

当科で難聴の遺伝学的検査を施行した症例の検討

○石谷えみ¹⁾, 近藤英司¹⁾, 東 貴弘¹⁾, 坂本 幸¹⁾,
島田亜紀¹⁾²⁾, 西尾信哉³⁾, 宇佐美真一³⁾, 北村嘉章¹⁾

1) 徳島大学医学部耳鼻咽喉科,

2) せきね耳鼻咽喉科医院,

3) 信州大学医学部人工聴覚器講座

【はじめに】

先天性または遅発性感音難聴の原因の約 60% 程度が遺伝性難聴と報告されている。当院では 2012 年より難聴の遺伝学的検査を行っており、現在保険収載されている先天性難聴や若年発症型両側性感音難聴の遺伝学的検査を一次スクリーニングとして行い、2020 年 9 月より信州大学医学部人工聴覚器学講座との多施設共同研究にて二次スクリーニング以降を実施している。難聴の遺伝学的検査による原因検査は、原因が同定されることにより聴力予後の予測、難聴に対する治療法の適切な選択、随伴症状への早期介入が可能となることなどの利点が挙げられる。また、若年発症型両側性感音難聴は指定難病の一つであり、診断要件に既知の遅発性・進行性難聴を引き起こす原因遺伝子が同定されていることが含まれている。今回遺伝学的検査を施行した当科の難聴症例に対して結果を含めた現況について報告する。

【対象と方法】

2016 年から 2022 年の 6 年間に当科にて遺伝学的検査を施行した両側難聴症例 32 例を対象として遺伝学的検査の結果について検討した。

【結果】

症例は先天性難聴が 29 例で、性別は男性 15 例、女性 14 例、検査時年齢は 0 歳から 58 歳（中央値 6.5 歳）であった。若年発症型両側性感音難聴は 3 例で、性別は 3 例とも女性、検査時年齢は 29 歳から 53 歳（中央値 38 歳）であった。32 例中 15 例（46.9%）で遺伝子変異が同定され、原因遺伝子は GJB2 が 7 例、SLC26A4 が 2 例、TECTA が 2 例、WFS1 が 2 例、OTOF、ミトコンドリア遺伝子変異がそれぞれ 1 例であった。二次スクリーニングは 5 例中 2 例で遺伝子変異が同定された。SLC26A4 の症例では両側前庭水管拡大を認めたが、その他の症例では中耳・内耳奇形は明らかではなかった。

【結論】

今回の報告では、同定された難聴の遺伝子変異のうち GJB2 が最多で難聴の遺伝学的検査の診断率は 46.9% であり、宇佐美らの報告と同等であった。遺伝学的検査により難聴の原因遺伝子を同定できた症例は、人工内耳の適応判断や病態理解に有効であった。

【文献】

The genetic etiology of hearing loss in Japan revealed by the social health insurance-based genetic testing of 10K patients. Shin-ichi Usami. Shin-ya Nishio. 16 June 2021