

# 给宝宝做耳聋基因筛查划算吗

南通医学博士花了8年时间给了肯定答案



即可进行耳聋基因筛查。

## ▶ 跨越8年的一线研究

当前,听力损失已成为我国第二大出生缺陷。在我市,新生儿听力损失总体检出率为4.5‰,高于全国平均水平。

调查发现,新生儿听力筛查是我市妇幼保健传统检查项目,所有新生儿出生后48小时至72小时会予以听力初筛,未通过者在出生42天进行听力复筛,仍未通过者则于3月龄时进行听力诊断测试。

“然而,物理性听力筛查存在局限性,无法查找遗传学病因,可能会漏诊相当一部分渐进性、迟发性听力损失患儿,且无法识别携带致聋环境敏感性基因突变的危险人群,比如,易发生‘一巴掌致聋’‘一针致聋’等特殊患儿。”秦刚介绍,从2016年起,他牵头的研究团队开始了长达8年多的研究,收集了2016年至2020年间,我市6家医院出生的35920名新生儿的听力筛查及其随访数据,并进行了详细的研究比对。他们注意到,在筛查出的76例基因突变阳性的听力损失患儿中就有33例通过了传统新生儿听力筛查,漏诊率高达43.42%。

“我们关注到,在我国,听力和耳聋基因筛查相结合已成为早期健康干预的创新方法并开始实施。目前,北

京、天津等国内许多城市已经开始大规模进行新生儿耳聋基因筛查项目。”秦刚透露,早在2014年,我市就实施了智慧卫生协同创新工程项目——“新生儿遗传性耳聋基因筛查”。从2015年起,我市连续8年将新生儿耳聋基因免费筛查列入南通市为民办实事项目。

“尽管在35920名新生儿中仅筛查出76例致病性突变患儿和104例线粒体基因突变携带者,但通过决策树模型的精准计算分析,这一项目依然具有非常重要的卫生经济学价值。”秦刚告诉记者,在新生儿出生72小时后,只需要抽取足跟一滴血,就可进行耳聋基因筛查。“尽管遗传性耳聋是不可逆的,但通过筛查可以实现早诊早治,最大程度地提升语前聋患儿的语言能力。对于一些易发生药物性耳聋的患儿,则可以通过筛查提前防范,通过避免剧烈运动、撞击或使用相关药物,让耳聋终身不再发生。”

研究团队发现,与传统的新生儿听力筛查策略相比,新增联合耳聋基因筛查的策略不仅能提前多发现28.0%永久性先天性听力损失病例,而且能有效避免66.9%的语前聋病例和减少15.6%特殊教育的需求,可实现经济效益和社会效益的双赢。

## ▶ 国内外、多学科专家携手参与

4月18日,“Economic evaluation of newborn deafness gene screening as a public health intervention in China: a modeling study(中国新生儿耳聋基因筛查作为公共卫生干预措施的经济学评价:模型研究)”的研究在国际权威期刊《英国医学杂志》子刊BMJ Public Health上发表,揭示了新生儿耳聋基因筛查作为公共卫生干预在中国全国推广的深远意义。

“我们开展这项研究,旨在通过以南通市儿童听力损失的主要致病基因和突变特点为代表性数据,探讨建立适宜我国的听力与基因联合筛查模式。”秦刚坦言,此项研究得到了来自国内外多个机构的专家学者的共同参与和支持。“团队的多元化背景和专业知识的汇集,为研究提供了宝贵的视角和深度,确保研究能够全面、精确地评估新生儿耳聋基因筛查在公共卫生领域的经济效益。”秦刚介绍,该项目前期花了大量时间进行数据整理,比

如,一个患儿的资料往往散落在新生儿科、五官科、儿童保健科等多个科室,搜集整理工作非常繁琐;同时还需要查找全国22个省份37个城市耳聋基因筛查的相关资料,光查阅文献就达500多篇;耳聋又分为轻度、中度、轻中度、重度、极重度等,且各阶段之间会互相转化,需要核实相关统计的准确性;历时半年建成模型决策树,将南通的数据放入模型中推算出全国的数据;此外,国内数据还需要与泰国、澳大利亚等其他国家的数据进行比对,从而验证模型的准确性……

去年3月,秦刚还带领研究团队前往南通市特殊教育中心开展问卷调查,了解耳聋学生入学费用、相关补贴、未来就业等情况,为研究项目提供更加全面的支撑;为详细了解人工耳蜗、助听器等在临床使用的效果,团队与通大附院的多名专家进行了深入访谈;该项目得到了市一院、市三院、市妇幼保健院等多家医院的大力配合,使数据收集工作得以顺利进行。

## ▶ 让科普与科研“双向奔赴”

4月26日,秦刚带领学生前往市妇幼保健院,开展“新生儿听力与耳聋基因联合筛查科普讲座”,并向孕产妇发放科普宣传资料,普及新生儿耳聋基因筛查的相关知识。

2021年1月,秦刚研究团队专门成立了民非组织——“江河慕听公益中心”,带领学生深入市区各大医院、社区等地开展新生儿耳聋基因筛查的科普公益宣传,产生了良好的社会反响。

事实上,早在2020年,秦刚就带领团队开始了新生儿听力筛查的相关研究,截至目前已在JAMA Network Open、《中国公共卫生》等期刊发表了4篇科研论文。“新生儿听力损失的发生率,反映了本地区对于公共卫生政策层面的听力与基因联合筛查模式建立的必要性。”秦刚指出,造成新生儿耳聋除了基因方面的因素外,还有非基因因素,其中非基因首位因素就是巨细胞病毒感染,可通过唾

液筛查进行,成本相对低廉。为此,他建议,我市将巨细胞病毒筛查和耳聋基因筛查一并纳入新生儿筛查项目。

“南通市新生儿耳聋热点基因突变携带率为39.98‰。而与耳聋相关的基因多达几百种。目前,我们所研究的耳聋基因筛查仅涉及4种基因15个点位。下一步,团队将进一步深化新生儿耳聋基因筛查的相关研究,将临床数据转化为可执行的卫生政策,让更多儿童受益。”秦刚表示,随着精准医学的发展,这项研究的价值和意义还将进一步凸显。

“此次发表的科研论文将团队研发的数据模型公开,也为其他国家、其他疾病的遗传筛查研究提供了有益参考。”业内人士认为,此项研究在遗传筛查和早期干预措施的整合应用方面,为全球公共卫生干预策略的优化提供了新的视角和证据支持。

本报记者冯启榕

**通城报喜**

江海晚报祝福类启事登报  
主流媒体 权威官宣 个性化办理  
咨询热线:0513-85118892



友情提醒:有意在本栏目投放分类广告的客户,可至南通报业传媒大厦办理相关手续。

招聘求职 保洁清洗 搬家搬迁 征婚交友  
家政服务 房屋租售 二手车讯 快餐外卖

## 南通日报社遗失启事、公告刊登

办理方式:一、线下办理可至南通报业传媒大厦(南通市世纪大道8号)22层2210室;二、线上办理可微信搜索小程序“南通报业遗失公告办理”。刊登热线:0513-68218781



创办十九年,数千对成功配婚,良好的社会口碑

**鸿运婚介**

凡来鸿运婚介征婚、交友的单身男女照片或手机号都不会透露给其他人,这是我们的职责。  
**承诺:不满意不付婚介费** 微信号:18912286139 13962983156  
小石桥红绿灯东100米马路北四路车站楼上 征婚热线:85292569 15851252008