

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

「OPA1遺伝子変異による視覚・聴覚二重障害症例への人工内耳埋込術と聴覚の再獲得」

研究分担者 加我君孝

独立行政法人国立病院機構東京医療センター・臨床研究センター・名誉臨床研究センター長

研究要旨

OPA1難聴遺伝子変異による視覚・聴覚二重障害の成人の1例に対して人工内耳埋込術を行った。

聴覚障害はAuditory Neuropathyであった。術前の聴力は左右とも63.8dBであったが、語音明瞭度は0%であった。左人工内耳埋込術を施行し、術後4か月の聴力は40dBと改善していることがわかった。術前は日常会話が全くできなかったが、術後はある程度可能となり、人工内耳埋込術はOPA1ではQOLを改善させることが可能であることがわかった。

研究協力者

松田信作・独立行政法人国立病院機構東京医療センター・研究員

A．研究目的

視覚・聴覚二重障害者に対して、人工内耳埋込術は聴覚をどの程度回復させ、QOLを向上させるか研究する。

B．研究方法

対象は36歳男性。視覚・聴覚二重障害の原因はOPA1遺伝子変異による。聴覚障害はDPOAE正常、ABR無反応を特徴とすることからAuditory Neuropathyと診断された（図1）。

人工内耳埋込術により、術後の聴覚が術前に比しどの程度再獲得されたか、聴力、聴覚認知（単音節・単語・文章）について比較検討し、人工内耳埋込術の有効性を検討する。

（倫理面への配慮）

発表は匿名化し、東京医療センターの倫理規定に沿って本研究をすすめた。

C．研究結果

左人工内耳埋込術は2018年11月に実施した。術前の聴力は低音障害型で平均聴力は左右とも63.8dBであった（図2）。人工内耳装用下は約40dBと改善した（図3）。術後現在のところ約4か月のため、術後6か月で行う聴覚認知の厳密な評価はまだされていないが、外来でのインタビューでは、術前は音声によるコミュニケ

ーションは全く不可能であったが改善していることがわかった。

D．考察

われわれは本研究開始以前に2例の成人のOPA1遺伝子変異による視覚・聴覚二重障害症例に人工内耳埋込術を実施した経験を持つ。いずれも聴覚障害のタイプではAuditory Neuropathyで、語音の聴き取りは本症例と同様0%であったが、術後聴覚を再獲得し社会復帰をし、会社員として活躍している。本症例も十分に期待できる。

E．結論

OPA1遺伝子変異による視覚・聴覚二重障害症例で、聴覚障害のタイプはAuditory Neuropathyの成人において人工内耳埋込術は聴覚を再獲得させ、QOLの改善が可能で社会復帰が可能であることがわかった。

F．研究発表

1. 論文発表

Kitao K, Mutai H, Namba K, Morimoto N, Nakano A, Arimoto Y, Sugiuchi T, Masuda S, Okamoto Y, Morita N, Sakamoto H, Shintani T, Fukuda S, Kaga K, Matsunaga T: Deterioration in distortion produce optoacoustic emissions in auditory

neuropathy patients with distinct clinical and genetic backgrounds. Ear Hear, 2019 Jan/Feb; 40(1):184-191.

2. 学会発表

松田信作、加我君孝：Auditory Neuropathy を呈した Charco-Marie-Tooth 病の 1 例 - 人工内

耳埋込術後の聴覚 . 第 222 回日耳鼻東京都地方部会・学術講演会、2019.3.10、中央区 .

G . 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。) なし

図 1 . 術前の語音明瞭度検査 (a)、DPOAE (b) と ABR (c)

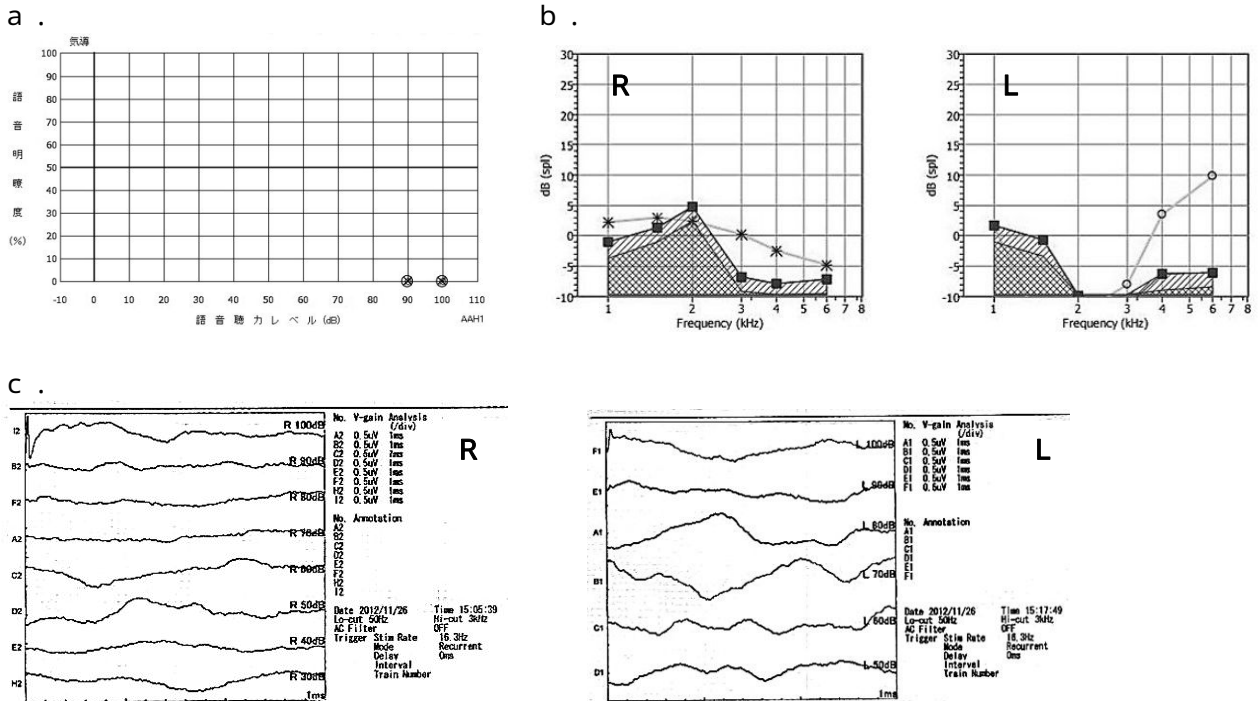


図 2 . 術前の聴力検査

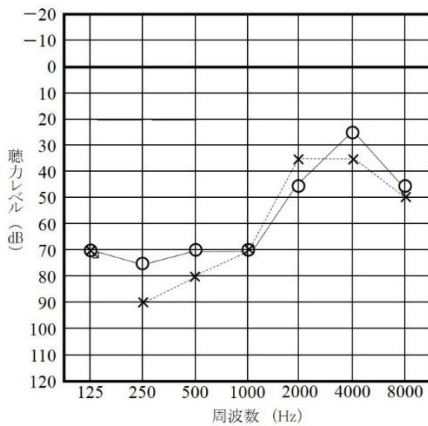


図 3 . 人工内耳装用下の聴力検査

