

33 先天性難聴の原因検索～遺伝子検査とサイトメガロウイルス検査～

病院第二診療部 第二耳鼻咽喉科医長 石川 浩太郎

【はじめに】

先天性難聴は 1000 人に 1 人と頻度の高い先天性障害の一つである。産科医において新生児聴覚スクリーニングが広く行われ先天性難聴が早期発見されるケースが増加し、日本耳鼻咽喉科学会によって二次精密聴力検査機関に指定されている当センターにも多くの患者が受診している。これまでの研究で先天性難聴のうち、50-60%は難聴遺伝子が、10%は先天性サイトメガロウイルス感染が関与していることが判明した。先天性難聴に対しては補聴器や人工内耳などで早期に介入し言語聴覚療法が施行しているが、原因を知ることによって個々の患者に対して、より有効な手法を選択することが可能となる。

【日本における難聴遺伝子検査・サイトメガロウイルス検査の現状】

難聴遺伝子検査は現在、健康保険が適用される検査と共同研究による追加検査の 2 階立ての構造になっている。昨年「先天性難聴の遺伝子診断」が保険収載され、日本人に頻度の高い 13 遺伝子 46 変異の有無を検索することができる。これまでの研究で *GJB2* 遺伝子変異と *SLC26A4* 遺伝子変異の頻度が高いことが分かった。しかし難聴に関与する遺伝子は 100 以上あると言われており、保険適応検査のみでは不十分なため、信州大学を中心とした共同研究での追加検査が行われている。

一方、先天性サイトメガロウイルス感染の検査は、出生直後に罹患が疑われた場合、患者の尿などから容易に検査が可能であるが、生後 2 週以上が経過して判明した場合はこれまで確定診断が難しかった。近年、日本人が記念として保管していることが多い保存乾燥臍帯（へその緒）からサイトメガロウイルス遺伝子を抽出して診断する方法が行われるようになり、共同研究として当センターからも検査が可能になった。

【当センターでの進捗状況】

昨年 7 月にヒトゲノム・遺伝子倫理審査の承認を受けた後、信州大学および検査会社との共同契約の締結、遺伝カウンセリング算定のための施設認定などを完了させ、難聴遺伝子解析を行う体制が整った。これまで当センターで難聴遺伝子解析を行った家系は 17 家系で、このうち *GJB2* 遺伝子のホモ接合変異が 1 家系、複合ヘテロ接合変異が 3 家系、1 つのヘテロ接合変異のみが 1 家系、それぞれ同定された。また *SLC26A4* 遺伝子変異の複合ヘテロ接合変異が 1 家系で同定された。難聴遺伝子変異が見つかった家系は全体の 29.4%で、この数字は全国平均とほぼ同様の数値である。*GJB2* 遺伝子の複合ヘテロ接合変異が同定された 2 家系では、難聴の原因の説明に加えて、*GJB2* 遺伝子変異による重度難聴では人工内耳の成績が良いことが知られていることを説明したところ手術を希望されたため、人工内耳手術を施行して、現在も言語聴覚療法を継続中である。

一方、先天性サイトメガロウイルス感染検査は本年 2 月に倫理審査の承認を受けた後、信州大学との共同研究の締結を行い検査を開始した。これまで、3 症例に対して検査を行い、1 症例で先天性サイトメガロウイルス感染が同定された。