

令和4年度厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

分担研究報告タイトル：国際医療福祉大学成田病院における若年発症型両側性感音難聴例
の検討

研究分担者 野口 佳裕（国際医療福祉大学医学部耳鼻咽喉科学）

研究要旨

若年発症型両側性感音難聴は、遅発性かつ40歳未満の若年に発症する両感音難聴である。診断基準上、遅発性難聴を引き起こす原因遺伝子が同定され、かつ既知の外的因子による難聴が除外されている必要がある。さらに、新生児～就学時まで難聴がないことを証明できない場合、観察期間中の難聴進行の証明が必要となる。

本研究では、国際医療福祉大学成田病院を受診した若年発症型両側性感音難聴疑い例8例を検討した。初診時年齢は41～60歳であり、難聴発症年齢は12～38歳であった。指定難病の要件を満たす両側70dB以上の難聴例は2例であった。全例が自覚的に難聴の進行を訴えたが、当科経過観察中に難聴の進行を認めた例は2例であった。遺伝学的検査は3例に行われたが明らかな原因遺伝子は同定されず、難病指定に至る症例は認められなかった。

A. 研究目的

若年発症型両側性感音難聴は、(1) 遅発性かつ40歳未満の若年発症、(2) 両側性、(3) 遅発性難聴を引き起こす原因遺伝子が同定され、かつ既知の外的因子によるものが除外されているときに診断される。

遅発性発症に関しては、新生児聴覚スクリーニング、1歳半健診、3歳児健診、就学時健診のいずれかの時点において難聴がないことを証明できる症例は少なく、純音聴力検査にて観察期間中に難聴進行の証明が

できることが重要となる。

国際医療福祉大学成田病院は2020年3月16日にCOVID-19対応のため開院し、耳鼻咽喉科診療は2020年4月より開始となった。そのため、外来患者の経過観察期間は最長で3年と短く、若年発症型両側性感音難聴診断における難聴進行の診断に支障が生じる可能性がある。本研究では、難病指定という観点から、当院における若年発症型両側性感音難聴疑い例について検討した。

B. 研究方法

2020年4月から2022年12月の間に国際医療福祉大学成田病院耳鼻咽喉科・頭頸部外科を受診し、病歴上若年（40歳未満）で難聴を発症し、純音聴力検査にて両感音難聴を示した症例を若年発症型両側性感音難聴疑い例として対象とした。

臨床像として、年齢、性別、難聴の発症年齢、耳鳴、めまい随伴の有無、難聴の程度、経過観察期間中の難聴進行の有無、補聴器/人工内耳装用状況を検討した。難聴の程度は、軽度（25dB以上40dB未満）、中等度（40dB以上70dB未満）、高度（70dB以上90dB未満）、重度（90dB以上）とした。

家族歴から難聴の遺伝形式を推定した。遺伝学的検査施行の有無と結果を検討した。（倫理面への配慮）

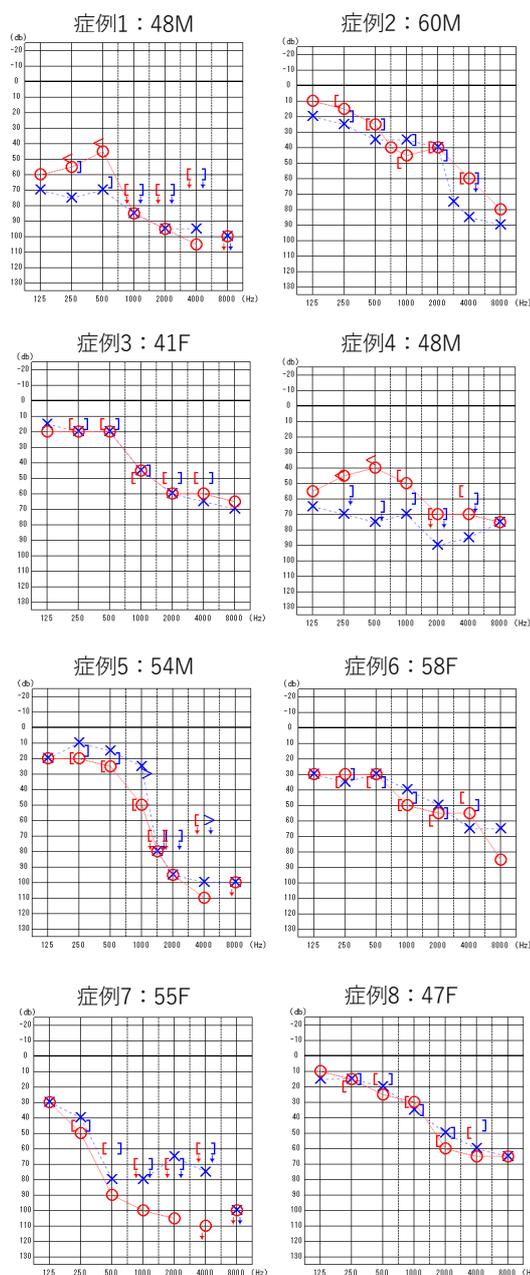
当院での倫理審査委員会の承認のもと本研究は行われた。

C. 研究結果

8例（男性4例、女性4例）が若年発症型両側性感音難聴疑い例と診断された。当科初診時の年齢は41～60歳であり、平均年齢 51.4 ± 6.0 歳であった。

難聴の発症年齢は12～38歳であり、平均発症年齢 26.4 ± 9.0 歳であった。全例で耳鳴を認め、1例（症例3）でめまいを合併していた。症例3では温度刺激検査にて両半規管機能低下を示した。

当科初診時のオーディオグラムを下図に示した。



難聴の程度は、軽度4耳、中等度7耳、高度4耳、重度1耳であった。2例（症例4、7）で明らかな聴力の左右差を認めた。指定難病の要件を満たす、両側70dB以上の難聴例は2例（症例1、7）であった。

当科初診までに全例が自覚的に、あるいは純音聴力検査にて聴力の悪化を認めていた。しかし、当科での経過観察期間は短く、

明らかな難聴の悪化を認めたのは症例 1 の右耳と症例 7 の左耳の 2 耳のみであった。

症例 7 は左人工内耳手術を行った。他の 6 例は両補聴器を適合、あるいは装用していた。

難聴の家族歴は 3 例（症例 3、4、6）に認められ、全例常染色体顕性遺伝形式が疑われた。その他の 4 例は孤発例であった。

遺伝学的検査は 3 例（症例 3、7、8）に行ったが、現在までに明らかな原因遺伝子は認めていない。

D. 考察

若年発症型両側性感音難聴の難病指定にあたり、両側 70dB 以上の難聴を認めること、該当する遺伝子に病的バリエントを認めることが必要である。当科では、指定難病に該当する症例は認められなかった。さらに、遅発性発症を証明するために難聴の進行を認める必要があるが、当院は開院後 3 年しか経過していないこともあり、純音聴力の悪化を認めた例は 2 例であった。

両側 70dB 以上の難聴と病的バリエントを認めても、40 歳未満の発症と難聴の進行を認めなければ難病指定には至らない。患

者は同一機関に継続的に受診するとは限らないため、該当患者が受診した場合にはオーディオグラムの患者への供与と保存の指示を行うことが望ましいと考えられた。

E. 結論

若年発症型両側性感音難聴が疑われる 8 例を検討した。難病指定に至る症例は認められなかった。

F. 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（予定を含む。）

1. 特許取得

なし。

2. 実用新案登録

なし。

3. その他

なし。