LABYRINTHINE MALFORMATION IN PROFOUND SENSORINEURAL DEAFNESS

KOICHIRO HIGASHI, M. D., SHUICHI INOUE, M. D., OSAMU ITANI, M. D.,
SUGURU HANAZAWA, M. D. and KEIKO SATO, M. D.

Department of Otorhinolaryngology, School of Medicine, Akita University, Akita

In 115 patients with congenital or early-onset bilateral profound sensorineural deafness studied radiographically, 17 patients with labyrinthine malformations were found.

The mild type of malformation consisted of hypoplasia of the lateral semicircular canals, the shortening of the height of the cochlea. In the severe types, the anterior semicircular canals were involved, and the cochlea showed a basal turn-like cavity. In the most severe type, no semicircular canals were developed and the cochlea appeared as a small protrusion from the vestibule-like cavity, or was entirely absent.

In the present cases, labyrinthine malformations were found as combinations of the various degrees of hypoplasia of the cochlea and semicircular canals.

There were eight cases with the narrowing of the internal auditory canals, and four cases with abnormally wide canals.

Three cases with labyrinthine malformations were suspected to be genetical. It was presumed that the genetic heterogeneity of the profound sensorineural deafness can be partly detected by clinical studies of labyrinthine malformations.

A86—0730—20436

高度感音難聴における内耳奇形

秋田大学医学部耳鼻咽喉科学教室（主任：戸川 清教授）

東 紘一郎, 井上周一, 井谷 修, 花沢 秀, 佐藤圭子

はじめに

X線的に診断できる内耳奇形の頻度は必ずしも大きくはないが、内耳奇形をそれと診断することは難聴の成因の推定上きわめて重要である。

従来、外耳奇形を伴った、サリドマイド児などの感音難聴症例にしばしば内耳奇形がみられることが報告されている¹⁾²⁾³⁾。しかし外耳奇形を伴わない高度難聴症例にどの位の頻度で内耳奇形がみられるかについての報告は少ない。われわれは、X線の検査で見いだされる内耳奇形を17例経験したので報告する。

対象および方法

1975年から1983年までの間に当科外来を受診した、先天性あるいは幼児期までに発症したとみられる両側高度感音難聴症例115名に、Stenvers 撮影法および前額面断層撮影法、また最近の症例に対しては CT-scan を行った。

軽度の耳介奇形のある2例（折れた耳および袋耳であり、前者には内耳奇形がみられた。）を除いて外耳奇形のある者はいない。

結 果

115名中17名に内耳奇形が見いだされた。それらはすべて両側性である。また内耳道については、その狭窄が8例、異常拡大が4例にみられた。ただし狭窄8例のうち

図 1 蝸牛（矢印）の軽度の変形．軸位面 CT

図 2 蝸牛（矢印）は単なる円形の腔としてみられる．軸位面 CT

図 3 蝸牛様の突出（矢印）がみられる．冠状面断層写真

図 4 未分化な腔のみ存在する（矢印）．冠状面断層写真

図 5 縮少した外半規管（矢印）．軸位面 CT

図 6 外半規管（矢印）形成不全．軸位面 CT

ち 4 例は内耳奇形に合併してみられたものであり，3 例は 1 側性である．なお，狭窄とは内耳道径 3 mm 未満，異常拡大とは 6.5 mm をこえるものとした⁴⁾．ただし 8 mm 以上を異常とすれば⁵⁾，異常拡大は 2 例にすぎない．蝸牛：種々の程度の発育不全がみられる．正常の形態

をしている場合があり，この場合他の形態異常は外半規管の低形成である．軽度の変化では蝸牛軸の方向の長さの減少のみの場合もあり（図 1），さらに基底回転のみが存在するものから，単なる円形の腔のみのこともある（図 2）．異常が高度になると，前庭と思われる腔か

図 7 半規管無形成。軸位面 CT

ら突出した、必ずしも蝸牛であるかどうか判然としない小突起のこともある(図 3)。無形成の場合は、本来蝸牛のあるべき所に何の腔も形成されていない。このときには、前庭・半規管にもつより奇形がある(図 4)。

半規管: CT-scanを行った最近の症例以外では後半規管に関する情報は得られていない。最もしばしばみられるのは外半規管の低形成である。軽度の場合では、外半規管全体が正常より小さくなっており(図 5)、さらに程度が強まると非常に小さな弧を描くようになるか、CT-scan上、弧の一部が切れたように見えるようになる(図 6)。この例では後半規管は無形成である。また他の例では外半規管の一部と思われる突起の突出のみに終わる。半規管の形成不全に伴って前庭腔は拡大してくることが多い。外半規管低形成の例で、前半規管の弧の描く面が、正常に比べて矢状面により近くなるように角度の偏位している例があった。

発育不全が高度になってくると、全半規管が形成されず、前庭に相当する部位に単なる腔が存在するだけになる(図 7)。その腔の大きさは種々である。

内耳奇形の内訳を表 1 に示す。蝸牛のみの異常を示したものは見いだされなかった。

内耳道: 狭窄を示したものは 8 例、そのうち 4 例は内耳奇形に伴ったものであり、うち 3 例は高度の内耳奇形である。内耳道の異常拡大は、6.5mm 以上のものが 4 例、そのうち 2 例は 8mm 以上であった。4 例とも内耳奇形を伴っていなかった。

遺伝性を推測されたものは次の症例である。

症例 A. E. (昭和 45 年生, 女) 両親がいとこ同士である。X 線的に外・前半規管は認められないが、わずかに外半規管を思わせる突出がある。蝸牛は低形成を示した。図に示した X 線像は数枚の断層写真より模式的に

表 1

外半規管形成異常	4
外半規管・蝸牛形成異常	4
外半規管・前半規管・蝸牛形成異常	5
外半規管・前半規管無形成かつ蝸牛のきわめて高度の異常	3
単なる小腔のみ存在するもの	1

描いたものである(図 8)。

症例 T. C. (昭和 46 年生, 女) 両親が聾である。外・前半規管および蝸牛の低形成と思われる。母親もほとんど同様の X 線所見であった(図 9)。

考 察

X 線的に診断される内耳奇形の分類はいろいろ試みられてきた。Frey²⁾ は、これを、半規管 および 前庭の奇形、蝸牛の奇形、未発達「耳胞」、完全な無形成とした。また、Terrahe¹⁾ の分類は次のようなものである。すなわち、Ia 外半規管の発育障害ないし無形成、Ib 外半規管の奇形に蝸牛の変化の加わったもの、IIa 外半規管と前半規管の異常、IIb 外半規管と前半規管の奇形に蝸牛の変化の加わったもの、III 迷路のかわりに未発達な小胞のあるもの、IV 完全な無形成。

今回の症例中には Terrahe の分類の IIa および IV に相当するものは見られなかった。

さらに、後に Phelps³⁾ や 立木ら⁶⁾ の分類の試みがある。

これらの分類はいずれも、蝸牛と半規管との形成障害の組み合わせによるが、立木ら⁷⁾ は特にひとつの型として前庭の著しい拡張をみるものを取り上げている(空洞様奇形)。しかしながら、実際の症例における形態異常には、軽度の変化から高度の奇形までの間に、種々の中間的な形態を示す症例があるので、必ずしもはっきりした一線を画して各群へ分類できるとは限らない。現時点では検査方法に応じて、個々の症例の具体的な形態を合わせて記述することが重要である。

内耳奇形の頻度について立木ら⁸⁾ は、両側高度感音難聴では 111 例中 9 例(約 8%)に内耳奇形がみられたと報告している。今回のわれわれの症例では 15% に出現している。いずれにせよ、幼児期以前に発症したと思われる、外耳等の奇形を伴わない両側高度感音難聴の 1 割近くかそれ以上の頻度で内耳奇形が存在すると推定される。

X - P :

図 8 症例 A, E. 昭和45年8月12日生 女

既往歴; 詳細不明

家族歴; 両親はいと同志

現病歴; 全く話さない 2歳10カ月 小児科より紹介

X - P : 内耳道

図 9 症例 T, C. 昭和46年12月1日生 女

既往歴; 特記すべきことなし

家族歴; 両親ともに聾

現病歴; 2歳のとき階段から落ちて以来難聴だと言う。

内耳奇形が存在すれば、妊娠早期に内耳の發育を阻害する要因が、外因であれ遺伝的なものであれ、作用したと考えることができる。

遺伝性の先天性高度感音難聴に遺伝的異質性のあることが知られており、遺伝子座の数の算定が試みられてきた^{9)~11)}。臨床的水準でこれらを識別することは今まで不可能であった。しかし今回のわれわれの症例中に遺伝

的な内耳奇形を推定させる症例のみられたことは、内耳奇形の検索が、一部新しい展望をこの点に関して与えることを示している。Everberg と Jensen¹²⁾ は遺伝性とみられる内耳奇形を報告しているが、今回の対象と異なっており、それは中耳奇形を伴った混合難聴の症例である。

今回の症例中で遺伝的であると推定された症例の内耳

形態は2つの症例で異なっている。すなわち、常染色体劣性遺伝の疑われる症例 A. E. では外および前半規管無形成と蝸牛のつよい変形である。症例 T. C. とその母親では外および前半規管低形成であり、蝸牛の変化は軽度である。本家系については、父親の検査が行われていないこともあって、遺伝形式は確定されないが、優性遺伝と推測される。

これらの症例が遺伝性内耳奇形のそれぞれ異なった型を代表しているのかどうか、今後の症例の集積によって明らかにされなければならない。

ま と め

1. 両側高度感音難聴 115例中 17例 (15%) に内耳奇形を見出した。
2. 内耳奇形には、外・前半規管および蝸牛の種々の程度の形成障害の組み合わせがみられる。
3. 内耳道狭窄は8例 (うち4例は内耳奇形に伴うもの)、異常拡大は4例にみられた。
4. 遺伝性内耳奇形と推測されるものが3例みられた。

参 考 文 献

- 1) Terrahe K: Mißbildungen des Innen- und Mittelohres als Folge der Thalidomidembryopathie—Ergebnisse von Röntgenschnittuntersuchungen des Ohres. *Forsch. Geb. Röntgenstr. Nuklearmed* 102: 14-29, 1965.
- 2) Frey K W: Die Tomographie der Labyrinthmißbildungen. *Forsch. Geb. Röntgenstr. Nuklearmed* 102: 1-13, 1965.
- 3) Phelps P D: Congenital Lesions of the Inner

Ear, Demonstrated by Tomography. *Arco Otolaryngol* 100: 11-18, 1974.

- 4) Reisner K: Tomography in Inner and Middle Ear Malformations. *Radiology* 92: 11-20, 1969.
- 5) 新川 敦: 側頭骨断層撮影診断法の研究 基礎編 I. 正常側頭骨の断層所見並びにその正常範囲 *日耳鼻* 81: 699-712, 1978.
- 6) 立木 孝 他: 内耳奇形の臨床的研究, 特にその分類法について *臨床耳科* 3: 138-139, 1976.
- 7) 立木 孝 他: 内耳の空洞様奇形による一側高度難聴の1例, *日耳鼻* 74: 1353-1357, 1971.
- 8) 立木 孝: 感音難聴 特にその成因 *日耳鼻* 79: 1419-1551, 1976.
- 9) Stevenson A C and Cheeseman E A: Hereditary Deaf Mutism with Particular Reference to Northern Ireland. *Ann Hum Genet* 20: 177-231, 1956.
- 10) Sank D and Kallman F J: The Role of Heredity in Early Total Deafness. *Volta Rev* 65: 461-470, 1963.
- 11) Chung C S and Brown K S: Family studies of Early Childhood deafness Ascertained through the Clark school for the Deaf. *Am J Hum Genet* 22: 630-644, 1970.
- 12) Eververg G and Jensen J: Labyrinthine Malformations. Genetical and Radiological Aspects. *Acta Otolaryngol* 82: 238-241, 1976.

(原稿受付 昭和53. 2. 25日)

別刷請求先 〒010 秋田市本道 1-1-1

秋田大学医学部耳鼻咽喉科学教室 東紘一郎