

第24回 難病・遺伝医学セミナー

日時:2020年7月1日(水) 18時00分～

場所:順天堂大学 10号館 1階 105カンファレンスルーム

講演:耳鼻咽喉科の観点からの遺伝性難聴

講師紹介:池田 勝久先生

(順天堂大学大学院医学研究科耳鼻咽喉科学 担当教授)

座長:岡崎康司(難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター)

司会:新井正美(難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター)

概要:

難聴は最も頻度の高い感覚器障害として位置付けられており、人口の約5%、全世界では約5億人の罹患者がいると推察されている。難聴は発症時期から先天性と後天性に分けられる。どちらも原因として遺伝子要因と環境要因がある。先天性難聴は500出生に1人の割合で発症し、その半数は遺伝性で、そのうちの70%が非症候性、30%が症候性である。非症候性難聴は75~80%が劣性、20%が優性、2%以下がX連鎖性、1%以下がミトコンドリア遺伝である。1995年にX連鎖型難聴の原因遺伝子であるPOU3F4が同定されて以来、今日まで非症候性難聴の原因遺伝子は110、症候性難聴は約700が同定されている。2015年に先天性難聴遺伝子診断が保険導入されて、難聴の遺伝カウンセリングへの臨床応用が広まった。難聴の遺伝子診断のメリットは①正確な診断:原因遺伝子に基づいた分類、②聴力予後:聴力型、難聴の進行、変動の予測、③随伴症状:甲状腺腫、めまい、糖尿病、視力などの予知、④治療法の選択:人工内耳の有用性、⑤難聴の予防:アミノ配糖体抗菌薬の回避、頭部外傷の回避、⑥正確な再発率の予測である。代表的な難聴遺伝子について解説し、具体的な症例を提示し、当科での取り組みも紹介する。

主催:難病の診断と治療研究センター/ゲノム診療センター

問合せ先:難病の診断と治療研究センター/ゲノム診療センター 新井/原田(内線 71407/5167)