耳の日に寄せて
先天性難聴

琉球大学病院　耳鼻咽喉科　近藤　俊輔

【はじめに】

先天性難聴は統計調査で 1,000 人に 1 人の割合で発症すると報告されている。言語の獲得には臨界期があり、遅くとも 4 ～ 5 歳までに聴覚を補償することが必要とされている。また言語の獲得には聴覚補償が早期であればあるほどよいとされる。本稿では耳鼻咽喉科を専門としない医師への一助となるよう、先天性難聴の原因、検査、聴覚補償および沖縄県での難聴児に対する医療の現状に関して述べる。

【先天性難聴の原因、検査、聴覚補償】

原因：先天性難聴の原因の約半数は遺伝性難聴であり、遺伝性難聴以外で最多な原因が先天性サイトメガロウィルス（CMV）感染による難聴である（図 1）。遺伝性難聴の疫学的な特徴としては 70% が難聴以外を伴わない非症候群性難聴であり、70% が常染色体劣性遺伝である。本邦では 2008 年より先進医療での難聴遺伝子検査が開始となり、2012 年に先天性難聴に対する遺伝子検査が保険収載され、現在 50 遺伝子 1,135 変異が保険の適応内で検査可能となっている。難聴の原因となる変異遺伝子は無数に報告されており本稿で詳細に述べることは困難であるが、遺伝性難聴の特徴は変異遺伝子により難聴の程度、進行性の有無、聴覚補償効果、合併症が異なる。そのため、変異遺伝子を特定することにより多岐にわたる情報が得られる。[1] 小児では正確な聴力評価が困難である為、遺伝子検査は聴力評価の補助として有用であり、また難聴に関する長期的な個別化治療の補助として有用となってきている。先天性 CMV 感染症による難聴は CMV 感染患児のうち約 20% で併発するとされ、さらに難聴を併発する患児の 10% で聴力が進行性に悪化すると報告されている [2]。また抗ウィルス薬の早期投与により難聴進行予防に効果があることが報告されており、早期診断が重要となっている [3]。

検査：難聴の早期診断の為に聴性脳幹反応検査（ABR）もしくは耳音響反射検査（OAE）を用いて新生児聴覚スクリーニング（NHS）が行われている。県内の 2023 年度実施率は 93.6%

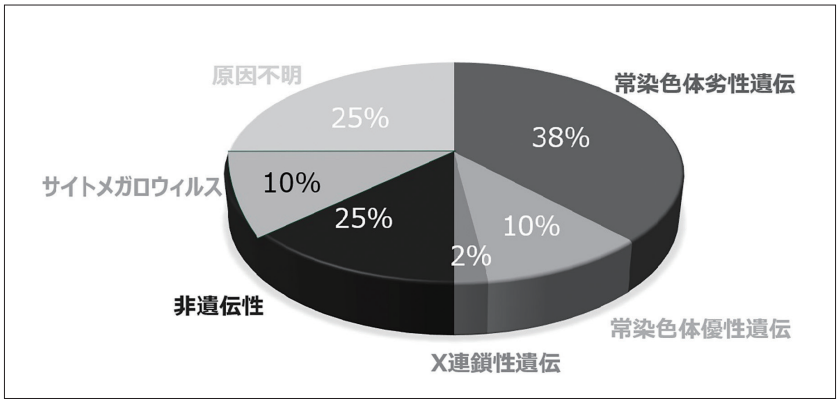

図 1：先天性難聴の原因の約半数は遺伝性難聴であり、1/4 は原因不明である。遺伝性難聴を除いた最大の原因は先天性サイトメガロウィルス感染による難聴である。

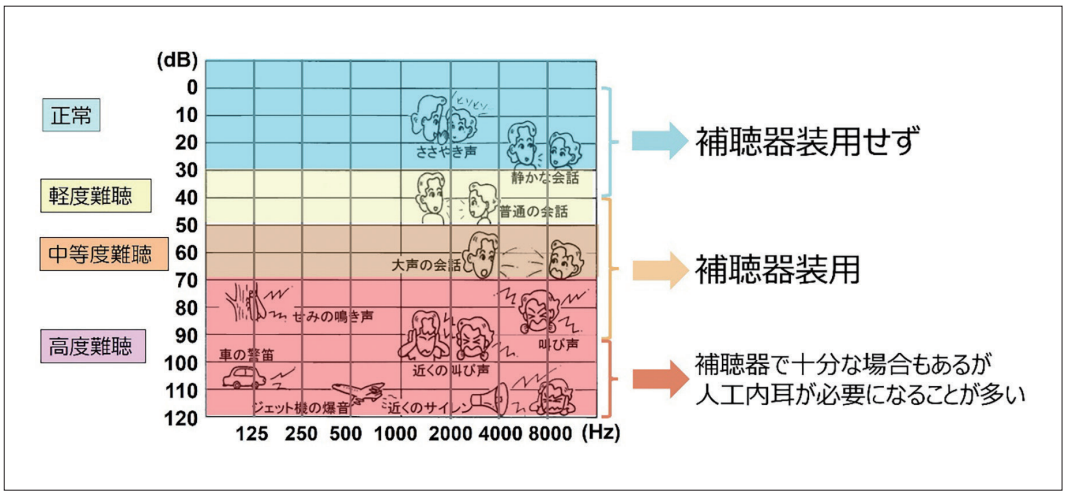

図２：難聴の程度により聴覚補償の方法が異なる。90dB を超える高度難聴の際に人工内耳の適応となることが多い。

であり、全国的（全国平均 95.2%）にみるとやや低い傾向にある。NHS で難聴疑いとなった場合に、まず行う検査がサイトメガロウィルスの確認であり尿 PCR 検査で判定している。通常出生から 3 週間以内に行わないと有意な結果は得られないとされているため早期に行う必要がある。難聴疑いの児はその後、耳鼻咽喉科で 1 ～ 3 ヵ月以内に ABR や聴性定常反応検査（ASSR）を追加し難聴の診断、難聴の程度の評価を行う。また両側性難聴や難聴の家族歴がある場合は遺伝子検査も追加している。琉球大学病院耳鼻咽喉科での遺伝子検査の数は増加傾向であるが、変異遺伝子が判定されるのは全検査の 35%（12 例 /34 例）であり、検査で変異遺伝子が検出されるのはまだ少ないのが現状である。保険収載されている変異遺伝子数は年々増加しており、今後診断率の向上が見込まれる。

聴覚補償：はじめに述べたように言語の臨界期があり、聴覚補償が早期であればあるほど言語獲得が良好であるのは明らかとされている。その為、両側難聴がある児では聴覚補償をより早期に行う必要があり、診断がついた時点で補聴器装用を開始する。また補聴器の効果が不十分な際は人工内耳を検討する。人工内耳の適応に関する大まかな目安は図 2 に示す通りであるが、小児では正確な聴力の評価が困難であり、先ほど述べた遺伝子検査が判断の補助となる。現在人工内耳手術は 1 歳前後で体重が 8 kgを超えた段階で行っている。また両側とも高度な難聴であれば両側人工内耳使用が推奨されている。以前までは 1 歳時に片方の人工内耳挿入後に半年から 1 年後に対側を行うのが主流であったが、現在は両側同時に手術を行うようになってきている。また補聴器、人工内耳いずれの場合でも長期的に経過を見ながら適した補償を継続していくのが重要である。補聴器に関する補助には、高度難聴であれば身体障害者福祉法で補装具支給が受けられる。一方軽度から中等度難聴の場合、18 歳未満であれば軽度中等度難聴助成制度を用い申請し、補聴器購入助成が受けられるようになっている。

【沖縄県での難聴児に対する医療の現状】

沖縄県は離島が数多くあり、NHS の結果把握、継続的な支援、聴覚補償の状況把握が困難であった。その為、2020 年に産婦人科小児科耳鼻咽喉科の医師および各市町村、聾学校と協力し難聴児を見逃さず継続的な支援が可能となるよう、琉球大学耳鼻咽喉科を中心に「聞こえの支援センター」を立ち上げた。NHS から琉球大学耳鼻咽喉科での聴覚補償までをセンターで管理することにより、効率的な難聴児支援が可能となってきている（図 3）。

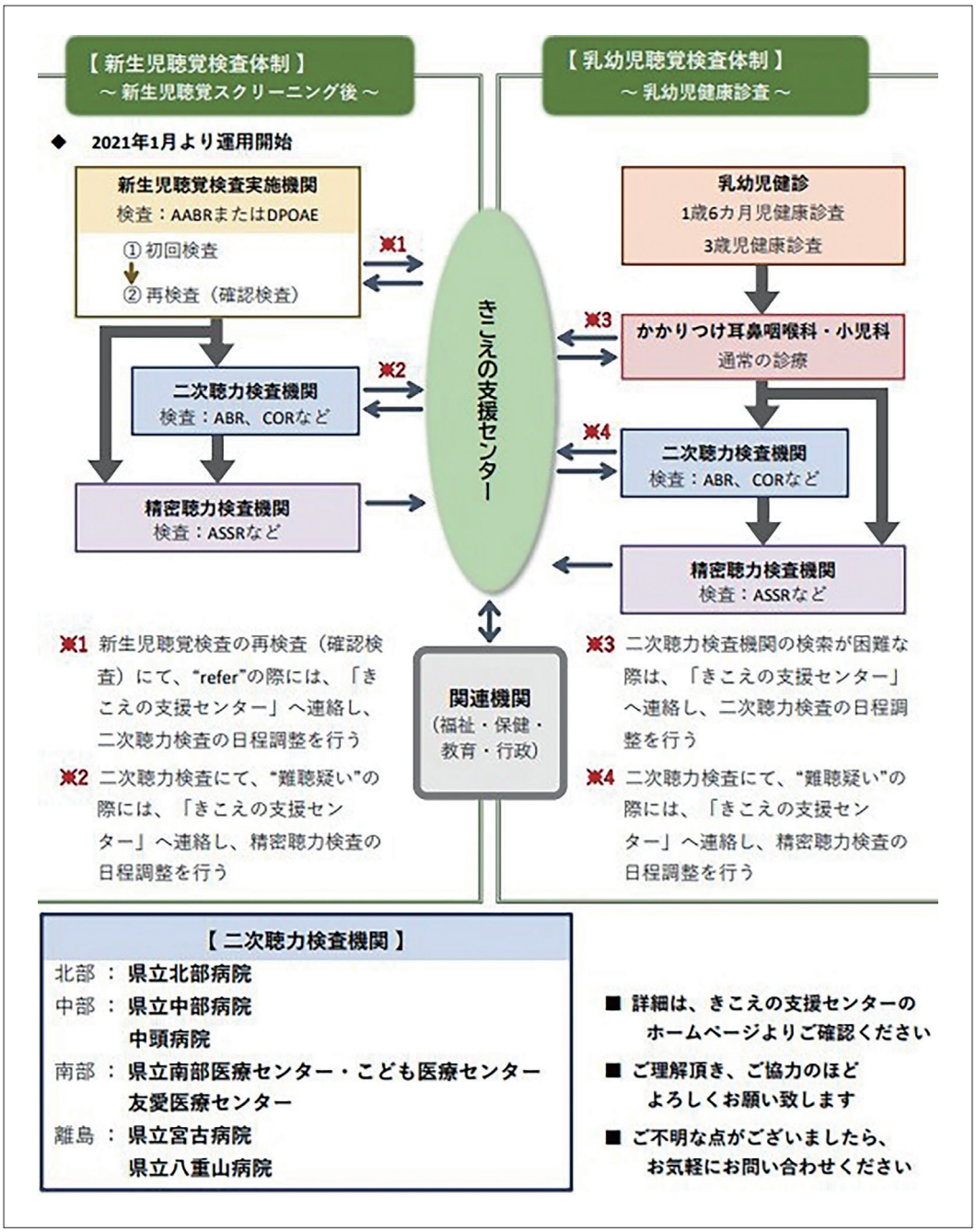

図３：聞こえの支援センターを中心に多職種と連携し沖縄の難聴児に対するケアを行っている。

【まとめ】

言語獲得には臨界期があり、先天性の高度難聴を見逃すと言語獲得のタイミングを逸することになる。適切な聴覚補償を行うことで高度難聴児でも言語獲得が得られる。その為、早期介入の重要性を引き続き耳鼻咽喉科以外の医師・医療関係者および一般の方にも周知することが重要である。

【参考文献】

1) 宇佐美真一：遺伝性難聴　解析技術の進歩と臨床応用。耳鼻咽喉・頭頸部外科 94 巻 4 号：370 － 382、2022.
2) M. Ald`e et al. Hearing outcomes in children with congenital cytomegalovirus infection: From management controversies to lack of parents' knowledge. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology 164, 2023.
3) Rohren et al. Congenital Cytomegalovirus-Associated Sensorineural Hearing Loss in Children: Identification Following Universal Newborn Hearing Screening, Effect of Antiviral Treatment, and Long-Term Hearing Outcomes. EAR & HEARING, VOL. 45, NO. 1, 198–206, 2023.