

doi: 10.3969/j.issn.1672-4933.2025.01.006

1 例疑似 Alport 综合征合并共同腔畸形患者人工耳蜗植入报道

Cochlear Implantation Intervention in A Suspected Alport Syndrome Patient with Common Cavity Malformation

王倩 杜海侨 王淑为 李佳楠

WANG Qian, DU Hai-qiao, WANG Shu-wei, LI Jia-nan

【摘要】目的 对1例疑似Alport综合征的患者进行人工耳蜗植入后随访,探讨其干预后听力语言康复效果。**方法** 整理患者人工耳蜗植入前的病历资料、人工耳蜗植入手术、术后调机与评估资料。**结果** 该患儿以发现听力差5月余为主诉入院。颞骨CT显示左侧中耳炎、双侧内耳共同腔畸形。基因报告结果显示,发现1个高度可疑变异:NM_033380.3(COL4A5):c.1331T>G (p.Ile444Ser)。患儿行人工耳蜗植入术后5年,各电极阻抗结果均在正常范围内(<15 kΩ),患儿可配合儿童行为测听方法完成电刺激阈值调试,12对电极全部打开,对大声音无不舒适感受,可分辨林氏六音。经康复后可进行日常对话,发音个别字不清晰。意义听觉整合量表(meaningful auditory integration scale,MAIS)37分,言语可懂度分级问卷(SIR)得分4分,听觉行为分级标准(CAP)得分6分。助听听阈在30~45 dB HL,双音节言语识别率80%,安静条件下句子识别率84%。**结论** 疑似Alport综合征合并共同腔患者通过人工耳蜗植入及调机可以获得较好的干预效果。

【关键词】 Alport综合征;共同腔畸形;人工耳蜗植入

【中图分类号】 R764.43

【文献标识码】 A

【文章编号】 1672-4933(2025)01-0019-03

【Abstract】 Objective To investigate the effect of cochlear implantation on hearing and speech rehabilitation for a patient with suspected Alport syndrome. **Methods** The case data of patients before cochlear implantation, cochlear implantation surgery, postoperative cochlear mapping results and evaluation data were sorted out. **Results** The patient was admitted to the hospital with the main complaint of "finding the hearing loss of the child for more than 5 months". CT of temporal bone showed left otitis media and common cavity malformation of bilateral inner ears. Gene report results showed that a highly suspicious mutation was found: NM_033380.3 (COL4A5): c.1331t>g (p.ile444ser). Five years after cochlear implantation, the impedance results of each electrode were within the normal range (<15 kΩ). The child could complete the electrical stimulation threshold test with the child behavior audiometry method. All 12 pairs of electrodes were open, without discomfort to loud sound. The child could distinguish Lin's six tones. After rehabilitation, the child could have daily conversation, but his pronunciation was not clear enough. The questionnaire result showed that MAIS scored 37 points, SIR scored 4 points and CAP scored 6 points. The hearing threshold was 30-45dB HL. The syllable test result was 80%, and sentence in quiet was 84%. **Conclusion** The patients with suspected Alport syndrome combined with common cavity can obtain a good intervention effect by cochlear implantation and mapping.

【Key words】 Alport syndrome; Common cavity malformation; Cochlear implantation

Alport综合征(Alport syndrome, AS)又称眼-耳-肾综合征,是一种遗传性的肾脏病变为主的临床综合征,患者通常会出现血尿、蛋白尿及进行性肾功能减退,部分患者可合并感音神经性耳聋、眼部异常、食管平滑肌瘤等肾外表现^[1]。Alport综合征患病率约为1/10000~1/5000,占成人新发终末期肾病(end stage renal disease, ESRD)病

例的0.5%^[2]和儿童的12.9%^[3]。该病由编码肾小球基底膜IV型胶原 $\alpha3\sim\alpha5$ 链的基因COL4An(n=3,4,5)基因突变所致。患者听力障碍于儿童期或青春期前期出现感音神经性聋,发生于耳蜗部位,最初仅累及高频区,故难以察觉,需进行纯音测听才可发现。听力损失呈进行性加重,随年龄增长逐渐累及全音域,甚至影响日常对话交流^[4]。

基金项目:国家重点研发计划“基因精准编辑耳聋猪模型类型评价与数据库建立”(2021YFF0702302);解放军总医院青年自主创新科学基金项目(22QNFC032)

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:王倩 硕士 听力师,研究方向:听力学相关测试及听力损失干预效果评估

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

本文就临床1例疑似Alport综合征合并共同腔畸形行人工耳蜗植入术病例进行分析。

1 临床资料

1.1 病史

患儿男性,11月龄,2018年以发现听力差5月余为主诉入院。入院前5月余家属发现患儿对声音反应迟钝,就诊于当地医院。行颅脑核磁示双侧额颞部脑质发育欠饱满;内耳平扫示双侧耳蜗、半规管发育异常,左侧乳突异常信号,考虑乳突炎。遂就诊于我院,完善影像学 and 听力学检查后,诊断为感音神经性聋(双侧,极重度)、共同腔畸形(双侧)。无家族遗传病史及传染病史。

1.2 检查结果

1.2.1 入院查体 精神状态良好,发育正常,体力正常。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 听力学检查结果 听觉稳态诱发电位(multiple auditory-steady state responses, ASSR)结果显示该患儿500、1000、2000、4000 Hz的阈值结果为左耳:94 dB eHL、114 dB eHL、112 dB eHL未引出;右耳:94 dB eHL、99 dB eHL、107 dB eHL未引出。声导抗测听结果显示左耳鼓室图As型,右耳鼓式图C型,声反射均未引出。听性脑干反应(auditory brainstem response, ABR)阈值:双耳100 dB nHL未引出。40 Hz听觉诱发电位(40 Hz auditory event related potentials, 40 Hz AERP):左耳120 dB nHL引出反应,右耳110 dB nHL引出反应。畸变产物耳声发射(distortion-product otoacoustic emission, DPOAE):双耳各频率未引出有意义的结果。

1.2.3 影像学检查 颞骨CT显示左侧中耳炎、双侧内耳共同腔畸形(见图1);颅脑核磁结果显示双侧额颞部脑质发育欠饱满(见图2);内耳水成像显示双侧耳蜗、半规管发育异常,左侧乳突异常信号,考虑乳突炎。

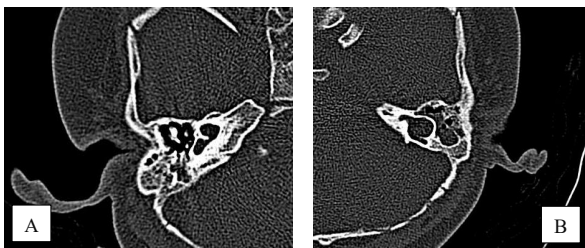


图1 颞骨CT
注:A为右耳,B为左耳

1.2.4 基因报告结果 1个高度可疑变异:NM_033380.3(COL4A5):c.1331T>G(p.Ile444Ser),疑似良

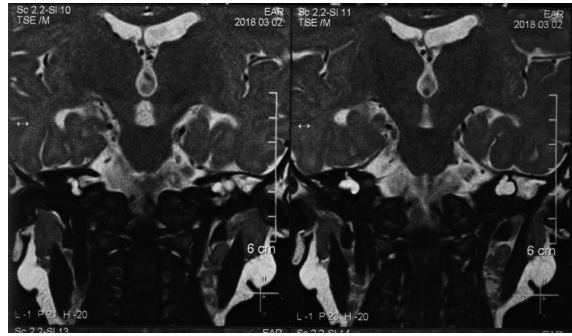


图2 内耳水成像

性,Alport syndrome。查询ClinVar(变异-表型和临床关联数据库),目前所有实验室均报该变异为良性。患者目前并无肾脏及视力相关问题,结合母亲亦无临床症状,优先考虑该患儿为单纯共同腔畸形致病。建议随诊过程中,应注意查询该位点更新报道及Alport syndrome综合征临床表型随诊。

2 治疗

2.1 人工耳蜗植入

患儿于2018年在我院行右侧MED-EL Concerto人工耳蜗植入。术中划开圆窗膜后出现井喷。取24 mm电极全部顺利插入鼓阶内,自切口取小块肌肉填塞电极与圆窗周围的间隙,防止脑脊液漏。术中听觉神经反应遥测技术(auditory nerve response telemetry, ART)测试阻抗正常,反应波形分化差。人工耳蜗术后颞骨CT平扫(右)如图3所示。



图3 人工耳蜗术后颞骨CT

2.2 术后调机与评估

2.2.1 人工耳蜗调机阻抗及电刺激映射 该患儿各电极阻抗结果均在正常范围内(<15 kΩ),如图4所示。患儿可配合儿童行为测听方法完成电刺激阈值调试,12对电极全部打开,如图5所示,该患儿对大声音无不舒适感受,

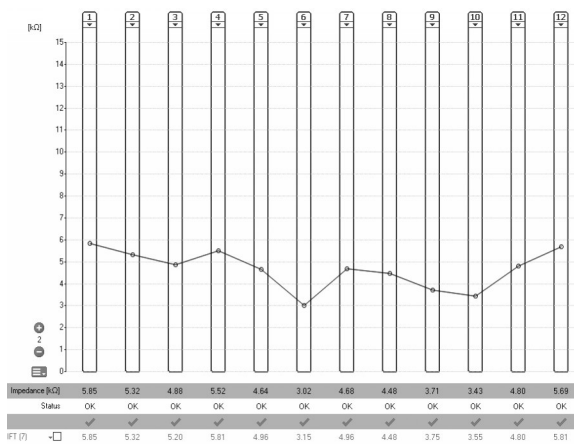


图4 术后4年电极阻抗结果

可分辨林氏六音。术后ART测试波形分化较差,如图6所示。

2.2.2 人工耳蜗术后评估 该患儿开机后5年可正常进行日常对话,发音个别字不清晰。意义听觉整合量表

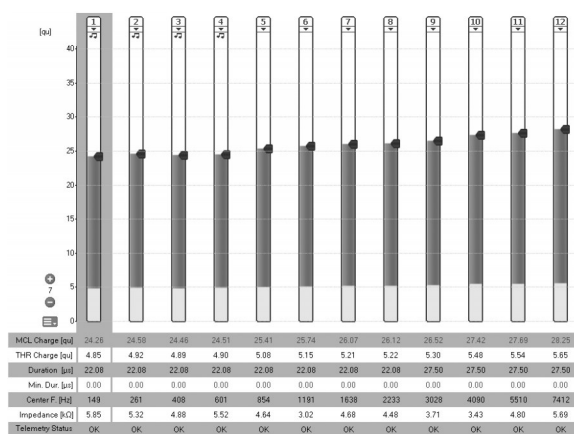


图5 术后4年电刺激映射结果

(meaningful auditory integration scale, MAIS) 问卷37分,言语可懂度分级问卷 (speech intelligibility rating, SIR) 得分4分,听觉行为分级标准 (categories of auditory performance, CAP) 得分6分。双音节言语识别率80%,安静下句子识别率84%。人工耳蜗助听听阈结果如图7所示。

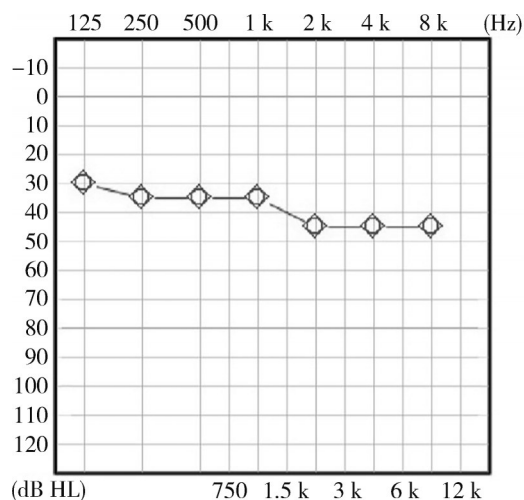


图7 人工耳蜗助听听阈测试结果(右)

3 讨论

Alport 综合征以合成IV型胶原链上的 COL4A3、COL4A4、COL4A5 基因突变为主,其中 COL4A5 基因突变通常称为 X 连锁显性遗传性肾炎 (X-linked alport syndrome, XLAS),该突变类型约占 AS 患者的 85%。α3、α4、α5 IV 型胶原支架是内耳基底膜的关键组成部分,有助于正常感知和向大脑传输听觉信息。内耳基底膜中 α3、α4、α5 IV 型胶原支架的缺失或功能异常导致听力损伤的机制仍不确定^[5]。Gibson 等^[6]描述男性通常在 30 岁前

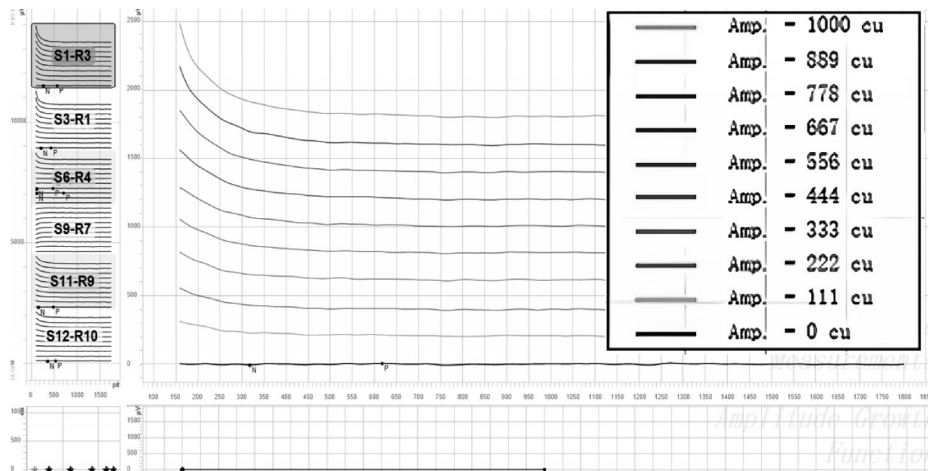


图6 术后4年ART测试结果

(下转33页)