

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と支援に関する研究

研究分担者 大石直樹 慶應義塾大学 医学部 准教授

**研究要旨**

本研究の対象は先天性および若年性（40歳未満で発症）の視覚聴覚二重障害（盲ろう）を呈する難病であり、小児慢性特定疾病や指定難病を含む35以上の疾病が該当する。全国の患者数は約2600人と希少である。視覚聴覚二重障害の臨床像は、単独の視覚障害あるいは聴覚障害の臨床像とは異なる特徴が多く、単独の視覚障害あるいは聴覚障害に対する診療方法が活用できない場合が多い。しかし、本疾病群は診療領域の狭間に位置するために、これまで研究への組織的な取り組みがなく、横断的研究体制が必要とされていた。本研究では、聴覚障害の面から耳鼻咽喉科が積極的に関わることが多い神経線維腫症Ⅱ型の重度聴覚障害への対応として可能な選択肢につき検討し、考察した。

**A. 研究目的**

視覚聴覚二重障害の難病では個別に専門性の高い医療が必要であり、小児から成人への移行期においては、適切な医療の継続と自然歴・治療・加齢による変化への対応が必要である。しかしながら、現在、本疾病群に対してそのような体制とプログラムがない。

本研究では、視覚聴覚二重障害を来し得る難病である神経線維腫症Ⅱ型の聴覚障害の経過につき、考察する。特に、同疾患の中で10歳代に発症する若年型は病気の進行が速いことが知られている。両側性に聴神経腫瘍を発症することが同疾患の特徴であり、若年発症型は腫瘍の増大が早く、10歳代後半まで両側とも健聴であったにも関わらず20歳代前半には両側重度難聴に至る例も少なからず存在する。そのような症例に対する聴覚補償の可能な選択肢を例示し、考察する

**B. 研究方法**

慶應義塾大学病院耳鼻咽喉科・頭頸部外科外来に通院中の神経線維腫症Ⅱ型症例の中で、特に若年発症型の一症例の経過について、診療録を振り返ることで、その聴覚経過の特徴、可能な治療の選択肢について考察する。

**(倫理面への配慮)**

本研究は「ヘルシンキ宣言」の倫理的精神に基づき、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する

倫理指針」、「個人情報保護に関する法律」、「独立行政法人等の保有する個人情報の保護に関する法律」、「医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律」及び関連する法令、改正法令、研究実施計画書を遵守して実施した。本研究は、中央倫理審査として、「京都大学大学院研究科・医学部および医学部附属病院医の倫理委員会」にて審議され、倫理委員会の承認を得た。本倫理審査をもって、慶應義塾大学にも同様に申請を行い、承認を得て研究を進めている。

**C. 研究結果**

症例 19歳女性

数年前に両側軽度感音難聴を呈するようになり、難聴精査のための頭部MRIにて両側小脳橋角部に腫瘍性病変が見られ、神経線維腫症Ⅱ型との診断に至った。徐々に腫瘍の増大とともに、両側ともに聴力の進行を認め、高校での授業理解にも支障をきたすようになった。一側は語音弁別能も80%程度が保たれた中等度感音難聴である一方、対側は純音閾値、語音閾値ともに悪化傾向がつづき、特に語音弁別能が10%程度の高度感音難聴に至った。そこで、良聴耳側に補聴器を導入し、3か月かけて宇都宮方式聴覚リハビリテーションを行った結果、補聴器の適合が得られ、日常的には補聴器装着下の聞こえのハンディキャップが大いに軽減した。

一方、高度難聴側の聴神経腫瘍は増大傾向が明らかで、脳幹を圧排する所見となり、脳神経外科により後頭下開頭法による腫瘍摘出術が施行された。術後、純音聴力は低中音域を中心に保たれたが、語音弁別能は0%であり、補聴器を用いたとしても同側の聴力活用は困難な状況である。

非手術側は腫瘍の増大が緩徐であり、補聴器の装用効果は良好で純音聴力閾値も安定しており、しばらく経過観察を継続していく予定である。

#### D. 考察

神経線維腫症Ⅱ型は、両側聴神経腫瘍により両側重度難聴まで進行する可能性がある疾患で、聴覚障害は患者のQOLを大きく左右する。本疾患は常染色体顕性遺伝を呈し、以前我々はその遺伝子変異と臨床症状の相関を見出した

(Oishi N, Matsunaga T, et al. Scientific Report 2022)。

若年発症型は遺伝子変異との関連があり、重症化しやすく、腫瘍の増大に伴う両側重度難聴を来しやすい。提示した症例は、典型的な若年発症型の経過であり、聴覚補償の観点からは補聴器の装用効果が得られている間は極力補聴器装用を継続することが妥当である。

補聴器装用も有効でなくなった場合、次の選択肢は人工内耳埋め込みであるが、通常の内耳性難聴に対する人工内耳の効果に比べて、現状では必ずしも高い装用効果が得られるわけではない。さらに、術後などで蝸牛神経が温存されていない症例では、本邦では未承認ながらも聴性脳幹インプラントの適応ともなり得るが、聴性脳幹インプラントは人工内耳よりもさらに効果が劣ることが知られている、という限界がある。

現実的には、両側聾に至った同疾患患者の中では、スマートホンアプリの文字変換を活用している例も多いが、さらに視力障害を呈する例では、アプリの文字変換を用いるにも支障がでる可能性がある。

以上のように現行さまざまな問題が存在しているが、適切な聴覚補償の選択肢は症例により異なる。症例ごとに個別の対応が必要であり、補聴器、人工内耳、聴性脳幹インプラントそれぞれの特徴や限界につき十分に理解し、対応していくことが重要である。

#### E. 結論

神経線維腫症Ⅱ型は若年期に両側重度難聴に至る可能性のある疾患であり、QOLを大きく左右する因子である。症例ごとに適切な聴覚補償の手段を講じることが重要である。

#### F. 研究発表

##### 1. 論文発表

該当なし

##### 2. 学会発表

該当なし

#### 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

該当なし