

両側性蝸牛神経形成不全症

1 . 概要

先天性難聴で、CT、MRI 検査により両側蝸牛神経の形成不全（欠損あるいは細小）が確認される疾患。腫瘍、炎症などによる蝸牛神経の欠損、細小化による後天性難聴は含めない。

2 . 疫学

不明（1000 人程度と推定）

3 . 原因の解明

非症候群性（難聴以外には症状がない）は原因が不明。

症候群性（難聴とそれ以外の合併症がある）は、CHARGE 症候群、VATER-RAPADILLINO 症候群、Okihiro 症候群、Mobius 症候群、Hirschsprung 病の一症状として認められるが、その一部では遺伝的原因が判明している。

4 . 主な症状

先天性、両側性の高度感音難聴

聴覚口話による言語獲得不能あるいは言語発達の顕著な遅れ

5 . 主な合併症

症候群性の両側性蝸牛神経形成不全症（CHARGE 症候群、VATER-RAPADILLINO 症候群、Okihiro 症候群、Mobius 症候群、Hirschsprung 病など）では、各症候群特有の合併症（主として他器官の奇形）を有する。

6 . 主な治療法

補聴器による言語訓練、人工内耳による言語訓練、聴性脳幹インプラントによる言語訓練、視覚・振動覚・大脳活用による言語訓練

7 . 研究班

両側性蝸牛神経形成不全症の治療指針の確立班