

主动发现、尽早干预 打开听障儿童有声世界

——访首都医科大学附属北京同仁医院耳鼻咽喉科研究所研究员黄丽辉

文/《妇儿健康导刊》特约撰稿 刘 勇

新生儿听力障碍是常见的出生缺陷,听力受损会给儿童的成长、交流、学习、心理健康、人际关系、事业发展等带来一系列问题,及早干预以及进行有效的听觉言语康复训练对听障儿童的康复至关重要。

首都医科大学附属北京同仁医院耳鼻咽喉科研究所研究员黄丽辉长期从事儿童听力筛查、儿童听力障碍康复工作。临床上,黄丽辉接触到很多儿童有听力损失但拖延很久才被发现的案例。对此,黄丽辉特别强调,新生儿听力损失的治疗康复犹如“救火”,时间不等人。“应当尽早为永久性听力损失的儿童提供个性化干预,包括听力补偿、听觉言语康复、行为康复治疗以及教育等相关项目。家长是儿童听力健康的第一责任人,要提高家长对儿童听力相关知识的认知。”

新生儿听力、耳聋基因及先天性巨细胞病毒感染的联合筛查

根据2021年世界卫生组织发布的《世界听力报告》,听力损失发病率在新生儿中为0.2%,在1~4岁、5~9岁和10~14岁儿童中,发病率分别为1.0%、1.5%和1.7%。

强化新生儿听力障碍筛查是我国儿童听力健康工作的重要方向之一。2023年8月,国家卫生健康委制定了《出生缺陷防治能力提升计划(2023-2027年)》,其中要求听力障碍筛查率达到90%,省级和地市级至少建设1个新生儿听力障碍诊治机构,强化先天性听力障碍等功能性出生缺陷防治,加强筛查阳性病例召回、诊断、治疗、干预和随访,在提高筛查率的基础上重点提升及时诊断率和及时干预率。

儿童听力筛查分为新生儿听力筛查(出生48小时

至出院前)和儿童听力筛查(0~6岁)两个阶段。目前对新生儿采取听力和基因联合筛查,听力筛查技术主要采用耳声发射联合自动听性脑干反应筛查技术。

对于耳聋基因筛查,黄丽辉肯定了其在先天性听力障碍诊疗中的价值。“随着对听力损失病因的认识,目前的数据显示,60%的耳聋都与遗传有关。通过采足跟血筛查新生儿耳聋基因,能够在早期更精准地发现遗传性耳聋患儿,更早地发现迟发性听力损失高危儿、药物致聋易感者及潜在的耳聋生育高危群体,从而实现遗传性耳聋的早发现、早诊断、早干预。”黄丽辉表示。

黄丽辉发表的《中国新生儿听力筛查40年》提到,解放军总医院耳鼻咽喉头颈外科医学部耳鼻咽喉内科主任王秋菊团队对全国1 172 234例新生儿的研究表明,耳聋基因筛查能比新生儿听力筛查多筛查出13%听力损失患儿,团队进行的3 555 336例新生儿大型队列研究表明,GJB2基因c.235delC突变是中国人群最常见的变异,其次是SLC26A4基因c.919.2A>G突变,这些与欧美人群及犹太人群存在差异。

近年来我国不断加强开展产前筛查和诊断、新生儿疾病筛查和诊断及出生缺陷相关遗传检测。2012年,北京率先启动了大规模的新生儿耳聋基因筛查项目,对新生儿足跟血进行耳聋基因筛查,并对筛查阳性者进行后续的基因诊断及遗传咨询。黄丽辉表示:“目前北京的耳聋基因筛查覆盖率约达到97%。根据卫生经济学评估,从投入与产出比来看,耳聋基因筛查有其必要性,应当积极推动我国遗传性耳聋基因筛查和诊断的普及。”

黄丽辉还认为:“听力筛查通过但基因筛查没有通过的孩子,其家长对治疗的依从度大大提高,就诊更积

极。更重要的是,对于有再生育计划的家庭,一胎基因筛查未通过,更能引起父母对孕前检查和产前检查的重视。”

新生儿听力障碍的发生除遗传因素外,环境因素也需要高度关注。先天性巨细胞病毒感染可导致新生儿出生数月或数年后出现听力损失。我国新生儿先天性巨细胞病毒感染率约为0.7%,90%出生时无特异临床症状,30%~60%有症状感染者和10%~15%的无症状感染者,会出现感音神经性听力损失。

黄丽辉团队对先天性巨细胞病毒感染患儿非遗传性感音神经性听力损失做了深入研究,她认为:“先天性巨细胞病毒感染是儿童非遗传性感音神经性听力损失的主要原因,应当普及新生儿先天性巨细胞病毒筛查,以早期识别巨细胞病毒感染,及时对感染所致的先天性、进行性和迟发性听力损失的婴儿进行适当的早期诊断、干预和监测。”

家长是第一责任人

早发现、早诊断、早干预对听力损失儿童的康复至关重要。黄丽辉说:“新生儿听力损失的治疗康复像‘救火’。起火了首先应该做的是积极治疗和康复,如果等家都被烧光了,查到原因也于事无补。但是,现实中很多家长不是先救火,而是把主要精力用在查起火原因上,查不清楚就不治疗。还有一些患儿的低频听力比较好,高频听力差,家长不想破坏孩子的残余听力,顾虑比较多,难以下决心手术。年龄越大治疗康复越难,虽然现在火势小,但是房子会慢慢被烧掉,时间不等人。”

黄丽辉表示:“3岁半是一个关键时间节点,在此之前进行有效干预,患儿的语言能力通常能达到与正常听力儿童相当的水平。临床上有的患儿2个多月大就开始佩戴助听器,六七个月大就在听力康复机构做语言训练。而有的患儿5岁才手术,这两者康复效果的差距可想而知。”

黄丽辉说:“我一直在思考为什么有些孩子的听力损失问题会发现得这么晚?很多家长在孩子上小学时才发现听力有问题,突然火烧眉毛,开始四处求医,但这时孩子已经错过语言最佳学习期,情况已难以逆转。根本原因在于听力损失是不同程度的,有轻度、中度、重度、极重度,重度及以上者会发现得比较早,但是轻

度、中度听力损失的孩子发现一般都比较晚,特别是一些迟发性听力损失。”

时至今日,“贵人语迟”的观念仍存在于一些家长认知中。临床上,黄丽辉接触到大量患有听力损失被拖延很久才发现的病例,有些患儿十几岁才发现一侧耳朵声音很小甚至听不到。单侧耳聋的患儿常常会出现侧头的动作,但是这个行为通常会被家长忽略,导致治疗被耽误。有些听力筛查没有通过的孩子需要复筛,但是家长却没有认识到问题的严重性,迟迟不去复筛,不接受连续听力随访。有的家长认为孩子能听到就是听力没有问题,其实这些孩子只是有残余听力。

因此,黄丽辉多次强调“家长是第一责任人”,孩子6个月前一般都由母亲在家里照看,这6个月是最好的观察期,能够第一时间发现孩子是否存在先天性听力问题,因此提高家长对听力的认知非常重要。

《婴幼儿听力损失诊断与干预指南》提出,应向家长传授各年龄段相应的听性行为反应观察方法和知识,发放科普宣教材料,一旦发现听性行为异常或怀疑有听力损失,应及时进行诊断。

听力受损在不同年龄段、人群身上的表现不尽相同。从0~3岁儿童听觉行为观察法听力筛查阳性指标看,听觉行为反应表现为6个月左右不会寻找声源,对近旁的声音无反应,1岁时也不能按照指令完成动作,2岁时还吐字不清或不会说话等。当新生儿对说话声或其他声音没有反应时,很容易被怀疑有严重的耳聋。但一些迟发性、渐进性的听力损失必须进行听力筛查才能发现,轻中度的双侧或重度的单侧听力障碍往往在儿童到学龄前才被发现。如果听力损失严重,婴儿或儿童表现为对声音无反应,或者出现言语或语言理解发育迟缓。如果听力损失不严重,儿童也可以进行一些交谈。孩子可能会出现在某些环境中听力良好,但在其他环境中则存在听力问题,如教室的背景噪声可以使语音识别困难。

听力受损需要多学科诊疗,找到发生问题的根本原因,明确诊断才能精准治疗。黄丽辉临床上常遇到部分患儿虽佩带了1年助听器,但语言能力仍然欠佳,这种情况则需要考虑智力问题、孤独症、学习障碍等其他原因。实际上,所有存在语言发育延迟或者学习障碍的儿童都应进行听力损失评估,智力残疾、失语症和孤独症儿童也必须进行听力评估。

黄丽辉特别提到,应注意迟发性听力损失的问题。对通过初/复筛但有高危因素的婴幼儿,以及未通过复筛但在诊断程序中评估为正常听力范围的婴幼儿,其在成长过程中发生迟发性听力损失的概率要高于正常儿童。

因此,黄丽辉强调:“应大力加强学龄前儿童和学龄儿童的听力筛查,特别是0~3岁儿童的听力筛查,对3~6岁儿童每年至少进行一次听力筛查,定期跟踪随访,一旦发现听性行为异常或怀疑有听力损失,应及时进行诊断、治疗、康复、语言训练等干预。有关部门与幼儿园、学校、社区应联合起来,推动对学龄前儿童听力筛查的随访、转诊、干预。”

重视个性化听觉言语康复训练

听觉言语康复训练是采取医学、教育等综合措施,帮助听障儿童补偿或重建听力,发展听觉、言语等交流能力,提高综合素质,实现全面发展的过程。听力康复机构一般采取以机构+家庭为中心的康复模式,医教结合,综合干预,家长在其中起主导作用,促进听障儿童全面发展。

黄丽辉在儿童听觉语言康复上投入了大量精力,在由同仁医院耳鼻咽喉科研究所主办的听觉语言康复机构中,专业的听觉言语康复训练师与家长一起,为他们回归正常生活而努力。

康复训练是一个周期漫长且非常艰苦的过程,黄丽辉感叹:“在日复一日的长期的训练中,背后更多的是家长的艰辛。与其说训练孩子,不如说是给母亲灌输正确的理念和认知,每一位成功康复的孩子背后都站着一位坚韧的母亲。”

我国近年来听力康复机构快速发展,很多家长辞掉工作,不远千里来到北京、上海等陌生的大城市,全职陪孩子训练。

黄丽辉认为:“当前儿童听力损失干预和康复的痛点在于,在门诊中医生与患儿和家长的沟通时间十分有限,无法详细了解患儿的听力情况,更不能动态跟踪患儿听力问题的发展,了解康复的进展。如果家长缺少听力方面的知识,往往耽误患儿的康复进度和效果。”

听力语言训练需要定期的动态评估,根据听觉能力、语言能力、学习能力的情况,及时调整方案和进度,制订个性化康复训练方案。在康复机构中,黄丽辉最喜欢和家长聊天,这样能够实时了解训练进度,帮助家长解决遇到的困难,为处于训练平台期的家长建立信心。

多年来,黄丽辉目睹了很多经过干预和听觉言语康复训练的孩子回归社会生活,拥有了快乐人生,很多父母会向黄丽辉分享孩子的生活,他们家庭幸福、性格开朗、事业有成,有的孩子留学海外,有的爱写诗,这些都让黄丽辉感到由衷的高兴。

专家简介

黄丽辉,研究员,教授,博士生导师。首都医科大学附属北京同仁医院儿童听力专科负责人、北京市新生儿耳聋基因筛查项目执行人。中国医疗保健国际交流促进会听力学分会副主委,中国残疾人康复协会听力语言康复专业委员会副主委,《出生缺陷防控咨询师》国家标准制定专家组专家,中华预防医学会出生缺陷防控专业委员会常委兼听力筛查学组组长,中华预防医学会儿童保健分会委员,北京市儿童听力保健专家指导组组长。

黄丽辉教授长期致力于儿童听力筛查、诊断和干预的临床、科研及教学工作,擅长新生儿听力与基因筛查及遗传咨询、儿童听力评估及康复指导,全力推动全国新生儿及儿童听力筛查和保健工作的开展,助力全国听力出生缺陷人才培养。举办25届全国0~6岁儿童听力筛查诊断培训班,协助国家卫健委举办21期“国家贫困地区新生儿听力筛查与诊断师资培训班”。承担省部级以上课题10余项,发表学术论文150余篇。《儿童听力筛查和干预》主编、《世界听力报告》副主译。获国家科技进步奖二等奖一项,获第五届中国出生缺陷干预救助基金会科学技术奖“杰出贡献奖”。