

## 【総 説】

## 変異遺伝子による言語習得前難聴

いずみ  
泉のぶ お  
信 夫

キーワード：言語習得前難聴，原因診断，常染色体劣性遺伝，  
*GJB2* 遺伝子，*SLC26A4* 遺伝子

## 要 旨

新生児聴覚スクリーニングは小児保健上の大前進であるが，さらに難聴の原因診断が確立されつつある。言語習得前難聴の過半数は遺伝子が関り，サイトメガロウイルス胎内感染症と極小未熟児・周産期異常も多い。難聴遺伝子は100個余りあるが高頻度のものは限られ，主体は常染色体劣性遺伝である。多くの民族で *GJB2* 遺伝子が最重要で，高度難聴が多いが多様で，大部分が先天性だが遅発性もある。*SLC26A4* 遺伝子変異には遅発・進行性が多い。原因診断により保護者が納得し，遺伝カウンセリング・難聴や併発症の経過・人工内耳など治療法の選択・予防方策に関する情報が得られる。聴覚スクリーニングに併行して検査し，遅発性難聴の発症前診断と共に難聴児の即時原因診断を企図する構想もある。

## はじめに

難聴の原因は多様で，言語習得前（出生時～4歳代頃）も然りである。従来は周産期異常，妊娠中の風疹，兄弟の難聴など原因が自明でなければ「原因不明」で済んでいた。

近年，新生児聴覚スクリーニング（以下，新スク）が始まり，一般の聴覚への関心が高まったのと時を同じく，原因診断の手段も格段に進歩してきた。

前稿で新スクの要精査児の親をサポートする知識に関し考えを述べた<sup>1)</sup>。原因に関する話は精査機関が行うが，新スク機関でもある程度の知識は必ずやサポートに役立つに違いない。また，新スクより後に発症・進行する難聴の原因の知識は家庭医や健診医にも有用である。

難聴は本来，その原因別にカウンセリングを行い，早期療育の効果を云々すべきである。今やそれが可能となりつつある。言語習得前難聴の原因の概観と，遺伝子が関連するもののまとめを試みた。

Nobuo IZUMI

出雲市立総合医療センター小児科  
連絡先：〒691-0003 出雲市灘分町613