

可在出生后2天到3天内 早期发现先天性耳聋

听力筛查技术,守护孩子听力的最后一道防线

最近,先天性耳聋这种最常见的出生缺陷,引起了读者的广泛关注。如何早发现早干预,成为读者最关心的话题。

宁波大学附属妇女儿童医院(宁波市妇女儿童医院)耳鼻咽喉头颈外科副主任听力师郑周数介绍说,先天性耳聋可以在出生后2天到3天内,通过新生儿听力筛查技术早期发现,3个月内即可确诊,若6个月内能给予适当的干预和康复,其早期有效干预康复率可达90%以上。因此,如果错过了耳聋基因筛查和产前诊断,作为三级预防措施的新生儿听力筛查就显得尤为重要,这也是守护儿童听力健康的最后一道屏障。

作为宁波市新生儿听力筛查诊断治疗中心,宁波大学附属妇女儿童医院的耳鼻咽喉头颈外科,承担了全市绝大多数新生儿的听力筛查以及所有疑似听力障碍儿童的复筛和诊断。新生儿听力筛查究竟是怎样进行的,日前,记者跟随该科张英慧听力师进行了探访。

当天下午3点多,张医生带着仪器,前往医院3号楼的新生儿病房。张医生介绍,听力筛查是应用耳声发射检查,在新生儿自然睡眠或安静的状态下进行的客观、快速和无创的检查,其结果分为通过和未通过两种。

据介绍,宁波于2003年开始实行新生儿听力筛查。当时这项检查是自



医生正在为孩子进行听力筛查。

费的,加上公众对筛查的重要性认识不足,接受听力筛查的新生儿占比只有一半左右。随着公众认知度的升高,以及听力筛查免费的变化,如今新生儿听力筛查已成为法定的疾病筛查项目。

张医生说,为保证筛查的准确性,他们提前跟宝爸宝妈详细交代了注意事项,特别是要让宝宝提前睡着。测试开始,她将耳声发射仪探头轻柔地放进宝宝的耳朵,仔细地观察着接收端仪器的曲线变化。她说,筛查虽然主要依靠的是仪器,但医生操作也很重要,探头放进耳朵时要密封,要正对鼓膜,不能偏,否则信号接收不好,就会影响回声的接收,从而影响

检查结果。

现场筛查结果,两个宝宝顺利过关,有一个宝宝没有通过。张医生安慰家长,也不用太紧张,等到42天再复筛。

如果复筛还是没通过,就应在3个月内进行详细的医学和听力学诊断,包括完整的听力学检查、影像学检查和基因检查,争取尽早明确诊断和尽早干预。

听力诊断治疗中心一项重要职责,就是对复筛没通过的孩子进行听力诊断,明确是哪一种类型的耳聋,因为不同类型的耳聋,接下来需要采取不同的干预措施。

记者 程鑫 通讯员 马蝶翼 文/摄

帅小伙变“高冷” 竟是得了罕见病

日前,一名50岁左右的女子带着身高1.8米的大小伙,来到上海交通大学医学院附属仁济医院宁波医院(宁波市杭州湾医院)神经内科寻求帮助。母亲满脸愁容:“医生,我儿子最近反应有点慢,说话慢吞吞的,也不爱搭理我们,原先非常阳光开朗,他是得抑郁症了吗?”

当天坐诊的医生程云安抚了母亲的情绪之后,简单与小伙子交流了一番,发现其可能存在急性认知功能障碍。小伙住院后,其父亲又补充了很多的病史信息,称其曾经发作过数次癫痫。医院为小伙完善了血液、腰穿、磁共振、脑电图等常规检验检查。“报告显示患者的血同型半胱氨酸高达244.88umol/L,一般正常数值是在0-15umol/L。”该院神经内科执行主任陈莺认为他可能患有罕见疾病。随后,质谱检测结果证实小伙可能得了罕见疾病——甲基丙二酸血症。这种疾病大部分患者发病年龄较早,故多在儿科中首诊,而在成人中初诊的还是非常罕见的。

在等待基因结果的同时,医院及时给予了患者维生素B12,辅以甜菜碱、左卡尼汀及叶酸等治疗。患者的症状也随之很快得到了缓解,出院时基本上能正常沟通交流,目前已出院。1个月后,基因检测结果也进一步证实了临床诊断,并提示小伙的父母都是隐性致病基因携带者。

据了解,甲基丙二酸血症是一种常染色体隐性遗传的罕见病。甲基丙二酸是人体的一种代谢产物,正常情况下,能被及时排除体外,不会对人体造成伤害。甲基丙二酸血症患者由于自身代谢缺陷,从而导致甲基丙二酸无法及时代谢,积累在体内,最终引发神经、肝脏、骨髓等多脏器损伤。甲基丙二酸血症可发病于任何年龄,临床表现主要包括消化系统症状如呕吐、喂养困难、肝大等以及神经系统症状如运动障碍、意识障碍、抽搐、发育迟缓或倒退、小头畸形等。

“正常的父母也可能会生出患这种病的孩子。因为这些孩子的父母虽然表现正常,但携带有致病基因,所以有概率遗传给孩子。”程云医生表示,早期诊断和治疗对患者而言十分重要,可以通过特殊饮食和药物治疗,很好地控制患者病情,而这部分患者也会与常人一样得到基本相同的生活质量和寿命。

记者 吴正彬 通讯员 陈思言

以为是湿疹,一查竟是乳腺癌

医生:这种病可防可治

最近,余姚市中医医院乳腺外科病区的一个病房住进了65岁的翁大妈,她确诊双侧乳腺癌伴淋巴结转移,不得不切除乳房。

该院乳腺外科蔡定军副主任中医师告诉记者,其实女性绝经后仍有患乳腺癌的风险。“预防乳腺癌的重点在于掌握一个变字,一旦发现乳房肿块、乳头凹陷、溢液、皮肤改变等症状,应提高警惕,尽快到医院检查。”

家住余姚的翁大妈(化名)平时身体硬朗,极少有小病小痛。她性格内向,几乎不参与社交。3个月前,翁大妈变得更加沉默寡言,经常在家一待就是一整天,连上菜市场买菜都成了心理负担。

在家人的追问下,她才吞吞吐吐地说,右侧乳房的部分皮肤出现橘皮样红肿,而且局部瘙痒,不痛,但时不时总想抓一下。一开始,她和家人以为是过敏引发的湿疹,涂抹了抗过敏药膏后,这个红肿非但没有消下去,反而还加重了。

一个月前,翁大妈一早醒来,竟发现自己的内衣湿透了一块,原来乳房这一块的皮肤出现了渗液,乳头也凹陷了下去。这下她坐不住了。在家人的陪同下,立刻来到余姚市中医医院乳腺外科就诊。

她的情况,引起了余姚市中医医院乳腺外科蔡定军副主任中医师的高度警觉。经过一系列细致的检查,结果显示为双侧乳腺浸润性癌。最终,翁大妈和家人做了一个艰难的决定:为了防止病情继续恶化,全切。

目前,翁大妈双侧切口愈合佳,已行第一次化疗,后续还需要放疗和内分泌治疗。

乳腺癌的发生与多种因素有关,如遗传因素、不良生活习惯、肥胖、不良情绪等。蔡定军说,大多数人对癌症的认识还停留在“口口相传”的层次上,往往会谈癌色变。实际上,1期乳腺癌和原位癌5年的生存率超过95%,即使晚期乳腺癌,通过正规的系统的治疗,也可获得



蔡定军医生门诊中。

不错的生存率。

女性怎么做才能远离乳腺癌?蔡定军给出4点建议:一是建立良好的生活方式;二是积极治疗不典型增生等乳腺疾病;三是不擅自使用外源性性激素,如蜂王浆、紫河车(人类胎盘)、高丽参等;四是提倡母乳喂养。有报道表明,母乳喂养者的患癌风险率低于未母乳喂养者约28%,且每延长5个月哺乳期,能够降低约2%的患癌风险。

记者 庞锦燕