姉妹にみられた耳硬化症

車 哲成・稲福 繁・中山 明峰
呉 孟達・石神 寛通

Otosclerosis in Two Sisters

Tessei Kuruma, Shigeru Inafuku, Meiho Nakayama,
Men-dar Wu and Hiromichi Ishigami
(Aichi Medical University)

In Japan, otosclerosis is a relatively rare disease compared to the incidence in Caucasians. In this paper we report two sisters, 53 and 49 years old, who have otosclerosis.

These patients consulted Aichi Medical University complaining of bilateral tinnitus and hearing loss, and were diagnosed as otosclerosis. The older sister had a hearing level of 56 dBHL in the right ear, and 49 dBHL in the left with combined hearing impairment in the low frequency range. The younger sister had a hearing level of 96 dBHL in the right, and 73 dBHL in the left with combined hearing impairment in the high frequency range. Radiographic examination showed no specific findings.

Bilateral stapedotomy was performed in the ears of both patients. Intraoperative findings revealed otosclerosis with sclerotic changes of the stapes. The superstructure of stapes in the left ear of the younger sister showed sclerotic changes histopathologically. Abnormal vascularity, thought to be the stapedial artery, was revealed through the foramen obliteration in the older sister. Both patients had unilateral hearing recovery postoperatively.

Key words : otosclerosis, stapedotomy, sclerotic changes, ear surgery

はじめに

耳硬化症は白人に比較的多い疾患で遺伝的素因が大きく関与しているといわれている。一方本邦では耳硬化症の発生頻度は低く、遺伝関係を示すものも少ないと報告されている。今回姉妹の耳硬化症と思われる症例を経験したので文献的考察を加えて報告する。

症 例

症例1 : 53歳, 女性。

主訴 : 両難聴, 両耳鳴。

既往歴, 家族歴 : 他に特記すべきことなし。

現病歴 : 平成8年頃より右聴力が徐々に低下し右耳鳴出現したため, 平成9年5月当院受診した。

初診時所見 : 鼓膜所見は正常, 平均聴力レベルは右約50 dB, 左約45 dBの混合性難聴を認めた(図1)。

ティンパノグラムは両側ともAs型(図2), アブミ骨筋反射は両側とも陽性, 耳管機能検査は良好であった。CT, レントゲンなど画像診断上異常は認めなかった。以上の所見より両耳硬化症と診断した。

治療 : 同年6月に右, 翌年2月に左アブミ骨手術(両耳ともテフロンピストンワイヤーを使用)を施行した。両耳ともアブミ骨の可動性が悪く固着性変化が認められた。

右耳はアブミ骨の上部構造を摘出し, アブミ骨底板に小孔をあけ, キスタ骨長脚と前庭窓開窓部とをテフロンピストンワイヤーにて連結した。左耳はアブミ骨近くに

図1 症例1の術前のオージオグラム

異常走行の血管があり(図3), 操作時に出血をきたした。止血操作にてキスタ骨がぐらついたためツチ骨と前庭窓開窓部との間に連鎖を形成した。

術後経過: 術後聴力は, 1年後で平均聴力右気導にて約23 dB, 気骨導差で約28 dB改善し, 左は著明な改善がみられなかった(図4)。また術後両耳鳴は消失した。術後めまいはみられたが, 数日間で消失した。

症例2: 49歳, 女性。

主訴: 両難聴, 耳鳴。

既往歴, 家族歴: 他に特記すべきことなし。

現病歴: 昭和60年から両聴力が徐々に低下し, 平成9年5月当院受診した。

図3 症例1の左耳手術所見

アブミ骨付近を走行する異常血管を認める。

初診時所見: 鼓膜所見は正常, 平均聴力レベルは右約93 dB, 左約75 dBの混合性難聴を認めた(図5)。ティンパノグラムは両側ともAs型(図6), アブミ骨筋反射は両側とも陰性, 耳管機能検査は良好であった。画像診断上異常は認めなかった。以上の所見より両耳硬化症と診断した。

治療: 同年5月に右, 翌年2月に左アブミ骨手術(両耳ともテフロンピストンワイヤーを使用)を施行した。術中所見では右耳はアブミ骨の可動性不良であったが, 左耳ではアブミ骨の上部構造が脆弱化してぐらついていた。両耳ともアブミ骨の上部構造を摘出し, アブミ骨底板に小孔を穿ち, キスタ骨長脚と前庭窓開窓部とをテフ

図2 症例1のティンパノグラム

図4 症例1の術後のオーディオグラム

図5 症例2の術前のオーディオグラム

ロンピストンワイヤーにて連結した。

病理所見：左耳のアブミ骨の上部構造のHE染色による病理学組織学的所見では、血管腔形成はみられるものの、骨芽細胞を伴っていなかった。また海綿様増殖が若干みられた(図7)。

術後経過：術後聴力は1年後で右は気導にて23 dB、気骨導差で約18 dB改善した。左は著明な改善がみられなかった(図8)。術後めまいはみられなかった。

考 察

耳硬化症と遺伝の関係について、欧米では白人の耳硬化症の約49～65%に家族歴があると報告されている^{1)~4)}。

一方本邦では家族歴があったものは柳田⁵⁾ 3.1%、丹生⁶⁾ 13.9%、坂井⁷⁾ 15.7%と報告しており欧米に比べかなり低い数字である(表1)。このように本邦に少ない理由として、耳硬化症の多くは白人に比べると軽症例が多く、そのため患者が受診しないのではないかと丹生⁶⁾は考察している。今回の姉妹の2症例は難聴の程度も強く、症状の進行も比較的早かったため、受診しやすく診断もつけやすかったのではないかと考えた。

耳硬化症の遺伝形式として常染色体優性遺伝が多くみられると報告されている²⁾⁸⁾⁹⁾(表2)。Morrison⁹⁾は1967年に耳硬化症150例の家族調査を行い、ほとんどの家系において3～4世代に連続してみられ、その浸透率は40

図6 症例2のティンパノグラム

図7 症例2の左耳手術時に摘出したアブミ骨上部構造のHE染色(×10)

血管腔形成はみられるものの骨芽細胞はみられない、また海綿様増殖が若干みられる

図8 症例2の術後のオーディオグラム

%であると報告した。しかしこのなかに単発例もあり、これに関して1)突然変異、2)耳硬化症の遺伝子を持った家族のすべてに形質発見をしなかったため、見かけ上単発例となった、3)常染色体優性遺伝以外の遺伝形式で遺伝している、とある。報告した症例は両親、子供に難聴の症状は認められなかった単発例であり、遺伝子を確認することはできなかった。Morrison⁹⁾が述べた理由に加えてわれわれは1)本邦における症例の難聴は欧米人に比べて軽度であり、症例の両親の老人性難聴に覆い隠されたのではないか、2)子供に関しては将来的に発症する可能性があるのではないかと考えている。今後

表1 耳硬化症の家族歴

1. 常染色体優性遺伝
2. その他
 - a. X連鎖性優性遺伝
 - b. X連鎖性劣性遺伝
 - c. 常染色体劣性遺伝
 - d. 多因子遺伝

表2 耳硬化症の遺伝形式

本 邦	総 数	家族歴あり	家族歴(%)
柳田 (1992)	130	4	3.1
丹生ら (1990)	67	12	13.9
坂井 (1974)	197	31	15.7
外 国			
Gapany (1975)	974	634	65.1
Larsson (1960)	262	128	49
Gawthorne (1955)	2,000	1,200	54
Shambaugh (1949)	2,000	1,090	54.5

本症例とともにその子孫を追跡していく必要がある。

手術の成功の判定基準として日本耳科学会では

- 1) 気導聴力が30 dB 以内になること
- 2) A-B gap が15 dB 以内になること
- 3) 気導聴力が15 dB 以上改善すること

のいずれかを満たすものと述べた¹⁰⁾。両症例とも、右耳では日本耳科学会の基準を満たす改善がみられたが、左耳では定型の手術ができず、聴力に改善が認められなかった。植田ら¹¹⁾は術後聴力が改善しなかったり、再度悪化したり、再手術を要した例を呈示し、聴力が不変または悪化した理由として1)可動術後のアブミ骨の再固着、2)人工アブミ骨の偏位、3)開窓不十分、4)卵円窓窩の粘膜肥厚が考えられると報告した。今回報告した症例で聴力の改善が認められなかった理由として、症例1では、ツチ骨とアブミ骨底板との間に連鎖を形成したため、術後にテフロンビストンワイヤーが偏位したのではないかと推測している。症例2では明らかな理由がわからず、将来的に再手術が必要と考えている。

症例1ではアブミ骨付近に認めた異常血管のため、術中操作が困難であった。この異常血管は胎生期に消失す

るはずのアブミ骨動脈の遺残と思われ, 文献上8000例中に2例しか認められない珍しいものである¹²⁾. アブミ骨手術を行う際にはこの異常動脈を念頭において施行するべきであると反省した.

耳硬化症は骨吸収, 海綿状変化とこれに続いて生じる骨新生, 硬化性変化によって特徴づけられる. すなわち, まず骨組織の吸収がおこり, 細胞に富んだ線維性結合組織によって置き換えられるが, さらにこの組織に造骨が開始され, 初めは未熟な好塩基性の骨が次第に成熟し好酸性の骨となっていく. この好酸性の骨となった状態が非活動的な状態でそれ以外の状態が活動性中であるとされている¹³⁾¹⁴⁾. さらにこの活動性の程度について骨芽細胞や破骨細胞が増加しているものがどこか1カ所にあれば活動性が高いと Schuknecht ら¹⁴⁾は報告している. 一方星野ら¹⁵⁾は海綿状で血管の増生が目立つものを活動性の高い病変としている. アブミ骨手術ではアブミ骨底板を採取することは少ない. まして底板周辺の組織を採取することはない. 症例2ではアブミ骨の上部構造が脆弱化してぐらついていたが, 骨芽細胞を認めなかったものの, 血管腔形成, 海綿様増殖がみられたことにより, この症例は活動性の高いことが推測され今後も難聴が進んでいくことが考えられた.

ま と め

1. 耳硬化症の姉妹2例にアブミ骨手術を行い, 各1耳ずつ20 dB以上の聴力改善が得られた.
2. 第1症例のアブミ骨付近にアブミ骨動脈の異常を認め, それが術中操作を困難とした.
3. 第2症例のアブミ骨病理組織より, 活動性のある病変と考えた.
4. 耳硬化症は常染色体優性遺伝が多いので, 症例の子孫を今後とも長期追跡する必要がある.

本論文の要旨は第96回東海地方部学会にて報告した.

参考文献

- 1) Gapanavicius B : The incidence of otosclerosis in the general population. J Med Sci 11 : 465~468, 1975.
- 2) Larsson A : Otosclerosis; a genetic and clinical study. Acta Otolaryngol 154 : 1~86, 1960.
- 3) Cawthorne T : Otosclerosis. J Laryngol Otol 69 : 437~456, 1955.
- 4) Shambaugh GE Jr : Fenestration operation for otosclerosis. Acta Otolaryngol Suppl 79 : 1~101, 1949.
- 5) 柳田則之 : 耳硬化症の診断について. 耳鼻臨床 85 : 2016~2017, 1992.
- 6) 丹生健一, 奥野妙子, 野村恭也, 他 : 遺伝. 耳鼻咽喉科頭頸部外科 MOOK 耳硬化症(野村恭也編). 1~9頁, 金原出版, 東京, 1991.
- 7) 坂井 真 : 日本人における臨床的ならびに組織学的耳硬化症. 日耳鼻 74 : 1103~1118, 1971.
- 8) Albrecht W : Über der Vererbung der konstitutionell sporadischen Taubstummheit, der hereditären Labyrinthschwerhörigkeit und der Otosklerose. Arch Ohr Nas Kehlkopfheilk 110 : 15~48, 1922.
- 9) Morrison AW : Genetic factors in otosclerosis. Ann R Coll Surg Engl 41 : 202~237, 1967.
- 10) 柳原尚明, 森山 寛, 山本悦生, 他 : 聴力改善の成績判定について. Otol Jpn 9 : 443, 1999.
- 11) 植田広海, 柳田則之, 丹羽英人 : 耳硬化症再手術例の検討. 耳展 39 : 37~42, 1996.
- 12) 平出文久, 木村 仁, 山口秀樹 : アブミ骨および周辺の臨床解剖. 耳鼻咽喉科頭頸部外科 MOOK 耳硬化症(野村恭也編). 39~52頁, 金原出版, 東京, 1991.
- 13) 鈴木知子 : 日本人における組織学的耳硬化症の研究. 耳鼻臨床 補68 : 9~25, 1993.
- 14) Schuknecht HF and Barber W : Histologic variants in otosclerosis. Laryngoscope 95 : 1307~1317, 1985.
- 15) 星野知之, 天野 肇, 松浦由美子, 他 : 摘出アブミ骨の組織学的検討. 耳喉頭頸 69 : 281~285, 1997.

(別刷請求先 : 車 哲成
〒480-1195 愛知県愛知郡長久手町岩作字雁又21
愛知医科大学耳鼻咽喉科学教室)