

检测一管血液竟能阻止耳聋的发生!

2022年03月03日

作者: 寻梦钊 郭萃

今年3月3日是第23次全国“爱耳日”，宣传教育活动主题是“关爱听力健康，聆听精彩未来”。

据世界卫生组织（WHO）报道，全球有4.66亿人患有致残性听力损失，预计到2050年，这一数字将超过9亿。超过60%的先天性耳聋和很高比例的双侧迟发型耳聋是遗传变异导致的。遗传性聋指的是由于基因和染色体异常所致的耳聋，是由父母的遗传物质（包括染色体及位于其中的基因）发生了改变传给后代而引起的耳聋。其实这类遗传因素导致的耳聋可以从源头上阻断，那么如何实现从源头阻断遗传性耳聋呢，只需采一管小小的血液进行基因检测。

或许很多人都知道美国影星安吉丽娜·茱莉选择手术切除乳腺以降低患乳腺癌风险，但是很少人知道她是如何预测到自己的乳腺癌风险的，其实就是通过基因检测。而在她之前，已故的苹果公司创始人史蒂夫·乔布斯为了治疗胰腺癌也曾接受全基因组测序。目前国内已有的无创产前基因唐氏筛查、肿瘤筛查和风险预测等都会用到基因检测技术。

基因检测或许在很多人眼中很神秘，常常存在于影视剧中，但是其实基因检测仅仅需要一点血液细胞，甚至一根头发，就能发现我们体内的基因奥秘。

哪些人群可以通过耳聋基因筛查获益呢？

- 1) 各种不明原因的耳聋（包括先天性聋和后天性聋）患者，希望明确病因诊断；
- 2) 病情需要使用氨基糖苷类抗生素的人群，如链霉素抗结核；
- 3) 家族中有不明原因或明确遗传性聋的听力正常人群，希望检测是否为缺陷基因的携带者；
- 4) 家族中有不明原因耳聋患者，听力正常人群婚前检查；
- 5) 耳聋患者有生育需求前；
- 6) 新生儿基因筛查。

基因筛查的结果是什么样的？

耳聋基因筛查结果通常分为两种：

阴性：未检出可以解释患者表型的基因变异。又分为以下两种常见情况：

- (1) 未检出可疑致病变异；

(2) 检出可疑致病变异，但是不足以解释患者的临床表型。（例如在隐性耳聋基因中检测到单等位基因的杂合致病变异）

阳性：检出可以解释患者表型的基因变异。包括以下两种情况：

(1) 检出的基因变异与患者的临床表型相符，可以预测患者的病程、指导后续治疗。

(2) 检出线粒体基因m.1555A>G、m.1494C>T等位点变异，这类变异在使用氨基糖苷类药物诱导下会导致耳聋，此类人群应终生禁止使用氨基糖苷类药物。

拿到上述检测结果该如何规划下一步的干预和治疗呢？由于遗传性耳聋的基因众多（非综合征型耳聋基因就有100多个），机制复杂，很多综合征型耳聋还涉及其他系统异常，接下来通过几个常见的耳聋基因为大家讲解：

新生儿

1) 线粒体MTRNR1基因变异（如m.1555A>G均质或异质性变异）

线粒体突变呈现母系遗传特征，即母亲的线粒体突变会传给后代。受检者及母系家族成员均为药物敏感个体，应终生慎用氨基糖苷类抗生素或在医师指导下用药。

2) GJB2或SLC26A4基因的纯合或复合杂合致病变异

GJB2和SLC26A4基因分别是中国人群最常见和第二常见的耳聋基因，且两个基因的绝大多数致病变异为隐性遗传。发现这两个基因纯合或复合杂合致病变异的受检者需进一步行听力学诊断、影像学诊断，确定病因后早期干预、积极康复；受检者父母再生育前可行胚胎植入前诊断（第三代试管婴儿）或产前诊断；受检者配偶及直系亲属婚育前应筛查相应基因。

3) GJB2或SLC26A4基因的单等位基因致病变异

应结合听力筛查结果综合判断，可能为携带者或相关遗传性耳聋患者，应进一步行耳聋基因诊断，必要时行颞骨影像学检查及遗传咨询；对于听力筛查通过者，仍建议在3个月龄后完成诊断性听力检查，并进行密切随诊；受检者配偶及直系亲属婚育前应筛查相应基因。

孕妇

一旦明确其为常染色体隐性遗传耳聋基因致病变异携带者，建议其配偶尽早进行相关基因诊断；如果夫妻双方均为该隐性遗传基因致病变异携带者，则胎儿有25%的可能性获得来自父母的双等位基因致病变异而成为遗传性耳聋患者。

听力正常者

一旦明确其为常染色体隐性遗传耳聋基因致病变异携带者，经遗传咨询后，建议其配偶进行相关基因检测。如果夫妻双方均为该隐性遗传基因致病变异携带者，则胎儿有25%可能性同时获得来自父母的致病变异而成为耳聋患者。经遗传咨询后，可建议行胚胎植入前诊断（第三代试管婴儿）或产前基因诊断。

或许很多人觉得就算自己和配偶是遗传性耳聋的携带者，总是侥幸地认为自己的孩子不会是那四分之一，但是很多时候却要为自己的侥幸付出沉重的代价。而且遗传性耳聋的预防成本要远远地低于疾病发生后的治疗成本。

对于新生儿来说，尽早诊断，尽早治疗，也更加有利于孩子的语言发育。

最后，你是否想问在哪才能做基因检测呢？

如果需要进行遗传性耳聋基因检测，或者有更多遗传性耳聋相关的问题需要解答，可到复旦大学附属眼耳鼻喉科医院遗传咨询联合门诊进行相关咨询。

复旦大学附属眼耳鼻喉科医院设立有遗传性耳聋精准诊治中心，并推出耳鼻喉科遗传咨询特约专病门诊或专病门诊，由临床医生和遗传学家共同为患者提供专业的疾病诊断和遗传咨询。为患者提供系统、全面的病情分析，提出专业的意见和建议，有利于遗传病的风险和患病风险评估、个性化健康指导、用药指导、生育和体检指导。复旦大学附属眼耳鼻喉科医院与复旦大学附属妇产科医院黄荷凤院士团队共建“出生缺陷联盟”，实现两家医院双向绿色通道转诊，极大地方便患者，为有生育需求的患者进行产前以及胚胎植入前遗传咨询和干预（第三代试管婴儿），生育出健康宝宝，源头阻断遗传性疾病，实现遗传性疾病的精准三级防控。

复旦大学附属眼耳鼻喉科医院 寻梦钊、复旦大学附属眼耳鼻喉科医院耳鼻喉科副研究员 郭莹

编辑：liuchun 审核：liuchun

证件信息：沪ICP备10219502号 (<https://beian.miit.gov.cn>)

 沪公网安备 31010102006630号 (<http://www.beian.gov.cn/portal/registerSystemInfo?recordcode=31010102006630>)

中国互联网举报中心 (<https://www.12377.cn/>)

Copyright © 2009-2022

上海科技报社版权所有

上海科荧多媒体发展有限公司技术支持



([//bszs.conac.cn/sitename?method=show&id=5480BDAB3ADF3E3BE053012819ACCD59](http://bszs.conac.cn/sitename?method=show&id=5480BDAB3ADF3E3BE053012819ACCD59))