

疾患についての家族間での話し合いの機会
の増加、遺伝について正しく知る機会

となる、などが確認された。




図4
遺伝性疾患の家族間での話し合いの機会が増加している。

はじめに

遺伝性疾患とは、両親から受け継ぐ遺伝子の異常によって発症する疾患のことです。遺伝性疾患は、発症する年齢や症状の重さなどによって、家族間で話し合いの機会が増えています。

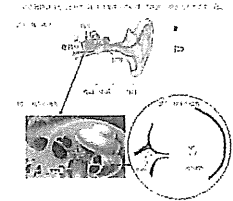
遺伝性疾患の家族間での話し合いの重要性は、発症する年齢や症状の重さなどによって、家族間で話し合いの機会が増えています。

遺伝性疾患の家族間での話し合いの重要性は、発症する年齢や症状の重さなどによって、家族間で話し合いの機会が増えています。

遺伝性疾患の家族間での話し合いの重要性は、発症する年齢や症状の重さなどによって、家族間で話し合いの機会が増えています。

遺伝性疾患でわかること

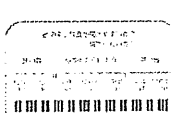
・病のどこに問題があるのか




遺伝性疾患の家族間での話し合いの重要性は、発症する年齢や症状の重さなどによって、家族間で話し合いの機会が増えています。

： 髄膜の特徴とこれからの変化

髄膜は、脳や脊髄を包みこむ薄い膜です。髄膜は、脳や脊髄を包みこむ薄い膜です。髄膜は、脳や脊髄を包みこむ薄い膜です。



あいうえお



1 自然の進化の予後と名簿

自然の進化の予後と名簿は、遺伝性疾患の家族間での話し合いの重要性を示しています。

4 病状以外の症状とその対応

病状以外の症状とその対応は、遺伝性疾患の家族間での話し合いの重要性を示しています。

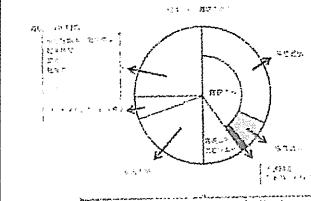
5 治療法の選択

治療法の選択は、遺伝性疾患の家族間での話し合いの重要性を示しています。

6 遺伝の遺伝について

遺伝の遺伝については、遺伝性疾患の家族間での話し合いの重要性を示しています。

髄膜の原因と類型



髄膜の原因と類型は、遺伝性疾患の家族間での話し合いの重要性を示しています。

遺伝性診断の方法

遺伝性診断の方法は、遺伝性疾患の家族間での話し合いの重要性を示しています。

遺伝性診断の法則性

遺伝性診断の法則性は、遺伝性疾患の家族間での話し合いの重要性を示しています。

用語の説明

用語の説明は、遺伝性疾患の家族間での話し合いの重要性を示しています。






図1

D. 考察

パンフレットを用いた説明では、診察室で口頭のみで説明するのと違い、資料が手元に残るので待合室や家庭などで時間をかけて繰り返し読むことができるため、正しい理解が促進されたと考えられた。図解があるため具体的にイメージしやすいことでも、理解や記憶が促進される。また、家族間での話し合うための資料となることから、家族間の相互理解を深めることができる。そして、疑問点があった場合などには、次の診察時に聞きたい内容を具体的に示すことが容易となる点も有効であった。今後、難聴の遺伝子診断を行う施設に、このようなパンフレットを用いた説明が普及することが望ましいと考えられた。

E. 結論

周産期の難聴の遺伝子診断についての要点をわかりやすく説明したパンフレットを作成し、実際に臨床で活用して評価することにより、その有効性を示すことができた。

F. 研究発表

1 論文発表

松永達雄

Auditory Neuropathy の遺伝子

Clinical Neuroscience 29 (12) 1409-1411, 2011

2 学会発表

南修司郎、松永達雄、増田佐和子、臼井智子、藤井正人、加我君孝

WFS1 遺伝子変異と GJB2 遺伝子変異を併せもった遺伝性管音難聴の1家系

第112回日本耳鼻咽喉科学会総会・学術講

演会

2011年5月19-21日

京都市

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

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

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

軽度および中等度難聴児の就学期における言語発達
～言語発達に影響を及ぼす因子の検討～

研究分担者 福島邦博 岡山大学 耳鼻咽喉科 講師
研究協力者 片岡祐子 岡山大学 耳鼻咽喉科 助教

研究要旨：学童期の軽度・中等度難聴児における言語発達を検査し、健聴児との発達を比較した。また、言語発達検査結果と背景因子について相関の有無を統計学的に解析し、補聴器や療育の必要性について検討した。

A. 研究目的

学童期の軽度・中等度難聴児に言語発達検査を実施し、健聴児と比較、また背景因子との相関を解析することで、どの程度の難聴をもつ児にどの段階で補聴器や療育の介入が必要なのかを明らかにすることを目的とした。

B. 研究方法

平成23年4月、小学校に在籍している児童で、岡山大学もしくは岡山かなりや学園において、聴力検査で身体障害者に該当しない良聴耳の平均聴力が25デシベル以上70デシベル未満の軽度・中等度難聴児を対象とした。対象児に標準純音聴力検査、語音明瞭度、補聴器装用閾値、絵画語彙検査 (PVT-R) を施行した。さらに、レトロスペクティブに、それぞれの児の難聴発見時期、補聴開始時期などの背景因子についても保護者から情報を収集した。

PVT-RとSTA理解について、対象児を学年によりZ得点化し、Z検定を用いて軽度・中等度難聴児と健聴児との比較を行った。また対象児の背景因子について、ウェルチのt検定を、良聴耳の標準純音聴力検査4分法の値、60dBでの語音明瞭度と、言語発達検査の結果の相関をピアソン相関検定を用いて解析した。

（倫理面への配慮）

研究は当院倫理委員会で承認を得た上で、

保護者の同意のもとに実施した。データは個人名や個人情報を特定できないように、コード化を行い、プライバシーの保護を遵守した。

C. 研究結果

対象児39児（男子18児、女子21児）。
検査結果を以下に記す。

軽度・中等度難聴児と健聴児の言語発達の比較

- ① PVT-Rは軽度・中等度難聴児が有意に低い。
- ② STA理解には有意差はみられない。

言語発達と背景因子との比較

有意差がみられなかった因子

- ① 性別
- ② 新生児聴覚スクリーニング検査の実施・非実施
- ③ 補聴器装用の有無
- ④ 語音明瞭度

有意差がみられた因子

- ① 補聴器装用
3年以上の群と3年未満もしくは非補聴群を比較した場合に、3年以上の群でPVT-Rが高い傾向がみられた。 STAは有意差みとめない。
- ② 良聴耳の聴力検査結果
良聴耳の聴力が良好であるほどSTAは良好である。

D. 考察

今回の研究で、軽度・中等度難聴児は語彙数が有意に少ないこと、補聴期間が3年以上の群では、3年未満もしくは非補聴群と比較して語彙数が多いということ、構文理解に関しては一般的には良好だが、難聴の程度が強くなると低下するという結果が得られた。

今後の対策として、就学開始時期に十分な言語能力を確保するために、早期の補聴器装用が重要であると考え。聴力検査とともに言語発達検査の確認を行った上で、補聴器の必要性があるかどうかを正しくと認識して療育に進めることが重要である。

E. 結論

軽度・中等度難聴児では語彙数が有意に少ない傾向があり、そ就学時点で言語能力を確保するためには、早期の補聴器装用が必要である。また、就学期以降には、聴力だけでなく、言語発達検査を行った上で、補聴器や言

語訓練の必要性の有無を検討する必要がある。

F. 研究発表

1. 論文発表

片岡祐子、福島邦博、他：岡山県の軽度および中等度難聴児の補聴器購入費用助成に向けての取り組み 軽度および中等度難聴児の現状と助成事業導入. 日耳鼻 114, 2011, 731-736.

2. 学会発表

片岡祐子、福島邦博、他：軽度および中等度難聴児の就学期における言語発達の検討. 第21回日本耳科学会総会、平成23年11月24-26日、沖縄

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

周産期の難聴のハイリスクファクターの新分類と 診断・治療方針の確立に関する研究

研究分担者 神田幸彦（医） 萌悠会 耳鼻咽喉科 神田 E・N・T 医院 理事長
長崎大学医学部耳鼻咽喉科臨床教授・東北大学医学部非常勤講師

研究要旨：新生児聴覚スクリーニングにより、高度難聴児が早期に発見され、生後6ヶ月までに補聴器をフィッティングされ、6ヶ月には補聴下の早期教育がなされるようになった。その結果、1994年に先天性難聴のハイリスクファクターとして提案された10項目は現実と合わないものがあり、再検討が必要になっている。その原因は新生児聴覚スクリーニングで次々発見され先天性難聴が疑われる乳幼児は、医学の進歩によって治療法も向上し、難聴が予防される場合と新たなリスクファクターとして考えなければならない場合があり、これまでと異なる様相を示しているからである。しかし、高度難聴が固定化する場合と、早期発見時は軽～中等度難聴であった乳幼児が就学に至る間に進行して高度難聴化する例も見出されるようになったし、また正常から難聴が進行する例もあるが、その病態生理がわかっていない。さらに正常化する例も多く、その機序は不明点が少なくない。このような背景をもとに、21世紀の現代の医療における新たな周産期難聴のハイリスクファクターの新分類(Major 6項目、Minor 7項目)の提案と、他覚的な診断方法のマニュアルの作成、治療は補聴器か人工内耳かを適切に選択する指針を確立する必要があり、新たな研究に取り組む。

A. 研究目的

①周産期難聴の米国で約20年前に提案された古典的10大ハイリスクファクターに関連した難聴は、病態生理だけでなく、a. 重度難聴、b. 中等度難聴、c. 進行性難聴ごとにどのような疾患背景があるのかを調べ明らかにする。②その難聴を呈するものではないものの病態生理がどのようなものか、分子遺伝学的、微生物学的、生化学的あるいは電気生理学的に明らかにすることを最終的な目標とする。

B. 研究方法

1) 21世紀になってから最近の5～6年間の周産期の幼児の感音難聴症例について、①初めの聴力が固定した場合、難聴が進行している場合、聴力が改善する場合の病態生理を調べる。②進行した時にどのような治療が行われたかを明らかにする。③背景

の疾患別の差を比較検討する。④補聴器のフィッティング。⑤人工内耳の装用の割合を難聴のハイリスクファクターごとに明らかにする。20世紀の後半の約10年間についても同様に調べ、比較する。

2) 今後の周産期の難聴の症例について、固定した場合も、進行する場合も、改善する場合も3～4ヶ月ごとにフォローアップし、検査方法は耳音響放射、ABR、行動反応聴力検査を実施し、初めは全例の補聴下の教育を行うが、1歳半以降の言語発達に応じて補聴器か人工内耳手術か判断する。改善した場合もその機序について解明する。

3) 本疾患の診断と治療指針を過去のものではなく、本研究で明らかとなる現在のハイリスクファクターを公表し、実践的に役立てる。

4) 1994年米国の小児科・耳鼻科合同委員会のハイリスクファクター10項目、①家族性難聴、遺伝子診断、②胎内感染、③頭頸部の奇形、④1500g低出生体重児、⑤交換

輸血の必要な高ビリルビン血症、⑥聴器毒性薬物の使用、⑦細菌性髄膜炎、⑧Apgarスコアの低値、⑨機械的人工換気、⑩伝音難聴、感音難聴をきたす症候群ごとに、現在の新生児聴覚スクリーニングが一般化した現在の病院の幼小児難聴の専門外来の現場で、このハイリスクファクターが実際有用であるか、頻度（患者数）と重症度の面から調査する。また、人工内耳となるような、高度感音難聴児に、低出生体重児ほどの程度存在するか？、狭義の低出生体重児、極低出生体重児、超低出生体重児ではどうか？成績、インテグレーション率はどうか？などについても解析を行った。

（倫理面への配慮）

本研究では先天性難聴児の臨床研究を行うため、「ヘルシンキ宣言」、「疫学研究に関する倫理指針（平成19年度文部科学省・厚生労働省告示第1号）」「国立病院機構東京医療センター倫理委員会規定」を遵守して進める。すなわち人間の尊厳に対する十分な配慮、事前の十分な説明と自由意志による同意、個人に関する情報の徹底、人類の知的基盤、健康、福祉への貢献する社会的に有益な研究の実施、個人の人権の保障の科学的、社会的利益に対する優先、本指針に基づく研究計画の作成、遵守及び事前の倫理審査委員会の審査・承認による研究の適正性と確保、研究の実施状況の第三者による調査と研究結果の公表を通じた研究の透明性の確保に関して、十分に注意を払いながら実施する。また遺伝子診断においては前後より長崎大学の遺伝情報カンファレンスにおいて綿密に患者サイドの倫理面・心理面を考慮して行っている。

C. 研究成果

長崎バルヒアリングセンターでオーディトリーバーバルおよび聴覚口話で療育を受けている人工内耳装用児178名中、出生児体重が判明している159名を対象とした。長崎大学では1997年より人工内耳手術、人工内耳リハビリセンターでは2001年よりリハビリテーションを行っている。159名中低出生体重児は、29名（18.2%）、狭義の低出生体重児（2500g未満）--24名（15.0%）、極低出生体重児（1500g未満）-----4名（2.5%）、超低出生体重児（1000g未満）-----1名（0.6%）である。

低出生体重児の手術年齢は1歳～16歳で、平均は57.3ヶ月。4歳9ヶ月であるがこれを新生児聴覚スクリーニング（以下新スク）あり、なしで比較した。新スクなしでは平均73.8ヶ月、6歳1ヶ月で新スクありでは平均31.5ヶ月、2歳7ヶ月で前者と後者では明らかに統計学的に有意な差があった（ $p=0.007^{**}$ ）Major6項目+ α の分類では低出生体重児の人工内耳装用児では奇形、サイトメガロウイルス、家族性が多く、Minor7項目+ α では風疹症候群が割的に多かった。語音聴取能（CDによる評価）は75-85%であり就学児以上（common cavityや奇形も含む）ではインテグレーション率は71%であった。

D. 考察

低出生体重児の人工内耳手術年齢は平均4歳9ヶ月。新スクなしでは6歳1ヶ月で、新スクありでは2歳7ヶ月と有意に差があった。低出生体重児でも新スクで発見されなければ手術時期は遅れる。従来のリスクファクターの概念が生かされておらず、その理由としては、「生きる事で懸命」「これ以上他の障害を知りたくない心理」「体制上の不備など」が考えられ、これらは不都合な現実であると思われる。また低出生体重+人工内耳装用児は奇形、サイトメガロウイルス、家族性合併しやすいことから、サイトメガロウイルス、遺伝子診断の確立が重要である。また、風疹症候群、サイトメガロウイルスワクチン接種は重要である。更に、長崎県では出生児の約95%以上がこの4年間、新生児聴覚スクリーニングが行われて来ているため、retrospective studyにより周産期のリスクファクターの出生児に対する頻度や難聴出現の頻度も調査可能と考えられる。

E. 結論

1994年の周産期難聴のハイリスクファクターは、新生児聴覚スクリーニング後、重要な項目に変化があり、新たにmajor項目6項目とminor項目7項目に分け、臨床の現場に使いやすく提案した。更に難聴を有する低出生体重児の早期救済措置のリス

クファクターは「新生児聴覚スクリーニングを受けられない事」であり体制上の整備が国全体で求められる。

F. 健康危険情報 特になし

G. 研究発表

1. 論文発表

Kanda Y, Kumagami H, Hara M, et al.: Bilateral cochlear implantation for children in Nagasaki. Clinical and Experimental Otorhinolaryngology (in press)

Kanda Y, Kumagami H, Hara M, et al.: What are factors associated with good performances by children with cochlear implants?~From the outcome of various language development tests, Research on Sensory and Communicative Disorders (RSCD) project in Japan - Nagasaki experience. Clinical and Experimental Otorhinolaryngology (in press)

Takayuki Nakata, Sandra E. Trehub, Yukihiko Kanda. : Effect of Cochlear Implants on Children's Perception and Production of Speech Prosody. Journal of Acoustical Society of America (in press)

Yoshida H, Kanda Y, Takahashi H, Miyamoto I, Chiba K. Observation of cortical activity during speech stimulation in prelingually deafened adults with cochlear implantation by positron emission tomography-computed tomography. Ann Otol Rhinol Laryngol. 2011 Aug;120(8):499-504.

川田晃弘・神田幸彦・隈上秀高・原稔・道祖尾弦・高崎賢治・高橋晴雄：長崎県における公的全県新生児聴覚スクリーニング 4 年半の経過. 耳鼻咽喉科臨床 104 (12) : 849-854, 2011

神田幸彦：ユーザーからみた補聴器・人工内耳の進歩. 日本耳鼻咽喉科学会会報

114 (8) : 703-712, 2011

神田幸彦：小児科医が知っておくべき人工内耳や補聴器装着児に対する留意点. 外来小児科 14 (2) : 151-157, 2011

神田幸彦：人工内耳術者としての私の人生 2011.3

2. 学会発表

Kanda Y.: Bilateral cochlear implantation for children. The 11th Japan-Taiwan conference on otolaryngology-head and neck surgery, sponsored symposium (kobe). 2011

神田幸彦・隈上秀高・原稔、他：小児における両側人工内耳の臨床効果 反対側人工内耳は何歳まで可能か？. 第 21 回日本耳鼻咽喉科学会総会学術講演会（沖縄市）、2011

Kanda Y, Kumagami H, Hara M, et al.: Bilateral cochlear implantation for children in Nagasaki. The 8th Asia Pacific Symposium on Cochlear Implants and Related Sciences (Daegu, South Korea). 2011

Kanda Y, Kumagami H, Hara M, et al.: What are factors associated with good performances by children with cochlear implants?~From the outcome of various language development tests, Research on Sensory and Communicative Disorders (RSCD) project in Japan - Nagasaki experience. The 8th Asia Pacific Symposium on Cochlear Implants and Related Sciences (Daegu, South Korea). 2011

Hara M, Kanda Y, Takahashi H. The usefulness of reconstructed three-dimensional (3D) images in surgical planning for cochlear implantation in a malformed ear with an abnormal course of the facial nerve. The 8th Asia Pacific Symposium on Cochlear Implants and Related Sciences (Daegu, South Korea). 2011

Nakata, T., Trehub, S. E., Kanda, Y., & Takahashi, H. Perception of intonation patterns by children with cochlear implants. The 8th Asia Pacific Symposium on Cochlear Implants and Related Sciences (Daegu, South Korea). 2011

Kanda Y.: My life as a surgeon with CI. Hearing Implants : A Remarkable Past and a Brilliant Future, Frankfurt/Main, Germany. 2010

神田幸彦: 専門医に必要な補聴器と人工内

耳の基礎知識. 耳鼻咽喉科臨床学会 臨床セミナー (松本市) 、2011

神田幸彦: Bilateral Implantation [人工内耳の両耳装用] Clinical Procedures and Everyday Benefits [両耳装用の手順と日常のきこえ]. 耳鼻咽喉科臨床学会国際サテライトシンポジウム「人工内耳・人工中耳の新しい流れ」(長野県白馬) 、2012

Nakata, T., Trehub, S. E., & Kanda, Y. (2011, May). Child implant users' differentiation of vocal emotions. Poster presented at the 2011 Society for Research in Child Development Biennial Meeting, Montréal, Canada.

H. 知的所有権の取得状況 特になし

NICUにおける低出生体重児の難聴リスクファクターと予後

研究分担者 坂田英明 目白大学保健医療学部言語聴覚学科

研究要旨：近年の周産期医療と遺伝学の進歩はめざましく超低出生体重児の救命を可能にした。また以前は感音難聴の原因は不明なことが多かったが、現在ではある程度診断が可能となった。原因は大きく三つに分類される。第一は周産期の異常である。とくに先天性サイトメガロウイルス感染症は不顕性感染がほとんどで、明らかな頭位の異常などがないと見逃されることがほとんどである。先天性感音難聴の約20%を占めるとされ、抗ウイルス剤による治療も可能である。第二は器質的異常である内耳奇形である。診断は主に骨迷路の内耳奇形が多いのでまずCTで行う。実際は蝸牛神経管狭小、前庭水管拡大、蝸牛の回転異常などがある。第三は遺伝子異常で、ミトコンドリア遺伝子異常、CGJB2 遺伝子変異などがある。これらの原因が、全体の約7割程度にみとめられる。1999年に新しい検査機器として自動ABRが登場し新生児聴覚スクリーニングが盛んに行われている。これにより早期からの補聴器装着、コミュニケーションの選択肢（手話、人工内耳など）の幅が広がった。周産期医療の進歩はめざましくNICUでの低出生体重児は増加している。難聴のリスクファクターは、比較的限られておりその特徴をよく理解し聴覚予後を把握しておくことはきわめて重要である。本稿では、低出生体重児の周産期異常や聴覚予後などについて検討する。

A. 研究目的

周産期医療の進歩により低出生体重児の多くが救命されるようになってきた。一方低出生体重児は難聴のリスクファクターの一つであり、また低出生体重児には発達障害を伴う頻度が高いとされている。

ABRは、出生直後から明瞭な反応を得ることができるため、難聴の早期診断、脳幹の発達や障害の良い指標となる。さらに新生児仮死や重症黄疸の評価などにも有用である。また、難聴のリスクファクターを1項目でも満たす場合は、予後を観察するうえでも新生児期のABRは重要である。

先天性難聴のリスクファクターは低出生体重児、重症呼吸障害（人工換気）、新生児仮死、高ビリルビン血症、重症感染症（細菌性髄膜炎）、耳毒性薬剤、家族内難聴、頭蓋顔面の奇形、難聴症候群、胎内感染とされてきた。

また、下部脳幹から上部脳幹にかけての髄鞘化がほぼ完成するのは1歳を過ぎた頃である。出生時既に下部脳幹の髄鞘化は完成しており、ABRのI波、II波の潜時変化は少ない。しかし、上部脳幹すなわち上オリブ核より上位の下丘、内側膝状体は出生時髄鞘化しておらず未熟であることが多い。とくに低出生体重児でNICU出生の場合その傾向は顕著である。しかし、その後発達と共にABRの潜時は短縮し1歳過ぎに髄鞘化が完成し安定すると言われている。

本研究では低出生体重児の周産期異常や聴覚予後などについて検討することを目的とした。

B. 研究方法

12年間で小児病院のNICU管理を要した低出生体重児について、後方視的に出生体重と難聴の関係、先天性難聴と診断された場合のリスクファクター、可能な限り追跡し得た症例の聴覚予後について調査した。

聴力はABR（クリック刺激）にて行った。

（倫理面への配慮）

本研究のすべてにおける検査は、書面および口頭にて十分な説明を行い被験者の代理人より事前の同意が得られるもののみとした。

C. 研究結果

体重別で見ると、1500g以下では5%に難聴がみられた。1000g以下では7%に難聴がみられた。体重が少なくなるにつれ難聴の出現率が高くなったが、370gでも難聴が見られない症例も存在した。

NICUで難聴のあった91例中（重複含む）原因の内訳は、低出生体重児（1,500g以下）49例、重症呼吸障害20例、出生時仮死19例、高ビリルビン血症17例、重症感染症、耳毒性薬剤使用5例で、やはり低出生体重児の難聴を起こす確率が

一番高くなっていた。

頭蓋顔面の奇形である内耳奇形の原因 29 例(重複含む)をみると、蝸牛神経管狭小 19 耳、内耳道狭窄 8 耳、蝸牛回転異常 6 耳、前庭水管拡大 3 耳、蝸牛欠損(痕跡) 3 耳、内耳道欠損 1 耳となっており、蝸牛神経管狭小が一番多くなっていた。

2年以上長期追跡し得た NICU 出生の 20 症例中、聴力は不変 4 例、閾値低下 11 例、閾値上昇 5 例であった。

D. 考察

難聴の発現率は、軽度を含めると 1000 人に 2 人から 3 人である。療育が必要となる両側高度感音難聴は 1000 人に約 1 人の割合で発生する。これは現在行われている新生児の代謝スクリーニングのどの疾患よりも発生率が高い。

以前は感音性難聴の原因は不明なことが多かったが、現在ではある程度診断が可能となった。第一は周産期の異常である。第二は器質的異常である内耳奇形である。第三は遺伝子学的異常で GJB2 遺伝子変異などが挙げられる。これらの原因が、全体の約 7 割程度に認められる。なかでも周産期異常は近年の母子周産期医療の進歩により増加傾向でありその特徴を検討することは重要である。とくに周産期異常の中で原因として多かった以下について考察する。

1) 未熟児・低出生体重児

一般には、生下時体重が少ないほど、難聴の発生率は高い。しかし、370g の超未熟児でも、1 才時には正常化する例もあり、体重が少ないから難聴が発生するとは限らない。大切なのは他の合併症との関係である。

2) 重症呼吸障害

IRDS (Infant Respiratory Distress Syndrome) や PPHN (Persistent Pulmonary Hypertension) などは、出生直後の重症呼吸障害により難聴が発生しやすい。

3) 新生児仮死

仮死状態は、蝸牛や脳に障害を起こしやすい。新生児仮死の合併症は、様々で重篤な場合も多いが、可塑性もまた強い。中枢神経は、障害を受けても、幼若なものではその機能回復が顕著であることは、古くから知られている。新生児は、低酸素性および虚血性障害を強く受けても、対側に神経細胞の残存があれば血流の増加により、正常ではみられない代償機転が働くという。加我は、ABR と臨床観察とを総合評価すると、周産期仮死のあった新生児の神経症状の予測が可能だとし①アテトーゼ型の脳性麻痺、②痙直型の脳性麻痺、③混合型の脳性麻痺、④精神発達遅滞、⑤ minor disorder のみを残す、などに分類している。

4) 新生児黄疸

一般的には、出生直後 ABR に異常がみられても、

長期観察では、予後良好なことが多い。血清ビリルビン値が 20mg/dL 以上の重症黄疸では、核黄疸が発生しやすく難聴が出現することがある。多くは、高音障害型の難聴で補聴器の適応になることもある。

5) 耳毒性薬剤

新生児期の感染症にたいしては、アミカシンなどのアミノグリコシド系薬剤が第一選択としてしばしば使用される。しかし、総投与量が一定量をこえると高音障害型の内耳性難聴を引き起こし、後に補聴器の適応とならない、コミュニケーション障害をきたすこともある。

新生児期に ABR 異常をきたす場合は、予後観察が重要となる。Nield は、新生児期の ABR が正常でも、徐々に悪化することがあると報告した。しかし、多くの場合は出生直後から 6 ヶ月、12 ヶ月後の再検査で閾値が低下することが多い。ABR による、脳幹機能の発達や難聴のフォローアップは、約 2 年間で適当であると考えられる。

E. 結論

周産期医療の進歩はめざましく NICU での低出生体重児は増加している。難聴のリスクファクターは、比較的限られておりその特徴をよく理解し聴覚予後を把握しておくことはきわめて重要である。

また最近の新生児聴覚スクリーニングの進展は難聴の早期発見につながり、早期に補聴器や人工内耳などの聴覚補償を可能としている。今後はさらにリスクファクターの検討が重要となる。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

なし

H. 知的所有権の出願・取得状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

人工内耳手術を受けた脳性麻痺例の長期追跡

研究分担者：城間将江 国際医療福祉大学保健医療学部教授

研究要旨：妊娠6か月時に、746グラムで出生した脳性麻痺を伴う重度難聴男児の16年の発達について概括した。本児は4歳6か月で人工内耳手術を受け、聴覚的情報を活用して音声によるコミュニケーションが可能になった。幼稚部は聾学校、小学6年間は地元の小学校の特別支援クラス、中学以降は聾学校で現在高校1年生であるが、多くの支援を受けつつ、学校生活を楽しんでいる。知的発達の遅れを併せ持つ難聴児に対する人工内耳装用適応に関しては慎重であらねばならないが、家族や教育関係者の適切な支援を受けることができれば、こどもの可能性を引き出せることが本症例を通して示唆された。

＜倫理的配慮：情報は本児の保護者および本児から提供してもらったものが含まれているが、それらの公表と使用に関して承諾を得た。＞

1. はじめに

脳性麻痺を伴う重度難聴児の長期的追跡を行うことにより、知的障害児の人工内耳装用適応に関して考察する。

2. 対象

746グラムで出生した16歳の男児1名で、4歳6か月で人工内耳手術を施行した事例である。以下に本児の発達経過を記す。

3. 発達歴

① 家族構成：

両親と、1歳違いの姉、本児（男）、3歳違いの弟と5名家族である。

② 出産

妊娠4か月くらいから圧迫早産の可能性があるとされて入院したが、妊娠6か月で腹式帝王切開にて分娩した。出生時の体重は746gで、胸囲18.2cm、臍重30.4cm、頭囲21.6cmであった。生後数日間は更に減少し

たが、生後1か月で950g、生後5か月で1,960g、生後一年過ぎた頃には2,468gと体重が増加した。

伊勢崎市民病院で出産し、出産直後に子どもだけ群馬（県立）小児医療センターに転院した。3か月保育器で生命維持に必要な様々な管に接続されて過ごし、生後5か月で退院した。

③ 医学的既往

群馬小児医療センターにて、脳性麻痺があること、身体的発達特に歩行が遅れること、言語発達が遅れる可能性が高いこと、難聴が疑われること、などを出生直後に告げられた。同時に、その後のフォローアップ体制などについても話し合わせ、保護者としては納得して、指示に従うこととした。

④ 教育歴

早期から難聴を指摘されていたため、群馬聾学校の乳幼児相談室から幼稚部まで聴覚口話法を中心に行う。小学校就学時に、

大勢の子ども達の居る環境で教育を受けさせたいという願いで地元小学校にかけあい、特別支援教室で受け入れを許可。ただし、歩行器使用であることや排泄処理が自立できないため、しばらくは母親が同伴し、徐々に補助員に手伝ってもらう。通常の活動は特別支援教室で独立して行うが、運動会にはトラック競争やダンスなどの活動は通常学級と合同で参加した。

⑤ 身体発達

特異部位の筋の硬直はなく、逆に筋力の薄弱さが目立った。定頸は約1歳半、お座りが約3歳、つかまり立ち歩きが4歳、歩行器使用の自立歩行は6歳頃で、4・5年生頃に歩行器なしの自立歩行が可能になった。身体的発達の支援は群馬小児医療セター小児科医、看護師、群馬整肢療護園のPTやOTが丁寧にフォローしてくれた。PTは安定した自立歩行が可能になった小学校6年頃で打ち切りになったが、OTのリハビリは未だADLや手の運動、巧緻性が不十分として、高校生になった現在でも続いている。STについては言語的評価を行ったが、指導は特別支援学級で行うことになった。

小学校5年生で走ることに興味を持ち、歩行訓練を件名に行って6年時には歩行器なしでトラック競争に出た。中学は群馬聾学校に戻り、陸上部で少しずつ走ることを十全的に行うようになった。目標は公式のマラソン大会にでることであり、実際に、中学三年時には県民マラソン大会で4キロを完走した。

⑥ 聴覚的発達・活用

難聴の可能性が高いことが出生時に指摘

されており、精査目的で生後6か月頃に群馬大学の耳鼻科を受診した。ABRを半年ごとに施行し、1歳半で、両側高度難聴との確定診断がなされ、補聴器装用を左右交互に開始することになった。4歳でC0R検査が可能となったが、その時の裸耳の聴力閾値は500Hz 115dB、1kHz 110dB、2kHz 110dBで、補聴器装用下（右耳）であった。

人工内耳手術を希望して複数の大学病院を受診したが、脳性麻痺児という理由で人工内耳手術適応ではないと断られた。保護者は諦めきれずに東京大学病院にて加我教授の診察を受け、4歳6か月で人工内耳手術を施行することになった。適応の判断として、蝸牛奇形がないこと、両親が療育に熱心で重複障害について受容していることである。

人工内耳によるマッピングは最初は装着を嫌がっていたので、最初は音なしで装着に慣れさせ、3か月では常時装用になった。徐々に電荷量を増やし、2年後には40dB前後、3年後には35dB前後の水平型閾値が安定して得られるようになった。

語音聴取能力に関しては、中学以降はCI-2004検査の録音教材使用（スピーカ法）で50%の明瞭度と特に変化はないが、同検査を肉声で施行する80%以上に改善する。

（反応様式：書きとり法）

就学前に音に対する気づきが明確で、既知の単語であれば、モーラ数の異なる単語の識別が100%、2音節単語で80%の識別が可能であったことから、両親は通常学校への入学を希望するようになった。教員の音声による指示が理解できること、排泄が自立して行えないことに対して両親が責任を持つことを条件に入学を許可すること

であるが、こと、このような脳性麻痺児がのびやかに育っているのは、やはり両親の障害受容である。脳性麻痺であることを出生時から受け入れて拒否的にならず、こどものことを恥ずかしいと思うことなく、かといって過度に甘やかしてもせず丁寧に育てていることが、日常の言動や写真、ビデオなどからもうかがえる。

出生時の包帯グルグル巻きで、いろんな管に繋がれた写真をこどもに見せ、「智樹は生まれてきたとき、こんなに大変だったんだよ。でも、智樹が頑張ったから今みたいに大きくなったんだよ」と言い聞かせて、自己受容や自己肯定感を持たせるように努めてきたそうである。

脳性麻痺児は外出時に色んな障害や面倒なことが多いし、周囲から奇異な目で見られることもあるので外出をなるべく避けるという親もいるが、本児の両親は、恥ずかしながら・嫌がらず・面倒くさがらずに、こどもに色んな体験をさせることを大切にしてきたという。例えばディズニーランドも毎年2、3回は行くという。

言語指導用の教材についても、よっぽど言語聴覚士よりも上手にこどもの興味を引く教材を作成し、きちんと話しかけをしている。例えば、日常の生活場面を題材にして絵を書くというのは一般的だが、この母親は、絵を2枚で2語文、絵を3枚にして3語文から多語文にしていき、場面をつなげて接続詞を指導し、また因果関係や順列が理解しやすいように工夫している。

何よりも大切なのは、夫婦で同一の見解を持って育児していることである。障害児を抱えると夫婦関係がぎくしゃくしたり、

家庭・親族関係が崩壊することも少なくないが、本児については両親をはじめとして家族が本児を受け入れ、本児の可能性を拡大することに対して努力をおしまない。

5. 他職種連携について

本児のように身体障害、知的障害、聴覚障害などの重複障害児にたいしては、出生時から長期間にわたって、医療、教育、福祉の全てにおいて公的な支援を必要とする。関連する専門職は、こどもの発達に応じて異なってくるが、必ずしも他職種の連携が有機的に機能しているとは限らない。

本児の場合は、保護者自身が各機関のコーディネートをし、それぞれの機関・専門職に受け入れられるように努力した結果としか言えず、敬意を表したい。

6. まとめ

4歳6か月で人工内耳手術を施行した脳性麻痺児の12年間の追跡について報告した。

保護者によると、人工内耳装用によって音声で会話ができ、また高校では手話も覚えてきて聴者ともろう者とも会話ができるようになり、人生の選択肢を拡げてあげられた、ということである。

保護者の希望があれば、人工内耳適応と判断するのではなく、保護者の継続的な関わり、安定した家庭環境、療育・教育施設の協力などが重要であることが、本児を通して改めて示された。

研究成果の刊行に関する一覧表

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
加我君孝	二つの耳の不思議	日本学術協力財団	日学新書2 感覚器[視覚と聴覚]と社会とのつながり一見のよこび、聞くよこび一	日本学術協力財団	東京	2011	136-155
加我君孝	正しい検査で適切な治療・療育へ	母子衛生研究会	母子保健ハンドブック 2011	母子保健事業団	東京	2011	66-72
Hans J.Ten Donkelarr, Kaga K	The auditory system.	Clinical Neuro-anatomy	Hans J. ten Donkelarr	Springer		2011	305-29

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
加我君孝、竹腰英樹、新正由紀子、内山勉	新生児聴覚スクリーニング	小児科臨床	64(1)	52-55	2011
加我君孝、竹腰英樹、新正由紀子、内山勉	聞こえと言葉の発達：総論	外来小児科	14(2)	104-111	2011
黄麗輝、加我君孝	喃語の音響学的特徴	JONHS	27(8)	1179-1184	2011
田中学、坂田英明、加我君孝 他	乳幼児期に小児病院を受診した、聴力正常な「ことばの遅れた児」の検討	小児耳鼻咽喉科	32(3)	426-430	2011
片岡祐子、福島邦博 他	岡山県の軽度および中等度難聴児の補聴器購入費用助成に向けての取り組み—軽度および中等度難聴児の補聴の現状と助成事業導入—	日耳鼻会報	114	731-736	2011
内山 勉	聴覚はどのように発達するのか？言語はどのように発達するのか？	JOHNS	28(3)	260-266	2011

内山 勉	言語発達と臨界期	JOHNS	27(8)	1185-1189	2011
内山 勉	人工内耳装用児の療育開始年齢と早期療育効果との関係について	音声言語医学	52(4)	329-335	2011
松永辰雄	Auditory Neuropathyの遺伝子	Clinical Neuroscience	29(2)	1409-1411	2011

二つの耳の不思議



国立病院機構東京医療センター・臨床研究(感覚器)センター名誉センター長

加我君孝

私のテーマは、「二つの耳の不思議」です。

まず、耳を考えるには、「地球は水と空気の惑星である」ということを考えることから始めます。太陽と水があつて生命が生まれて植物の光合成により酸素が生じ、いろいろな動物が発生し進化してきました。空気の中でコミュニケーションをするには、空気を振動させる声とそれを聞く耳が必要でした。空気は、音速が秒速340メートルですが、水はその5倍、骨の中はその10倍、鉄はその15倍も速く伝わります。空気の中の音の速度は大変遅いのです。「音は振動である」と言い出したのは、今から2500年前、ギリシャのピタゴラスです。ピタゴラスというと、学校で「ピタゴラスの定理」を習ったと思いますが、今考えても、こういう定理をよく当時発見したものであると感心します。ピタゴラ

スは、音は空気を震わすものであることを見抜きました。

ここで、動物の二つの耳と進化や方向感、カクテルパーティ効果やステレオ、最近の耳の病気とその治療、最後にヘレン・ケラーの言葉などを紹介します。

動物の進化は、水があり太陽によって生命活動が生まれて始まりました。最初は魚類で水の中にしかいませんでした。進化の順序を進ると、次は、カエルなどの両生類ですが、水と空気の中の両方を行ったり来たりしています。次は、蛇などの爬虫類です。爬虫類の中には恐竜もいます。その次に、空を飛ぶ鳥が現れます。最後は哺乳類で私たち人類も含まれ、空気を吸いコミュニケーションをして生きています。

耳介は頭の左右にあります。パラボラアンテナのように音をキャッチして、外耳道を通り鼓膜を振動させ、「蝸牛」という渦を巻いたところにある感覚細胞で音を分析してその電気信号を脳に伝えます(図1)。

図1 両耳のしくみ

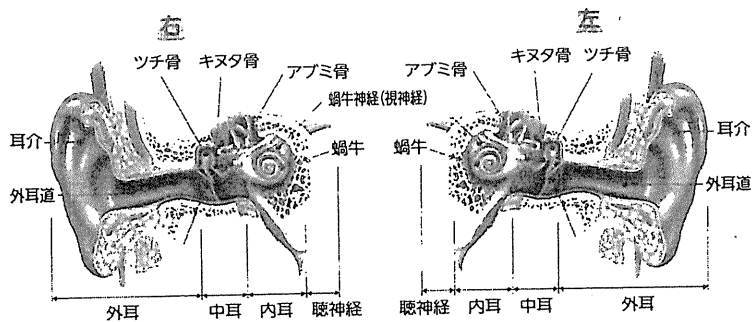
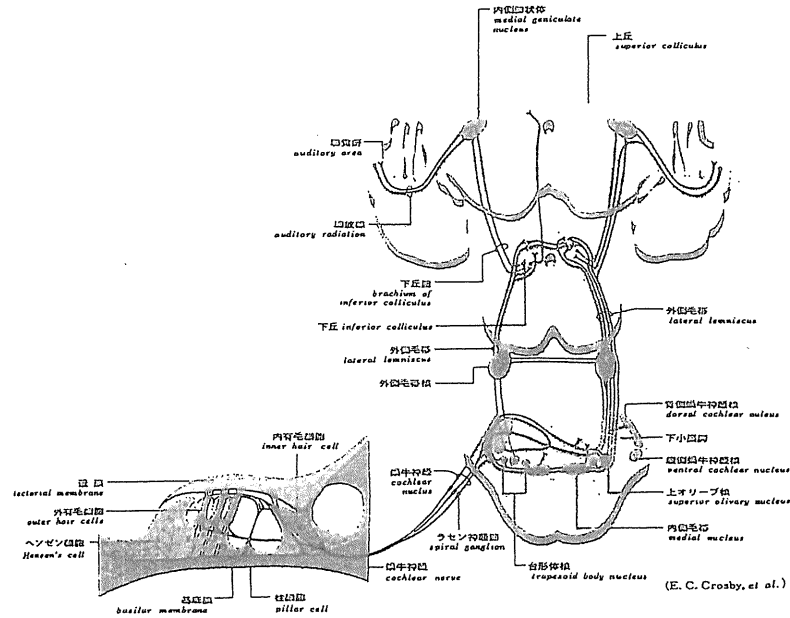


図2 脳の中で2つの耳に届いた音を分析してわかるしくみ



この渦巻きの中には、パイプオルガンのような毛のある感覚細胞が並んでいて、音が来るとパイプオルガンのパイプのような形をした毛が動き、両耳から脳に入っていきます。そして、脳幹という場所で初めて二つの耳の信号は一緒に、大脳皮質まで神経を5回も替えてやっとたどり着きます。その間、「今来た音はどっちから来たか」、「人の声は何を言っているか」ということを、何度も分析をしてわかっていくしくみになっています(図2)。

動物の目と耳の位置は、それぞれ随分違います。形やサイズも違います。私は学生に、「なぜ人間の耳はどのような音でも聞く必要があるのだろうか」、「象みたいに耳はなぜ大

きくならなかったのだろうか」とよく尋ねますが、同じ哺乳類でも随分違います。動物の特徴は、耳を動かすことができることです。相手の動物や木の音がどこから聞こえるかを、耳を動かして聞くことができます。基本的に人はできませんが、まれにできる人おられますが役には立てておりません。

聴覚と視覚を比較すると、役割が随分違います。聴覚は、360度どこから音が聞こえても大雑把にわかります。例えばここに敵がいて、動く音や鳴き声が聞こえると、「この方向らしい」と気付き、「本当にそうか」と目で見て、「ここにいる」と確認します。「どのぐらい離れているか」、「逃げるか襲うか」、そのように判断するために両方の感覚は非常に違う特徴を持ちながら共同作業をして、私たちの行動を助けています。

フクロウには耳に見えるようなものがありますが、これは耳ではなくて単なる飾りのようなものです。その横を探ってみると小さな穴があって、それが短い外耳道と言えます。私たちの耳は左右の耳が同じ高さにあります。フクロウは少し上下に差があり、音に対しての精度が大変強く、上下左右の音の方向がわかります。これは、フクロウだけにある性能です。では、人も手術でそのようにずらせば便利だと思える人がいるかもしれませんが、そのようなことを希望する人はいません。

空を飛ぶユニークな動物はコウモリですが、これは鳥ではなく哺乳類です。特徴的な哺乳類で、のどを震わせると私たちに聞こえない超音波が生み出され、この音が相手にぶつかって反射波が生じま

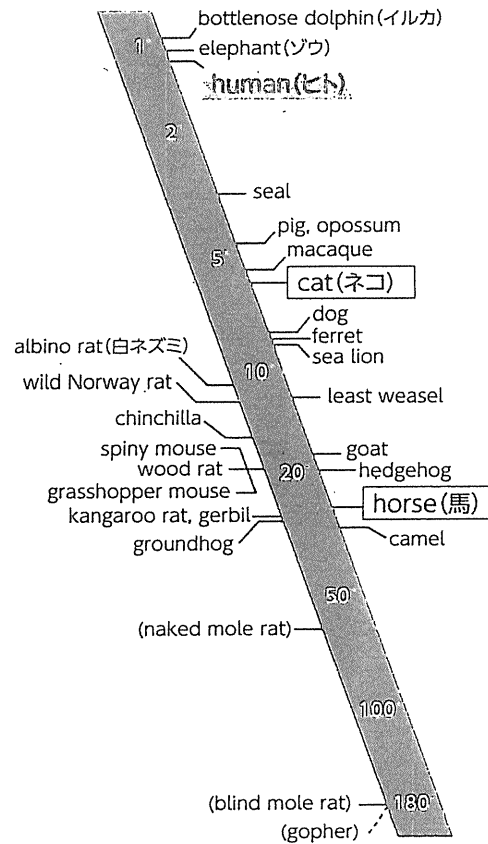
す。それを耳で聞いて分析して「ここにいる」ということがわかるので、夜飛んでもネズミや物体を同定ができるわけです。これは、レーダーや水中ソナーなどと同じです。

次に、「方向感」について二つの耳の役割を説明します。二つの耳を使って敵の位置を音で知る、逃げる、襲う、それから鳴き声でコミュニケーションをします。人の場合は、言語を身につけて言葉で会話をするようになります。私たちはどのような音の方向がわかるのでしょうか。音には高い音と低い音があります。図3に示すように、左耳にたどり着いた音は、右耳よりも早く、かつ強く聞こえます。

これは、神経細胞一個の反応時間よりもっと短い反応ですから、神経がシステムになって初めて分析できる極めて高度な感覚で、このようなわずかな差は両耳の時間

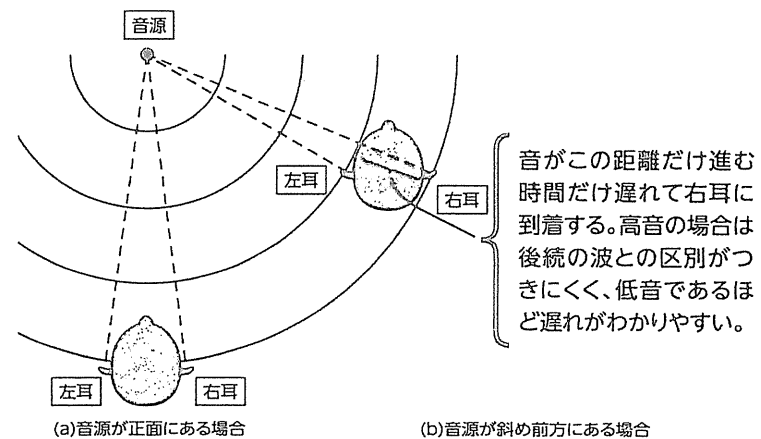
差、音圧差などでわかります(図3)。ですから、正中に音源があると差がないので真ん中だとわかり、横に音源があると差が生じるので、目をつぶっていても音がこちらにあるということがわかります。では、哺乳類はみんな音に敏感かというと、実はそうではありません。図4は、アメリカのヘフナー先生の

図4 哺乳類の音源定位の閾値



100msecあるいは400msecのノイズバーストによる反応
(Heffner RS, et al:1994より)

図3 音源の方向を知る両耳の効果



研究で非常に有名なものですが、「ピー」という音を使っているいろいろな動物に聞かせました。その結果を、それぞれの動物が音の方向を何度ずらすとわかるかを角度で示しました。人は、象やイルカと同じように1度程度の差でわかりますが、猫は人よりも少し鈍く6度ぐらいです。さらに馬は20度です。競馬でも両方の目を横にそれないようにやっていますが、音に関しては鈍感なので、恐らく、馬は目を生かして行動していると思われる。

次に、音の方向について話します。花火がドンと遠くで鳴ると、どこで鳴っているか近くにいるとわかりますが、遠くにいるとなかなかわかりません。花火は低音なので両耳に届く時間の差でわかりますが、距離も重要であるということです。風鈴は音が高いので、両耳の音圧差でわかります。家中でも近くにあると聞いて方向がわかりますが、少し離れるとどこからかわかりません。電子音も同じで、どこで鳴っているかわからないことがあります。それは、距離が離れていて音が小さいからです。電子音は、音圧差でわかります。

さて、小さな音は非常に弱くても両耳では聞こえますが、片耳では少し強くないと聞こえません。電子音がどこで鳴っているかわからないとき、その音は10ないし20デシベルという小さな音と思われます。

私がマイクに話しかける声は、50から60デシベルと大きい音です。また、ジェット機や新幹線、ロックコンサートなど、うるさい音があります。新幹線は、今、時速270キロで走っていますが、音速に近いためすごい騒音が生じます。どんなに速くても440キロが限界だそうですが、日本の技術では現在よりもっと速く走らせることができます。しかし、騒音を伴うために周辺の住民から反対運動が起きるといふことで、今ぐらいになっています。周囲に何も無い大平原を走るのであれば、440キロでも可能でしょう。

最近、話題になっているものに、プリウスというトヨタ(自動車)のハイブリッド車があります。これは、「音が小さくて近づいて来たことがわからないので、非常に危険だ」と言われています。この前、私も実際に運転を試みました。低速では電気自動車なので、電機のモーターは本来音が小さいのです。しかし、少しスピードを速くするとエンジンに変わりますから、普通の自動車と同じぐらいうるさくなってきました。モーターのときだけ確かに音が低いので、音が静かになれば、周りの人は車が来たことがわからなくて危ないということになります。

次に、目に障害がある人たちはほかの感覚が鋭いかについて、「盲目の演奏家と聴覚」というテーマで述べます。

第13回ヴァン・クライバーン国際ピアノコンクールで辻井伸行というピアニストが優勝したニュースは、多くの皆さんが知っていると思います。日本にはほかに、バイオリニストの川島成道、和波た