

doi: 10.3969/j.issn.1672-4933.2025.01.005

# 特纳综合征疾病特征与人工耳蜗植入

## Turner Syndrome Disease Features and Cochlear Implantation

康烁烁 庄博翔 杜海侨 李佳楠

KANG Shuo-shuo, ZHUANG Bo-xiang, DU Hai-qiao, LI Jia-nan

**【摘要】目的** 通过对1例植入人工耳蜗的特纳综合征(Turner syndrome, TS)病例进行个案分析,总结特纳综合征疾病临床特征。**方法** 通过临床资料、染色体核型分析和生物信息学方法,明确患儿致病基因和突变,评估其人工耳蜗植入前后的听觉和言语能力。**结果** 患儿有典型的Turner综合征表型特征,听力诊断为左耳全聋,右耳传导性耳聋。染色体核型分析发现患儿携带X单体型(45, X0),左耳行人工耳蜗植入术,术后1年随访听觉行为分级(CAP)为5级,言语可懂度分级(SIR)为4级。**结论** 外周血染色体核型分析有助于确定Turner综合征耳聋临床诊断,人工耳蜗植入有助于提高综合征患儿的听觉言语能力。

**【关键词】** 特纳综合征;人工耳蜗;听力损失

**【中图分类号】** R764.43

**【文献标识码】** A

**【文章编号】** 1672-4933(2025)01-0016-03

**【Abstract】 Objective** A case of Turner syndrome with cochlear implant was analyzed to summarize the clinical features of Turner syndrome. **Methods** Clinical data, karyotype analysis and bioinformatics were used to identify pathogenic genes and mutations, and to evaluate hearing and speech ability before and after cochlear implantation. **Results** The patient had typical TURNER syndrome phenotype and was diagnosed as total deafness in the left ear and conductive deafness in the right ear. Chromosome karyotype analysis showed that the patient carried X haplotype (45, X0) and underwent cochlear implantation in the left ear. The auditory behavior rating (CAP) was level 5 and the speech intelligibility rating (SIR) was level 4 at 1 year follow-up. **Conclusion** Chromosome karyotype analysis of peripheral blood is helpful to determine the clinical diagnosis of TURNER syndrome deafness, and cochlear implantation is helpful to improve the hearing and speech ability of children with Turner syndrome.

**【Key words】** Turner syndrome; Cochlear implant; Hearing loss

特纳综合征(Turner syndrome, TS)亦称先天性卵巢发育不全,在新生女婴中发生率为1/2500,是X性染色体数目异常或结构畸变所导致的性染色体疾病<sup>[1]</sup>。医学上常见矮小、性腺发育不良、特殊面容和躯体异常特征,部分患者可出现先天性心脏、肾脏、眼、耳畸形以及自身免疫性疾病和神经心理疾病等。

### 1 对象和方法

#### 1.1 对象

患者女,2013年4月生,6岁龄以双耳听力下降3年主诉入院。家属诉3年前发现患儿双耳听力下降、言语不清就诊于我院,诊断为全聋(左);传导性耳聋(右),家族中无遗传病史及传染病史。

#### 1.2 方法

1.2.1 入院查体 精神状态良好,身材发育矮小,身高110 cm,体重24 kg。颅面骨发育正常,双耳廓无畸形,耳位低,眼距宽,甲状腺正常。母亲怀孕无特殊病史,患儿

足月剖宫产,无宫内窒息、缺氧等病史。

1.2.2 听力学检查 纯音测听:左耳125~8000 Hz各频率平均声刺激强度110 dB HL均未引出反应;右耳PTA为57.5 dB HL;听性脑干反应测试:(气导阈值)左耳100 dB nHL未引出反应,右耳65 dB nHL;(骨导阈值)左耳60 dB nHL未引出反应,右耳30 dB nHL;畸变产物耳声发射检查(DPOAE):左、右耳各频率均未引出有意义的DPOAE;稳态听觉诱发反应检查(ASSR):在500,1000,2000,4000 Hz 4个频率左耳阈值分别为94,109,107,91;右耳阈值分别为94,109,97,91;中潜伏期诱发电位检查(40 Hz AERP):左耳阈值110 dB nHL,右耳阈值110 dB nHL;言语识别率:左耳平均听阈118 dB HL,刺激声强度104 dB HL,最大言语识别率0;左耳平均听阈57 dB HL,刺激声强度87 dB HL,84%。

1.2.3 影像学检查 颞骨CT:双侧乳突气化欠佳,乳突气房及鼓室内见密度增高影,双侧鼓室内见结节状密度增高影,见图1。

基金项目:国家重点研发计划“基因精准编辑耳聋猪模型表型评价与数据库建立”(2021YFF0702302)

作者单位:解放军总医院第六医学中心耳鼻咽喉头颈外科医学部/国家耳鼻咽喉疾病临床医学研究中心/听觉与平衡觉全国重点实验室 北京 100853

作者简介:康烁烁 硕士 技师;研究方向:临床听力学、人工耳蜗

通讯作者:李佳楠, E-mail: lijianan2005@126.com

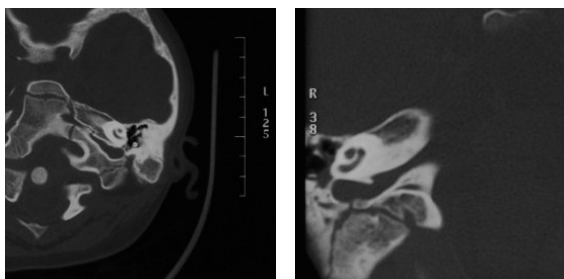


图1 颞骨CT

内听道磁共振水成像: 双侧内听道对称, 双侧面神经、蜗神经、前庭上神经及前庭下神经显示清楚, 未见占位性病变或异常血管祥, 见图2。

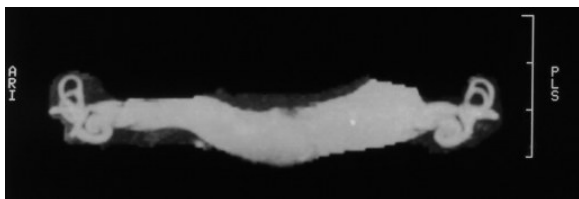


图2 内听道磁共振水成像

1.2.4 核型分析 外周血核型分析表现为携带X单体型(45,X0)。

1.2.5 人工耳蜗植入手术 患者于2019年6月在解放军总医院行左侧人工耳蜗植入(Cochlear CI512 弯电极)。常规做耳后切口, 磨开圆窗龛, 暴露圆窗膜, 经圆窗入路打开鼓阶, 鼓阶内注入地塞米松, 将人工耳蜗作用电极自面隐窝经圆窗顺利插入鼓阶内, 采用“进极止芯”的电极植入方法植入人工耳蜗电极。术中检测各植入电极阻抗正常, 所有电极神经反应遥测(neural response telemetry, NRT)良好, 见图3。

2 结果

2.1 人工耳蜗术后史氏位X光片(左)

电极植入位置良好, 见图4。

2.2 人工耳蜗调机阻抗及电刺激映射

3次调机阻抗均良好。第2次较第1次动态范围增大, 第3次在第2次基础上再增大且有更多声音频率上的

细节变化。患儿主观配合良好, 通过行为测听可以准确获得阈值, 术后1年人工耳蜗调机电刺激映射良好。

2.3 助听效果评估

术后听力和言语恢复良好, 术后1年声场下助听听阈测试: 左耳CI平均听阈为30 dB HL, 右耳HA平均听阈为40 dB HL; 问卷评估: 听觉整合量表(meaningful auditory integration scale, MAIS)问卷36分, 听觉行为分级标准(CAP)得分9分, 言语可懂分级标准(SIR)得分4分。

2.4 康复情况

2020年6月(人工耳蜗植入术1年后)对患者家长进行随访, 随访年龄7岁, 身高130 cm, 体重35 kg, 身体质量指数(body mass index, BMI)20.7为正常范围。采用MAIS听觉行为分级标准(CAP)及言语可懂分级标准(SIR)对患儿家长进行问卷调查, MAIS得分36, CAP得分9, SIR得分4, 术后听力和言语恢复良好, 现左耳CI, 声场助听听阈平均30 dB HL, 右耳HA助听听阈平均40 dB HL。患者为语后聋, 人工耳蜗植入术后由母亲在家中行言语康复训练, 能够正常交流和学习, 现就读普通幼儿园。

3 讨论

3.1 Turner综合征疾病特征

Turner综合征是常见的性染色体异常疾病, 在女性新生儿中发病率约为1/2500<sup>[1]</sup>, 其中X单体型(45,X)约占50%, 嵌合型约占20%~30%, 其余为X染色体结构异常<sup>[2]</sup>。临床表现主要为生长迟缓、卵巢功能不全和不孕。临床特征常表现为身材矮小、蹼颈、宽胸、肘外翻、青春期延迟和性腺发育不全, 也有部分患者外貌体征极不典型, 易漏诊<sup>[3]</sup>。TS可引起多种自身免疫病(autoimmune disease, AD), 如甲状腺炎、结肠炎、乳糜泻、1型糖尿病<sup>[4]</sup>; 合并Addison病、银屑病、白癜风、斑秃、幼年特发性关节炎和地中海贫血等。Alexandra等<sup>[5]</sup>报道的272例TS患者中213人有听力学数据, 其中154名(72.3%)患有听力损失, 传导性听力损失最常见(28.7%, n=73), 中耳炎比值比=2.7, 95%。

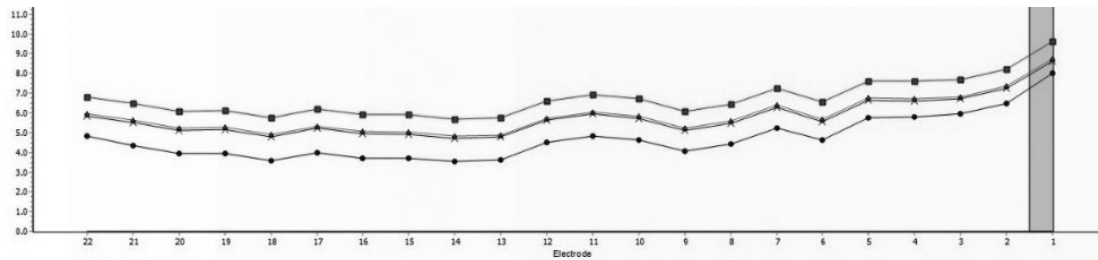


图3 术中各电极NRT反应

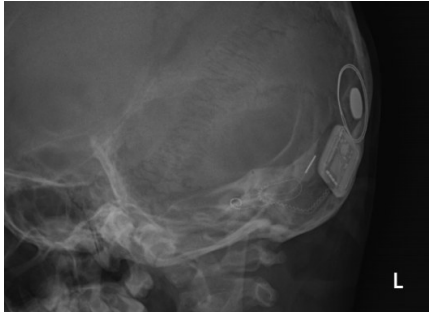


图4 术后史氏位X光片

### 3.2 Turner 综合征诊断方法

Turner 综合征通常因身材矮小及青春期延迟在儿童期或青少年期才被确诊,有疑似 Turner 的患者均应接受染色体核型检测,以明确诊断。染色体核型分析筛查适应证见表 1。

表 1 TS 染色体核型分析筛查适应证<sup>[1]</sup>

具有以下 1 种临床特征	具有以下任意 2 种临床特征
胎儿颈部囊性淋巴瘤或水肿胎	泌尿系统畸形(马蹄肾、肾缺如或位置异常)
严重的特发性身材矮小	先天性远端尺桡关节半脱位
梗阻性左侧先天性心脏缺陷	神经心理问题
不明原因的青春期延迟	多发皮肤黑痣
不孕症	其他先天性心脏缺陷
特殊的躯体特征	年龄 < 40 岁,伴有身材矮小及听力障碍

### 3.3 Turner 综合征治疗方法

Turner 治疗的目的是提高患者身高,诱导性发育及维持第二性征,提高患者骨密度,同时防治各种并发症。由于 TS 可累及多器官多系统,并且部分并发症随年龄增长发生风险增加,因此为提高 TS 患者的预后及生存质量,其治疗需多学科共同参与<sup>[3]</sup>。

**3.3.1 重组人生长激素(rhGH)治疗** rhGH 可有效增加 TS 患者的身高,但身高的获益程度取决于治疗开始时的身高、遗传身高、治疗时的年龄、疗程以及剂量等因素。

**3.3.2 联合用药治疗** 蛋白同化类固醇制剂,该类药物与 rhGH 有协同促生长作用,多用氧雄龙或司坦唑醇。联合治疗适用于年龄 > 10 岁或单独应用 rhGH 治疗不能获得满意身高者。雌激素:不推荐在青春前期常规给予极低剂量雌激素促进生长。

### 3.4 本例患者治疗方案选择

该患者中耳炎病史较长,在当地医院行腺样体消融术,鼓膜穿刺、置管术等对症手术治疗后,中耳炎有所好转但仍存在反复。当地术后 1 年来我院复查,取出鼓膜置管,听力检查发现左耳全聋,右耳传导性聋,不排除反复中耳炎病史及自身免疫系统等原因所致。该患者的特殊之处在于,根据其自身反复中耳炎病史,加之具有耳位

低、眼距宽、身材矮小等特征考虑怀疑为 Turner 综合征。人工耳蜗植入成为该患者提高左耳听力的唯一办法。听力损失在 Turner 综合征患者中较普遍<sup>[5]</sup>,本例患者提示在儿童分泌性中耳炎患者,加之有 TS 特征及核型分析不排除 Turner 综合征。

对于合并有分泌性中耳炎的重度或极重度感音神经性聋患者,一般主张分期行人工耳蜗植入。人工耳蜗植入年龄越小效果越佳,结合文献及我院人工耳蜗植入经验,认为分泌性中耳炎并非急性化脓性炎症,不是人工耳蜗植入的绝对禁忌症。对于合并分泌性中耳炎的重度感音神经性聋患者可一期行人工耳蜗植入,此类植入手术明显异于常规人工耳蜗植入,需结合病例情况谨慎选择。

在分泌性中耳炎患者中,由于长期炎症刺激,其鼓室内常伴有黏膜水肿和肉芽增生,需要将病变黏膜剥离干净,止血,以便确定圆窗龛的位置。伴有分泌性中耳炎的一期人工耳蜗植入,关键在于保证中耳的通畅引流。首先,鼓峡作为沟通上鼓室和乳突腔的重要通路,其通畅程度对整个中耳的引流有重要影响。通过取出砧骨的方法扩大鼓室入口,可明显改善上鼓室的引流。另咽鼓管功能异常是引起分泌性中耳炎的主要原因。咽鼓管及鼓室、乳突黏膜的功能与手术成功有密切关联,在清理病灶后,上述位置黏膜应尽量保留,以免影响正常的生理功能。

电极植入方式建议采用圆窗入路,避免骨性开窗,降低损伤基底膜的可能。在开窗前使用激素、抗生素反复冲洗术腔,减轻炎症、预防感染。可用地塞米松或生物凝胶覆盖圆窗后,再行圆窗膜切开,隔绝内耳与术腔和空气的直接接触,以减少内耳微环境的暴露,同时防止骨粉、血液进入,降低内耳感染风险。电极植入后用小块肌肉填塞圆窗口以固定电极。

### 参考文献

- [1] 中国人体健康科技促进会生育保护与保存专业委员会. 特纳综合征中国专家共识(2022年版)[J]. 中国实用妇科与产科杂志, 2022, 38(4): 424-433.
- [2] Bouet PE, Godbout A, Elhachem H, et al. Fertility and pregnancy in turner syndrome[J]. Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada: JOGC, 2016, 38(8): 712-718.
- [3] Gravholt CH, Andersen NH, Conway GS, et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting[J]. European Journal of Endocrinology, 2017, 177(3): G1-G70.
- [4] Cui X, Cui Y, Shi L, et al. A basic understanding of Turner syndrome: Incidence, complications, diagnosis, and treatment[J]. Intractable Rare Dis Res, 2018, 7(4): 223-228.
- [5] Hamberis AO, Mehta CH, Dornhoffer JR, et al. Characteristics and progression of hearing loss in children with turner's syndrome[J]. Laryngoscope, 2020, 130(6): 1540-1546.

收稿日期 2024-09-12

责任编辑 蒋 春