回復に努めるべきと考えられた。急性悪化が多い時期には患児・両親の不安が大きいため精神面のサポートを行うことが必要であると考えられた。

Pendred症候群の甲状腺機能はeuthyroidが大半である。今回の7例でも甲状腺機能は全例euthyroidと考えられた。しかし、サイログロブリンは全例で正常値を超えていて、甲状腺ホルモン産生が正常になされているとはいえない。

Pendred症候群の甲状腺腫は10歳以降に出現することが多いと言われている。今回の検討では7人中5人で10歳未満に七條分類1度以上の甲状腺の腫大を認めた。七條分類2度以上で目立つようになったら甲状腺腫の増大を抑え、縮小させるために甲状腺ホルモンを投与することがあるが効果は確実ではない。今回、投与された1人では甲状腺腫の縮小をみた。

E. 結論

聴力は長期的には悪化傾向が認め

られたが、聴力の変化する過程には個人差がみられた。大部分の患者で聴力急性悪化を認め、その時にステロイドが投与され反応は良好であった。長期的な聴力の維持のため、聴力急性悪化の時にステロイド投与を含む積極的な治療を行い聴力回復に努めるべきと考えられた。全例で甲状腺機能は euthyroid であったが、サイログロブリンは正常値を超えていた。大部分の

患者で 10 歳未満に甲状腺を触知した。

F. 健康危険情報

なし。

G. 研究発表

なし。

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし。

Pendred 症候群の長期聴力経過

研究分担者 阪本浩一 兵庫県立こども病院耳鼻咽喉科部長
研究代表者 松永達雄 国立病院機構東京医療センター臨床研究センター
聴覚障害研究室研究室長

研究要旨

前庭水管拡大と感音難聴を示し、Pendred 症候群が疑われる症例において、その聴力は、変動することが知られている。遺伝子検査にて、SLC26A4 遺伝子の変異が確認され、Pendred 症候群と診断された既報 3 症例のなかで、聴力変動を繰り返した 1 例の長期間の聴力の経過を検討した結果、聴力の変動には、一定の季節と年齢による影響のある可能性が示唆された。

A. 研究目的

前庭水管拡大と感音難聴を示し、Pendred 症候群が疑われる症例において、その聴力の経過は、一定でないことが知られている。Pendred 症候群の確定診断に、遺伝子検査が有用である。前回、前庭水管拡大と、中等度以上の感音難聴を認め、遺伝子検査を行い SLC26A4 遺伝子の遺伝子変異を認めた 3 例について、聴力の経過の概要を報告した、その結果、3 例中 2 例は聴力変動は軽微で、ほぼ一定の聴力を維持していた、しかし 1 例は、比較的高頻度に聴力変動を繰り返していた。今回、聴力変動を繰り返す 1 例について、その聴力の変動について検討した。

B. 研究方法

側頭骨 CT にて 1 側または両側の前庭水管拡大（入口部 2 mm 以上）を認め、純音聴力検査にて、中等度以上の感音難聴を認めた症例に、遺伝子検査を行い、SLC26A4 遺伝子の遺伝子変異を検索した。遺伝子検査にて SLC26A4 遺伝子の遺伝子変異を認めたのは、3 例であった。3 例は、女子 2 例、男子 1 例。女子の 2 名は同胞であった。3 例の遺伝子変異は姉妹の女子が SLC26A4 遺伝子の遺伝子変異の T410M 変異

heterozygous、H723R 変異 heterozygous、男児 1 例が SLC26A4 遺伝子の、H723R 変異 heterozygous、Y214C 変異 heterozygous であった。

（倫理面への配慮）

本研究では、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・厚生労働省告示第 1 号）、臨床研究に関する倫理指針（平成 16 年厚生労働省告示第 459 号）を遵守して行われた。

C. 研究結果

Pendred 症候群と診断された 3 例の概要を表 1 に示す。ついて、聴力の経過の概要を検討した結果、1 例が変動を繰り返し、2 例は変動が少なかった。そこで、長期間にわたり聴力変動を繰り返し、8 年間の経過観察が可能であった症例 1 について、聴力変動の詳細を検討した。

【症例 1】1995 年生まれの女子。4 歳時、構音障害にて当科初診、中等度難聴指摘され補聴器装用開始した。その後他院にて経過観察受けていた。8 歳時に聴力低下を著し再診、以後経過観察中。CT にて両側前庭水管拡大を認

めた。(図1)また、甲状腺腫大も認められる。両親に難聴の家族歴なし。遺伝子検査にて SLC26A4 遺伝子の遺伝子変異 (T410M 変異 heterozygous, H723R 変異 heterozygous) を認めた。聴力は、頻繁に変動を繰り返す。基本的に、右 100dB 程度、左 60dB 程度で経過することが多いが、左耳が 100dB 程度に低下すると、補聴器の装用が困難で学校生活に支障を来す。現在までの経過では多くの変動を認めるが、聴力の悪化は明らかではない。聴力低下には、明確な頭部打撲などのエピソードは、認めないことが多い。治療は、良聴耳の場合は、ステロイドの内服を行なっている。本例は、2004年から2012年までに95回の純音聴力検査を行ってきた。図2に本例の月別聴力検査回数の平均回数を示す。2-4月と6-7月、9月に回数が多い傾向があった。図3に、左右耳別の、平均聴力20dB以上の閾値悪化のあった回数を月別に示す。左の聴力低下は、3-5月、7-9月に多く、右は11月から1月と7月に認められた。図4に、年度別の低下の回数を示す。2005年、2008-2010年に多く認められ、年度ごとの差が大きかった。図5に、左右の聴力低下の程度を示す。左耳が右耳に比べ有意に聴力低下の程度が重篤であった。

D. 考察

CTなどの画像診断にて前庭水管拡大を示し、感音難聴を認め、遺伝子検査にて SLC26A4 遺伝子の遺伝子変異を認め、Pendred 症候群と考えられた3例の聴力低下について検討した。3例の聴力は、3例とも補聴器の装用が必要であったが、症例1と3は、片側が60dB前後で対側が100dB程度と左右差を認めた。一方、症例2は両側100dB程度で左右差は認めなかった。聴力の変動は、症例1は、頻回の変動を認めたが、症例2、3は経過観察中も、過去の聞き取りでも、変動の頻度は低く程度も軽かった。特に、症例1と2

は、同胞で、遺伝子異常のパターンも同一であったが、難聴の発現、変動の程度に差異を認めた。治療は、良聴耳の場合は、ステロイドの内服を行なっている。症例1の8年間、95回の純音聴力検査の分析により、月別聴力検査回数の平均回数を検討すると2-4月と6-7月、9月に回数が多い傾向があった。さらに左右耳別の、平均聴力20dB以上の閾値悪化のあった回数を月別に検討すると、左の聴力低下は、3-5月、7-9月に多く、右は11月から1月と7月に認められ、聴力変動が、一定の季節に発生している可能性が示唆された。年度別の低下の回数は、2005年、2008-2010年に多く認められ、年度ごとの差が大きかった。これは、年齢により聴力低下を起こしやすい年齢があることも考えられた。左右の聴力低下の程度は、左耳が右耳に比べ有意に聴力低下の程度が重篤であった。これは、聴力の変動に左右差があり、つねに大きく変動する側と、変動幅の小さい側があり、難聴の発生機序に何らかの違いがある可能性も考えられた。本例は、前庭水管の拡大が、右側で高度であり、右側の平均聴力が左より悪かったが、変動の幅は、左が大きかった。

E. 結論

CTなどの画像診断にて前庭水管拡大を示し、感音難聴を認め、遺伝子検査にて SLC26A4 遺伝子の遺伝子変異を認め、Pendred 症候群と考えられた3例について報告した。3例の聴力、その閾値変動の程度は、3例とも異なっていた。複数回の聴力検査を施行し詳細に詳細に聴力検査を行った例の検討で、聴力の変動には、一定の季節と年齢による影響のある可能性が示唆された。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

なし
 2. 学会発表
 なし

H. 知的財産権の出願・登録状況
 なし

表 1 : Pendred症候群3例の概要

症例	年齢 (歳)	性別	初診 (歳)	SLC26A4遺 伝子変異	前庭水 管拡大	甲状 腺腫	初診時聴力 右/左	経過観 察 期間	最新聴力 右/左	聴力 変動	その他
1	16	女	8	T410M 変異 heterozygousH723 R変異heterozygous	あり	あり	73.75dB/5 5.0dB	8年	61.3dB/86. 3dB	高度高頻度 高音域中心	2の同胞
2	11	女	9	T410M 変異 heterozygousH723 R変異heterozygous	あり	なし	88.75dB/1 03.75dB	2年	102.5dB/1 00.0dB	軽度低頻度 低音域中心	2の同胞
3	18	男	12	Y214C 変異 heterozygousH723 R変異heterozygous	あり	なし	83.75dB/6 1.25dB	4年	90.0dB/62. 5dB	軽度低頻度 低音域中心	

図 1 : 側頭骨CT (症例1)

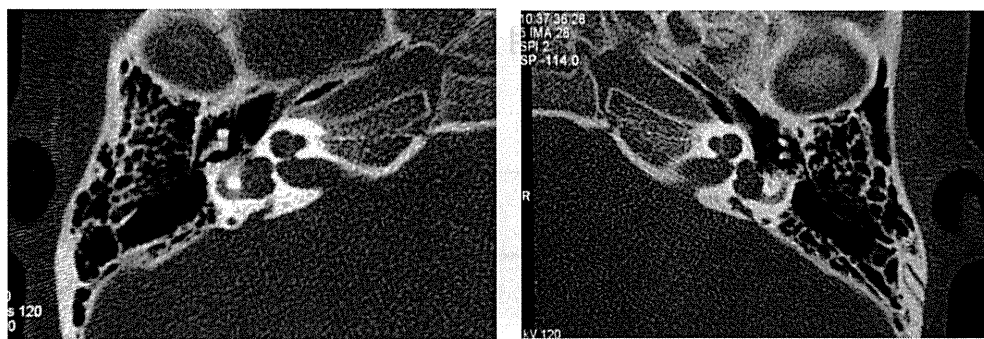


図2: 症例 1 : 月別平均聴力検査回数

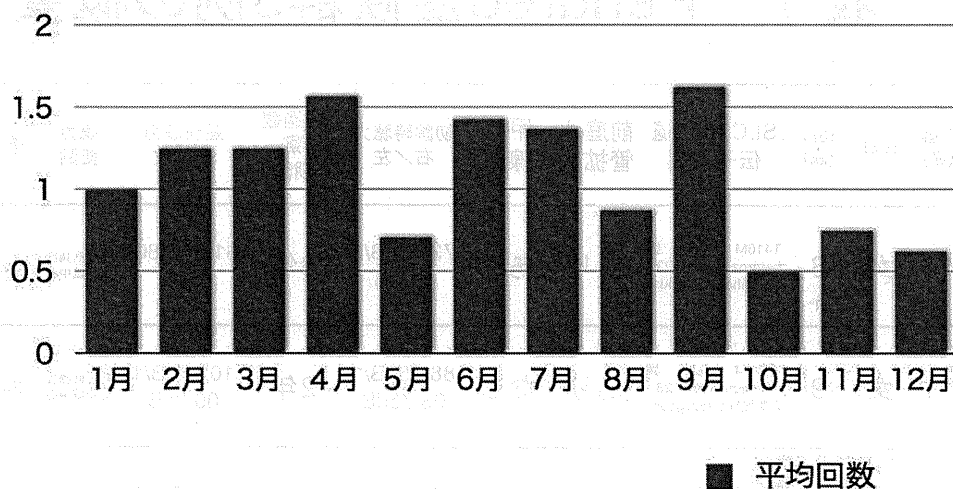


図3: 症例 1 : 月別聴力低下回数

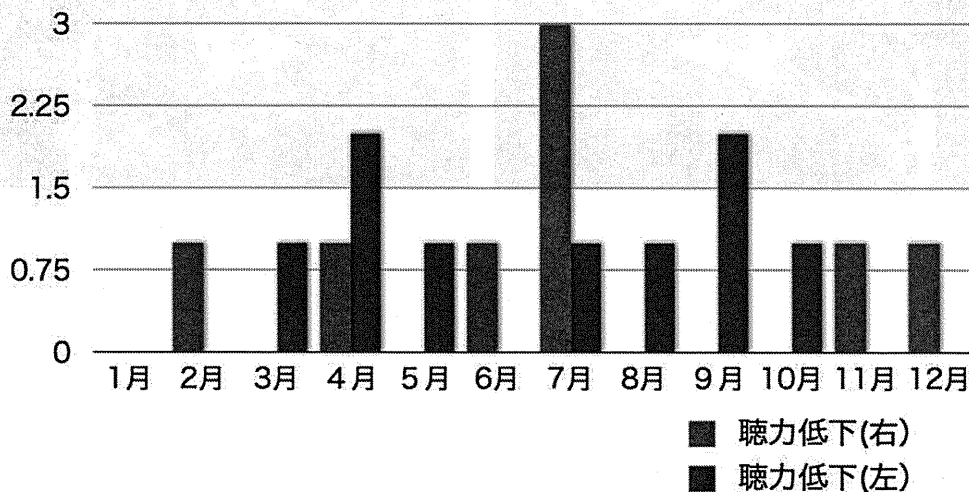


図4: 症例 1 : 年度別聴力低下回数

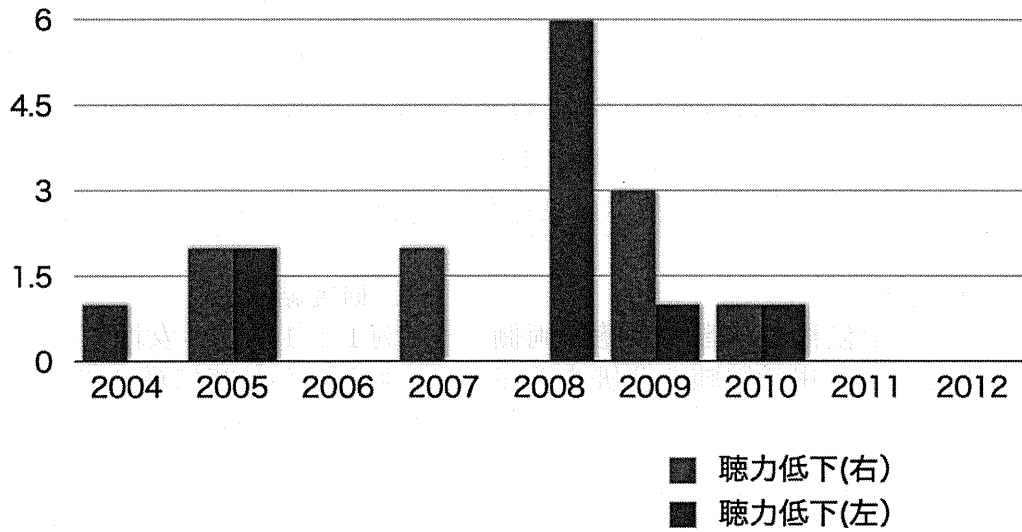
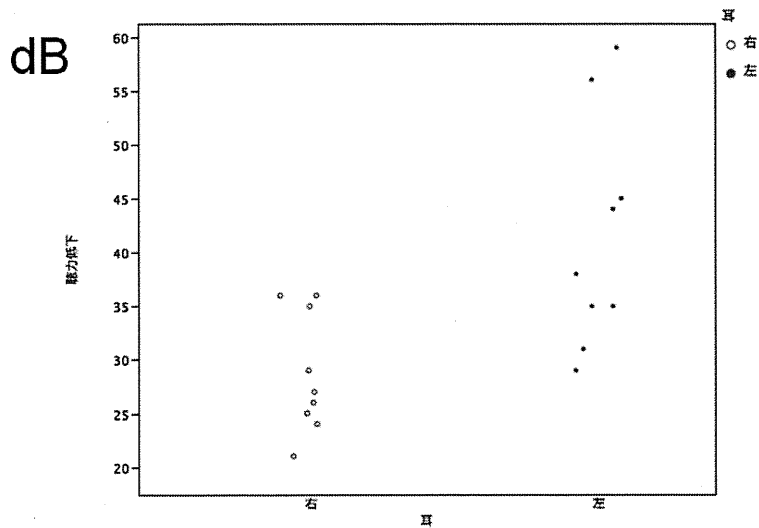


図5: 症例1聴力低下の左右別程度



Pendred 症候群の 3 症例と聴力変動

研究分担者 大津雅秀 兵庫県立こども病院耳鼻咽喉科部長

研究要旨

両側前庭水管拡大と中等度以上の感音性難聴を呈し甲状腺腫を有する Pendred 症候群は、聴力変動をきたすが、その頻度や程度は一定でないことが知られている。自験例 3 例の聴力経過ならびに治療経過を報告し検討した。3 例のうち 2 例は姉妹であった。このうち長期観察できた 1 例では、しばしば聴力変動がみられたが、頭部打撲等の明らかなエピソードはなく左右異時性の聴力低下であった。

A. 研究目的

Pendred 症候群は感音性難聴と両側前庭水管拡大、甲状腺腫を合併する症候群である。しかし小児例では甲状腺腫が顕在化していないことが多く、確定診断には遺伝子検査が有用とされる。Pendred 症候群の難聴は進行あるいは変動する場合が多い。小児例では補聴器を装用して学校教育を受けており、聴力変動は日常生活のみならず、その学校での教育に大きな影響を及ぼす。しかし聴力変動についての報告は多くない。Pendred 症候群の自験例の臨床像を報告し、その聴力変動と治療について検討する。

B. 研究方法

兵庫県立こども病院耳鼻咽喉科で現在までに中等度以上の難聴があり、CT で前庭水管拡大を呈した症例に、遺伝子検査を行い SLC26A4 遺伝子の遺伝子変異を認めたのは 3 症例のみである。Pendred 症候群と診断できたこれら 3 症例の臨床像を検討する。

（倫理面への配慮）

本研究では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）を遵守して行われた。

C. 研究結果

症例 1：16 歳、女性

4 歳 8 か月時に構音異常を主訴に初診。初診時 ABR は右 70 dBnHL、左 60 dBnHL、純音聴力検査は右 62.5 dB、左 51.5 dB（四分法、以下同じ）の感音難聴を認め補聴器の装用を開始し、他院で経過観察を行っていた。8 歳 7 か月時に聴力低下のため再診した。純音聴力検査は右 73.8 dB、左 55.0 dB、ASSR は右 82.5 dB、左 62.5 dB であった。この時撮影された側頭骨 CT で両側前庭水管拡大を認めた。以後 16 歳の現在まで 8 年間経過観察を行っている。15 歳 3 か月時に右聴力低下で受診した際の純音検査は右 93.8 dB、左 60 dB であった。15 歳 11 か月時には右 90 dB、左 62.5 dB であった。

経過中に左右異時性に頻繁に聴力変動がみられ、耳鳴や浮動感を随伴することがあった。しかし頭部打撲や外傷、頭蓋内圧上昇をきたすような行為など原因となる明らかなエピソードはなかった。20 dB 以上の急性聴力低下が右耳 9 回、左耳 12 回あり、短期間で自然軽快しない場合あるいは聴力低下の程度が大きい場合にはステロイド内服治療をおこなった。聴力低下時には悪化側の補聴器装用を休止している。急性増悪時に聴力は、ステロイド治療の

結果あるいは自然軽快し、ほぼそれ以前のレベルにまで改善している。しかし長期的には平均すると1年間に約1 dBの聴力低下をみた。

症例2：11歳、女性、症例1の妹

4か月健診で難聴を疑われ、他院で精査の結果、両側高度難聴の診断で、1歳前から補聴を開始した。9歳6か月で遺伝子検索を希望して当院初診。純音聴力検査、右96.3 dB、左101.3 dB（四分法）。低音部にA-Bgapを伴う高音障害型難聴。DP-OAE 両側refer。側頭骨CTで両側前庭水管拡大を認めた。聴力変動の際の自覚症状に乏しく、また症例1に比べて低下の幅は小さい。

右聴力低下時の11歳2か月の聴力は右100 dB、左102.5 dB。ステロイド投与なしで3週間後には元のレベルまで改善した。甲状腺腫大は認めなかった。

症例3：17歳、男性

難聴の遺伝子診断を希望して受診。幼少期より難聴があったが詳細は不明。純音聴力検査、右87.5 dB、左62.5 dB（四分法）。低音部にA-Bgapを伴う高音障害型難聴。DP-OAE 両側refer。左聴力は比較的安定しているが、悪聴側の右は低音域を中心に変動がみられた。聴力低下時の自覚症状に乏しく、特に治療は受けていない。甲状腺腫大は認めなかった。

D. 考察

3例とも低音部にA-Bgapを伴う高音障害型の中等度から高度の難聴像を示した。うち1例は両側100 dB程度の高度難聴であったが、2例は一側60 dB前後、反対側100 dB前後と左右差を認めた。長期経過観察を行なえた1例では頭部打撲などの明らかな誘因なく頻回に聴力変動を繰り返している。急性増悪時に短期間で自然軽快することもあり、補聴器休止で改善し

ない場合はステロイド内服により2週間前後で徐々に聴力の改善が得られた。しかし長期的には平均して1年間に約1 dBの聴力低下をみた。他の2例も詳細は不明であるが過去に聴力変動の既往があるが、その程度は軽く頻度も低かった。2症例は姉妹であったが、聴力低下の程度や頻度に差が認められた。

前庭水管拡大症の急性難聴に対して必ずしもステロイド治療を行わないという施設も存在する。無治療であっても長期的な聴力低下は自験例と同等である場合もあり、それ以上に聴力低下がみられる例も報告されている。今回の症例でも不良聴耳の場合に治療せずに経過観察とした時にも1か月前後で自然回復がみられており、ステロイド治療の有効性は明らかではなかった。今後症例を集積してステロイドをはじめとする薬物治療の有効性、必要性について検証が必要と考えられる。また聴力変動は左右異時性に生じることが多いとされており、治療が必要とされる場合には、難聴を訴えることのできない乳幼児期の悪聴耳側の聴力低下の検出方法や経過観察間隔の検討も課題になると考えられる。

E. 結論

Pendred症候群の3例全員に聴力変動を認めたが、その閾値変動の程度や頻度は3例とも異なっていた。また聴力低下には明らかな頭蓋内圧上昇や頭部打撲などのエピソードはなかった。詳細な検討ができた1例では20 dB以上の聴力低下時にはステロイド投与を行い、2週間程度で徐々に聴力の改善がみられた。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表

小児一側性難聴における Pendred 症候群の検討

研究分担者 増田 佐和子 国立病院機構三重病院耳鼻咽喉科医長

研究要旨

一側性難聴の小児 69 名に CT 検査を行い、2 名に前庭水管拡大を認めた。この 2 名の *SLC26A4* 遺伝子を検査したところ、1 名で変異が認められ、Pendred 症候群と確定した。一側性難聴児の中に Pendred 症候群が含まれている可能性があり、画像検査と遺伝子検査の意義は大きいと考えられた。

A. 研究目的

小児一側性難聴における前庭水管拡大および Pendred 症候群の頻度について検討する。

B. 研究方法

2007 年 1 月からの 4 年間に三重病院耳鼻科小児難聴外来で CT を撮影した 218 名のうち、外耳奇形や中耳炎、明らかな伝音難聴、後天性難聴を除いた 0～15 歳の一側性難聴児 69 名を対象とした。側頭骨 CT 画像による前庭水管拡大の有無を検討し、拡大例については *SLC26A4* 遺伝子変異の検査を行った。

（倫理面への配慮）

遺伝子検査は当院の倫理委員会の承認のもとに、患児保護者の同意を得て行った。

C. 研究結果

一側性難聴児 69 名のうち、2 名 (2.9%) に両側前庭水管拡大がみられた。このうちの 1 名で *SLC26A4* 遺伝子変異が認められた。

以下、この 2 症例について示す。

<症例 1：女兒>

主訴：新生児聴覚スクリーニングによる左難聴疑い

家族歴、既往歴：特記事項なし

初診時所見と経過：左難聴を疑われ、生

後 2 ヶ月時、当科を受診した。

発達良好、耳鼻咽喉頭に異常所見は認めず、外表奇形や合併症も認められなかった。聴性脳幹反応検査による V 波閾値は右 20、左 55 dBnHL で、聴性定常反応検査では右は正常、左は高音漸傾型難聴であった。側頭骨 CT 検査で両側前庭水管拡大と、左蝸牛回転の隔壁欠損を認めた (図 1)。遺伝子検査で、*SLC26A4* 遺伝子に病的変異は認められなかった。現在まで 2 年 10 ヶ月の経過で聴力の変動は認められず、言語発達も良好である。

<症例 2：Pendred 症候群確定例>

主訴：新生児聴覚スクリーニングによる左難聴疑い

家族歴：父に一側性難聴（本児の受診を機に精査し、蝸牛神経管狭窄による難聴が判明）

既往歴：特記事項なし

初診時所見と経過：左難聴を疑われ、生後 4 ヶ月時、当科を受診した。

発達良好、耳鼻咽喉頭に異常所見は認めず、外表奇形や合併症も認められなかった。聴性脳幹反応検査による V 波閾値は右 30、左 80 dBnHL で、聴性定常反応検査では右は正常、左は高音漸傾型難聴であった。側頭骨 CT 検査で両側の前庭水管拡大、蝸牛回転の隔壁欠損及び囊状半規管、拡大前庭が認められた (図 2)。遺伝子検査により *SLC26A4* 遺伝子の複合ヘテロ接合変異

（図 2）。遺伝子検査により *SLC26A4* 遺伝子の複合ヘテロ接合変異

(T410M/L743X) が認められ、Pendred 症候群と確定した。

本児は現在まで 10 ヶ月の経過で聴力の変動は認められていない。また、両親はそれぞれの変異の保因者であった。父には以前より一側性難聴があったが、CT 検査で蝸牛神経管狭窄を認め、これによる先天性難聴であり、*SLC26A4* 遺伝子のヘテロ変異とは無関係であると判断した。

D. 考察

近年、側頭骨 CT 検査や遺伝子検査の進歩により難聴の病態の解明が進んできた。今回、CT 検査を積極的に行うことで、一側性難聴の 2.9%にあたる 2 名で両側前庭水管拡大が明らかになった。さらに遺伝子検査により、うち 1 名で Pendred 症候群が確定した。

Pendred 症候群が判明した症例の保護者に対しては、患児の今後の聴力低下やめまい、耳鳴発現の可能性、甲状腺腫発症の可能性、その予防、日常生活における注意点などについて情報提供を行い、引き続き定期的に注意深い観察を行っている。

従来、小児の一側性難聴は、一側が正常であることから特別な療育は必要なく、聴力が明らかになると、必ずしもそれ以上の精査は行われなかった。また、聴力の経過観察についても明確な指針はなく、受診が途切れてしまう症例もあった。今回の検討で、先天性一側性難聴児に対し、積極的に画像検査を行い、さらに遺伝子検査を実施す

ることで、Pendred 症候群を早期に診断し、今後の経過観察に役立てることができた。一側性難聴でも病態を明らかにすることで、個々の症例に対して適切な介入をすることができると考えられる。

E. 結論

先天性一側性難聴の一部に Pendred 症候群が含まれていたことから、一側性難聴に対しても積極的に画像検査や遺伝子検査を行い、その病態を明らかにする意義は大きいと考えられた。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

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）

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（平成 23 年 11 月 24-26 日、宜野湾市）

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

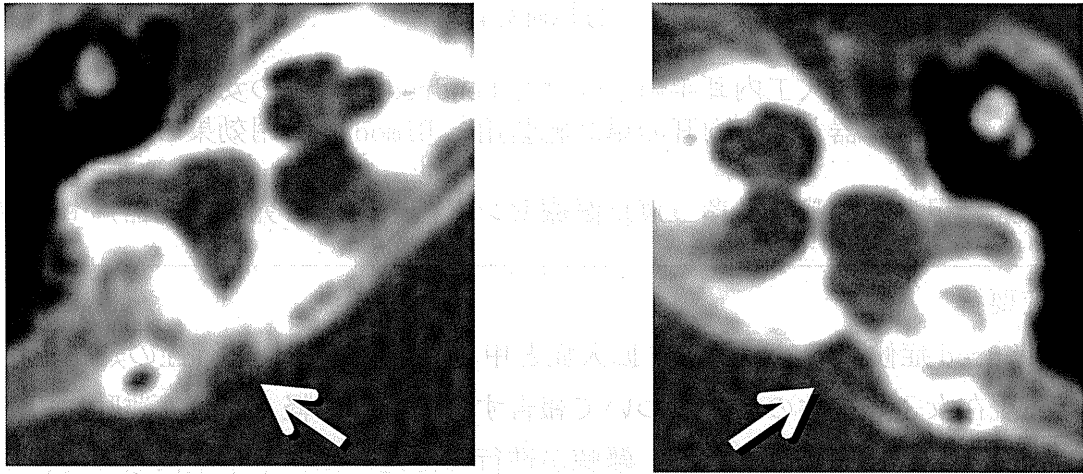


図1 症例1のCT所見
矢印は、拡大した前庭水管を示す。

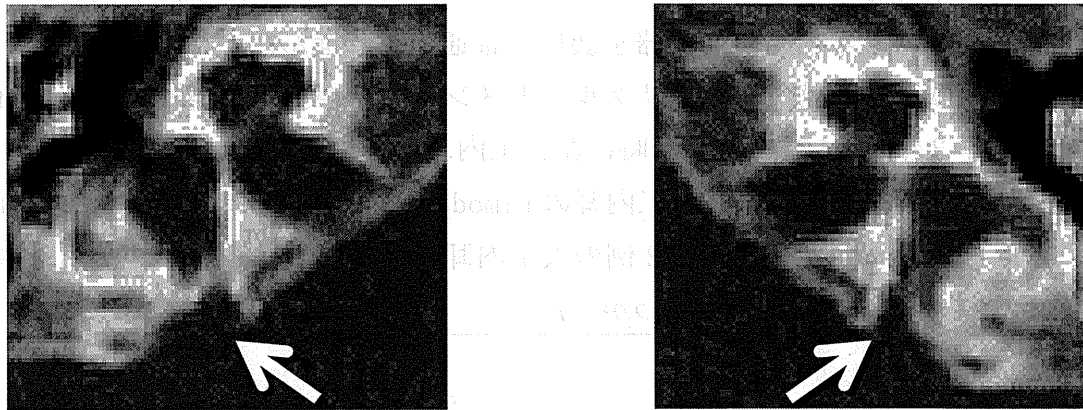


図2 症例2のCT所見
矢印は、拡大した前庭水管を示す。