

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：CDH23 遺伝子による若年発症型両側性感音難聴の臨床的特徴

研究分担者 佐野 肇（北里大学医療衛生学部）

研究協力者 新田 義洋（北里大学医学部耳鼻咽喉科）、山本 賢吾（北里大学医学部耳鼻咽喉科）

#### 研究要旨

当科で経験した CDH23 遺伝子による若年発症型両側性感音難聴の 1 症例について、その臨床経過から以下の特徴を見出した。可逆性の急性感音難聴を呈していた、初期段階で高音部の dip 型もしくは谷型の感音難聴を呈した、難聴の進行は高音部で緩徐に進行したが比較的急速に進行する時期も存在した。今後の類似した特徴を有する感音難聴の診断に際して有用な情報となり得ると考えられた。

#### A. 研究目的

2021 年度の本研究報告において当科で経験した CDH23 遺伝子による若年発症型両側性感音難聴の 2 症例についてその概略をまとめたが、今回新たに比較的長い経過を観察できた 1 例を経験したので、その臨床的特徴をより詳細に捉えることを目的として研究を実施した。

#### B. 研究方法

診療記録から臨床経過を調査した。  
（倫理面への配慮）  
個人を特定しうる情報は削除し、個人情報の推定につながる情報も可能な限り削除した。

#### C. 研究結果

症例は年齢 45 歳の女性。難聴の家族歴は認めなかった。

臨床経過は以下の通りであった。

23 歳、突発性難聴（左右不明）の診断で入院（施設名不明）して加療を受け聴力は改善した。

33 歳、徐々に進行する難聴を訴えて当科を受診（初診）した。初診時の気導聴力は 125Hz から 8000Hz の順に、右 5, 10, 5, 10, 60, 15, 40 dBHL、左 15, 10, 20, 40, 55, 5, 25 dBHL であり、2000Hz の dip 型（右）、谷型（左）の感音難聴を認めた。補充現象を認め両側内耳性難聴の診断で経過を観察する

方針としたが、その後当院には受診せず他院で経過観察を受けていた。難聴は徐々に進行し補聴器装用を開始していた。

43歳、難聴が進行し補聴器の効果が不十分になってきたことより、人工内耳の適応判断を受けることを目的に当科を紹介された。受診時の気導聴力は125Hzから8000Hzの順に、右15, 25, 45, 100, 110↓, 110↓, 100↓、左20, 25, 45, 85, 90, 70, 100↓で両側高音急墜型の感音難聴を認めた。語音弁別能は右35%、左65%であった。

臨床経過より若年発症型両側性感音難聴が考えられ、遺伝学的検査を実施する方針とした。

半年後には左聴力は、10, 25, 35, 100, 110, 110, 100↓と1k, 2k, 4kHzとなり明らかな悪化を認めた。

44歳、右に人工内耳(EAS)埋め込み術を実施した。現在も調整を継続しているが、装用閾値は250~4000Hzのいずれも40dBHL程度で会話の聞き取りは概ね良好である。今後、左への手術も予定している。遺伝学的検査で*CDH23*のp.R1588W、homozygousの病的多型が認められた。

#### D. 考察

本症例ではいくつかの特徴的な臨床所見が確認された。一つは比較的若い年齢の時に急性感音難聴を呈して改善している病歴を有していることで、本疾患が可逆性の急性感音難聴を呈する可能性を示唆していると考えられる。もう一つは比較的早期に2000Hzのdipまたは谷型の感音難聴を呈

していたことであり、本疾患の病態を考える上で注目すべき特徴であると思われる。難聴は約10年の間に高音部が軽~中等度から高度~重度難聴にまで進行していた。病歴上徐々に進行したものと推測されたが、左側は半年程度の期間で明らかな進行が認められたことより、比較的速やかに難聴が進行する時期が存在する可能性も示唆された。

#### E. 結論

本症例の検討より*CDH23*遺伝子による難聴のいくつかの重要な臨床的特徴が示された。可逆性の急性感音難聴を呈する可能性があること、高音部のdip型感音難聴から難聴が進行していくこと、難聴の進行が急速に進む時期があることに注意する必要がある。

#### 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