

# 難聴の遺伝子診断について

難聴の原因を知り今後について考えるために



作成

国立病院機構東京医療センター  
臨床遺伝センター長・感覚器センター聴覚平衡覚研究部長・耳鼻咽喉科医師  
松 永 達 雄（医学博士・臨床遺伝専門医・耳鼻咽喉科専門医）

2025年4月作成

## はじめに

聞こえは子どもから大人まで言語によるコミュニケーションのための大切な感覚です。特にその聞こえに問題があるお子さんのご両親やご家族の心配はとても大きなものであることを私達医療関係者は理解しています。成長したお子さんや大人の難聴についても同様に考えております。

難聴とわかっていてもその原因が不明である方も多くおられるかと思います。実際には、両耳に難聴のある乳幼児の半数以上の原因は遺伝子にあることが最近の研究でわかってきました。大人でも若くから両耳に原因不明の難聴が生じる方の原因の多くは遺伝子にあります。

遺伝子というと親から子に難聴が伝わると思う方が多いと思いますが、難聴の場合はむしろご両親にも親類にも難聴の方がほとんどおられません。これはたまたまご両親の遺伝子の組み合わせでお子さんが難聴となることが多いためです。

最近では、一度少量の採血をすることで、遺伝子を調べて難聴の原因を知ることができるようになってきました。これを難聴の遺伝子診断といいます。原因がわかると難聴にどのような特徴があり、発達とともに今後どうなるのか、そしてどのように治療と療育を進めると良いのかを判断する情報が得られます。

このパンフレットは難聴の遺伝子診断について、難聴の方、ご両親、ご家族に理解していただくためにわかりやすく解説したものです。



# 遺伝子診断でわかること

## ① 耳のどこに問題があるのか

耳は大きく分けると外側から外耳、中耳、内耳、聴神経の4つの部位があります（図1）。音は外耳から中耳を通して内耳に伝わり、さらに聴神経に伝わります。外耳、中耳で生じる難聴を伝音難聴、内耳で生じる難聴を感音難聴、聴神経で生じる難聴を神経性難聴と言います。遺伝子が原因の難聴はほとんどが内耳にある蝸牛の中の様々な細胞の障害でおきる感音難聴です（図2）。

図1 耳の構造

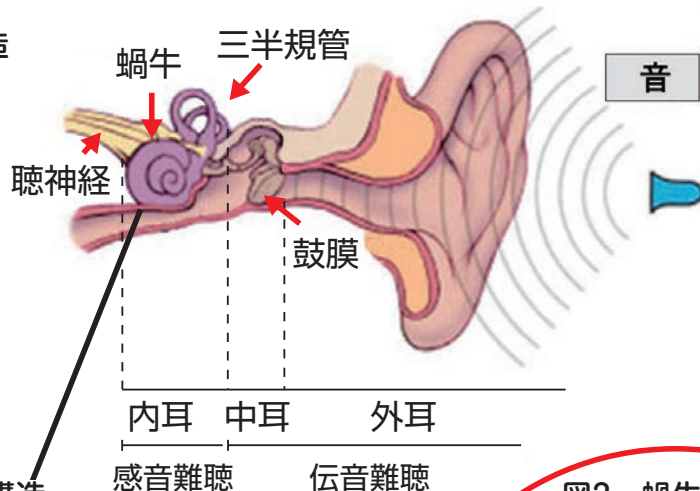
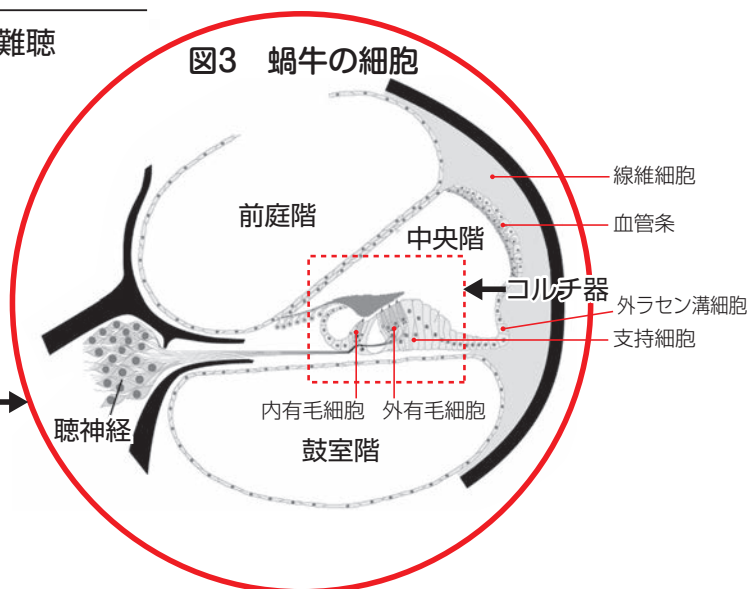


図2 蝸牛の構造



前庭階 鼓室階 中央階

図3 蝸牛の細胞



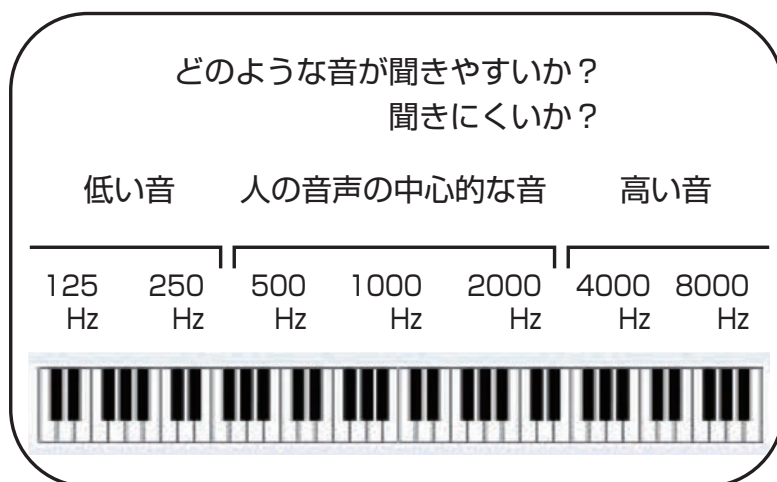
蝸牛は音を感じる有毛細胞とそれ以外の様々な細胞から構成されていて、どの細胞も聞こえに重要です（図3）。有毛細胞は内有毛細胞と外有毛細胞の2種類からなります。この2つが音を感じる感覚細胞です。他に支持細胞と血管条などがあります。

それぞれの細胞では様々な遺伝子が働いています。これらの遺伝子に変化があると、難聴になる場合があります。

このため遺伝子診断でどの遺伝子に変化があるかわかると、どこにどのような問題があるために難聴が生じているかを知ることができ、治療方針の立案につながる場合があります。

## ② 難聴の特徴とこれからの変化

遺伝子診断で原因がわかると、難聴にどのような特徴があるのか、今後成長とともにこの難聴がどうなっていくのかについて予想できる場合があります。また、難聴が生まれつきあったのか、生後少しずつ進行したのかについて推測ができる場合があります。



音の波形



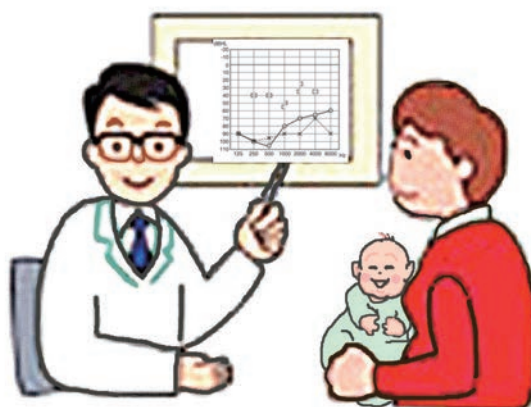
言葉の聞き取りはどうか？  
歪んで聞こえるか、響いて聞こえるかなど

あいうえお

あいうえお

(明瞭な正常な聞き取り)      (不明瞭な感音難聴による聞き取り)

難聴の程度はこのまま変わらないか？  
進行するか？  
変動するか？



### ③ 難聴の悪化の予防と治療

#### ●難聴が悪化しないための予防

遺伝的体質のため特定の薬で難聴が悪化すると判明した方には、薬剤カードをお渡しして難聴の予防に努めます。遺伝的原因によっては日常生活の注意をお伝えできる場合があります。

#### 薬剤カード

氏名 山田 花子 殿 H. 20 生

アミノ配糖体抗生物質により難聴をきたす可能性が高いためご注意ください。

〇〇病院 耳鼻咽喉科

TEL ××× - △△△-□□□

#### ●難聴が悪化した時の治療

もしも難聴が急に悪化した時は、まず耳鼻咽喉科を受診して聴力検査を受け、その結果に応じて改善を目的として薬剤治療を行います。悪化してから日数がたつと治療の効果が低下するので、早く受診することが大切です。遺伝的原因によっては、ある程度回復の見通しをお話しできる場合があります。

### ④ 難聴以外の症状とその対応

遺伝子が原因の難聴の中には、身体に難聴以外の症状も出る場合があります。例として糖尿病、視覚障害、甲状腺腫、腎障害、奇形などがあります。どのような症状かをあらかじめ知り、生活で注意したり定期的にそれぞれ専門の科で診察を受けることで、難聴以外の問題を早期に発見したり、予防したりして健康をより良く保つことができる場合があります。

### ⑤ 難聴の遺伝と遺伝形式について

原因となる遺伝子が判明すると、次の出産を計画する際に、生まれる子の難聴の可能性を知っておきたいというご両親に対して、その可能性や確率についての説明を遺伝学的に致します。聞こえに問題がない大部分の両親には、一人一人の遺伝的な体質が特別でないことをご説明致します。

### ⑥ 治療法と療育

どこに原因があり、どのような特徴の難聴かを知ること、他の検査結果とも合わせて、より効果の高い治療法の選択ができる場合があります。治療には補聴器と人工内耳手術があります。どちらも聴覚のリハビリテーションが必要です。



耳掛型補聴器



人工内耳のインプラント

# 難聴の原因と頻度

図4 幼少児の難聴の原因

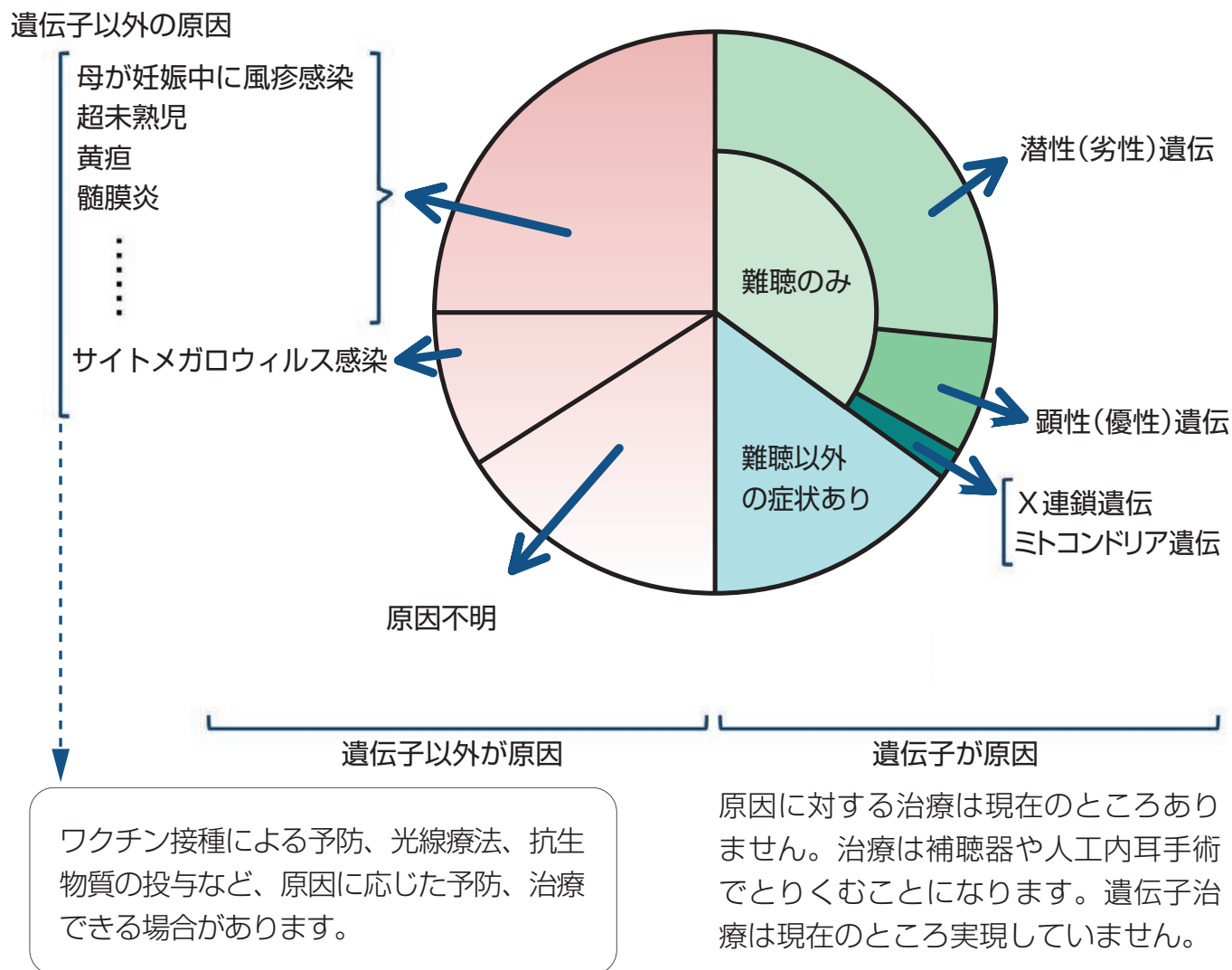
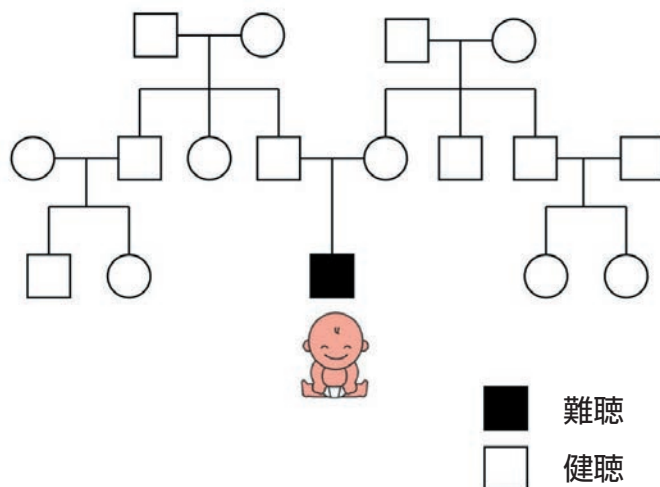


図5 潜在(劣性)遺伝の家系図の1例

4才の幼児では両耳に難聴があるのはおよそ400人に1人と言われおり、その約半数では遺伝子に原因があります(図4)。

遺伝子が原因で症状が難聴だけの場合は、その大部分(約80%)が潜在(劣性)遺伝です。潜在(劣性)遺伝では、家族や親類に難聴の方がいない場合が多いのです(図5)。



# 遺伝子診断の方法

遺伝子診断には少量（こども2cc－大人6cc）の採血を1回だけ行います。その血液で難聴の遺伝子検査を行います。そして遺伝子検査の結果と難聴に関する症状や他の検査の情報と合わせて、原因を判定します。保険検査の判定結果は採血から1ヵ月後に報告、説明できます。より詳細かつ幅広い研究検査の判定結果は採血から3－4ヵ月後に報告、説明できます。稀な遺伝子の変化で判定が難しい場合は、結果の報告までさらに長くなる場合があります。先天性サイトメガロウイルス感染による難聴についても、ご家庭に保存されている臍帯（へその緒）を一部使用させて頂けると調べることができます。

難聴の原因として頻度の高い代表的な遺伝子とその変化が影響を与える内耳の細胞の種類

| 遺伝子の名称  | 内耳の細胞       |
|---------|-------------|
| GJB2    | 支持細胞、線維細胞など |
| SLC26A4 | 外ラセン溝細胞など   |
| STRC    | 外有毛細胞       |
| CDH23   | 有毛細胞        |
| OTOF    | 内有毛細胞       |
| KCNQ4   | 外有毛細胞       |
| MTRNR1  | 血管条辺縁細胞など   |
| MTTL1   | 血管条辺縁細胞など   |

## 遺伝子診断の注意点

[illegible]氏名 ○○○○○○

# 用語の説明

## 顕性(優性)遺伝とは：

人は性染色体以外の染色体は2つあり、1つは父親から1つは母親から受け継いでいます。そして、それぞれの染色体の上に同じ遺伝子があります。顕性(優性)遺伝ではその2つの同じ遺伝子のうちの1つに変化があつて症状(難聴)が生じます。

## 潜性(劣性)遺伝とは：

潜性(劣性)遺伝では、2つの同じ遺伝子の2つともに変化があつて症状(難聴)が生じます。

## X連鎖遺伝とは：

X連鎖遺伝では、性染色体であるX染色体上の遺伝子の変化で症状(難聴)が生じます。

## ミトコンドリア遺伝とは：

ミトコンドリア遺伝では、細胞内のミトコンドリアという小器官の中の遺伝子の変化で症状(難聴)が生じます。

## お問い合わせ先

