先天性聾啞ト遺傳性内耳性難聴トノ 遺傳的相互關係

Dr. Yoshiro Yamada: Über die Vererbungsbeziehung zwischen der angeborenen Taubstummheit und der hereditären labyrinthären Schwerhörigkeit.

東京帝國大學醫學部講師
東京警察病院耳鼻科醫長
醫學博士 山 田 喜 郎
ヤマ ダ ヨシ ラウ

(本論文ノ大要ハ第47回大日本耳鼻咽喉科會總會ニ於テ
發表セルモノニ更ニ一家系ヲ追加補綴セルモノデアル)

目 次

- I. 緒 論
- II. 症 例
 - i) 家 系 圖
 - ii) 症 例 表
 - イ) 先天性聾啞
 - ロ) 遺傳性内耳性難聴
 - iii) 家系圖ノ觀察

- III. 總括及ビ考按
 - i) 先天性聾啞ノ機能検査成績
 - ii) 遺傳性内耳性難聴ノ機能検査成績
 - iii) 先天性聾啞ト遺傳性内耳性難聴トノ遺傳的相互關係
- IV. 結 語

I. 緒 論

耳科領域ニ於ケル遺傳性疾患トシテ耳硬化症、先天性聾啞及ビ遺傳性内耳性難聴ノ三者ガ有ル事ハ周知ノ事實デアルガ、此三者ガ遺傳學上果シテ如何ナル關係ニ在ルカノ問題ニ就テハ大體二ツノ見解ガアル。即チ其一ハ Hammer-schlag, Bauer & Stein ニヨツテ代表セラレルモノデアツテ、是等ヲ遺傳性聽器疾患 (Her-edopathia acustica) ナル名稱ヲ以テ呼ビ、是等ハ何レモ發生的ニハ同一デアルガ、其時期ニヨリ或ハ量的現ハレノ如何ニヨリ、或ハ先天性聾啞トナリ、或ハ耳硬化症トナリ、或ハ又遺傳性内耳性難聴トナルトイヒ、本質一元論ヲ主張シテキルノニ反シ、他ノ一ハ Albrecht, Lenz &

Hanhart ニヨリ代表セラレルモノデアツテ、此三者ハ何レモ本質的ニ同一ノモノニ非ズ、夫夫異ナツタ病因、病理及ビ遺傳型式ヲ有スルモノデアルトイヒ、本質一元論ニ反對シテキルノデアアル。果シテ何レノ考ヘ方ガ正シイカ如何カ、差當リ耳硬化症ハ吾邦デ觀察サレルコトガ極メテ少イノデ茲デハ問題外トスルガ、先天性聾啞ト遺傳性内耳性難聴トハ比較的ニヨク觀察サレル疾患デアリ、且ツ私ガ昭和16年10月ニ於テ厚生省ノ主催ニカ・ル優性遺傳講座ニ於テ『耳鼻科領域ニ於ケル遺傳性疾患』ナル演題ニ就キ講演シタコトガアルガ、其席上特ニ兩疾患ノ遺傳的關係ヲ闡明スル様依頼サレテキルノ

デ、此處5—6年間=私が經驗シタ症例ヲ以テ が加ヘテ見タイト思フノデアル。
是等兩疾患ノ發生的乃至遺傳的關係=就キ考察

II. 症 例

i) 家 系 圖

第 一 家 系

第 二 家 系

第 三 家 系

第 四 家 系

第五家系

第六家系

第七家系

第八家系

iii) 症 例 表

第一表 1) 先天性聾啞

家系 番號	症例 番號	性	年 齡	既 往 症	鼓膜所見	聽能檢査成績		前庭器官檢査成績				
						c 及 fis ⁴ 音叉氣導	c 音叉 骨 導	右方 迴轉	左方 迴轉	右耳	左耳	身體 均衡 作用
1	V / 1	♀	14	生來難聴。3—4歳頃カラ全ク聾トナル	正 常	c +	+	正常	正常	正常	正常	正
	V / 3	♂	16	生後1年半頃迄ハ聞エタラシカッタガ、其後聾トナル	殆正常(左) 正 常(右)	c +	+	正常	正常	正常	正常	正
2	IV / 5	♂	17	1歳未滿迄ハ多少聞エタラシカッタガ、其後聾トナル	濁 濁(左) 正 常(右)	—	+	低下	低下	低下	低下	正
3	III / 4	♀	22	2歳頃マデハ多少聞エタラシカッタガ、4—5歳頃ニハ聾トナル	正 常	—	+	正常	正常	正常	正常	正
4	IV / 1	♀	4	誕生日頃迄ハ聞エタラシカッタガ其後聾トナル	多少濁濁 (兩側)							
5	IV / 1	♂	3	誕生日頃カラ聾トナル	正 常							
	IV / 2	♂	4	同 上	正 常							
6	III / 1	♀	60	生 來 ノ 聾	正 常	—	+	正常	正常	正常	正常	正
7	IV / 1	♂	12	生來ノ難聴。殆ト言葉ヲ發セズ	稍々濁濁 (兩側)	c ^c fis ⁴ > +	+	低下	低下	低下	低下	正
	IV / 3	♂	12	同 上	正 常	c ^c fis ⁴ > +	+	正常	正常	正常	正常	正
8	III / 1	♂	8	生來ノ難聴。何時トハナシニ聾トナル	多少濁濁(左) 正 常(右)							正
	III / 2	♀	10	生來全クノ聾	稍々濁濁(左) 正 常(右)	—	+	低下?	低下?	低下	低下	正
	III / 4	♂	15	生來ノ難聴	稍々濁濁(左) 正 常(右)	c +	+	低下?	低下?	低下	低下	正
	III / 10	♀	27	生來ノ聾	正 常	—	+	正常	正常	正常	正常	正

第 二 表 ロ) 遺 傳 性

									聴 能		
									自覺的症候	他	
家系 番 號	症 例 番 號	性	年 齡	主 訴	既 往 症	左 右	鼓膜所見	耳鳴	難聴 程度	ウエーベ ー氏法	
1	Ⅴノ2	♀	16	兩側難聴	4歳頃カラ兩側難 聴アルニ氣ヅク	左	正 常	—	卅	↑	
						右		—	卅		
2	Ⅳノ3	♀	13	兩側難聴	7—8歳頃カラ次 第ニ兩側ノ難聴ヲ 訴ヘル	左	正 常	—	卅	 × 	
	Ⅳノ5	♂	20	兩側難聴	4—5歳頃カラ兩側 難聴アリ。漸次ニ増 悪ス。又時々左耳ニ 耳鳴ヲ訴ヘル	左 右		+	卅		
	Ⅲノ1	♂	16	兩側難聴 殊ニ右側 高度	3—4歳頃カラ兩 側ノ難聴アリ。殊 ニ右側ガ増悪ス	左	正 常	—	+	↓	
						右		—	卅		
4	Ⅳノ4	♀	15	兩側難聴	6—7歳頃カラ兩 側ノ難聴ヲ訴ヘル	左	殆 正 常	—	卅	 × 	
	Ⅳノ5	♀	21	先天性ニ 視力障礙	特ニ難聴ヲ訴ヘズ	左 右		—	±		
	Ⅲノ3	♂	48	兩側難聴	7—8歳頃カラ兩 側難聴アリ次第ニ 増悪ス	左	正 常	—	卅	 × 	
						右		—	卅		
6	Ⅳノ2	♂	47	兩側ノ耳 鳴及難聴	22—3歳頃カラ兩側 難聴アリ。右側稍々 高度。同時ニ兩側ノ 耳鳴ヲ伴フ。	左	癍痕(小)	+	+	↑	
						右		+	+		
7	Ⅲノ2	♂	50	兩側難聴 及耳鳴 (時々)	14—5歳頃カラ兩側 難聴アリ。次第ニ増 悪ス	左	洞濁穿孔 癍 痕	+	卅	↓	
	Ⅳノ2	♀	19	兩側難聴	3歳ノ時中耳炎ニ罹 リ其後次第ニ難聴ト ナル	左 右		—	卅		
8	Ⅱノ2	♂	54	兩側難聴	22—3歳頃カラ兩難 聴アリ。次第ニ増悪 スル。又時々耳鳴ア リ	左	癍痕(小)	+	卅	 × 	
						右		+	卅		

iii) 家系圖ノ觀察

第一家系 特記スベキ所見トシテハ「プロバ
ンド」ノ母(Ⅳノ2)ガ從兄姉結婚ノ子デア
ルコト 先夫(Ⅳノ3)トノ間ニ生レタ長女(Ⅴ
ノ4)ハ健全デアルノニ、何等血縁關係ヲモ有セ
ザル現夫(Ⅳノ1)トノ間ニ生レタ3兒ガ何レ

モ皆難聴ヲ訴ヘテキルコト。然モ長男(Ⅴノ3)
及ビ第三女(Ⅴノ1)ガ先天性聾啞デア
ルニ拘ハラズ。第二女(Ⅴノ2)ガ内耳性難聴ヲ訴
ヘテキルコトデア
ル。如何ニシテ斯クモ多數同胞
ニ難聴者ヲ發生セシメタカ。母ガ血族結婚ノ子
デア
ルコトハ確カニ注目スベキ原因デア
ラウト

内 耳 性 難 聴

檢 查 成 績				前庭器官能検査成績										變質性疾患ノ合併
覺 的 症 候						廻轉刺激		溫熱刺激		平流電氣刺激		身體 均衡 作用		
骨導	リ ン ネ 氏 法	呼語或ハ 會話音	量的 検査	上 下 音 界	聽 能 ノ 左右比較	右方 廻轉	左方 廻轉	右耳	左耳	右耳 m. A	左耳 m. A			
短縮	短 縮 陽 性	(會)接耳			殆對稱性	低下	低下	低下	低下	3.4	3.0	正		
短縮	短 縮 陽 性	(會)接耳			對 稱 性	正常	正常	正常	正常			正	無色素性色素性 網膜炎	
短縮	陰 性	大聲接耳		e ³ —e ² f ³ —e ²	對 稱 性	低下	低下	低下	低下	3.2	3.4	正		
短縮	陽 性	接 耳		a ⁵ —H ⁻²	非 對 稱	正常	正常	正常	正常	2.8	3.0	正		
	陰 性		0											
短縮	短 縮 陽 性	(會)接耳		a ⁶ —C ⁻²	對 稱 性	正常	正常	正常	正常	2.8	3.0	正		
短縮	陽 性	(耳) 4.0 3.5		d ⁷ —D ⁻²	非對稱性	正常	正常	正常	正常	3.2	3.2	正	虹彩及脈絡膜缺損 症(兩側) 外斜視及先天性白 内障(左側)	
短縮	短 縮 陽 性	(會)接耳			對 稱 性							正		
短縮	陰 性 絕陰 性	(會) 1.0 0.5		d ⁷ —C ⁻¹ a ⁶ —C	非 對 稱	正常	正常	正常	正常	2.8	2.6	正		
短縮	陰 性	大 聲 接 耳		f ⁶ —c g ⁶ —c	殆對稱性	正常	正常	正常	正常	3.6	3.2	正		
短縮	陰 性	(會)接耳		h ⁶ —c	對 稱 性	正常	正常	正常	正常			正		
短縮	陽 性	(會)接耳			對 稱 性	正常	正常	正常	正常	3.6	3.0	正		

思フ。

尙ホ此難聴發生ノ遺傳型式トシテハ劣性遺傳ノ型式ヲ具ヘテキル。

第二家系 本家系ニ就テハ既ニ拙著『網膜色素變性症竝ニ内耳性難聴ガ共ニ發生セル家系症例ニ就キテ』(大日本耳鼻咽喉科會報第49卷

第4號掲載)ナル論文中第一家系トシテ發表シテキルノデ、茲ニ再ビ詳述スルコトヲ避ケルガ、特記スベキ所見トシテハ、血族結婚ニヨリ同胞9人中3人ハ夭逝シ、3人ハ健存シテキルガ、残りノ3人ガ何レモ難聴ヲ訴ヘテキルコト、然モ第三男(Ⅳノ6)ト第二女(Ⅳノ3)

トハ内耳性難聴ヲ訴ヘテキルノニ第四男（Ⅳノ5）ノミハ先天性聾啞デアルコトデアル。尙ホ前述3人ノ夭逝者ニ就テデアルガ、若シ是等ヲ生存セシメテキタト假定シタラ、果シテ總テガ健全デアリ得タカ如何カ非常ニ興味アル問題デアルコト。更ニ母（Ⅲノ2）從兄弟（Ⅲノ1）ニ精神病者ガアルコト等ハ特ニ注目スベキ所見デアラウト思フ。

尙ホ本家系ノ遺傳型式ハ劣性遺傳デアル。

第三家系 本家系デ特記スベキ所見トシテハ、兩親ハ何等血縁關係ヲ有セザルニ、其舉子4人中2人ノ難聴者ヲ生ジ、然モ長女（Ⅲノ4）ハ先天性聾啞デアルニ拘ハラズ、残りノ1人（Ⅲノ1）ハ内耳性難聴ヲ訴ヘテキルコトデアル。

尙ホ本例デハ劣性遺傳ノ型式ヲ取ツテ難聴ガ發生シテキルコトハ云フ迄モナイ

第四家系 本家系モ既ニ拙著『色素性網膜炎ト内耳性難聴ガ共ニ發生セル家系症例ニ就キテ』（大日本耳鼻咽喉科會々報第49卷第4號掲載）ナル論文中第Ⅶ家系トシテ記載シテキルカラ、茲ニ再ビ詳述スル煩ヲ避ケルガ、注目スベキ所見トシテハ、法律的ニモ許サレザル極メテ近親結婚（叔母一甥）ヲシタ處、舉子7人中夭逝者2人ヲ出シ、残りノ5人中3人ハ難聴者デアリ、然モ其中末子（Ⅳノ1）ノミガ先天性聾啞デアルコトデアル。更ニ特記スベキ所見トシテ1人ノ難聴者（Ⅳノ4）ハ變質性疾患トシテ網膜色素變性症ヲ、他ノ難聴者（Ⅳノ5）ハ兩側性虹彩及ビ脈絡膜缺損症竝ニ左側外斜視及ビ先天性白內障ヲ合併スルコトデアル。

尙ホ遺傳型式トシテハ劣性遺傳ノ型式ヲ具ヘテキルコトハ云フ迄モナイ。

第五家系 本家系ハ外觀何レモ健全ニシテ然

モ何等血縁關係ヲモ有セザル夫婦間ニ於ケル舉子3人中長男（Ⅳノ3）ハ疫痢ニテ夭逝セル爲メ判然シナイガ、残りノ兄弟2人ガ何レモ先天性聾啞デアル爲メ斷種法ニヨル優性手術ヲ受クベク私ノ外來ヲ訪レタモノデアルガ、注目スベキ所見トシテハ父方ノ從兄弟（Ⅲノ3）ニ7—8歳頃ヨリ難聴ヲ訴ヘ、然モ身體ガ虛弱ナル爲メ48歳ノ今日ニ至ルマデ獨身ニシテ妻帯セザルモノ、アルコトデアル。尙ホ難聴ニ關スル遺傳關係トシテハ劣性遺傳タルコトハ云フ迄モナイ

第六家系 本家系ニ於ケル「プロバンド」ハ47歳ノ男子（Ⅳノ2）ニシテ壯年期ヨリ慢性進行性難聴ヲ訴ヘテキルモノデアルガ、更ニ其叔母（Ⅲノ1）ニ先天性聾啞ガアル。尙ホ此家系デ注意スベキコトハ「プロバンド」ノ兄（Ⅳノ3）ニ血族結婚ヲシテキルモノガアルガ其舉子ニハ一體ニ夭逝者ガ非常ニ多イコトデアル。

遺傳型式トシテハ劣性遺傳ト看做スベキモノナラン。

第七家系 此家系ニ於テ注目スベキ所見トシテハ父（Ⅲノ2）ガ壯年時代ヨリ慢性進行性内耳性難聴ヲ訴ヘテキタ爲ニヤ、舉子8人中2人ハ夭逝シテキルガ、長女（Ⅳノ2）及ビ第三男（Ⅳノ1）ガ難聴ヲ訴ヘ然モ後者ガ先天性聾啞デアルコトデアル。更ニ注目スベキコトハ從兄弟（Ⅳノ3）ニモ同様先天性聾啞ガアルコト更ニ其祖父（Ⅱノ2）ガ壯年時代ヨリ高度ノ難聴ヲ訴ヘテキタトノ事デアル。茲ニ興味アルコトハ、斯カル家系ニ在リ充分ニ難聴ニ關スル遺傳因子ヲ負荷セシメラレテキルト考ヘラレル從兄弟間ノ血族結婚（Ⅲノ1トⅢノ4）ガ極メテ危ブマレテキタノニ拘ラズ、其舉子4人ガ何レ

モ健全デアルコトデアル。尙ホ遺傳型式トシテハ優性遺傳ノ型式ヲ具ヘテキル處モアルガ、又劣性遺傳ノ型式ヲ具ヘテキル處モアル。

第八家系 此家系モ父（Ⅱノ2）ガ壯年時代ヨリ難聴者デアツタ爲ニヤ。何等血縁關係ヲ有セザル配偶者ヲ得タニモ拘ハズ。學子 10 人中 4 人ノ先天性聾啞ヲ出スト云フ實ニ悲慘ナ家系デアル。又父ノ姉（Ⅱノ3）ニモ先天性聾啞ノアリシコトハ注目スベキ所見デアラウ。尙ホ遺傳型式トシテハ優性遺傳ノ型式ヲ具ヘテキル様ニ見ユル所モアルガ、先天性聾啞ニ關シテハ劣性遺傳ト云フベキデアル。

i) 先天性聾啞ノ機能検査成績

總數 8 家系實驗症例 14 例ニ就キテ見ルニ、性別。男性 8 名、女性 6 名。

年齢。3—60 歳デアル。即チ 10 歳未満 5 名、12—22 歳 7 名、27 歳、60 歳各 1 名宛デアツテ大部分ハ 12—17 歳ノ間ニアル。

難聴乃至聾ノ發生年齢

其家族中ニ難聴乃至聾啞ガ發生シテキル關係上、其聴能ニ就キテハ其乳幼児期ニ於テ既ニ其兩視ヨリ多大ノ關心ガ注ガレテキル爲メ、比較的早期ニ發見セラレテキルモノ多ク、從ツテ全ク先天的ニ聴能ヲ有セザリシモノ 3 名、誕生日乃至滿 2 歳頃マデハ多少ハ聴能ヲ有シタラシク考ヘラレタガ、其後何時トハナシニ全ク聾トナツタト訴ヘタモノガ 7 名アル

鼓膜所見

全ク正常ナモノガ大部分ヲ占メテキルガ、少數例デハ多少ノ滲濁ヲ呈シ中耳炎ノ既往症ヲ想ハシムルモノガ無イデハナイ。併シ此所見ヨリ高度ノ難聴ヲ説明シ得ルガ如キモノハ一例モナシ。

難聴検査成績

幼少年ニシテ全ク検査ヲ施行シ得ザル 4 例ヲ除キ、残りノ 10 例ニ就キ、c 音又氣導及ビ list 音又骨導検査ヲ施行スルニ、兩音又共ニ氣導ニ於テ全ク聴取シ得ザルモノ 4 名、聴取時間ハ判然シナイガ確カニ聴取シ得ルト思ハレタモノ 6 名アリ。併シ乍ラ骨導ニ就キテハ何レモ皆聴取シ得タラシク莞爾トシテ微笑セリ。

前庭器官機能検査成績

前庭器官機能検査成績トシテ迴轉刺戟（20 秒 10 迴轉刺戟）及ビ溫熱刺戟（20—27°C ノ冷水 20 ccヲ外聽道内ニ注入）ヲ施行スルニ、何レノ刺戟ニ對シテモ正常ノ反應ヲ示シタモノ 6 例、稍ヤ低下乃至低下ヲ認メタモノ 4 例アリ。

要之、先天性聾啞ニ於ケル機能検査成績ヲ綜合スルニ、10 例中 6 例即チ過半数ニ於テハ c 及ビ list 音又ニヨル聴能ヲ有シタガ殘餘ノモノハ然ラズ、併シ乍ラ骨導ニヨル聴取力ニ就テハ、何レノ症例モ皆之ヲ保有シテキタ。更ニ前庭器官機能検査ニ就テハ、大部分ノモノガ略々正常ニ反應スルノヲ認メタガ、少數例ニ於テハ其機能が低下スルノヲ認メタ。

ii) 遺傳性内耳性難聴ノ聴能検査成績

總數 8 家系實驗症例 11 例ニ就キテ見ルニ、性別。男性 6 名、女性 5 名。

年齢。13—54 歳ニシテ大部分ハ 20 歳未満デアルガ、又 50 歳前後ノモノガ 4 例アツタ。

主訴。何レモ兩側高度ノ難聴ヲ訴ヘテキルガ、中ニハ輕度ノ耳鳴ヲ伴フモノモアツタ。併シ又第四家系Ⅳノ5ノ如ク、輕度ニシテ殆ド其難聴ニ氣ヅカナカツタモノモアツタ

既往症。大部分ノ症例ハ 4—5 歳乃至 7—8 歳頃ヨリ何時トハナシニ難聴ヲ訴ヘテキルガ、少

數例デハ14—5歳即チ思春期頃ヨリ難聴ヲ訴へ。又少數例デハ22—3歳頃カラ特ニ難聴ニ氣ヅイタト訴ヘタモノモアル。

鼓膜所見

大多數ハ正常デアルガ、少數例デハ多少ノ渾濁乃至癰痕ヲ示シ、中耳炎罹患ヲ想ハシムルモノモナイデハナカッタガ、併シ該所見ヨリ其程度ノ難聴ヲ説明シ得ルガ如キモノハ認め得ナカッタ。

聴能検査成績

ウェーバー氏法。何レノ側ヘモ偏達セザルモノガ過半数ヲ占メテキルガ、併シ一方ニ偏達スルモノモ4例アツタ。

骨導。一體ニ短縮ヲ示シテキル。從ツテリンネ氏法陽性ヲ示スモノガ過半数ヲ占メテキルガ、併シ氣導ノ短縮ニ比シ骨導ノ短縮少ク陰性ヲ示シタモノモ4例6耳アツタ。

呬語。會話音及ビ大聲。難聴輕度ニシテ呬語ノ聴取距離3.5—4.0 mナルモノ及ビ接耳ナルモノ各1例宛アツタガ、他ハ何レモ高度ニシテ會話音ノ接耳乃至1 m以内ノモノ7例、尙ホ高度ニシテ大聲ノ接耳ナルモノガ2例アツタ。

量的検査成績。量的検査成績ヲ見ルニ、低調音ヨリ高調音ニ至ルニ從ツテ其聴取不良ヲ示ス所謂内耳性難聴ノ聴像ヲ示スモノガ4例、逆ニ低調音ヨリ高調音ニ至ルニ從ツテ聴取良好ナルヲ示ス所謂中耳性難聴ノ聴像ヲ示スモノガ2例、又低調音、中調音、高調音が一樣ニ低下ヲ示スモノガ5例アツタ。

聴域測定。11例中7例ニ就キテ見ルニ、上音界ノ聴取良好ニシテ何等ノ變化ヲ示サナイモノガ少數例アルガ、大多數デハ多少ノ下降ヲ示シテキル。下音界ニ就テハ大體正常ノ所見ヲ示ス

モノガ大多數ヲ占メテキタガ、第七家系例ノ如ク1—2「オクターフ」ノ上昇ヲ示シテキルモノモアツタ。而シテ又第二家系例ノ如ク上、下音界ガ甚シク短縮セルモノモ見タ。

要之、本症ニ於ケル各種ノ精細ナル音又成績ヲ綜合スルニ、少數例ニ於テハ内、中耳混合性ノ難聴ノ聴像ヲ示スモノモアツタガ、大部分ノモノデハ種々程度ヲ異ニスル内耳性難聴ノ聴像ヲ示シテキタ。而シテ是等ノ聴像ヲ左右ニ就キ比較對照スルニ、少數例ヲ除キ大多數ノモノニ於テハ大體左右全ク對稱性ノ聴像ヲ示シテキルノヲ認メタ。

前庭器官能検査成績

前庭器官能検査トシテ廻轉刺戟、溫熱刺戟及ビ平流電氣刺戟試驗ヲ施行シタノデアルガ、何レノ刺戟ニ對シテモ其反應ノ正常ナルモノガ8例、低下ヲ示セルモノガ2例アツタ。而シテ平流電氣刺戟試驗ニ對シテハ何レノ症例モ大體正常デアツタ。

要之、前庭器官能検査成績ニ於テハ、正常ノ所見ヲ呈スルモノガ大部分ヲ占メ、其低下ヲ示スガ如キモノハ極メテ少數例デアツタ。

變質性症候

大多數ノ患者ハ難聴以外特ニ發育障礙或ハ變質性疾患ト看做サレルモノヲ合併シテキルモノヲ認メナカッタガ、唯2例、即チ第二家系ニ於テ網膜色素變性症及ビ第四家系ニ於テハ虹彩脈絡膜缺損症、外斜視及ビ先天性白内障ヲ合併スルモノヲ見タ。

iii) 先天性聾啞ト遺傳性内耳性難聴トノ遺傳的相互關係

先天性聾啞ト遺傳性内耳性難聴トガ發生學上、果シテ如何ナル關係ニ在ルカトイフ問題ニ就テ

右耳

古耳

右耳

左耳

ハ、大體二ツノ見解ガアル。其一ハ Hammerschlag, Bauer & Stein ニヨツテ代表セラレ
ルモノデアツテ 耳硬化症、先天性聾啞、遺傳
性内耳性難聴、更ニ慢性進行性難聴ヲモ加ヘテ
遺傳性聽器疾患 (Heredopathia acustica) ナ
ル名稱ヲ以テ呼ビ、各疾患ハ何レモ genetisch
ニハ同一デアアルガ、其年齡ニヨル現ハレノ如何
ニヨリ、或ハ又量的現ハレノ如何ニヨリ、或ハ
先天性聾啞トナリ、或ハ耳硬化症トナリ、或ハ
遺傳性内耳性難聴トナリ、或ハ又慢性進行性内
耳性難聴トナルトイヒ、其遺傳ニ關シテハ、發
生學上内胚葉及ビ外胚葉ニ因スル同義因子ナル
二因子ヲ假定シ、此二因子ガ孰レモ劣性因子ナ
ルトキハ耳硬化症トナリ、此二因子中一因子ガ
優性的性質ヲ有スル時ハ其 penetranz ノ如何
ニヨリ、或ハ内耳性難聴トナリ、或ハ先天性聾
啞トナルトイヒ、本質一元論ヲ主張セルニ對シ
他ノ一ハ Albrecht, Lenz & Hanhart ニヨリ
代表セラレルモノデアツテ、各疾患ハ孰レモ夫
々異ナツタ病因、病理及ビ遺傳型式ヲ有スルモ
ノデアツテ本質的ニ同一ノモノニ非ズト云フノ
デアアル。即チ耳硬化症ハ之ヲ除キ、就中特ニ内
耳性難聴ト先天性聾啞トノ二ツニ就テ見ルモ、
發生學上内耳性難聴ニ在リテハ其成因ヲ胚原形
質 (Keimplasma) ニ求ムルモ、先天性聾啞ニ
在リテハ變異性ノ遺傳因子 (mutierende Gen)
ト血族結婚トニ求メ、其病理ニ就キテハ、前者デ
ハ Mondini 型、從ツテ主トシテ蝸牛殼骨部ニ
限局セル畸形即チ鼓室及ビ前庭階隔壁ノ缺損、
蝸牛殼骨軸竝ニコルチ氏器官ノ發育不全ヲ舉
グルニ對シ、後者ニ在リテハ Scheibe 型主トシ
テ聽神經及ヒ該神經核ノ發育不全ヲ舉ゲ、更ニ
兩者ノ遺傳關係ニ就キテハ、前者ハ優性遺傳ヲ

ナセルニ反シ、後者ハ劣性遺傳ノ型式ヲトルト
云ヒ、明カニ本質一元論ニ反對ヲ稱ヘテキルノ
デアアル。果シテ孰レノ考ヘ方ガ正シイカ。

茲デ私ノ症例ニ就キ第一家系ヨリ第八家系ニ
至ル各症例ヲ見ルニ、孰レノ家系ニ於テモ一家
系中ニ先天性聾啞ト内耳性難聴トガ各1名乃至
夫レ以上ニ發生シテ居リ、家系上兩者ハ極メテ
密接ナ關係ヲ示シテキルノデアアル。即チ家系上
ヨリ見ル時ハ兩者ハ發生學上一元論的ノ理由ニ
基ヅクト考ヘテイ、ノデハナイカト思フ。從ツ
テ此點ニ就テハ Hammerschlag 一派ノ所謂
Heredopathia acustica ナル見解ニ從ツ、テイ
イノデハナイカト思フ。即チ此兩者ハ geneti-
sch ニハ同一デアアルガ、其發現型式ヲ異ニシタ
ガ爲メニ、或ハ先天性聾啞トナリ、或ハ種々程
度ヲ異ニスル内耳性難聴トナツテ現ハレテキル
ト考ヘタイノデアアル。夫レデハ一體如何ニシテ
發生シテキルノデアラウカ。各家系中ニ少クト
モ各1名宛乃至夫レ以上ノ難聴者が發生シテキ
ル處カラ、難聴ニ關スル遺傳因子ノ存在即チ難
聴ノ遺傳的關係ガ假定サレテイト思フノデア
アル。然モ二様ノ現ハレ方ヲシテキルノハ一體如
何ナル理由ニヨルカトイフニ Hammerschlag
一派ハ二因子中一因子ノ penetranz ノ如何ニ
ヨリ、或ハ先天性聾啞トナリ、或ハ内耳性難聴
トナルト稱ヘテキルガ、私ハ彼等ノ云フ如ク必
ズシモ二因子ヲ假定スル必要ハナイト思フ、夫
レヨリモ補助因子群ノ作用ガ假定シタイト思フ
(尙ホ補助因子ノ考ヘ方ニ就テハ『内耳性難聴
ト色素性網膜炎ガ共ニ發生セル家系症例ニ就
テ』(大日本耳鼻咽喉科會々報第49卷第4號揭
載)ナル論文ガ參照サレタイ。), 即チ難聴因子ガ
其發生過程ニ於テ環境ノ影響ナリ、若シクハ他

ノ原因ニヨリ何等カノ變化ヲ蒙ルムカ。或ハ又此因子ト密接ナ關係ヲ以テ作用スル補助因子ノ存在ヲ假定シタイト思フガ。是等諸因子ノ相互作用如何ニヨリ難聴因子ノ發現ニ變化ヲ起シテ來ル。即チ penetranz ヲ異ニシテキル。其結果トシテ來ル場合ニハ全クノ聾トシテ現ハレ。又或ル場合ニハ種々程度ヲ異ニスル内耳性難聴トシテ現ハレテ來ルノデハナカラウカト考ヘタイノデアアル。

併シ乍ラ一家系中ニ於テ。内耳性難聴ト先天性聾啞トガ合併セル家系ヲ文献ニ求ムルニ。Undritz, Hammerschlag, Orth, Taegen, 田中, 坂倉等ノ症例記載ヲ見ル位デアツテ。極メテ稀レニ遭遇スルニ過ギナイ。從ツテ斯カル所カラ。一家系中ニ於ケル兩疾患ノ合併ハ。寧ロ偶然ノ出來事デアツテ。本質的ニハ其間何等密

接ナ關係ヲ有スルモノデハナイト云フ Albrecht 一派ノ考ヘ方モ亦強チ否定セラルベキデハナイトモ考ヘラレル。斯カル觀點ヨリ私ノ症例ヲ見ルニ。8 家系中或ルモノニ於テハ或ハ偶然ノ出來事ニヨリ兩疾患ノ合併ヲ來タシタモノガアルカモ知レナイト思フ。併シ乍ラ大部分ノ家系デハ確カニ先天性聾啞ト内耳性難聴トガ發生的ニハ全ク同一ノ Mechanismus ニヨツテ發生シテキルト考ヘタイノデアアル。

尙ホ兩疾患發生ノ遺傳型式ニ就キテハ大體劣性遺傳ノ型式ヲトルモノガ多イ。勿論第七家系及ビ第八家系ニ於テ見ル如ク。優性遺傳ノ型式ヲ取ル様ニ見ユル所モアルガ。其後ノ經過ヲ見ルニ其 penetranz ハ概シテ弱ク。從ツテ劣性遺傳ノ型式ヲ取ルモノガ多イト見タイト思フノデアアル。

IV. 結

私ハ久シク難聴及ビ聾啞ニ關スル遺傳學的研究ニ從事シテキルガ。今度特ニ厚生省ノ依頼ニヨリ。先天性聾啞ト遺傳性内耳性難聴トノ遺傳的關係ニ就キ新タニ研究ヲ進メタ處。此處數年間ニ先天性聾啞ト内耳性難聴トガ同世代若クハ世代ハ異ニスルガ。一家系中ニ於テ共ニ發生セル8 家系ヲ經驗シ。詳サニ之ヲ檢索スル事ヲ得タ。

1) 各家系及ビ症例ヲ見ルニ。孰レモ一家系中ニ於テ少クトモ先天性聾啞及ビ内耳性難聴ガ各1名宛。或ハ尙ホ夫レ以上ニ發生シテ居リ。兩者ニ關スル遺傳的關係ヲ追及スルニ。少數例ニ於テハ優性遺傳ノ型式ヲ示セルガ如キモノモアルガ。大多數ノモノニ於テハ劣性遺傳ノ型式ヲ具ヘテキタ。

語

2) 是等家系症例中先天性聾啞ノミ總數 15 例中實驗例 14 例ニ就キテ見ルニ。大部分ノモノデハ先天の若クハ生後 1—2 歳未滿ノ間ニ聾トナリ。其機能檢査成績デハ孰レモ骨導ニヨル聽能ハ有スルガ。氣導ニヨル聽能ヲ有スルモノ少ク。前庭器官能檢査成績デハ大體正常ナ所見ヲ呈シテキタ。

3) 内耳性難聴總數 12 例中實驗例 11 例ニ就キテ見ルニ。大部分ノモノデハ 4—5 歳乃至 7—8 歳頃ヨリ兩側難聴。時トシテハ輕度ノ耳鳴ヲ訴ヘ。各種ノ機能檢査成績ニヨルニ。少數例デハ内。中耳性混合性ノ難聴ヲ呈スルモノモアルガ。大部分ノモノデハ種々程度ヲ異ニスル内耳性難聴ノ聽像ヲ示シテキタ。而シテ前庭器官能檢査成績デハ少數例ニ於テ其機能ノ稍々低下

スルヲ示シタモノモアルガ、大部分ノモノデハ大體正常ノ所見ヲ呈シテキタ。

4) 是等症例ニ於ケル先天性聾啞ト内耳性難聴トノ相互關係ヲ見ルニ、一家系中ニ於テ全世代若クハ世代ヲ異ニシテ、先天性聾啞若クハ内耳性難聴ノ各1名宛乃至夫レ以上ヲ發生セシメテキル處カラ、是等兩者ノ間ニハ明カニ遺傳的關係ガ存在スルト考ヘタイ、ト思フ。然モ一方デハ先天性聾啞トナリ他方デハ内耳性難聴トナリテ現ハレルト云フガ如ク二様ノ現ハレ方ヲスルノハ一體如何ナル理由ニヨルカト云フニ、私

ハ次ノ如ク考ヘルノガ妥當デアルト思フ。即チ難聴ニ關スル遺傳因子ガアリ、該因子ガ發生過程ニ於テ環境ノ影響ヲ蒙ルムカ、或ハ此因子ト密接ナ關係ヲ以テ働ク補助因子群ノ作用ニヨルカ、兎モ角是等諸因子ノ廣範ナ作用如何ニヨリ難聴因子ノ發現ニ變化ヲ來タシテキル。其結果トシテ或ル場合ニハ先天性聾啞トナリ、或ル場合ニハ種々程度ヲ異ニスル内耳性難聴トナツテ現ハレテ來ルモノデハナイカト考ヘタイノデア

欄筆スルニ當リ御懇篤ナル御校閲ノ勞ヲ辱ウセル恩師増田教授ニ對シ衷心ヨリ感謝ノ意ヲ表スル。尙ホ本論文中各症例ノ檢索ニ際シテハ文部省自然科學研究費ニ負フ所大ナリ。茲ニ記シテ感謝ノ意ヲ表スル。

文 獻

1) **Albrecht**: Über die Vererbung d. Konstitution, sporad, d.h. hereditär Lemnohrscherhörigkeit und d. Otosclerose, Arch. f. Ohrenheilk, Bd. 110, 1923. 2) **Albrecht**: die erblichen Ohrleiden u. der Gesetz zur Verhütung erblichen Nachwuchs. Zschr. f. H.N.O. Bd. 56. 1934. 3) **Hammer-schlag**: Heredopathia acustica und ihr Erbgang, Wiener med. Wschr. 82, Nr. 32 u. Nr. 44, 1932. 4) **Hammerschlag**: die hereditär-degenerative Lumenohrerkrankung vom Standpunct der Erb-pathologie, Mschr. f. Ohrenheilk. Jg. 66. 1932. 5) **Orth H**: zum Erbgang d. Konstitutionellen Taubstummheit Arch. f. Ohrheilk. Bd. 111.

1923. 6) **Schwarz**: ererbte Taubheit, 1935. 7) **Taegen**: klinischer Beitrag zur konstitutionell, labyrinth, Schwerhörigkeit des Kindes; Zschr. Laryngol. Bd. 21, 1931. 8) **Undritz**: Über die Bedeutung der Erbfactoren bei verschiedenen Oto-Rhino-Laryngol. Erkrankg. Archiv. f. Ohrenheilk. Bd. 119, 1928. 9) **田中一弘**: 日本人聾啞ニ關スル遺傳生物學的研究、大日耳鼻、第39卷、第11號。10) **坂倉茂郎**: 聾啞ノ研究、耳鼻臨牀、第36卷、第6號。11) **山田喜郎**: 網膜色素變性症並ニ内耳性難聴ガ共ニ發生セル家系症例ニ就テ、大日耳鼻、第49卷、第4號。

(原稿到着＝昭和19・1・20)

— 急 載 —