

<<新生儿听力及基因联合筛查330问>>

图书基本信息

书名：<<新生儿听力及基因联合筛查330问>>

13位ISBN编号：9787509161777

10位ISBN编号：7509161770

出版时间：2012-10

出版时间：人民军医出版社

作者：王秋菊 孙喜斌 等

页数：182

字数：158000

版权说明：本站所提供下载的PDF图书仅提供预览和简介，请支持正版图书。

更多资源请访问：<http://www.tushu007.com>

## &lt;&lt;新生儿听力及基因联合筛查330&gt;&gt;

## 前言

光阴荏苒，时光如白驹过隙。

一本记录我国全面开展新生儿听力筛查并联合基因筛查发展历程的小书终于完成了。

编写此书的初衷是基于2003年北京市卫生局倡导全面开展新生儿听力筛查之时，急剧涌现出众多的来自家长们的问题和困惑，基于快速增长的听力筛查诊断专业人才的需求，基于不断产生的新技术和新方法的创新与应用，将上述问题和需求融合成耳熟能详，通俗易懂的小书，以适应于临床听力保健与听力干预工作的实际需求，呈现给广大家长、读者以及专业人员，以期达到授业解惑的作用与功能。新生儿听力筛查自20世纪60年代始于美国至今已经历了半个世纪的发展。

由此使先天性听力损失患儿确诊的平均年龄从24-30月龄提前到了2-3月龄，并因提前确诊而带来的早期干预和康复治疗改变了很多患儿的命运。

随后，欧共体国家耳鼻咽喉科学会提出一系列新生儿听力筛查方案对新生儿听力筛查的时机、方法、监测及干预措施的详细指南。

在我国，新生儿听力筛查起于20世纪80年代末。

2004年卫生部颁发《新生儿听力筛查技术规范》，部分省市不同程度的新生儿听力筛查工作逐渐开展

。2009年2月卫生部发布《新生儿疾病筛查管理办法》部长执行令（卫生部令第64号），明确新生儿听力筛查为全国新生儿三大筛查疾病之一。

为使我国新生儿听力筛查工作能够规范、科学和全面的实施，2010年12月卫生部颁布了《新生儿听力筛查技术规范》修订版，希望在全国范围内全面系统地开展新生儿听力筛查，使医疗保健健康服务惠及广大新生儿人群。

新生儿听力筛查是应用生理学手段与方法对每个新生儿在出生后48~72小时进行客观、快速、无创的听力学检测。

未通过听力筛查的为可疑耳聋人群，必须接受进一步的检查明确诊断，及时接受医学干预，以避免聋哑的发生。

全球新生儿听力筛查研究发现，先天性听力损失的发病原因是随着时代和人群的改变而变化的。

随着新生儿听力筛查工作的广泛开展和临床经验的积累，逐渐发现并不是所有的听力损失均会在出生后立即表现出来。

某些情况，诸如巨细胞病毒感染、Pendred综合征、非综合征型常染色体显性遗传性听力损失、隐性遗传的前庭导水管扩大以及线粒体12SrRNA基因1555A>G和1494C>T突变等均可能在出生时不表现听力损失、出生后出现迟发性听力损失。

也有些新生儿通过了标准的新生儿听力筛查，但随后出现GJB2突变导致的迟发性听力损失。

因此，2007年，解放军总医院在国际上率先提出了在新生儿听力筛查中融入聋病易感基因筛查实施联合筛查的新理念与模式，首创了“新生儿听力及基因联合筛查”的整体实施流程与技术操作系统，即在广泛开展的新生儿听力筛查的基础上融入聋病易感基因分子水平筛查，在新生儿出生时或出生后3天内进行新生儿脐带血或足跟血采集来筛查聋病易感和常见基因。

联合筛查能使新生儿听力缺陷的高危因素的发现率提高20倍（20%），并具有三个主要优势：一是可以发现常规的听力筛查中不能被发现的药物敏感耳聋个体；二是提高诊断效率，减少漏诊，目前常规的筛查在听力初筛未通过者，3个月或6个月时进行诊断性检查才能最后确诊，而听力及聋病易感基因的联合筛查将此时间提早到出生后7~14天，并且避免了不确定因素的干扰；三是可以发现大量耳聋易感基因携带者，由此发现超出常规筛查模式的耳聋高危人群。

这种新型的筛查模式无疑将新生儿听力筛查提升至一个新的高度，标志着新生儿听力筛查进入携手分子诊断发展的新时代。

目前，新生儿听力与聋病易感基因联合筛查的新理念正在逐渐为国内外同行所认同和接受。

基于此种理念的创新和进展，针对新生儿、婴幼儿的临床咨询与听力诊断以及家长们新增的困惑和问题逐渐增多，亟需一本通俗易懂的书籍将筛查的结果和可能带来的益处，预防和干预的方法等讲解清楚。

## <<新生儿听力及基因联合筛查330>>

因此，正是适应形势的变化，我们编写了《新生儿听力与基因联合筛查330问》一书，以期容纳更多的问题和知识。

编写本书的动力主要来源于临床的需求，来源于患者的需求，来源于患儿家长的需求，同样也来源于从事新生儿听力与基因联合筛查年轻的医务工作者的需求。

应用一问一答的形式，简明扼要的将问题的关键点表达出来，便于沟通与交流。

同时主编们将一些漫画式的插图融于文字之中，以生动活泼形式将深奥的专业知识展现出来，使家长和临床一线工作人员在寓教于乐之中有所获益。

本书的编写完成，是在我国新生儿听力筛查取得阶段性进展与推广普及的基础之上，是在编者们以患儿为中心，在允忠允诚、至精至爱的敬业理念中，在老前辈们的悉心指导下，在编者们的精诚团结和协作努力下共同完成的。

在此向主审和各位编者表示衷心的感谢，向完成文字编辑工作的解放军总医院的临床听力医学中心的工作人员，尤其是向本书编写秘书兰兰、李倩同学表示谢意，向最后为本书拾遗补缺的郝力争同学表示谢意，向人民军医出版社的编辑、审校和录入人员表示衷心的感谢。

本书稿得到国家自然科学基金重点项目（30830104）和国家自然科学基金重大国际合作项目（81120108009）以及全军“十二五”重点项目（BWS11J026）以及国家社科基金重大项目（09&ZD072）听力残疾预防对策研究课题及卫生行业科研专项项目（201202005）的联合资助。

之于卷尾，向所有支持、理解、关心、呵护我们的同行、师长、朋友们表示由衷的谢意！

## <<新生儿听力及基因联合筛查330>>

### 内容概要

编者倾尽8年时间在临床实践中破解难题、凝练精髓，汇总了从第一篇的宝宝听觉言语发育的过程、听力筛查的时间和流程、聋病易感基因筛查的必要性和注意事项；到第二篇中与听力筛查相关的听力学检测方法；以及第三篇新生儿听力障碍、分泌性中耳炎、听神经病、大前庭导管综合征、新生儿耳聋高危因素等一系列常见病症的病因分析及诊治方法等问题；同时，在第四篇针对已出现听力障碍的宝宝如何进行听力干预和耳聋康复治疗，以及助听器种类、验配和人工耳蜗的工作原理、置入注意事项等问题也进行了更进一步的解答。

本书旨在让读者能够充分地了解宝宝听力发育、新生儿听力及基因联合筛查，新生儿听力障碍及相关疾病的预防、治疗以及出现听力问题后的处理方法，让读者尽可能早地发现宝宝的听力问题，从而远离耳聋，走近健康。

本书可供新生儿家长及耳科学、听力学、妇幼儿听力保健行业中的专业人士阅读参考。

## <<新生儿听力及基因联合筛查330>>

### 作者简介

王秋菊，1965年出生，医学博士、主任医师、教授、博士生导师。

现任中国人民解放军耳鼻咽喉研究所常务副所长，教育部聋病重点实验室常务副主任，解放军总医院耳内科及临床听力医学中心主任。

国际耳内科医师协会（IAPA）中国分会首任主席，第四届中国听力医学发展基金会专家委员会副主任委员，中国遗传学会国际交流委员会委员，全国新生儿疾病筛查专家组（卫生部）成员，Journal of Otology 杂志副主编以及多种期刊编委。

王秋菊教授一直致力于聋病诊治与防控的临床与基础研究工作，尤其擅长新生儿、婴幼儿以及儿童的听力筛查诊断及遗传咨询指导工作，是专注于聋病诊断与内科治疗的耳内科学专家学者。

在基础研究方面，注重聋病发生的病因病理机制研究，在国家自然科学基金重点项目和重大国际合作项目、科技部“863”高技术研究发展计划项目、军队“十一五”杰出青年基金项目以及北京市重大和重点项目等多项国家级课题研究经费的资助下，集中进行中国聋病发生的分子遗传机制与转化应用研究。

建立了国际上首个中国聋病遗传资源库：针对中国特有聋病资源库中的一个1000年耳聋家系研究，在国际上首次发现和提出了遗传性耳聋中存在Y-连锁遗传方式新理论；针对30余例耳聋大家系的分子遗传学研究，在国际上定位和命名了6个耳聋新基因座（DFNY1, AUNX1, DFNC1, DFNA55, DFNA56, DFNA61）；针对3000余例聋哑人群的分子遗传病因学研究，绘制完成了17个耳聋基因的中国人群特有及新突变图谱。

由此，在国际上率先提出了在新生儿中融入聋病易感基因联合筛查的理念，成功实施了10万余例的听力与基因联合筛查，发现了新生儿中致聋基因的携带率高达20%，并将该理念推广应用至全国111个市县。

在国内率先提出、建立和发展耳内科学，建立了国内首个耳内科亚专科病房，并成功担任国际耳内科中国分会主席。

在基础研究成果的临床转化中，获得了以《新生儿聋病易感基因快速筛查试剂盒》为代表的国家发明专利29项，均为第一发明人，实现成果转化800万元，成功获得产品批号（国食药监械（准）字2012第3400599号）。

近年来，王秋菊教授荣获军队高层次科技创新人才工程“拔尖人才”（2011），第十三届中国科协“求是”杰出青年奖（2010），首届中华医学会耳鼻咽喉头颈外科分会“杰出青年”称号（2009），总后“科技新星”称号（2008），解放军总医院首批研究型人才（2009）。

获国家科技进步二等奖，北京市科技进步二等奖及中华医学二等奖共4项。

获全国优秀博士论文奖。

主编或主译论著7部，发表论文151篇，文章发表在J Med Genet, Clinic Genet, Curr Biology等国内外杂志上。

王秋菊教授执着于聋病的诊治与防控工作，全身心致力于为千万聋病患者解除病痛、使聋病患者早日回到有声世界的事业之中，是德艺双馨的专家学者。

孙喜斌，1954年生，主任医师，教授，博士生导师。

现任中国聋儿康复研究中心副主任，WHO听力障碍预防与康复合作中心常务副主任，华东师范大学言语听觉科学研究所所长，兼职教授，北京大学中国残疾人事业教学基地特聘教授，听力国际-世界耳鼻咽喉科学联盟-国际听力学会中国（国家）中心副主任，听力国际理事，中国听力语言康复科学杂志总编，中国卫生部新生儿疾病筛查专家组成员，北京市卫生局新生儿听力筛查专家组成员，全国第二次残疾人调查听力残疾、言语残疾专家组组长，中国残疾人康复协会听力语言康复专业委员会副主任委员，2004年获国务院特殊贡献津贴。

孙喜斌教授长期致力于听力残疾预防、听力残疾评定及听障儿童听觉言语康复及其效果评估工作，带

## <<新生儿听力及基因联合筛查330>>

领其科研团队制定了《听障儿童听觉能力评估标准》《听障儿童语言能力评估标准》《听障儿童学习能力评估标准》《听力残疾实用评定标准》《言语残疾实用评定标准》，同时也是《助听器验配师国家执业标准》《残疾人残疾分类和分级国标GB/T 26341-2010》执笔起草专家之一。

近年来作为第一作者和通讯作者在国家科学技术资源核心期刊及国内外学术会发表论文50余篇，作为主编、副主编完成专著《中国残疾预防对策研究》《中国残疾儿童现状分析及对策研究》《听障儿童听觉、语言能力评估标准及方法》《听觉功能评估标准及方法》《听力障碍儿童康复评估档案》《助听器验配师职业资格培训教程（基础知识、二、三、四级4部）》《听力学基础与临床》《患儿康复教育的原理及方法》《听障儿童康复听力学》等18部。

作为首席专家研究的课题有，“十一五”国家科技支撑计划“残疾人康复技术及设备研发”重点项目《患儿认知规律与康复技术规范研究》（课题任务书编号2008BAI50B01），第二次全国残疾人抽样调查《听力残疾评定标准》制定，《0-17岁听力残疾儿童现状分析及对策研究》，WHO项目《世界范围听力保健中国实验研究》，编制了《听力障碍儿童听觉能力评估标准及方法》及《听力障碍儿童语言能力评估标准及方法》。

另外还承担卫生行业科研专项项目1项（编号201202005），国家社科基金课题1项（编号09 & ZD072），教育部哲学社会科学研究重大课题攻关项目1项。

2007年被国务院残疾人工作委员会评为第二次全国残疾人抽样调查先进个人，承担的《听力残疾现状调查结果分析及预防对策研究》获得第二次全国残疾人抽样调查国家课题一等奖，《第二次全国残疾人抽样调查听力残疾标准制定及应用》及《第二次全国残疾人抽样调查言语残疾标准制定及应用》研究，2008年分别获得第二次全国残疾人抽样调查国家课题一等奖。

孙喜斌教授一直从事一线教学及临床工作，为北京大学、首都医科大学、山西医科大学、华东师范大学、北京联合大学兼职教授，多年来培养学生近千人，其中部分学生已成为各级患儿康复机构业务骨干及高等院校本学科带头人。

黄丽辉，1963年生，医学博士、研究员、硕士生导师。

师。

现任首都医科大学附属北京同仁医院、北京市耳鼻（咽）喉科研（究）所办公室副主任，新生儿听力及耳聋基因筛查室主任，中华医学会耳鼻咽喉头颈外科分会听力学组组长，中华预防医学会儿童保健分会听觉保健学组副组长，卫生部新生儿听力筛查专家组成员，《听力学及言语疾病杂志》及多种期刊编委。

一直致力于小儿听力学及言语-语言病理学研究工作，在新生儿及婴幼儿听力筛查和诊断、儿童听力及言语评估和康复指导方面颇有特长。

主编和参编国内外专著11部，其中《新生儿及婴幼儿听力筛查》为副主编，发表学术论文40余篇。

围绕新生儿听力筛查研究，主持完成卫生部“十年百项”项目2项、“十一五”科技攻关项目子课题1项、北京市卫生局适宜技术推广项目1项，首都医学发展基金项目1项；目前承担卫生部行业专项子课题1项、日中医学合作课题1项。

2006年获得国家科技进步二等奖1项（第六完成人）。

与江西九江市妇幼保健院、山东莱州人民医院合作开展的新生儿听力筛查项目，分别获得九江市级科技进步二等奖和山东莱州市科学技术进步三等奖1项。

黄丽辉教授专家门诊

# <<新生儿听力及基因联合筛查330>>

## 书籍目录

### 第一篇 新生儿听力及基因联合筛查

#### 一、听觉言语发育

1. 耳朵是由哪些结构组成的?
2. 人耳是如何听到声音的?
3. 听觉系统是什么时候形成的?
4. 人类听皮质发育要经历哪几个阶段?
5. 孕期宝宝的听力是如何发育的?
6. 胎教时我的宝宝都能听见吗?
7. 妊娠期间听音乐会影响宝宝的听力吗?
8. 妊娠期间接触噪声会影响宝宝的听力吗?
9. 宝宝刚出生时的听力情况是怎样的?
10. 0—3个月的婴儿对声音反应的方式有哪些?
11. 4—6个月的婴儿对声音反应的方式有哪些?
12. 7—9个月的婴儿对声音反应的方式有哪些?
13. 10—12个月的婴儿对声音反应的方式有哪些?
14. 12—15个月的婴儿对声音反应的方式有哪些?
15. 宝宝出生后有哪些方法可以促进听力发育?
16. 人类是怎样获得言语能力的?
17. 言语前期分为哪几个阶段?
18. 什么时期是家长应特别关注的小儿语言发育期?
19. 有哪些因素影响婴幼儿听觉言语发育?
20. 宝宝什么时候开始学说话?
21. 听力正常与有听力障碍的婴幼儿言语发育不同点有哪些?
22. d \ JL听力障碍会有哪些危害?
23. 何为听力障碍高危新生儿?
24. 何为听力障碍高危婴幼儿(20天至2周岁)?
25. 如何在早期发现宝宝的听力障碍?

.....

### 第二篇 与新生儿听力筛查相关的听力学检测方法

### 第三篇 新生儿听力障碍及相关疾病

### 第四篇 耳聋干预及助听器与人工耳蜗专题

## <<新生儿听力及基因联合筛查330>>

### 章节摘录

版权页：插图：诊疗科目中设有产科或者儿科的医疗机构，应当按照《新生儿疾病筛查技术规范》的要求，开展新生儿遗传代谢病血片采集及送检、新生儿听力初筛及复筛工作。

不具备开展新生儿疾病筛查血片采集、新生儿听力初筛和复筛服务条件的医疗机构，应当告知新生儿监护人到有条件的医疗机构进行新生儿疾病筛查血片采集及听力筛查。

新生儿遗传代谢病筛查实验室设在新生儿疾病筛查中心，并应当具备下列条件：（1）具有与所开展工作相适应的卫生专业技术人员，具有与所开展工作相适应的技术和设备。

（2）符合《医疗机构临床实验室管理办法》的规定。

（3）符合《新生儿疾病筛查技术规范》的要求。

新生儿遗传代谢病筛查中心发现新生儿遗传代谢病阳性病例时，应当及时通知新生儿监护人进行确诊。

开展新生儿听力初筛、复筛的医疗机构发现新生儿疑似听力障碍的，应当及时通知新生儿监护人到新生儿听力筛查中心进行听力确诊。

新生儿疾病筛查遵循自愿和知情选择的原则。

医疗机构在实施新生儿疾病筛查前，应当将新生儿疾病筛查的项目、条件、方式、灵敏度和费用等情况如实告知新生儿的监护人，并取得签字同意。

从事新生儿疾病筛查的医疗机构和人员，应当严格执行新生儿疾病筛查技术规范，保证筛查质量。

医疗机构发现新生儿患有遗传代谢病和听力障碍的，应当及时告知其监护人，并提出治疗和随诊建议。

省、自治区、直辖市人民政府卫生行政部门根据本行政区域的具体情况，协调有关部门，采取措施，为患有遗传代谢病和听力障碍的新生儿提供治疗方面的便利条件。

有条件的医疗机构应当开展新生儿遗传代谢病的治疗工作。

卫生部组织专家定期对新生儿疾病筛查中心进行抽查评估。

经评估不合格的，省级人民政府卫生行政部门应当及时撤销其资格。

新生儿遗传代谢病筛查实验室应当接受卫生部临床检验中心的质量监测和检查。

县级以上地方人民政府卫生行政部门应当对本行政区域内开展新生儿疾病筛查工作的医疗机构进行监督检查。

医疗机构未经省、自治区、直辖市人民政府卫生行政部门指定擅自开展新生儿遗传代谢病筛查实验室检测的，按照《医疗机构管理条例》第四十七条的规定予以处罚。

开展新生儿疾病筛查的医疗机构违反本办法规定，有下列行为之一的，由县级以上地方人民政府卫生行政部门责令改正，通报批评，给予警告。

（1）违反《新生儿疾病筛查技术规范》的；（2）未履行告知程序擅自进行新生儿疾病筛查的；（3）未按规定进行实验室质量监测、检查的；（4）违反本办法其他规定的。

省、自治区、直辖市人民政府卫生行政部门可以依据本办法和当地实际制定实施细则。

本办法公布后6个月内，省、自治区、直辖市人民政府卫生行政部门应当组织专家对开展新生儿疾病筛查的医疗机构进行评估考核，指定新生儿疾病筛查中心。



<<新生儿听力及基因联合筛查330>>

编辑推荐

《新生儿听力及基因联合筛查330问》可供新生儿家长及耳科学、听力学、妇幼儿听力保健行业中的专业人士阅读参考。

版权说明

本站所提供下载的PDF图书仅提供预览和简介，请支持正版图书。

更多资源请访问:<http://www.tushu007.com>