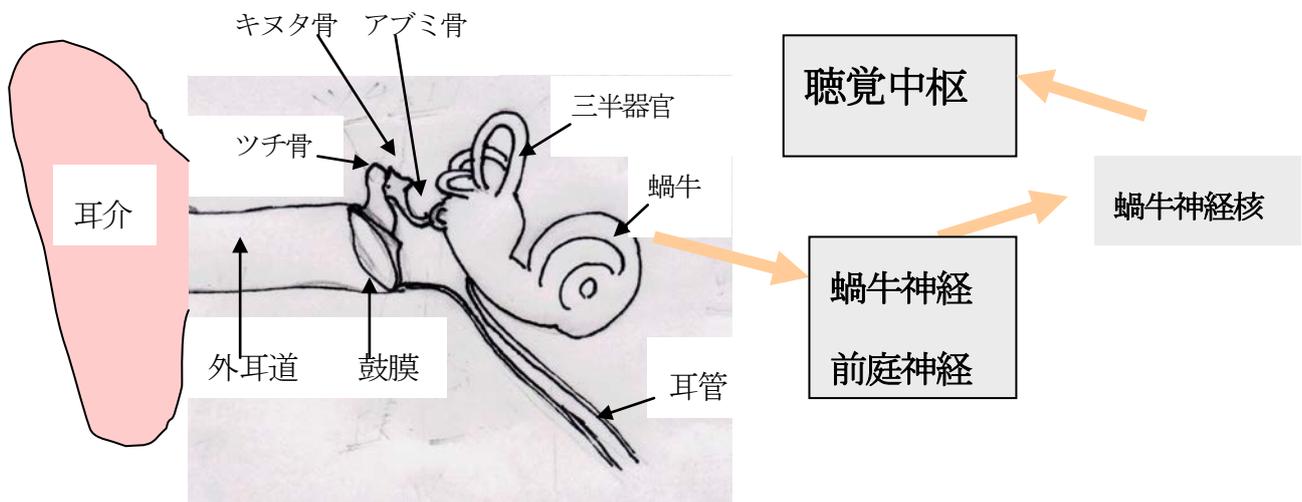


## 遺 伝 の は な し 6.

### 1) 耳の構造と音の伝わり方



普通に「耳」といった場合、外側に見える部分をさしますが、例えば「耳が痛い」といった時などは、もっと内部を指していることもあります。一口に「耳」といいますが、「耳」は1.外耳、2. 中耳、3.内耳の三つの部分からできています。

「外耳」は耳介、外耳道、鼓膜からでき、耳介は集音器、外耳道はこれを鼓膜に伝えます。「中耳」は鼓膜と内耳の間にある小さな部屋で、ツチ骨・キヌタ骨、アブミ骨の小さな三つの骨(三つの骨を耳小骨)があり、音を内耳に伝えます。中耳は耳管で「のど」につながります。内耳には三半規管と蝸牛があります。三半規管は平衡感覚にかかわります。

音は耳介から外耳道を通り、鼓膜に達します。鼓膜の振動はツチ骨、キヌタ骨、アブミ骨を介して、内耳に伝わります。この経路を**気道**といいます。

音は骨を介しても内耳にも伝わります。この経路を**骨道**といいます。

蝸牛には音を感じる装置があり、ここから蝸牛神経、前庭神経を伝わって、脳にある蝸牛神経核をへて、音を聞く中枢である聴覚中枢に達します。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

## 遺 伝 の は な し 6.

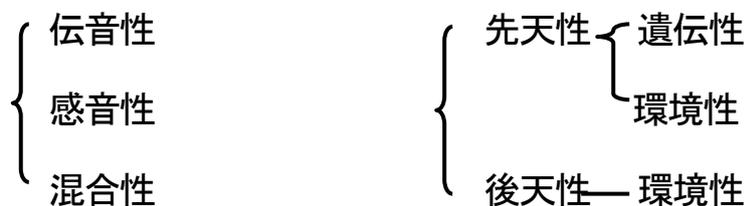
### (2) どうして音が聞こえない (聞きづらい) か

外耳、中耳、内耳さらに神経、中枢にいたる、どの部分に故障があっても、音は聞こえない、あるいは聞きづらくなる—難聴となります。難聴はその性質によって a)伝音性難聴、b)感音性難聴、c)混合性難聴に分類されます。また a)先天性と b)後天性にも分けられます。

### (3) 伝音性難聴と感音性難聴

音が耳介から外耳道を通り、鼓膜を振動させ、耳小骨を経て内耳まで伝わる、この間に原因がある難聴を**伝音性難聴**といいます。内耳からあとに原因があれば**感音性難聴**といいます。両方が混ざっていれば**混合性難聴**です。

### (4) 難聴の原因

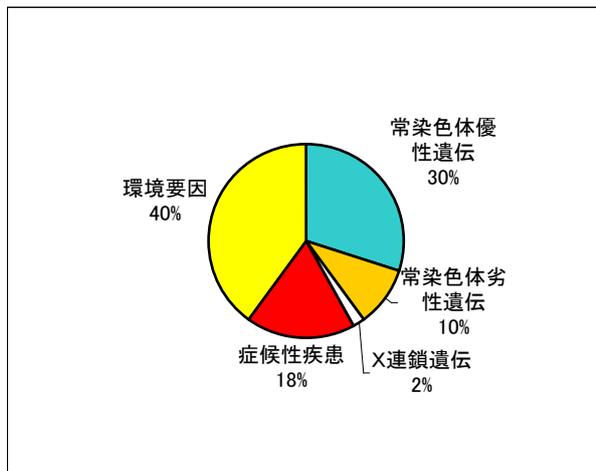


遺伝性の伝音性難聴は稀です。伝音性難聴の大部分は耳垢等による外耳道の閉鎖や中耳炎、鼓膜に穴があくなどの環境要因が原因です。感音性難聴と混合することがあります。耳硬化症はその1例です。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

## 遺 伝 の は な し 6.

### (5) 感音性難聴の原因



先天性感音性難聴は 1000 人の出生に 1 人あるといわれます。

感音性難聴の原因はいろいろあります。常染色体優性遺伝、常染色体劣性遺伝、X連鎖遺伝などメンデル遺伝をするもの、難聴が症候群の一症状であることもあります。また、難聴と糖尿病が合併する原因がミトコンドリアに見つけられています。さらに、妊娠中あるいは新生時期の環境に原因があることもあります。これらの原因を、よく把握しなければなりません。

遺伝子のある場所が特定されたものもあります。

		例
遺伝性	メンデル遺伝	常染色体優性遺伝、常染色体劣性遺伝、X連鎖遺伝
	ミトコンドリア遺伝	
	症候性	ワールデンブルグ症候群、アルポート症候群。
環境性	妊娠／分娩	母体ウィルス感染、分娩障害。
	新生児期	感染症、高ビリルビン血症
	外因	加齢、騒音、薬剤、耳鼻科疾患(内耳炎など)

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

## 遺 伝 の は な し 6.

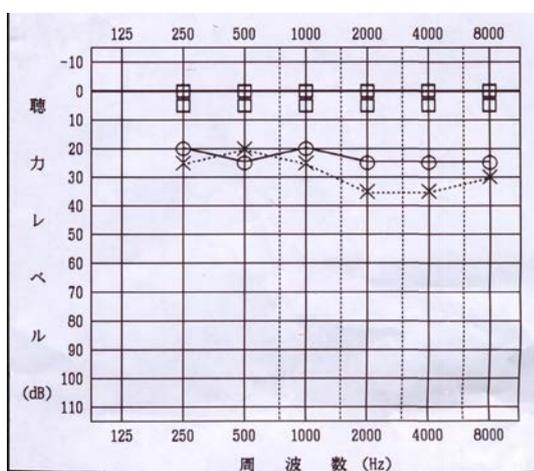
### (6) 難聴の検査

音には1) 強さ 2) 高さ 3) 音色があり、強さはデシベル(db)、高さはヘルツ(Hz)で、音色は波の形で表されます。

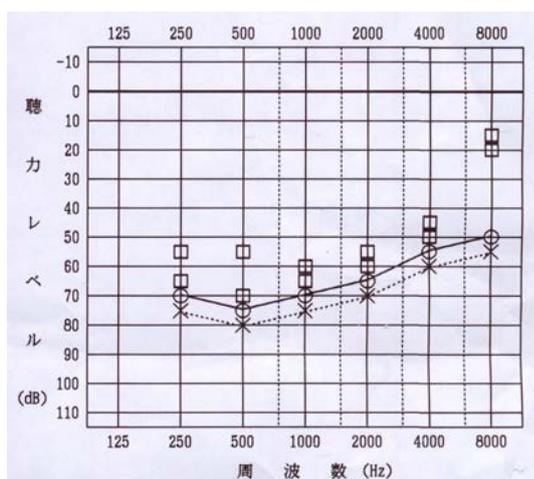
人の会話に最も必要な高さは 500~4000Hz です。

聴力の検査にはいろいろありますが、標準的な検査は「純音聴力検査」です。

この検査によって、高音・低音など高さの領域、骨導・気導の違い、ひいては「感音性難聴」・「伝音性難聴」の違いなど、いろいろのことが分かります。



**伝音難聴** ; 骨導聴力(□)は正常だが、気導聴力(○、×)は低下している。伝音難聴の原因は主に鼓膜など音の振動を伝える部分に障害がある。



**感音難聴** ; 骨導聴力(□)が低下しているため、気導聴力(○、×)も低下する。骨導(内耳)の障害があると、気導(鼓膜や耳小骨)が正常でも、骨導聴力、気導聴力共に低下する。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

## 遺 伝 の は な し 6.

### (7) 難聴の治療

難聴の原因にはいろいろな種類があり、伝音性難聴の中には治療可能な疾患もあります。感音性難聴は手術の対象にならず、しかも遺伝性のことが多くあります。いずれにせよ、耳鼻科的な検査をして、詳細な診断を受けることが大切です。

### (8) 難聴の対策

- a) 手術(鼓膜)
- b) 補聴器
- c) 手術(人工内耳)
- d) 手話

難聴のごく一部は手術によって改善されますが、大多数は治療法はありません。その対策として補聴器、人工中（内）耳、手話がありますが、完成されたものとは言い難いのが現状です。

### (9) 新生児の検査

- a) 遺伝性が考えられるとき
- b) 妊娠中に母体感染がある
- c) 難産のとき
- d) 低体重児
- e) 症候群が考えられるとき
- f) 新生児黄疸が強いとき

聴力障害をできるだけ早く発見するために、新生児の聴力検査が行われるようになってきました。早く発見して、早く対策が立てられるようにするためです。

特に左表に掲げたような状況があるときには、必要と考えられます。

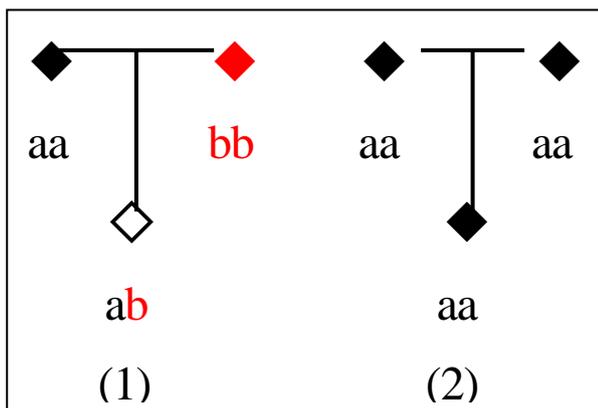
この内容は遺伝相談に代わるものではありません

## 遺伝のはなし6.

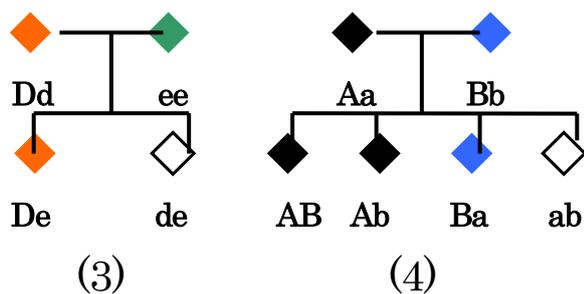
### (10) 難聴の遺伝相談

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

難聴の原因、性質、家系図を検討することがまず大切です。遺伝性が考えられるときには、あらゆる遺伝形式があるので、どれに該当するかを慎重に検討しなければなりません。



両親とも常染色体劣性遺伝の難聴でも、原因遺伝子が違えば、子供は皆、原因遺伝子をホモ接合にもたず(1)、保因者です。同一遺伝子ならば子供は全員同じ疾患になる可能性があります(2)



両親の一方が常染色体優性遺伝、他方が常染色体劣性遺伝が原因であれば、子供の半数は発病の原因となる遺伝子は伝わりません(3)。

両親がともに常染色体優性遺伝であっても、原因遺伝子が異なれば、子供の 1/4 には、発病の原因となる遺伝子は伝わりません(4)。

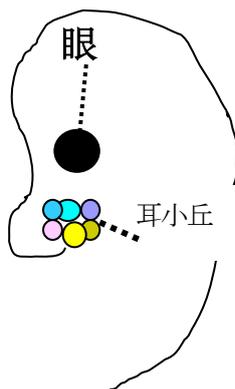
この内容は遺伝相談に代わるものではありません

## 遺 伝 の は な し 6.

### 3) 耳介と鼻について

いわゆる鼻は口唇・口蓋裂のところで示した鼻の孔にあたる部分の周囲にできる内側鼻隆起と外側鼻隆起が変化してできます。

#### (1) 耳介の発生



耳介は受精後 40 日頃、小さな隆起（耳小丘）が 6 つでき、これらが互いに癒合、発達、移動して耳介（いわゆる耳）となります。

#### (2) 耳と鼻の異常

鼻	耳 介
無 鼻	無 耳
小 鼻	小 耳
長 鼻	副 耳
披裂鼻	袋 耳

異常の判断は難しいですが、耳や鼻の形の異常は、例えば左の表に掲げたようなものがあります。

鼻は多少の大小はあるでしょうが、無鼻等の大きな異常は、他の異常と合併もあり、生存できないことがあります。

耳介の異常は難聴の原因や、美容の点で問題となることもあります。遺伝相談センター約 3600 例の相談中に鼻はなく、耳介に関する相談は 25 件ありました。

#### (3) 耳介と鼻の遺伝

鼻の形は広い目で見ると人種的にも、個人的にもいろいろ種類があり、これが遺伝していることは推測できます。人種的には白色人種、黄色人種、黒色人種の鼻は違いがありますし、家族の鼻が似ている事も経験します。

小耳症には常染色体劣性遺伝が考えられる例もあり、正確な診断、症候群の有無、家系図による検討が必要です。