#### 耳聋基因筛查结果的具体咨询要点

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **检测基因型** | **基因型及其组合** | | **咨询要点** |
| 常见突变筛查结果及解释 | | | |
| GJB2未检出突变  +  SLC26A4未检出突变  +  mtDNA未检出突变 | **均未检出突变** | | * 受检者未携带所筛查范围内的中国人群最常见的耳聋基因突变，因此很大程度上排除了患有遗传性耳聋或携带致聋突变的可能性。 * 如果家族成员患有耳聋，或在听力随诊过程中发生听力损失，应及时就诊，进行听力学诊断，必要时行基因诊断。 |
| **GJB2纯合/复合突变**  +  SLC26A4未检出突变  +  mtDNA未检出突变 |  | **下列位点中任两个（含相同位点）的组合：**   1. **35delG** 2. **35insG** 3. **176\_191del16** 4. **235delC** 5. **299\_300delAT** 6. **427C>T（R143W）** 7. **512insAACG** 8. **257C>G（T86R）** | * 受检者初步确定患有GJB2遗传性耳聋，本人及后代有耳聋的风险，应转诊至诊断机构就诊，进一步行基因诊断加以明确诊断，并进行详细的遗传咨询。 * 应密切进行听力学评估和诊断。 * 平时应注意避免各种听力损伤因素，如噪声、药物、外伤、上感等；听力急剧下降时给予及时治疗。 * 受检者的配偶基因型经验证后，可以通过产前诊断指导生育健康听力的儿童。 * 受检者的亲属携带致聋基因突变的可能性大，建议他们在婚育前进行耳聋基因检测，早发现危险因素，避免耳聋。 |
| **109G>A（V37I）纯合突变或与GJB2任意位点突变的组合：V37I/V37I**  **V37I/XX** | * p.V37I突变具有显著的不完全外显性，受检者患有GJB2遗传性耳聋可能极大，本人及后代有耳聋的风险，应转诊至诊断机构就诊，进一步行基因诊断加以明确诊断，并进行详细的遗传咨询。 * 应密切进行听力学评估和诊断。 * 平时应注意避免各种听力损伤因素，如噪声、药物、外伤、上感等；听力急剧下降时给予及时治疗。 * 受检者的配偶基因型经验证后，可以通过产前诊断指导生育健康听力的儿童。 * 受检者的亲属携带致聋基因突变的可能性大，建议他们在婚育前进行耳聋基因检测，早发现危险因素，避免耳聋 |
| **GJB2杂合突变**  +  SLC26A4未检出突变  +  mtDNA未检出突变 | 1. **GJB2中仅一个位点突变：** 2. **35delG** 3. **35insG** 4. **176\_191del16** 5. **235delC** 6. **299\_300delAT** 7. **427C>T（R143W）** 8. **512insAACG** 9. **257C>G（T86R）** 10. **109G>A（V37I）** | | * 受检者是GJB2突变携带者，可能携带有GJB2基因的其它未知或罕见致聋突变，应转诊至诊断机构，进一步进行耳聋基因诊断及遗传咨询。 * 受检者有耳聋生育风险，未来应避免与相同基因突变的携带者婚配，并在其婚育前，向医生进行详细的遗传咨询。 * 受检者的直系亲属携带致聋基因突变的可能性大，生育聋儿风险明显增加，建议在婚育前进行耳聋基因检测，及早发现危险因素，避免耳聋。 * 平时应注意避免各种听力损伤因素，如噪声、药物、外伤、上感等。听力急剧下降时给予及时治疗。 |
| GJB2未检出突变  +  **SLC26A4纯合/复合杂合突变**  +  mtDNA未检出突变 | 1. **下列****位点中任两个（含相同位点）的组合：** 2. **919-2A>G(IVS7-2A>G)** 3. **2168A>G(H723R)** 4. **1174A>T(N392Y)** 5. **1229C>T(T410M)** 6. **1226G>A(R409H)** 7. **1975G>C(V659L)** 8. **2027T>A(L676Q)** 9. **1707+5G>A(IVS15+5G>A)** 10. **589G>A(G197R)** 11. **917insG** 12. **281C>T(T94I)** | | * 受检者初步确定患有遗传性耳聋，本人及后代有耳聋的风险，建议其到诊断机构就诊，进一步行基因诊断及影像学检查加以明确诊断，并进行详细的遗传咨询。 * 应密切进行听力学评估和诊断。 * 注意避免各种听力损伤因素，如噪声、药物、头部外伤、上感等。听力急剧下降时给予及时治疗。 * 受检者有耳聋生育风险，未来应避免与相同基因突变的携带者婚配，并在其婚育前，向医生进行详细的遗传咨询 * 受检者的直系亲属携带致聋基因突变的可能性大，建议他们在婚育前进行耳聋基因检测，早发现危险因素，避免耳聋。 |
| GJB2未检出突变  +  **SLC26A4杂合突变**  +  mtDNA未检出突变 | 1. **SLC26A4中仅一个位点突变：** 2. **919-2A>G(IVS7-2A>G)** 3. **2168A>G(H723R)** 4. **1174A>T(N392Y)** 5. **1229C>T(T410M)** 6. **1226G>A(R409H)** 7. **1975G>C(V659L)** 8. **2027T>A(L676Q)** 9. **1707+5G>A(IVS15+5G>A)** 10. **589G>A(G197R)** 11. **917insG** 12. **281C>T(T94I)** | | * 受检者为SLC26A4基因突变携带者的可能性大，但并不排除SLC26A4基因可能携带有其它未知或罕见的致聋突变，应转诊至诊断机构，必要时进一步行影像学检查（颞骨CT或头颅MRI）、耳聋基因诊断及遗传咨询； * 应密切进行听力学随诊，听力下降时应及时治疗； * 受检者及其亲属有耳聋生育风险，在其婚育前，应向医生进行详细的遗传咨询。 * 注意避免各种听力损伤因素，如噪声、药物、头部外伤、上感等。听力急剧下降时给予及时治疗。 |
| GJB2未检出突变  +  SLC26A4未检出突变  +  **mtDNA突变** | **⑤**  **1555A>G均质或异质性突变**  **或**  **1494C>T均质或异质性突变** | | * 受检者携带有药物敏感性耳聋基因突变，其本人及母系家族成员应绝对终生禁用氨基糖甙类抗生素（如链霉素、庆大霉素、卡那霉素、依替米星、异帕米星、托布霉素、大观霉素、新霉素、威地霉素、西索米星、小诺霉素、阿司米星、奈替米星、核糖霉素等）。 * 受检者的所有母系家族成员在用药前向医生出示相应的用药指导卡片，以避免发生药物性耳聋。 |
| 少见突变类型及其解释 | | | |
| **GJB2纯合/复合突变**  **+**  **SLC26A4纯合/复合突变**  +  mtDNA未检出突变 | **① + ③** | | * 受检者初步确定患有双基因突变导致的遗传性耳聋，本人及后代有耳聋的风险，建议其到诊断机构就诊，进一步行基因诊断及影像学检查加以明确诊断，并进行详细的遗传咨询。 * 应密切进行听力学评估和诊断，如有听力急剧下降应及时就诊治疗。 * 注意避免各种听力损伤因素，如噪声、药物、头部外伤、上感等。听力急剧下降时给予及时治疗。 * 受检者有耳聋生育风险，未来应避免与相同基因突变的携带者婚配，并在其婚育前，向医生进行详细的遗传咨询 * 受检者的直系亲属携带致聋基因突变的可能性大，建议他们在婚育前进行耳聋基因检测，早发现危险因素，避免耳聋。 |
| **GJB2纯合/复合突变**  **+**  **SLC26A4杂合突变**  +  mtDNA未检出突变 | **① + ④** | | * 受检者初步确定患有GJB2遗传性耳聋，本人及后代有耳聋的风险，应转诊至诊断机构就诊，进一步行基因诊断加以明确诊断，并进行详细的遗传咨询。 * 受检者为SLC26A4基因突变携带者的可能性大，但并不排除SLC26A4基因可能携带有其它未知或罕见的致聋突变，进一步进行影像学检查（颞骨CT或头颅MRI）、及SLC26A4全序列分析。 * 应密切进行听力学评估和诊断，如有听力急剧下降应及时就诊治疗。 * 平时应注意避免各种听力损伤因素，如噪声、药物、外伤、上感等。听力急剧下降时给予及时治疗。 * 受检者有耳聋生育风险，未来应避免与相同基因突变的携带者婚配，并在其婚育前，向医生进行详细的遗传咨询 * 受检者的亲属携带致聋基因突变的可能性大，建议他们在婚育前进行耳聋基因检测，早发现危险因素，避免耳聋。 |
| **GJB2纯合/复合突变**  +  SLC26A4未检出突变  +  **mtDNA突变** | **① + ⑤** | | * 受检者携带有药物敏感性耳聋基因突变，受检者本人及母系家族成员应绝对终生禁用氨基糖甙类抗生素（如链霉素、庆大霉素、卡那霉素、依替米星、异帕米星、托布霉素、大观霉素、新霉素、威地霉素、西索米星、小诺霉素、阿司米星、奈替米星、核糖霉素等）。在生病用药应前向医生出示此卡片，以避免误用上述药物而发生耳聋。 * 受检者同时初步确定患有GJB2遗传性耳聋，本人及后代有耳聋的风险，应转诊至诊断机构就诊，进一步行基因诊断加以明确诊断，并进行详细的遗传咨询，。 * 应密切进行听力学评估和诊断，如有听力急剧下降应及时就诊治疗。 * 平时应注意避免各种听力损伤因素，如噪声、药物、外伤、上感等。听力急剧下降时给予及时治疗。 * 受检者有耳聋生育风险，未来应避免与相同基因突变的携带者婚配，并在其婚育前，向医生进行详细的遗传咨询 * 受检者的亲属携带致聋基因突变的可能性大，建议他们在婚育前进行耳聋基因检测，早发现危险因素，避免耳聋。 |
| **GJB2杂合突变**  **+**  **SLC26A4纯合/复合突变**  +  mtDNA未检出突变 | **② ＋ ③** | | * 受检者初步确定患有SLC26A4遗传性耳聋，本人及后代有耳聋的风险，建议其到诊断机构就诊，进一步行基因诊断及影像学检查加以明确诊断，并进行详细的遗传咨询。 * 受检者是GJB2突变携带者的可能性大，但并不排除可能携带GJB2基因的其它未知或罕见致聋突变，应进一步行GJB2全序列分析。 * 应密切进行听力学评估和诊断，如有听力急剧下降应及时就诊治疗。 * 注意避免各种听力损伤因素，如噪声、药物、头部外伤、上感等。听力急剧下降时给予及时治疗。 * 受检者有耳聋生育风险，未来应避免与相同基因突变的携带者婚配，并在其婚育前，向医生进行详细的遗传咨询 * 受检者的直系亲属携带致聋基因突变的可能性大，建议他们在婚育前进行耳聋基因检测，早发现危险因素，避免耳聋。 |
| **GJB2杂合突变**  **+**  **SLC26A4杂合突变**  +  mtDNA未检出突变 | **② + ④** | | * 受检者为SLC26A4及GJB2基因突变携带者的可能性大，但并不排除SLC26A4基因可能携带有其它未知或罕见的致聋突变，应转诊至诊断机构，进一步进行影像学检查（颞骨CT或头颅MRI）、耳聋基因诊断及遗传咨询。 * 应密切进行听力学随诊，听力下降时应及时治疗。 * 受检者及其亲属有耳聋生育风险，在其婚育前，应向医生进行详细的遗传咨询。 |
| **GJB2杂合突变**  +  SLC26A4未检出突变  +  **mtDNA突变** | **② ＋ ⑤** | | * 受检者携带有药物敏感性耳聋基因突变，受检者本人及母系家族成员应绝对终生禁用氨基糖甙类抗生素（如链霉素、庆大霉素、卡那霉素、依替米星、异帕米星、托布霉素、大观霉素、新霉素、威地霉素、西索米星、小诺霉素、阿司米星、奈替米星、核糖霉素等）。在用药应前向医生出示此卡片，以避免误用上述药物而发生耳聋。 * 受检者是GJB2突变携带者的可能性大，但并不排除可能携带GJB2基因的其它未知或罕见致聋突变，应转诊至诊断机构，进一步进行耳聋基因诊断及遗传咨询。 * 应密切进行听力学随诊，听力下降时应及时治疗。 * 受检者及其亲属有耳聋生育风险，在其婚育前，应向医生进行详细的遗传咨询。 * 平时应注意避免各种听力损伤因素，如噪声、药物、外伤、上感等。听力急剧下降时给予及时治疗。 |
| GJB2未检出突变  +  **SLC26A4纯合/复合突变**  +  **mtDNA突变** | **③ ＋ ⑤** | | * 受检者携带有药物敏感性耳聋基因突变，受检者本人及母系家族成员应绝对终生禁用氨基糖甙类抗生素（如链霉素、庆大霉素、卡那霉素、依替米星、异帕米星、托布霉素、大观霉素、新霉素、威地霉素、西索米星、小诺霉素、阿司米星、奈替米星、核糖霉素等）。在生病用药应前向医生出示此卡片，以避免误用上述药物而发生耳聋。 * 受检者同时初步确定为SLC26A4遗传性耳聋，本人及后代有耳聋的风险，建议其到诊断机构就诊，进一步行基因诊断及影像学检查加以明确诊断，并进行详细的遗传咨询。 * 应密切进行听力学评估和诊断，如有听力急剧下降应及时就诊治疗。 * 注意避免各种听力损伤因素，如噪声、药物、头部外伤、上感等。听力急剧下降时给予及时治疗。 * 受检者的父母的基因型经验证后，可以通过产前诊断指导其生育健康听力的儿童。 * 受检者的直系亲属携带致聋基因突变的可能性大，建议他们在婚育前进行耳聋基因检测，早发现危险因素，避免耳聋。 |
| GJB2未检出突变  +  **SLC26A4杂合突变**  +  **mtDNA突变** | **④ ＋ ⑤** | | * 受检者携带有药物敏感性耳聋基因突变，受检者本人及母系家族成员应绝对终生禁用氨基糖甙类抗生素（如链霉素、庆大霉素、卡那霉素、依替米星、异帕米星、托布霉素、大观霉素、新霉素、威地霉素、西索米星、小诺霉素、阿司米星、奈替米星、核糖霉素等）。在生病用药应前向医生出示此卡片，以避免误用上述药物而发生耳聋。 * 受检者为SLC26A4基因突变携带者的可能性大，但并不排除SLC26A4基因可能携带有其它未知或罕见的致聋突变，应转诊至诊断机构，进一步进行影像学检查（颞骨CT或头颅MRI）、耳聋基因诊断及遗传咨询； * 应密切进行听力学随诊，听力下降时应及时治疗； * 受检者及其亲属有耳聋生育风险，在其婚育前，应向医生进行详细的遗传咨询。 |
| 罕见突变类型及其解释 | | | |
| **GJB2纯合/复合突变**  **+**  **SLC26A4纯合/复合突变**  **+**  **mtDNA突变** | **① ＋ ③ ＋ ⑤** | | * 受检者携带有药物敏感性耳聋基因突变，受检者本人及母系家族成员应绝对终生禁用氨基糖甙类抗生素（如链霉素、庆大霉素、卡那霉素、依替米星、异帕米星、托布霉素、大观霉素、新霉素、威地霉素、西索米星、小诺霉素、阿司米星、奈替米星、核糖霉素等）。在生病用药应前向医生出示此卡片，以避免误用上述药物而发生耳聋。 * 受检者同时患有GJB2和SLC26A4遗传性耳聋，受检者本人或受检者的后代，以及受检者的亲属有生育聋儿的风险，建议受检者向医生进行详细的遗传咨询；必要时做进一步影像学检查及基因诊断。 |
| **GJB2纯合/复合突变**  **+**  **SLC26A4杂合突变**  **+**  **mtDNA突变** | **① ＋ ④ ＋ ⑤** | | * 受检者携带有药物敏感性耳聋基因突变，受检者本人及母系家族成员应绝对终生禁用氨基糖甙类抗生素（如链霉素、庆大霉素、卡那霉素、依替米星、异帕米星、托布霉素、大观霉素、新霉素、威地霉素、西索米星、小诺霉素、阿司米星、奈替米星、核糖霉素等）。在生病用药应前向医生出示此卡片，以避免误用上述药物而发生耳聋。 * 受检者同时患有GJB2遗传性耳聋，受检者本人或受检者的后代，以及受检者的亲属有生育聋儿的风险，建议受检者向医生进行详细的遗传咨询。 * 受检者为SLC26A4基因突变携带者的可能性较大，但不排除存在其他或罕见突变，必要时做进一步影像学检查及基因诊断。 同样其亲属携带此突变的可能性较大，建议婚育前进行详细的遗传咨询。 |
| **GJB2杂合突变**  **+**  **SLC26A4纯合/复合突变**  **+**  **mtDNA突变** | **② ＋ ③ ＋ ⑤** | | * 受检者携带有药物敏感性耳聋基因突变，受检者本人及母系家族成员应绝对终生禁用氨基糖甙类抗生素（如链霉素、庆大霉素、卡那霉素、依替米星、异帕米星、托布霉素、大观霉素、新霉素、威地霉素、西索米星、小诺霉素、阿司米星、奈替米星、核糖霉素等）。在生病用药应前向医生出示此卡片，以避免误用上述药物而发生耳聋。 * 受检者同时患有SLC26A4遗传性耳聋；受检者同时为GJB2基因突变携带者的可能性较大，但不排除存在其他或罕见突变，建议必要时进一步行基因诊断。 * 受检者本人或受检者的后代，以及受检者的亲属有生育聋儿的风险，建议受检者向医生进行详细的遗传咨询；必要时做进一步影像学检查及基因诊断。 |
| **GJB2杂合突变**  **+**  **SLC26A4杂合突变**  **+**  **mtDNA突变** | **② ＋ ④ ＋ ⑤** | | * 受检者携带有药物敏感性耳聋基因突变，受检者本人及母系家族成员应绝对终生禁用氨基糖甙类抗生素（如链霉素、庆大霉素、卡那霉素、依替米星、异帕米星、托布霉素、大观霉素、新霉素、威地霉素、西索米星、小诺霉素、阿司米星、奈替米星、核糖霉素等）。在生病用药应前向医生出示此卡片，以避免误用上述药物而发生耳聋。 * 受检者有可能为GJB2或SLC26A4基因突变的携带者，但不排除存在其他或罕见突变，必要时行影像学检查和基因诊断。 * 受检者本人或受检者的后代、以及受检者的亲属有生育聋儿的风险，建议受检者向医生进行详细的遗传咨询。 |