

专家呼吁加强新生儿耳聋基因筛查工作，避免“无声”悲剧上演

## 打一针致聋？多为耳聋基因缺陷所致

■ 本报记者 符王润 通讯员 冯琼

## 热点聚焦

耳聋是目前我国临床发病率最高的遗传性疾病，目前尚无特效治疗方法。根据第二次全国残疾人抽样调查数据，我国残疾人群中，有8296万人，其中听力残疾人群有2780万，居各类残疾之首。据统计，我国每年新生儿3万名以上，加上迟发性耳聋及药物性耳聋患者，每年新增的患者人数可达6万—8.5万人以上。

在今年的省两会上，省政协委员黄东爱、成晓东指出，“一针致聋”以及生活中的“巴掌致聋”多源于患者本身携带遗传性耳聋基因。因此，开展新生儿耳聋基因筛查，可以及早发现遗传性聋儿，及早采取干预和康复措施，有效避免语前聋。他们建议，应在全省范围内开展政府支持的新生儿免费耳聋基因筛查，筛查项目为9个国内常见的遗传性耳聋基因位点。

“导致耳聋最大的原因就是遗传。”海南省耳鼻喉头颈外科医院副院长、耳科主任符征介绍，根据中国人民解放军总医院(301医院)聋病分子诊断中心在全国28个省市开展的聋病分子流行病学调查发现，遗传性耳聋患者占耳聋患者的60%。由GJB2、SLC26A4、线粒体12SrRNA

为加强我省遗传性耳聋致病基因方面的研究，推动新生儿耳聋基因筛查工作，在省科技厅的资助下，符征带领的团队近年来展开了相关的工作。在3年时间里，符征和他的团队对海南省聋儿康复中心、海口市聋哑学校、海口万福聋儿培训康复中心、海口佰佳语言康复中心及就诊于海南省人民医院的散发性耳聋患者，进行了跟踪研究。810例的患者中，有106例患者被检出有相关耳聋基因突变，阳性检出率为13.21%。通过对这些患者的

符征指出，耳聋在新生儿的发病率不容小觑。根据临床流行病学调查发现，每1000个新生儿中就有1例—2例耳聋，大多数耳聋患者都有家族遗传史。

他表示，减少遗传性耳聋的发生重在预防与早期的干预，而对遗传性耳聋的预防

## 遗传是导致耳聋的最大原因

和GJB3基因突变导致的耳聋占遗传性耳聋的80%以上。

不同的人群因为携带不同的基因，也会出现不同的病症。“比如有一些患者会出现‘打一针’就聋的情况，这就是因为其基因内所携带的线粒体基因导致的。”据符征介绍，有些基因携带的患者出生时并没有聋，

但就因为注射了如庆大霉素这样的常见药物后，就会导致耳聋。

“我国耳聋人群庞大，和其他国家一样，同症婚配即聋—聋婚配尤为常见。”符征说，同症婚配则使基因型耳聋患者婚配概率大大增加。如果夫妇一方携带有耳聋基因，那么这对夫妇至少有25%的几率生下耳聋的孩子。

## 推进相关研究，筛查耳聋基因

跟踪，符征和他的团队还发现了海南7个有遗传性耳聋的家族，其中一个家族竟有多达11个聋哑患者。

符征所带领的团队，使用基因芯片技术对耳聋患者进行常见耳聋基因的突变位点检测，在水分子水平上明确发生耳聋的基因，进而初步了解我省耳聋患者耳聋基因突变情况、分布规律及耳聋患者发病的分子机制。他们研究的结果将用于对耳聋患者进行耳聋遗传咨询和今后的婚育指导，可以避免大部分聋—聋婚配家庭生育聋病后代，从而有效阻断遗传性耳聋在家庭成员中的传递，降低了生育聋儿的风险。

据介绍，符征的研究将在今后进一步扩大耳聋基因筛查人群奠定基础，为充分了解海南地区耳聋基因突变的特点和遗传性耳聋的早期诊断、早期干预、遗传咨询、防聋治聋工作有着至关重要的意义和指导作用。

“比如我们发现7个遗传性耳聋家族，通过对他们进行跟踪和及时干预，能够使一批遗传性耳聋的聋儿避免出生，达到预防的目标。”符征说。

## 预防与早期干预非常重要

与干预，遗传性耳聋基因的筛查是关键。

专家提醒，如果家中有耳聋家族史的夫妇，在怀孕前要到院抽血检查，看双方是否携带耳聋基因。产妇应该在怀孕3个月的时候到医院抽取羊水进行新生儿耳聋基因的筛查。已经出生的孩子，如果在1岁的时候还不会讲话的，就应该提早到医院进行检查，若是诊断出了耳聋，就及早进行人工耳蜗植入手术，帮助孩子尽早恢复正常生活。

然而，符征也表示，和唐氏综合征以及地中海贫血的产前筛查和产

前诊断比起来，人们对新生儿耳聋基因的筛查还不够重视，主动前来进行这项产前筛查的人还不多。他呼吁无论是政府，还是民众，都要加大对新生儿耳聋基因筛查的重视，避免更多家庭悲剧的产生。“我们在调查中发现，很多农村的家庭，因为家庭成员患有耳聋，导致整个家庭都很贫困。一次人工耳蜗植入手术的费用是10万元，这对大多数农村家庭来说都是很沉重的负担。”他希望，政府能够将新生儿耳聋基因筛查的工作作为健康扶贫的其中一项进行推广。

## 遗传性耳聋患者占耳聋患者的60%

如果夫妇一方携带有耳聋基因

那么这对夫妇至少有25%的几率生下耳聋的孩子

每1000个新生儿中就有1例—2例耳聋患者

大多数耳聋患者都有家族遗传史



据统计  
我国每年新生儿  
3万名以上

家中带有耳聋家族史的夫妇，在怀孕前要到院抽血检查，看双方是否携带耳聋基因。  
本报记者 符王润 摄



家中带有耳聋家族史的夫妇，在怀孕前要到院抽血检查，看双方是否携带耳聋基因。  
本报记者 符王润 摄

## 健康提醒

天气由“夏”入“冬”  
谨防扎堆感冒

■ 本报记者 郭畅

本周期，我省天气晴好，气温偏高，22日预计最高温可达36℃。本周后期受较强冷空气影响，将出现明显降温。

海南省中医院急诊科主任张汉洪表示，春季是感冒、咳嗽易发季节。人们应该关注天气变化，注意保暖，多吃蔬菜水果多运动，进一步提高身体免疫力。

“很多人在气温变化时，不注意增减衣物，加上天气不好，影响睡眠质量，身体抵抗力下降，很容易出现感冒、咳嗽等症状。”张汉洪表示，近期，咳嗽、感冒的病人占到该科就诊者40%左右，发烧病人也有30%左右。除了老人和小孩，年轻的上班族患病比例也不小。这主要与上班族平时工作压力大、身体劳累有关。

张汉洪表示，人们在出现感冒、咳嗽的症状后，应及时去医院诊治，及时区分是病毒性感冒还是细菌性感冒。感冒类型不同，治疗的方法也应有区别。老人出现感冒、咳嗽的症状后更要及时治疗，以免引发肺部感染，加重病情。



老年人摔了怎么办？专家支招——

## 摔伤了，别在家里躺着养

■ 本报记者 符王润 通讯员 冯琼

“阿姨，如果您有什么需要帮助的，就按这个呼叫器，马上就会有人来。”近日，在海南省人民医院创伤骨科的病房内，一名护士耐心地为一位因股骨颈骨折住院的老人说。据了解，目前，在该科住院的病人中，近一半是老年人。

“很多老人都存在骨质疏松的问题。因为骨头脆性增加，他们稍微受到一些冲击就有可能发生骨折。”据海南省人民医院创伤骨科住院医师高波华介绍，老年人常见的骨折为髋部骨折，如果发生了骨折不积极进行治疗，很容易引起严重的并发症，危害健康。

据介绍，目前，有些老年人摔倒后，如果没有出现很严重的情况，都选择在家躺着休养，实在疼痛难忍才会到医院检查治疗。高波华提醒，老人摔倒后，如果有条件还是应该尽早就到医院拍片检查。如果出现疼痛、肿胀、活动障碍等症状，应怀疑有骨折的可能，要尽早就到医院确诊，以免耽误治疗，加重病情。

“如果发生了髋部骨折，医院很多时候会通过手术进行治疗，帮助病人解除疼痛，同时通过早期锻炼恢复肢体功能，改善生活质量。”高波华

说，很多病人因为害怕手术，便选择在家里躺着休养。其实，长期卧床容易引发很多并发症，如坠积性肺炎、褥疮、下肢深静脉血栓等。

专家表示，手术只是骨折治疗过程中的一部分，大部分治疗骨折的手术只需几个小时就可以完成，康复治疗才是整个治疗的重要部分。动完手术后，医生会根据病人的不同情况，让病人进行适当的康复锻炼。有些手术后，病人很快就可以下床了，比如股骨颈骨折换了关节，有的病人三五天就可以下床行走了。

日常生活中，如何才能尽量防止老年人摔伤？专家建议，在家中要做好防滑措施，在卫生间、浴室等地方

安装扶手，在适当的地方安装照明灯，方便老年人夜间行走。老年人外出活动时，最好穿宽松的运动裤，选择有防滑性能的鞋底，尽量选择平坦的平行道等。同时，使用手杖也可以增加老人身体的稳定性，防止摔伤。

同时，改善骨质疏松也可以降低老人骨折的风险。高波华建议，改善骨质疏松，除了补充钙质、补充维生素D，还可以在医生的指导下进行药物治疗。此外，适当的运动锻炼也是防治骨质疏松必不可少的方式，老人不能因为害怕摔伤骨折而放弃日常的锻炼。

常吃高可可巧克力  
可能让大脑变“年轻”

据新华社消息，日本一项新研究发现，常吃可可成分超过70%的巧克力可能有助于增加大脑皮质的量，这意味着脑部变“年轻”，学习能力有可能随之提高。

据日本媒体报道，研究小组招募了30名45岁至68岁的志愿者作为研究对象，其中男女各占一半。研究人员让他们连续4周每天摄入25克高可可巧克力(可可成分超过70%)，并利用磁共振成像技术比较他们的大脑皮质的变化。大脑皮质中存在大量神经细胞，与学习机能相关，随着年龄增长大脑皮质会减少。

结果发现，连续4周摄入高可可巧克力后，研究对象的大脑皮质量平均值出现明显增加。研究人员解释说，大脑皮质量的变化说明大脑在变“年轻”，学习新知识的能力有可能随之提高。

不过研究人员同时表示，他们对于其中的生理机制尚不清楚，还有必要进行大规模长期研究来验证这一效果。



给我关注 还你健康

健康周刊广告联系：18976640822

投稿邮箱：hnbjzk@qq.com