

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：当科における若年発症型両側性感音難聴16例の臨床所見

研究分担者 大石 直樹（慶應義塾大学医学部耳鼻咽喉科）  
研究協力者 細谷 誠（慶應義塾大学医学部耳鼻咽喉科）  
西山 崇経（慶應義塾大学医学部耳鼻咽喉科）

#### 研究要旨

令和4年度における当科外来受診症例において、診断病名と経過、および聴力検査所見から若年発症型両側性感音難聴の診断に至り、臨床情報調査表に登録し得た症例は16症例であった。それら16症例の臨床所見についてまとめた。

対象 令和4年度の当科外来を受診した患者の中で、若年発症型両側性感音難聴の診断基準を満たし、かつ本研究事業への参加の同意が得られた症例16症例。

性別：男性 5名、女性 11名  
年齢：平均41.5歳（19-63歳）  
発症推定年齢：平均27.2歳（10-39歳）

初診時検査所見：

純音聴力検査（4分法）

右 平均41.4 dBHL（15-76.3 dBHL）  
左 平均40.5 dBHL（17.5-72.5 dBHL）

当科最終受診時検査所見（7症例）：  
純音聴力検査（4分法）

右 平均79.3 dBHL（45-112.5 dBHL）  
左 平均77.6 dBHL（38.5-107.5 dBHL）

純音聴力閾値の悪化率：

平均経過観察期間 9.1年（1-17年）

右 7.1 dB/年  
左 6.4 dB/年

遺伝形式：

優性4例、孤発9例、不明3例

遺伝子検査：

5例実施（4例陰性、1例解析中）

考察

当科を受診した症例を対象とした解析であ

り、難聴進行例が受診する傾向にあるというバイアスは当然存在するものの、ほとんどの症例で進行性であり、かつ年平均でも 5 dB を超える速度で進行している結果であった。発症が 10–40 歳までと若く、中高年に至ると多くの症例で中等度から高度、重度難聴に至ることが推測される。補聴器や人工内耳による補聴体制を整えることは、生活の QOL を維持するために極めて重要である。

また、遺伝子検査の施行例が少ないが、新たに検査が保険収載されたのに伴い、当院での検査体制を整える必要があり、年度末に体制がようやく整った。次年度以降に順次検査を実施予定である。遺伝子検査の結果に基づき、将来的な遺伝子治療の可能性も踏まえた適切な情報提供が重要と考えられる。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

本研究に関連する論文発表なし。

### 2. 学会発表

本研究に関連する学会発表なし。

## H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

### 1. 特許取得

本研究に関連するものなし。

### 2. 実用新案登録

本研究に関連するものなし。