

## 小児難聴に対する取り組み — 岡山から全国への発信 —

片岡祐子\*, 福島邦博, 菅谷明子, 西崎和則

岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 耳鼻咽喉・頭頸部外科学

キーワード：新生児聴覚スクリーニング検査, 小児難聴, 補聴器・人工内耳, 言語発達, 遺伝子診断

### Approaches for infantile hearing loss : Transmission from Okayama to other prefectures

Yuko Kataoka\*, Kunihiko Fukushima, Akiko Sugaya, Kazunori Nishizaki

Department of Otolaryngology and Head & Neck Surgery, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Science

# 特集

難病への取り組み

### はじめに

先天性難聴の発生率は全出生中0.08から0.1%と報告されており, 先天性の神経疾患の中では最も頻度が高いものの一つであることが知られている。従来, 先天性難聴は程度が高度であっても1, 2歳で発見されることが多く, 軽度, 中等度難聴や片側性の難聴であれば就学前後に診断されることが稀ではなかった。しかし, 言語発達には臨界期があり, 難聴の発見が遅れ適切な時期に適切な介入ができなかった場合, その遅れは一生継続するものとなる可能性が高い<sup>1)</sup>。このため, 難聴の早期発見を目的として, 新生児聴覚スクリーニング検査(以下聴覚スクリーニング)がモデル事業として平成13年から本邦で導入された。聴覚スクリーニングの普及により, 難聴児の早期発見が次第に浸透しつつあり, 厚生労働省の班研究では, 既に難聴幼児通園施設や聾学校に通う子どもたちの約半数が聴覚スクリーニングで発見されていると報告されている。しかしながら, 聴覚スクリーニングの体制や, その後の療育に関しては地域差がまだまだみられ, 確定診断や療育への移行が早期に行われないケースも散見されるのが現状であり, 難聴児に与えられている環境は国内でも平等ではない。

我々は, この10年間で, こうした具体的な諸問題, すなわち難聴児にとって理想的な療育や必要なバックアップ体制について, 様々な側面から追求すべく尽力

してきた。実際, 行政や療育機関とのタイアップにより, 岡山県は難聴児の診断, 療育体制が整備されており, 他県の範となるシステムが作り上げられてきた。今回, 我々が行っている小児難聴に対する取り組みについて概説する。

### 聴覚スクリーニングから診断まで — 岡山県における連携の実際 —

岡山県では, モデル事業としての新生児聴覚検査事業導入当初から, 綿密な打ち合わせの元で県の医療と行政がタイアップしたスクリーニングのバックアップ体制が確立された。岡山県で行われている聴覚スクリーニングの体制を図1に示す。新生児聴覚スクリーニング検査は県と契約を結んだ43の産科施設(県内の78.2%)で生後数日に行われている。また, 聴覚スクリーニング非実施施設で出生した児を対象に, 県下の5施設において外来スクリーニングも導入されており, 現在実施率は県内の全出生中90%に達しており, 全国的に見てもトップレベルである。スクリーニングで2回以上要精密検査になった場合, 指定精密検査機関の耳鼻咽喉科(県内5施設)へ紹介される。それと同時に聴覚スクリーニング結果は産科施設から県健康推進課にも報告が行われる。そして, 県から所轄地域母子保健担当機関(保健所など)にも情報提供され, 保健師が該当児の保護者に電話もしくは訪問による指導を行うというバックアップ体制を整えている。また, 県から精密検査機関にも書類が送られ, 該当児の受診の有無, 精密検査および最終的な診断結果, 療育機関の紹介の有無を県へ報告するシステムが確立されている<sup>2)</sup>。こうした紹介体制と情報の共有の仕組みにより,

平成24年5月受理

\*〒700-8558 岡山市北区鹿田町2-5-1

電話: 086-235-7307 FAX: 086-235-7308

E-mail: yu-kat@cc.okayama-u.ac.jp

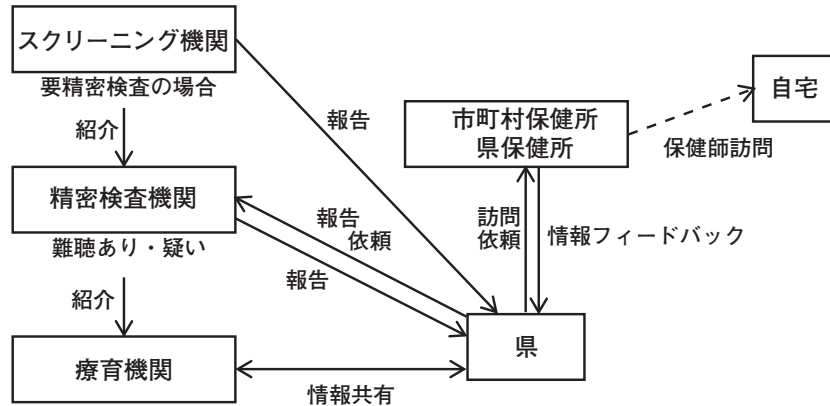


図1 岡山県新生児聴覚検査事業の流れ

確実に医療機関での精密検査やフォローアップに回っていくことが可能となっている。こういったルートマップの確立により、患児、保護者を不必要に多くの医療機関を渡り歩かせることなく、診断、療育へと導くことが可能となっている。また、保護者の中には障害を過小評価したり受容できなかつたりして、医療機関での精密検査やフォローアップを放棄するケースもみられるが、保健師が訪問指導を行い、保護者の心理面のサポートや、受診の勧めを行うという役割を担うことで、患児がフォローアップから脱落していくことを最小限に留めることが実現できている。

聴覚スクリーニングは、現在、全国の70%程度の産科医療機関が実施していると想定されており、また難聴児の過半数が聴覚スクリーニングを経て検出されていると考えられている。しかし、こうした早期発見・早期診断の努力を、地域レベルで実施し、さらにその検証が行い得ているのは岡山県のみであり、この方法を本邦に根付かせるためのキープレーヤーとして岡山県が果たしてきた役割は大きい。

## 補聴と人工内耳

### 1. 補聴器と軽度・中等度難聴児に対する補聴器購入費用助成事業

難聴と診断された場合、補聴器装用は初期介入として重要な位置を占める。聴覚スクリーニングの普及に伴い、従来では考えられなかったほど早期に難聴児に対する教育的介入が行われるようになった。スクリーニング導入時の目標として、1-3-6ルール、すなわち「生後1ヵ月以内にスクリーニング、生後3ヵ月以内に確定診断、生後6ヵ月以内に教育的介入」が掲げ

られているが、自然発見の難聴児の補聴器装用開始時期が生後20~25ヵ月であるのに対し、スクリーニングで発見された難聴児は5~6ヵ月であり、スクリーニングによって早期からの療育開始が実現されていることが分かる<sup>3)</sup>。

近年補聴器はデジタル技術の発達により、ノンリニア増幅（入力される音の大きさによって増幅する割合を変えること）、指向性マイク（横や後方からの音の感度を下げることで、正面から入力される音を聞き取りやすくしているマイク）、ハウリング抑制機能などの技術が導入され、特に騒音下での会話に有用性を増す。そして近年はこうした高機能化に加えて、回路の小型化からより目立たないタイプの補聴器の開発が進み、より使いやすい補聴器が、より小型になって市場に出回るようになってきている。

その一方で、こうした高機能化・小型化は補聴器の価格を高める原因にもなっている。身体障害者手帳を所持する場合、補装具の購入費用は基準機種であれば1割のみの負担である。基準外の機種であっても、小児の場合特例補装具として申請すれば許可されることが多く、自己負担は1割である。しかし、両側の難聴であっても身体障害者には該当しない軽度・中等度難聴児の場合には、補聴器購入に際して公的援助が受けられず、平成19年に実施した調査では、軽度・中等度難聴児は、片耳装用で平均約10万円、両耳で平均約22万円もの自己負担で補聴器を購入していることが明らかになった。難聴児の中で軽度・中等度難聴児の割合は30%弱であり、多くの児がこうした問題にさらされているということが分かる<sup>4)</sup>。経済的負担が補聴器装用に際して問題となるケースも多く、また家族性の軽

度・中等度難聴では、兄弟で同時期に補聴器が必要となることもあるため、更に負担が大きくなる。その一方で、海外の研究では、軽度・中等度難聴児は補聴器装用により良好な言語発達が促されることは報告されており、適切な時期の補聴器装用が推奨されている<sup>5-8)</sup>。

こうした背景から、我々は軽度・中等度難聴児の補聴器購入費用の助成制度の確立を目指し、「岡山県難聴児を支援する会」を結成・支援して岡山県議会への陳情を行い、採択された。平成22年4月より「岡山県難聴児補聴器交付事業」として県独自の新制度を創設、全国に先駆けて助成が開始された。この制度により、高校卒業までの補聴器装用を必要とする難聴児の大多数に、補聴器購入の助成を行うことが可能となり、平成22年度には、本事業を利用して、岡山県内では30名の対象児に対し48台の補聴器購入費用の助成が行われ、平成23年度には27名に36台の助成が行われた。本事業導入により、軽度・中等度難聴児により理想的な補聴が進められる可能性が高く、保護者のみならず医師や療育担当者もその効果に期待している。岡山をモデルとした事業が秋田県、京都府、長野県、高知県でも相次いで導入され、現在も全国へ拡がりつつある。今後、更に多くの地域で助成が導入されることに期待したい。

## 2. 人工内耳

難聴が非常に高度である場合、補聴器装用による効果には限界があるため、人工内耳が望ましいケースがある。人工内耳では、外界の音はマイクロホンを通じサウンドプロセッサに送られ、ここで音声は解析され、得られた信号がコード化されて送信用コイルに送られる。この信号と電力は、電磁誘導によって経皮的に受信コイルに送られ、信号の解読と各電極への刺激が行われ、蝸牛内に分布する神経末端に伝わり、聴覚を発生させる。人工内耳は補聴器では限界のある高音域も含めた広い音域での信号をカバーでき、原理的には最重度の難聴であっても、日常会話レベルの聴覚補償が期待できる。従来高度難聴者は、補聴器を装用していても deaf voice とよばれる子音が不明瞭な発声の児が大半であったが、一般的に幼少期からの人工内耳装用が実現できた児では顕著に明瞭な発話が可能となっており、本人や家族の QOL の向上に役立っている。

岡山大学病院では、毎年30から40例の人工内耳埋め込み術を実施しており、その約半数は小児例である。こうした小児人工内耳は全国的にも屈指の手術例数を

誇り、協力している難聴幼児通園施設「岡山かなりや学園」は今や質的にも量的にも日本に並ぶものがない本邦最大の人工内耳センターとなっている。人工内耳による聴覚の（リ）ハビリテーション（乳幼児例の場合、人工内耳で聞く音が初めての音感覚である場合もあるため、回復を意味する「リハビリテーション」ではなく「ハビリテーション」と称することがある）に関して、当院は国内のトップランナーの一つである。

## 療育と言語発達

### 1. 高度難聴児の言語発達に関与する因子

厚生労働省は、国民的ニーズが高く、確実に解決を図ることが求められている研究課題について、成果目標を設定した上で、選定された機関が実際に研究を行う者や研究に協力する施設等を一般公募する新たな「戦略研究」を平成17年度から創設している。平成19年度からは、「感覚器障害戦略研究（聴覚分野）」として、耳鼻科では唯一の戦略研究が実施されたが、このプロジェクトでは、岡山大学に研究事務局が置かれ全国の難聴児の言語発達について多施設共同研究が実施された<sup>9)</sup>。全国から781名の難聴児が研究に参加し、各種聴力検査および言語検査、背景因子の調査が施行され、以下のような成果が得られた。

#### 1) 新生児聴覚スクリーニング、早期療育の意義について<sup>10)</sup>

生後6ヵ月以内の早期に補聴器の装用を開始した児は、生後7ヵ月以降に補聴器の装用を開始した児と比較して言語性コミュニケーションが約3倍有意に良好となること、また、スクリーニングを受けることにより、早期補聴が可能となる確率は約20倍となることが分かった。一方で、スクリーニングの有無のみでは言語性コミュニケーションに有意な差はみられなかった。その背景には進行性・遅発性難聴児の存在や、スクリーニング後に適切な介入が受けられなかった児の存在があると考えられた。難聴の早期発見を早期補聴につなげる社会的システムのさらなる整備が必要と考えられた。

#### 2) 難聴児の言語発達の傾向について<sup>11)</sup>

言語性コミュニケーションの指標である質問応答関係検査の分布から、難聴児の言語発達は大きく上位群・中間群・下位群の3群に分かれる傾向がみられた。これらの3群の特徴を詳細に分析すると、語彙や構文など言語構成要素では上位群・中間群・下位群と

文字通り3群に分かれたが、学習習得度においては中間群と下位群には有意な差があるとはいえなかった。言語発達が中間に位置する難聴児を放置しておくことで、学習上の困難が出現する可能性が考えられるため、適切な介入が必要と考えられた。

### 3) 難聴児の構文獲得について<sup>12)</sup>

難聴児の構文獲得を検討したところ、構文は早期に獲得されるものと後期に獲得されるものの2つに分かれること、聴力正常児と比較してこれらの獲得が遅れることが分かった。

### 4) 介入前後比較

また、平成23年4月から12月にかけて就学期以降の難聴児を対象に介入前後比較研究が行われた。言語発達に遅れがみられる難聴児に対し、言語ドメイン別に言語訓練を行い、その効果を検討したところ、総合的な言語発達・語彙・構文・言語性コミュニケーション・学習習得度のすべての項目において有意な伸びが認められた。

今回の一連の研究からは、難聴児の言語発達を詳細に評価し、遅れがみられた部分への言語訓練が有効であることが示唆された。

## 2. 軽度・中等度難聴児の言語発達

これまでに海外の研究では、軽度・中等度難聴児と健聴児とを比較した場合、軽度・中等度難聴児の語音聴取能は、周囲が静かな場合には差は小さいが、騒がしい状況になるほど、差が大きくなることが指摘されている<sup>5)</sup>。また、発音不明瞭や言い誤りといった表出の問題が、学齢期以降に顕著化することや、語彙数や読解力が健聴児より有意に低いことが報告されている<sup>6-8)</sup>。

これまでに本邦では軽度・中等度難聴児の言語発達の研究はほとんどされていなかった。平成22、23年度、文部科学省研究費により、臨床研究「軽度・中等度難聴児の補聴器装用効果の検討」として、各種聴力検査および言語検査、背景因子の調査を施行、言語発達に関与する因子を検討した。

この研究で、軽度・中等度難聴をもつ小学校在学児に聴力、言語発達検査等を行い、健聴児と比較すると、語彙数が有意差をもって少ない傾向をみとめた。特に、補聴器装用期間の短い児、補聴器を装用していない児では、補聴期間が3年以上の長い児と比較して語彙数が少ない傾向がみられた。また、軽度・中等度難聴児の構文理解は比較的良好であるが、難聴の程度が強く

なると低下する傾向もみられていて、これらは前出の海外での報告とも一致している。

これらの結果から、軽度・中等度難聴の療育方針を決定する上では、聴力検査だけでなく言語発達検査も評価する必要があることがいえる。そして就学開始時期に十分な言語能力を確保するために、必要な児には早期の補聴器装用を心掛けたい。

## 難聴の遺伝子診断

本邦での疫学調査によれば、先天性難聴の約半数は遺伝性であり、多くは常染色体劣性遺伝であることが推測されている。難聴に関して、100以上の遺伝子座が報告され、このうち現在までに36個の原因遺伝子が同定されている。遺伝子変異の種類により、「発症時期」、「難聴の程度」、「難聴の進行の有無」、「聴力の変動の有無」、「前庭症状の有無」、「随伴する症状」、「糖尿病などの合併症の有無」といった症状や予後などに特徴をもつものもあるため、遺伝子診断は今後臨床上にも有用な検査となり得る。たとえば日本人に最も頻度が高いとされているGJB2遺伝子の235delC変異による難聴は、程度は高度であるが、通常聴覚障害のみを症状とする非症候群性難聴であり、人工内耳装用による言語発達が良好であることが報告されている<sup>13,14)</sup>。従って、早期の段階で人工内耳手術の予後の推測が可能となると言われている。日本人に頻度の高い原因遺伝子である、GJB2、SLC26A4、ミトコンドリア12S rRNA (recombinant RNA) 等を中心に10遺伝子47変異をダイレクトシーケンス法あるいはインベーター法により遺伝子変異を網羅的かつ効果的にスクリーニングする方法が近年開発されてきた。これらの方法を用いた難聴遺伝子検査は、平成22年、先進医療として認可され、自費(約60,000円)にて実施されていたが、平成24年4月より保険適応として認可され、信州大学、宮崎大学、虎の門病院、と並んで、岡山大学病院でも本邦で初めての導入が実施されるに至っている。今後は、こうした遺伝子診断の普及とともに、さらなる臨床的有用性についての検討が進んでいくことが期待できる。

## おわりに

本稿では、岡山県で行っている新生児聴覚スクリーニング検査から確定診断における地域との連携、療育・教育機関と医療の連携、診断後の補聴器・人工内耳の適応、難聴児の言語発達、遺伝子診断について概

説した。聴覚スクリーニング開始により難聴児を早い段階で発見することができるようになって、その受け皿を確立していなければ、スクリーニングの意味はない。我々は順序だった連携をもち、保護者にも適切な情報を提供することにより、円滑に療育へ導くよう努めている。また、療育・教育ベースに移行した後も、医療側からの介入や情報提供を行う場を設けたり、必要に応じて教育機関との連携を保ったりすることにより、難聴児および保護者を取り巻く環境を整えていくことが望ましい。難聴児を取り巻く環境は年々変化しているが、残念ながら今もまだ地域による差は大きい。

岡山県では医療、療育、行政の連携が整っていること、療育体制が優れていることなどから、難聴児にとって理想に近い療育、医療を提供することが可能となっている。難聴児の先進県として、他の地域でもよりよい難聴児への取り組みが構築されることを願い、今後も全国へ向けて発信を続けたい。

## 文 献

- 1) Gracey K : Current concepts in universal newborn hearing screening and early hearing detection and intervention programs. *Adv Neonatal Care* (2003) 3, 308-317.
- 2) 福島邦博, 富永 進, 片岡祐子, 前田幸英, 西崎和則 : 新生児聴覚検診の役割 2. 地域での取り組み. *耳喉頭頸* (2007) 79, 481-485.
- 3) 三科 潤 : 新生児聴覚スクリーニング 聴覚スクリーニングの現状と今後の方向 : 周産期医学 (2005) 9, 1254-1257.
- 4) 片岡祐子, 福島邦博, 菅谷明子, 前田幸英, 増田 游, 西崎和則 : 岡山県の軽度および中等度難聴児の補聴器購入費用助成に向けての取り組み : 軽度および中等度難聴児の補聴の現状と助成事業導入. *日耳鼻* (2011) 114, 731-736.
- 5) Crandell CC : Speech recognition in noise by children with minimal degrees of sensorineural hearing loss. *Ear Hear* (1993) 14, 210-216.
- 6) Elfenbein JL, Hardin-Jones MA, Davis JM : Oral communication skills of children who are hard of hearing. *JSHR* (1994) 37, 216-226.
- 7) Tharpe AM : Unilateral and mild bilateral hearing loss in children : Past and current perspective. *Trend Amplif* (2008) 12, 7-15.
- 8) Bess F, Dodd-Murphy J, Parker RA : Children with minimal sensorineural hearing loss : prevalence, educational performance, and functional status. *Ear Hear* (1998) 19, 339-354.
- 9) Fukushima K, Kasai N, Omori K, Sugaya A, Fujiyoshi A, Taguchi T, Konishi T, Sugishita S, Takei W, Fujino H, Ojima T, Nishizaki K : Assessment package for language development in Japanese hearing-impaired Children (ALADJIN) as a test battery for the development of practical communication. *Ann otol Laryngol* (2012) 121, S3-15.
- 10) Kasai N, Fukushima K, Omori K, Sugaya A, Ojima T : Effects of early identification and intervention on language development in Japanese children with prelingual severe to profound hearing impairment. *Ann otol Laryngol* (2012) 121, S16-20.
- 11) Sugaya A, Fukushima K, Kasai N, Fujiyoshi A, Taguchi T, Omori K, Ojima T, Nishizaki K : Language ability in the intermediate-scoring group of hearing-impaired children. *Ann otol Laryngol* (2012) 121, S21-27.
- 12) Fujiyoshi A, Fukushima K, Taguchi T, Omori K, Kasai N, Nishio S, Sugaya A, Nagayasu R, Konishi T, Sugishita S, Fujita J, Nishizaki K, et al. : Syntactic development in Japanese hearing-impaired children. *Ann otol Laryngol* (2012) 121, S28-34.
- 13) Fukushima K, Sugata K, Kasai N, Fukuda S, Nagayasu R, Toida N, Kimura N, Takishita T, Gunduz M, Nishizaki K : Better speech performance in cochlear implant patients with GJB2-related deafness. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* (2002) 62, 151-157.
- 14) Matsushiro N, Doi K, Fuse Y, Nagai K, Yamamoto K, Iwaki T, Kawashima T, Sawada A, Hibino H, Kubo T : Successful cochlear implantation in prelingual profound deafness resulting from the common 233delC mutation of the GJB2 gene in the Japanese. *Laryngoscope* (2002) 112, 255-261.