

最新医療紹介

血液検査でわかる感音難聴の部位診断

耳鼻咽喉科医長 田中 藤信



●聴覚の経路について

外耳道から入った空気の振動を鼓膜でとらえ、ツチ骨、キヌタ骨、アブミ骨という3つの耳小骨で蝸牛に振動が伝えられ、蝸牛内のリンパ液が振動し、リンパ液に浮かんだ基底膜が共振し、その上に並んだコルチ器の有毛細胞が振動を電気信号に変換し、ラセン神経節から聴神経そして中枢へと伝わり音として認識します。

鼓膜穿孔や、耳小骨連鎖離断、アブミ骨底が固着する耳硬化症では音が伝わらなくなり聞こえなくなることは容易に理解できます。これと同じような診断が小児先天性感音難聴でも可能になりつつあります。それも採血をするだけなのです。

●内耳へのエネルギー供給不足による難聴

内耳における振動の電気信号への変換はマイクと同じで電源が必要です。その電源を供給する部分が血管条(図)と言われる部分です。ここで供給されるエネルギーとK⁺イオンを利用して外有毛細胞が内耳の基底膜の振動を増幅します。GJB2遺伝子に異常があるとコネキシン26というチャネルタンパクが障害されます。そのためK⁺イオンの輸送がうまくいかず血管条が働かなくなり難聴になります。この難聴は非進行性です。また、電気信号を伝達する部分に異常はありませんので人工内耳を挿入し、人工的に作った電気信号をラセン神経節に与えることで正常に近い聴力を得ることができます。現在、動物実験レベルですがiPS細胞で作ったチャネルタンパクを内耳に導入する研究が行われています。この遺伝子は日本人の40-50人に1人が保因者です。およそ2000組に1組の割合で保因者同士が夫婦となります。常染色体劣性遺伝ですので4人に1人がこの遺伝子変異による難聴となります。8000人に1人の発症となり、Willms腫瘍(腎芽腫)の1.2万人に1人より多くなります。

●内耳の機械的な振幅増幅装置の障害

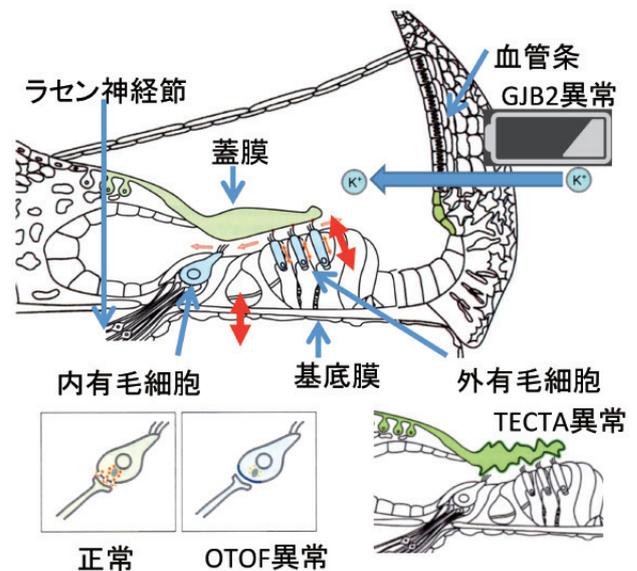
外有毛細胞(図)は伸縮して基底膜の振動を増幅するのですが、そのメカニズムは例えて言うと鉄棒にぶら下がって体を伸び縮みさせて水に浮いた板を上下に揺らすような感じです。蓋膜(図)が鉄棒に相当します。常染色体優性遺伝のTECTA遺伝子に異常があると蓋膜が縮んでしまいます。ぶら下がる鉄棒がなくなり外有毛細胞による増幅が不十分となって、非進行性の中等度の難聴となります。電気信号を伝達する部分や、血管条から供給される電力はありますので、補聴器を使って音を大きくすることで比較的良好な効果がえられます。

●内耳での電気信号の伝達障害

外有毛細胞で揺らされる基底膜の上には内有毛細胞(図)もあり、この感覚細胞が興奮して細胞底にあるリボンシナプスから神経伝達物質であるグルタミン酸を放出します。常染色体劣性遺伝のOTOF遺伝子に異常があると神経伝達物質の放出が障害され難聴となります。非進行性の高度の難聴であり、人工内耳でラセン神経節を刺激することで良好な効果を得ることができます。新生児聴覚スクリーニングで用いられる耳音響放射というタイプの検査は外有毛細胞の機能を検査するので、本疾患では正常と診断されることがあり注意が必要です。Auditory neuropathy spectrum disorderと呼ばれる疾患群で初めて解明された遺伝子です。

●その他の対処可能な遺伝性難聴

およそ100と言われる難聴関連遺伝子のうち約80が同定されています。上述したもの以外に、頭部への衝撃を避けることで難聴の進行を防ぐことができるSLC26A4遺伝子異常、アミノグリコシドに脆弱性を示すミトコンドリア遺伝子1555A>G変異があれば家族へのアミノグリコシドの使用を避けることで家族の高度難聴を回避することができるなど遺伝子を調べることで治療に有用な情報が得られるようになっていきます。先天性難聴のうち遺伝子が特定できるものは約半数で、まだまだ未知の部分も多いのですが、内耳の障害部位がわかり対処法を選択することができるようになってきています。



宇佐美真一 難聴の遺伝子診断とその社会的貢献より改変