

遺伝カウンセリングの最前線

⑤ 耳鼻咽喉科疾患—遺伝性難聴

北大病院臨床遺伝子診療部

森田 真也（耳鼻咽喉科）

先天性難聴の発生頻度の原因による難聴と言わ
は一千人に1人と推定されており、先天性疾患の
中で最も高頻度に認められる疾患の一つです。原
因には様々なものがあることが分かっており、そ
の原因として外耳・中耳・内耳などの部位に障害を
受け、異なる聽力型や経過を経ることが知られ
ています。

近年の調査では、先天性難聴の原因となる
性難聴の原因の少なくとも50～60%は遺伝子が
関与しているものと推測されています。また、約
25%はウイルス感染症や外傷、薬剤など非遺伝性
れています。

現在、難聴に関連して異について血液検査を施
行することで検索可能と

いると推測されている遺伝子は、約100種類あ
ります。遺伝子によって、難聴に関連する遺伝
子がさらに同定される可能性があり、その状況は
染色体劣性遺伝形式を取

ると考えられています。遺伝子によって、難聴に
関連する遺伝子は、約100種類あります。遺伝子
が、難聴のうち約80%が常染色体劣性遺伝形式を取
ることから、19遺伝子154変

行することで検索可能と
なりました。現在までに1遺伝子変異1例、PO
U4F3遺伝子変異1例

トコンドリア1555A>G 1例、TMPRSS3遺伝
子変異（ヘテロ接合体）6例、1例を同定しましたが、
まだ、GJB2遺伝子変異（ヘテロ接合体）6例を同定しましたが、
と評価するのか、それとも保険収載では解析対象

に含まれていなかつた遺
伝子変異が関与している
のか評価する必要があります。

これらは常染色体劣性遺
伝形式をとるため保因者

と評価するのか、それとも保険収載では解析対象

今後医学の発展に伴つて、難聴に関する難聴のうち約80%が常染色体劣性遺伝形式を取
れる場合、両親のほとんどが難聴者ではありません
ので、難聴の原因として特定され

ます（<http://hereditaryhearingloss.org/>）。遺伝子のタイプによっては難聴の程度や進行が推測可能
なうなタイプの難聴などが、将来進行するのか、
予防は可能なのか、補聴器や人工内耳は有効な
か、難聴以外にどのような症状や病気を伴うのか

このように保険収載による遺伝学的検査において「ヘテロ接合体」や「遺傳子変異を認めない」という結果となつた場合、当科では信州大（宇佐美真一教授）との共同研究による追加の遺伝子解析を施行し、他の原因遺伝子変異を検出することによって確実診断率を高め、より有用な遺伝カウンセリングにつなげることができます。

このように保険収載による遺伝学的検査において「ヘテロ接合体」や「遺傳子変異を認めない」という結果となつた場合、当科では信州大（宇佐美真一教授）との共同研究による追加の遺伝子解析を施行し、他の原因遺伝子変異を検出することによって確実診断率を高め、より有用な遺伝カウンセリングにつなげることができます。

このように保険収載による遺伝学的検査において「ヘテロ接合体」や「遺傳子変異を認めない」という結果となつた場合、当科では信州大（宇佐美真一教授）との共同研究による追加の遺伝子解析を施行し、他の原因遺伝子変異を検出することによって確実診断率を高め、より有用な遺伝カウンセリングにつなげることができます。

このように保険収載による遺伝学的検査において「ヘテロ接合体」や「遺傳子変異を認めない」という結果となつた場合、当科では信州大（宇佐美真一教授）との共同研究による追加の遺伝子解析を施行し、他の原因遺伝子変異を検出することによって確実診断率を高め、より有用な遺伝カウンセリングにつなげることができます。

このように保険収載による遺伝学的検査において「ヘテロ接合体」や「遺傳子変異を認めない」という結果となつた場合、当科では信州大（宇佐美真一教授）との共同研究による追加の遺伝子解析を施行し、他の原因遺伝子変異を検出することによって確実診断率を高め、より有用な遺伝カウンセリングにつなげることができます。

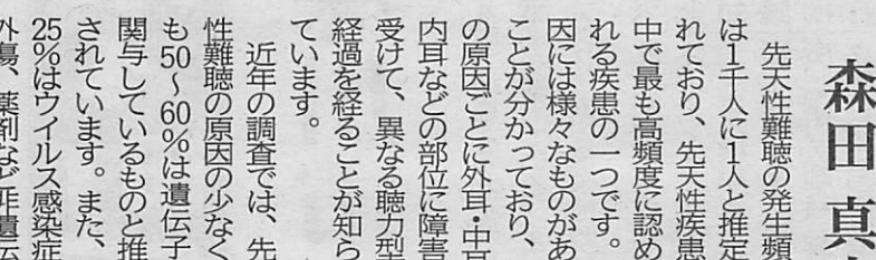


図 当科における遺伝学的検査結果

このように保険収載による遺伝学的検査において「ヘテロ接合体」や「遺傳子変異を認めない」という結果となつた場合、当科では信州大（宇佐美真一教授）との共同研究による追加の遺伝子解析を施行し、他の原因遺伝子変異を検出することによって確実診断率を高め、より有用な遺伝カウンセリングにつなげることができます。