

基因诊断降低聋儿出生率



学员们参观博奥生物有限公司，并听取耳聋基因芯片研发报告。景恒/摄

【科学时报 潘锋报道】国家级继续医学教育项目“全国第四届耳聋基因诊断学习班暨耳聋基因诊断高级研讨班”近日在京举行。研讨班由解放军总医院聋病分子诊断中心主办，博奥生物有限公司暨生物芯片北京国家工程研究中心协办，100位来自全国各地医疗机构的耳鼻咽喉科医师和检验科人员参加了培训。

六成聋儿为遗传因素所致

耳聋是严重影响人们生活质量的常见疾病之一，也是临床上常见的遗传病。根据2006年12月公布的第二次全国残疾人抽样调查结果，我国现有听力残疾者2004万，居各类残疾之首。听力言语残疾者中7岁以下的聋儿达80万人并以每年新增3万聋儿的速度在增长。研究表明，约60%的新生聋儿是由遗传因素导致的，另外在大量的迟发性听力下降患者中，亦有许多患者也是由自身的基因缺陷致病，或由于基因缺陷和多态性造成对致聋环境因素易感性增加而致病。

解放军总医院耳鼻咽喉头颈外科王国建博士强调，减少耳聋的发生重在早期的预防与干预，对于遗传性耳聋的预防，明确耳聋病因是关键。

人类基因组计划极大地推动了遗传性耳聋病因学研究。近年来，国内外科学家通过大量研究发现，大多数遗传性耳聋属于单基因病。虽然耳聋相关基因很多，突变谱广泛，但在美国和欧洲的遗传性聋人群中，已发现只有少数几个耳聋基因突变，即可导致相当一部分的遗传性耳聋，如由GJB2基因突变导致的耳聋，约占50%常染色体隐性遗传非综合征性耳聋，20世纪90年代末期美国哈佛大学儿童医院等已将基因监测列为常规临床耳聋基因诊断项目。

解放军总医院聋病分子诊断中心自2004年起在国内率先进行了全国性聋病分子流行病学调查，结果显示GJB2、SLC26A4、线粒体基因是导致中国大部分非综合征性遗传性耳聋的3个最常见的致病基因，对以上基因进行检测，可以诊断近60%的遗传性耳聋。这一研究成果也成为在中国开展耳聋基因诊断的理论基础。

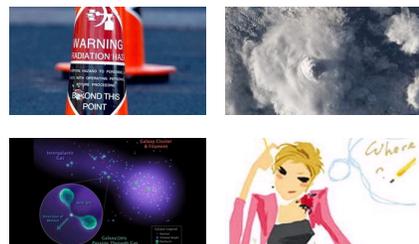
中华医学会耳鼻咽喉头颈外科名誉主任委员杨伟炎教授认为，耳聋基因诊断理论和技术应用于遗传

相关新闻

相关论文

- 1 遗传性耳聋基因检测盒入围国家重点新产品计划
- 2 3万聋人背后的科研与思量
- 3 国内首例振动声桥植入术在京成功实施
- 4 基因治疗感觉神经性耳聋在白豚鼠试验中获得良好效果
- 5 国内首次突聋及相关耳内科疾病研讨会在沪举办
- 6 “遗传性耳聋基因芯片检测系统”治疗耳聋新方法
- 7 基因检测可知你是否会生出耳聋的孩子
- 8 夏寅：应重视突聋发病年轻化

图片新闻



>>更多

一周新闻排行

一周新闻评论排行

- 1 2010年高校科学研究优秀成果奖公示
- 2 31岁博士任沈阳航空航天大学副校长引质疑
- 3 浙大推行“教师岗位分类管理” 30%教师转岗社会服务
- 4 2009年我国表现不俗的论文82%由高校贡献
- 5 美国博士学位年度调查报告公布
- 6 第六批“千人计划”开始申报
- 7 基金委发布2011年度项目申报等事项通告 政策有较大变化
- 8 国家地理杂志评2010十大科学发现 诺亚方舟遗迹上榜
- 9 论文撤销牵扯出美国一博士学术造假
- 10 中组部启动“青年千人计划”

更多>>

编辑部推荐博文

- 尊重每一篇学术论文，哪怕它是中文的
- 抛硬币分享的诺贝尔奖—发现胰岛素的故事
- 《自然》刊文讨论论文编辑服务
- Nature短评(Follow the money): 各国对纳米研究的烧钱情况!
- 一位狂热科学家的工作照
- 科学家的责任与良知(《光明日报》“科研也有潜规则”未删节版)

更多>>

论坛推荐

- 论文写作与投稿讲座
- 如何从科学文献中提取有价值的前沿信息
- 《水热结晶学》By 施尔畏

性耳聋的诊断和预防性筛查，将对中国人聋病的诊断、治疗和预防产生深远的影响。

推广应用步伐加快

耳聋基因组学的快速发展加速了耳聋基因诊断从实验室向临床应用转化的步伐。经过多年努力，2007年解放军总医院聋病分子诊断中心与博奥生物有限公司合作，在大规模全国聋病分子流行病学调查数据基础上，针对中国人非综合征性耳聋的突变热点，将等位基因特异性引物延伸PCR与通用芯片相结合，合作开发成功晶芯九项遗传性耳聋基因检测试剂盒（微阵列芯片法）。这一全新的针对中国耳聋遗传背景的遗传性耳聋基因芯片检测系统，具有高效率、高通量、高准确性、低成本等特点。国家食品药品监督管理局于2009年9月为其颁发了批准文号。

解放军总医院聋病分子诊断中心戴朴教授说，把耳聋基因组学研究成果与基因芯片技术相结合，将在耳聋的大规模筛查和预防中发挥重要作用。我国首个遗传性耳聋基因诊断芯片，可覆盖中国人群中98%GJB2、80% SLC26A4和90%药物性耳聋患者。解放军总医院建立的国内首家现代化聋病分子诊断中心，年诊断量2300例，累计诊断量超过1万例，诊断阳性率为33%。遗传性耳聋基因诊断试剂盒和芯片，已在中国人民解放军总医院、同仁医院等国内40家大医院推广使用。

本期学习班采取理论课和实验室操作相结合的方法进行授课，哈佛大学医学院耳聋分子研究及再生研究实验室陈正一教授，解放军总医院耳鼻咽喉头颈外科韩东一教授等多位国内外著名学者到会作了精彩报告，学员们还在博奥生物有限公司参加了遗传性耳聋基因诊断芯片的实际操作培训。有关专家和学员认为，通过定期的人员培训，充分利用耳聋基因诊断的优势，逐步推广耳聋基因诊断技术，形成可覆盖全国的诊断网络，对我国耳聋防治事业具有重要的现实意义。

使耳聋基因诊断意义最大化

耳聋基因诊断的意义在于，在分子水平明确病因，预防耳聋发生，指导耳聋治疗，判断预后。随着耳聋基因组科学及分子生物学技术的迅猛发展，耳聋基因研究和临床诊断技术已成为耳聋病因学分析的重要工具，人们已经可以通过对几个常见耳聋基因进行检测，明确中国人中多数耳聋受检者的遗传学病因或其致病突变的携带情况。但王国建强调，仅仅得到检测结果是远远不够的，只有将检测结果向患者、家属或医生进行科学系统地解释和答疑，才能使耳聋基因诊断的临床意义最大化。

通过耳聋的遗传咨询不仅可以通过对耳聋基因诊断结果的分析，确定遗传方式，计算再发风险，对患者及其家庭成员的患病风险、携带者风险、子代的再发风险作出准确评估与解释，并可以为受检者及其家族成员提供终生的遗传学服务；还可以通过客观、准确的生育指导和干预措施，从根本上预防和阻断遗传耳聋，成为实现预防耳聋出生缺陷目标的重要步骤和手段。

吉林大学第一医院祝威教授介绍，耳聋基因诊断和遗传咨询的适宜人群包括：正常夫妇生了一个聋儿；有耳聋家族遗传史，听力正常的亲属；突发耳聋患者；新生儿基因筛查等。祝威强调，由于正常人耳聋致病基因的携带频率约为2%~3%，仅依赖聋人的筛查和干预尚不足以从根本上阻断遗传性耳聋在整个人群中的传递和发病，应积极在听力正常的人群中进行耳聋致病基因检测，特别是在婚前和孕前，这样才能真正降低聋儿的出生率。

戴朴教授表示，中国耳聋人群巨大，其中可诊断的遗传性耳聋占有较大比例，基因诊断可以指导临床、提供耳聋防治预警，为正常夫妇提供优生优育指导；基因诊断结合产前诊断可以实现在遗传性耳聋家庭不再出生同样患儿的目标，耳聋基因检测作为临床常规诊断的时代即将到来。

《科学时报》（2010-9-14 A2 要闻）

相关专题： [爱要让你听见——关注耳聋基因筛查](#)

▪ [\[日\]山口博司《工程流体力学》英文版（高清PDF文本）](#)

▪ [SQL语言入门教程等](#)

▪ [英文面试集锦](#)

[更多>>](#)

以下评论只代表网友个人观点，不代表科学网观点。

目前已有0条评论

[查看所有评论](#)

读后感言:

验证码: