

障害者対策総合研究事業(感覚器障害分野) 平成20-22年 サブタイプ分類に基づく小児難聴診断療育システムの構築

研究代表者: 宇佐美真一 信州大学医学部耳鼻咽喉科

研究の背景・目的

近年、新生児聴覚スクリーニングの普及により、非常に早期に難聴があることが発見されるようになってきたが、その原因は多くの場合不明であり、予後の推測、随伴症状の予測などは不可能であった。

本研究では、従来の聴覚検査に、難聴の遺伝子検査、先天性サイトメガロウイルス検査を組み合わせることにより、難聴の原因を特定するとともに、難聴の程度や進行性、随伴症状などの臨床情報、言語獲得の成績などの情報をデータベース化し、難聴のサブタイプ分類を行い、科学的根拠に基づいた適切な治療法の選択、療育プログラムを構築する。

遺伝子診断を組み合わせた
新しい小児難聴診療システム

新生児聴覚スクリーニング

聴覚検査

1) 遺伝子診断・先天CMV感染症検査

2) 難聴のサブタイプ分類

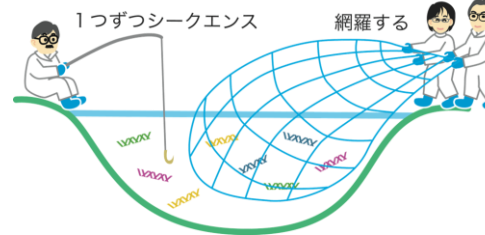
3) サブタイプに応じた医療の提供

1) 遺伝子診断・先天CMV感染症検査

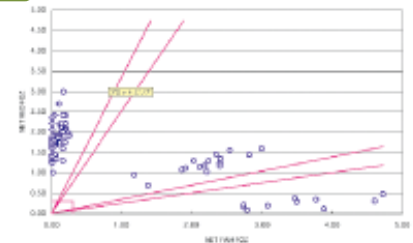
難聴の原因遺伝子は100種類にも及ぶため効率的なスクリーニング検査手法の開発が必要

従来の遺伝子
検査手法

新しい遺伝子検査
システム



インバーダー法*の導入により、難聴患者の遺伝子解析を効率的に行う手法を開発した。



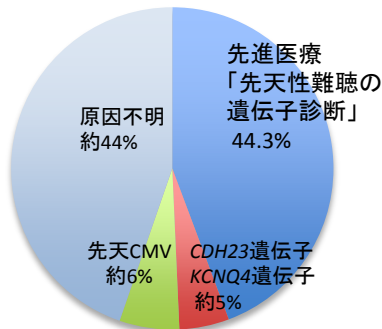
※多数の遺伝子変異を効率的に解析する技術であり、他の遺伝子解析技術と比較して簡便・高感度・高精度と言われている。UGT1A1遺伝子検査(保険収載)にも利用。

1) 遺伝子診断・先天CMV感染症検査

先進医療「先天性難聴の遺伝子診断」を開始

先天性難聴原因特定へ 信大が遺伝子診断

有田の調査
治療や療育計画に活用



- ・ 難聴の50%の原因診断が可能に！
- ・ 研究成果を臨床に還元



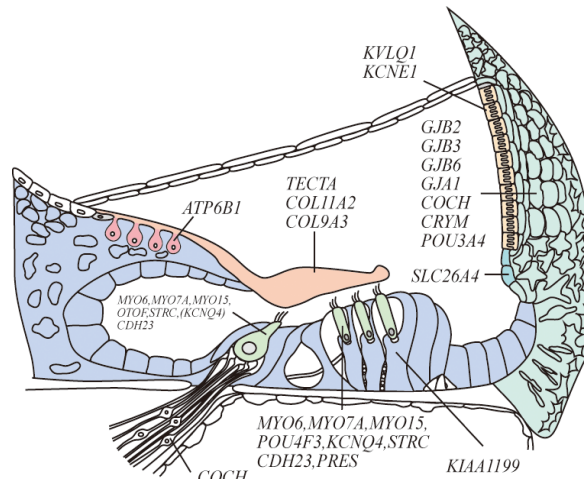
信大病院が始めた先天性難聴の遺伝子診断で、遺伝子の変異の有無を調べる臨床検査技師

<今後の展望・社会に与える影響>

研究の成果を、先進医療「先天性難聴の遺伝子診断」として臨床に還元することができた。結果、従来では不可能であった、難聴の原因診断に基づく予後の予測やサブタイプに応じた介入が可能となってきた。

今後、保険診療として実施されることにより、原因診断に基づく重症度や予後の予測が可能となり、病型に応じたオーダーメイド医療が実現することが期待される。

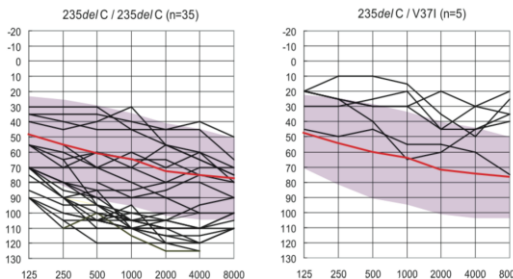
2) 難聴のサブタイプ分類



原因遺伝子による難聴のサブタイプ分類が可能

3) サブタイプに応じた医療の提供

サブタイプ分類による臨床像の予測



- 遺伝子診断により、
- ・ 聴力型・進行の予測
 - ・ 随伴症状の予測
 - ・ 発症の予防

サブタイプに応じた介入法

「残存聴力活用型人工内耳挿入術」を高度医療として申請・承認を受け開始

