

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

先天性および若年性の視覚聴覚二重障害の難病に対する
医療および移行期医療支援に関する研究

研究分担者 南修司郎 独立行政法人国立病院機構東京医療センター
耳鼻咽喉科 科長

研究要旨

人工内耳手術を行なった Usher 症候群 Type 1 の 4 例の医療および移行期医療支援に関する報告を行う。4 症例中 3 症例で、視覚症状出現前に遺伝子検査にて Usher 症候群 Type 1 と診断された。診断により、両側人工内耳手術の選択や、眼科受診のきっかけとなり、将来を見据えた医療教育体制を構築することができた。

A. 研究目的

人工内耳手術を行なった Usher 症候群 5 例の医療および移行期医療支援に関する報告を行う。

B. 研究方法

症例報告研究。

C. 研究結果

症例 1：両側先天性重度難聴にて、2歳7ヶ月時に右人工内耳手術を実施された。2歳11ヶ月時に遺伝子検査にて、PCDH15 複合ヘテロ接合変異を認め、Usher 症候群 Type 1 と診断された。3歳半で眼科精査を受けた。より音声言語を活用する療育施設に転療し、4歳時に左人工内耳手術も受けた。現在公立聾学校小学部2年になるが、羞明の症状が少しある程度で、夜盲症状は認めていない。

症例 2：両側先天性重度難聴にて、2歳1ヶ月時に右人工内耳手術を実施された。3歳9ヶ月時に MYO7A 複合ヘテロ変異を認め、Usher 症候群 Type 1 と診断された。眼科精査で、軽い網膜色素変性症の所見が認められた。4歳5ヶ月時に左人工内耳手術を実施された。夜盲、羞明症状の進行を認めるが、良好な音声言語を獲得し現在通常小学校に通っている。

症例 3：両側先天性高度難聴にて補聴器装着していたが、難聴が進行したため、3歳8ヶ月右人工内耳手術を実施された。4歳5ヶ月時に弱視と視野欠損を指摘され、眼科精査で Usher 症候群と診断された。遺伝子検査にて PCDH15 遺伝子変異を認めた。5歳1ヶ月時に左人工内耳手術を実施した。良好な音声言語を獲得し、通常小学校に通っている。

症例 4：両側先天性重度難聴にて1歳3ヶ月時に両側人工内耳手術を実施された。2歳2ヶ月時に MYO7A 遺伝子複合ヘテロ接合変異を認め、Usher 症候群 Type 1 と診断された。運動面の発達はゆっくりである。公立聾学校幼稚部に通っている。夜盲症状は明らかでないが、遠視乱視の矯正眼鏡を装着している。

D. 考察

4 症例中 3 症例で、視覚症状出現前に遺伝子検査にて Usher 症候群 Type 1 と診断された。診断により、両側人工内耳手術の選択や、眼科受診のきっかけとなり、将来を見据えた医療教育体制を構築することができた。

E. 結論

遺伝子検査は、Usher 症候群の早期診断に有用であり、早期診断により適切な医療教育体制を構築できる。

F. 研究発表

1. 論文発表

南修司郎 【CT 典型所見アトラス-まずはここを診る!】耳領域 外耳・中耳・内耳奇形 先天性外耳道閉鎖症/耳小骨奇形/内耳奇形/前庭水管拡大症 耳鼻咽喉科・頭頸部外科 94 巻 4 号 Page315-319 2022.

南修司郎 【子どもの難聴を見逃さない!】人工内耳の適応と療育 ENTONI271 号 Page21-25 2022

加藤 秀敏, 南 修司郎, 加我 君孝 【先天性難聴への対応】両側小耳症と骨伝導補聴器・軟骨伝導補聴器 JOHNS38 巻 7 号 Page757-760 2022.

榎本 千江子, 南 修司郎, 竹腰 英樹, 加我 君孝 【先天性難聴への対応】人工内耳埋め込み術を10代で施行した先天性および進行性難聴 術前発話明瞭度と術後日常会話文聴取の比較 JOHNS38 巻7号 Page771-774 2022

南修司郎 【人工感覚器の最新情報】最新の人工内耳 耳鼻咽喉科 2巻2号 Page169-173 2022.

2. 学会発表

Shujiro Minami, Yuri Nishiyama, Ryoko Ijuin, Tomoko Kuroki, Satoko Wakabayashi, Kimitaka Kaga Japanese Monosyllabic Errors with HA and CI AG Bell Listening and Spoken Language Symposium 29th June 2022 On-line

南修司郎, 榎本千江子, 加藤秀敏, 橘奈津美, 伊原素子, 加我君孝 重複障害児に対する人工内耳の術後成績 第67回音声言語医学会総会・学術講演会 2022年11月25日 京都

Shujiro Minami, Amina Kida, Satomi Inoue, Kiyomitsu Nara, Hideki Mutai, Kazuki Yamazawa, Tatsuo Matsunaga *MTTS1* gene variant in 7 families with syndromic

and non-syndromic hearing loss. 日本人類遺伝学会第67回大会 2022年12月16日 横浜

Shujiro Minami, Kanako Imamura, Masahiro Takahashi, Naoki Oishi, Takanori Nishiyama, Makoto Hosoya, Akinori Kashio, Kyoko Shirai, Haruo Yoshida, Sawako Masuda, Ken Kato, Masaru Tateda, Tomoko Yamaguchi, Akiko Shigehara, Yusuke Akagi, Hiroshi Nishimura, Takashi Kojima, Hiroyuki Yamada, Masafumi Ueno, Seiichi Shinden, Masatsugu Masuda, Tatsuo Matsunaga, Kimitaka Kaga Differences in cortical thickness between individuals with severe-to-profound hearing loss and normal hearing: a surface-based morphometry study IFOS DUBAI ENT WORLD CONGRESS 17-21 January 2023 Dubai, United Arab Emirates

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
3. その他