

## • 论著——研究报告 •

复杂畸形 CHARGE 综合征患儿人工耳蜗植入  
围手术期特点\*林颖<sup>1</sup> 任寸寸<sup>1</sup> 樊小勤<sup>1</sup> 李薇<sup>1</sup> 丁忠家<sup>1</sup> 邱建华<sup>1</sup> 查定军<sup>1</sup>

**[摘要]** 目的:探讨复杂畸形 CHARGE 综合征患儿人工耳蜗植入围手术期特点。方法:回顾分析于空军军医大学第一附属医院耳鼻咽喉头颈外科行人工耳蜗植入手术的 CHARGE 综合征患儿资料,包括影像学、听力学和术中所见以及术后随访听觉言语量表评估结果。结果:5例患儿接受手术时年龄 14~60 月龄。所有患儿均合并心脏畸形,在人工耳蜗植入前行心脏手术。术前及术中呼吸道评估发现患儿合并后鼻孔闭锁、气管狭窄、会厌软化等疾病。10 耳均为耳蜗畸形(分隔不全 2 型),8 耳合并分泌性中耳炎和/或听骨链发育畸形等中耳疾病,1 耳合并面神经垂直段前移畸形。所有患儿接受单侧经乳突-面隐窝途径植入,3 例电极部分植入耳蜗;MRI 蜗神经显示不良的 3 耳植入后未检测到神经电反应。所有患儿听觉言语能力评估结果术后 12、24 个月 CAP 平均值分别为  $3.0 \pm 0.7$  和  $3.6 \pm 0.9$ , SIR 平均值分别为  $1.2 \pm 0.4$  和  $1.8 \pm 0.8$ , IT-MAIS 平均值分别为  $18.8 \pm 9.1$  和  $26.2 \pm 10.0$ , MUSS 平均值分别为  $2.2 \pm 2.4$  和  $7.2 \pm 8.3$ , 随时间增加康复效果均有不同程度改善。结论:CHARGE 综合征患儿均存在多器官发育畸形,因极重度聋接受人工耳蜗植入术前多学科全面评估有助于安全有效的手术,尤其需要关注呼吸道结构和颞骨精细解剖标志。

**[关键词]** CHARGE 综合征;畸形;聋;耳蜗植入术

**DOI:**10.13201/j.issn.2096-7993.2022.03.009

**[中图分类号]** R764.43 **[文献标志码]** A

Perioperative management of cochlear implantation for  
CHARGE syndromeLIN Ying REN Cuncun FAN Xiaoqin LI Wei DING Zhongjia  
QIU Jianhua ZHA Dingjun

(Department of Otolaryngology Head and Neck Surgery, First Affiliated Hospital of Military Medical University of Air Force, Xi'an, 710032, China)

Corresponding author: ZHA Dingjun, E-mail: zhadj@163.com

**Abstract Objective:** To explore the perioperative period characteristics of paediatric cochlear implant recipients of CHARGE syndrome with complex deformities. **Methods:** Retrospective case series of CHARGE syndrome were included. Radiological results, intraoperative findings, surgical planning and post-operative complications were analyzed. Routine audiometric measurements, speech perception categories and speech intelligibility ratings were performed pre and post-operatively to measure auditory speech rehabilitation outcomes. **Results:** Five prelingual profoundly deaf children were identified, aged from 14 months to 60 months. All patients had congenital heart disease and underwent surgery before cochlear implantation. Upper airway abnormalities were detected as choanal atresia, laryngomalacia and tracheal stenosis. All ten ears showed cochlear abnormalities (Incomplete partition II), eight of them combined with secretory otitis media and/or middle ear deformity. All patients underwent single side surgery using standard transmastoid facial recess approach. Full insertion of the electrode was achieved in two cochleas, while partial insertion was done in three cochleas. Three ears with absent auditory nerves in MRI showed no response in the neural remote test. All patients had improved audio-speech performance with CAP scores  $3.0 \pm 0.7$  and  $3.6 \pm 0.9$ , SIR scores  $1.2 \pm 0.4$  and  $1.8 \pm 0.8$ , IT-MAIS scores  $18.8 \pm 9.1$  and  $26.2 \pm 10.0$ , MUSS scores  $2.2 \pm 2.4$  and  $7.2 \pm 8.3$  after twelve months and twenty-four months follow up. **Conclusion:** Cochlear implantation in patients with CHARGE syndrome is a challenge in both its surgical and rehabilitation aspects due to multiple abnormalities. Adequate treatment planning is necessary for safe and effective surgery, including airway structures and intricate temporal bone landmarks.

**Key words** CHARGE syndrome; abnormality; deafness; cochlear implantation

\*基金项目:陕西省临床医学研究中心项目(No:2021LCZX-15);西京医院学科助推基金(No:XJZT19MDT02, XJZT19Z21, XJZT19X27)

<sup>1</sup>空军军医大学第一附属医院耳鼻咽喉头颈外科(西安,710032)

通信作者:查定军, E-mail:zhadj@fmmu.edu.cn

CHARGE 综合征属于先天性多器官畸形综合征。1979 年 Hall 和 Hittner 首次描述该病,1981 年 Pagon 等以该疾病主要临床表现的英文首字母缩写定义 CHARGE 综合征,包括:眼畸形(C)、心脏畸形(H)、后鼻孔闭锁(A)、生长发育迟滞(R)、生殖器发育不全(G)、耳畸形及听力障碍(Es)。多发畸形特别是纵隔内器官的发育畸形导致此类患儿在出生后常因误吸、食管反流、喂养困难而夭折<sup>[1-3]</sup>,文献报道的 1 年、10 年生存率分别为 78% 和 60%<sup>[4-5]</sup>。CHARGE 综合征患儿因耳畸形和听力损失,常就诊于耳科需要接受手术治疗,围手术期的管理是临床工作的难点。有鉴于此,2016 年 Vesseur 等<sup>[6]</sup>提出了该类患者接受人工耳蜗植入的指南方案。本研究回顾 5 例 CHARGE 综合征患儿行人工耳蜗植入围手术期的资料,总结临床特点并对相关文献进行复习。

## 1 资料与方法

回顾 2018 年 1 月—2020 年 5 月就诊于西京医院耳鼻咽喉头颈外科行人工耳蜗植入的患儿资料,均接受完整的听力测试、常规影像学检查(颞骨 CT 轴位薄层 0.6~1.0 mm 扫描、内耳轴位 MRI 及内听道斜矢位 MRI)、基因检测、心脏超声、血常规等化验检查。手术均由经验丰富的主任医师完成。

Hale 等<sup>[7]</sup>2016 年提出 CHARGE 综合征新的诊断标准,包括主要标准和次要标准。①主要标准:a. 眼组织病变;b. 后鼻孔闭锁或腭裂;c. 外、中、内耳畸形,包括半规管发育不良;d. 病理性 *CHD7* 基因突变;②次要标准:a. 心脏或食管畸形;b. 吞咽障碍/喂养困难;c. 结构性脑畸形;d. 脑神经功能障碍(包括耳聋);e. 下丘脑-垂体功能异常(生长激素和促性腺激素不足)和性腺畸形;f. 发育迟缓/智力低下/自闭症;g. 肾畸形骨骼肢体畸形。符合以上两条主要标准和任意一个次要标准即可确诊<sup>[8]</sup>。

术前及术后 2 年内的听觉言语评估由同一位听力师进行,听觉能力评估使用量表为听觉行为分级标准(categories of auditory performance, CAP)、婴幼儿有意义听觉整合量表(infant-toddler meaningful auditory integration scale, IT-MAIS)、言语能力评估使用量表为有意义使用言语量表(meaningful use of speech scale, MUSS)、言语可懂度分级标准(speech intelligibility rating, SIR)。所有问卷结果均由与患儿密切接触的家长或者康复老师回答,通过面对面或电话随访获得。

## 2 结果

5 例患儿均确诊为 CHARGE 综合征<sup>[8]</sup>,其中男 2 例,女 3 例,接受手术时年龄 14~60 月龄,平均 34.8 月龄。患儿均因耳聋就诊,独立行走的年龄明显迟滞。基因检测证实 *CHD7* 基因病理性突变。患儿确诊的其他系统发育畸形包括先天性心

脏病(5 例)、眼部脉络膜缺损或视神经发育不良(4 例)、后鼻孔闭锁(1 例)、多指畸形(1 例)、性腺发育不良(1 例)。所有患儿因先天性心脏疾病已行心脏手术。患儿一般情况及围手术期情况见表 1。

5 例患儿均存在复杂耳部畸形,术前影像学评估及术中所见见表 2。10 耳均存在半规管及前庭发育不良、耳蜗发育不全(耳蜗分隔不全 2 型,即 Mondini 畸形),8 耳存在听神经发育不良,7 耳存在听骨链畸形,6 耳存在分泌性中耳炎,4 耳存在异常乳突导静脉,1 耳合并面神经垂直段前移畸形。所有患儿接受单侧经乳突-面隐窝途径植入,3 例电极部分植入耳蜗。无术中术后并发症。术耳蜗神经显示良好的 2 例患儿植入后神经电反应良好,术耳蜗神经显示不良的 3 例患儿植入后神经电反应差。

5 例患儿术后 1、3、6、12、24 个月随访,术后 12、24 个月 CAP 平均值分别为  $3.0 \pm 0.7$  和  $3.6 \pm 0.9$ ,SIR 平均值分别为  $1.2 \pm 0.4$  和  $1.8 \pm 0.8$ ,IT-MAIS 平均值分别为  $18.8 \pm 9.1$  和  $26.2 \pm 10.0$ ,MUSS 平均值分别为  $2.2 \pm 2.4$  和  $7.2 \pm 8.3$ 。不同量表评估结果均随术后言语康复的时间增加而增加(图 1),说明康复效果好,但由于病例数较少,不足以统计分析。

图 2 为例 1 患儿术前影像学检查结果,提示颞骨多处结构畸形、先天性心脏病、左侧后鼻孔闭锁。患儿第 1 次麻醉诱导失败,回顾胸部 X 线片可疑气管局部狭窄,行气管支气管三维重建 CT 证实声门下气管狭窄。

## 3 讨论

### 3.1 麻醉管理

CHARGE 综合征患儿出生后容易早期夭折,常见于复杂心血管畸形、双侧后鼻孔闭锁、食管闭锁等<sup>[2-3,5,9]</sup>;成长过程中常见的死因还包括误吸、进食障碍和围手术期事件<sup>[3]</sup>。人工耳蜗植入手术虽为择期手术,但是麻醉相关的风险仍不可忽视<sup>[10]</sup>。

**3.1.1 术前心脏评估** 本研究所有患儿均存在不同类型的先天性心脏和血管畸形病,在申请人工耳蜗手术之前或过程中经麻醉评估考虑手术风险,均已行心脏手术。国外 119 例大样本研究报道 CHARGE 综合征患者合并心脏畸形的比例约为 65%<sup>[11]</sup>,包括房间隔或室间隔缺损或房室间隔缺损、Fallot 三联征、大血管移位右心室双出口、左心发育不良综合征;合并的血管畸形包括动脉导管未闭、迷走右锁骨下动脉、主动脉缩窄等。耳科手术前需要权衡患者整体治疗方案次序,优先行心脏等关乎患者生存率的手术。因此,我院人工耳蜗植入婴幼儿术前评估时均接受心脏超声检查,并由心脏外科会诊。

表 1 5 例患儿一般情况及围手术期相关资料

例序	性别	年龄 / 月	听力性质 (程度)	植入前助听器使用时间	人工耳蜗型号		其他系统疾病	心脏疾病及手术	气道疾病	麻醉所见
					植入体	言语处理器				
1	女	60	混合型耳聋 (双,极重度)	双侧 36 个月	CI422	CP802	暂无	三尖瓣成型及 GLEEN 术	左侧后鼻孔闭锁,腭裂修补术后气管支气管狭窄	3.5 mm 内径管插管困难,第 2 次使用喉罩通气
2	男	18	混合型耳聋 (双,极重度)	双侧 2 个月	SONATA	OPUS2 XS	左眼球发育不良,脉络膜缺损,隐匿性阴茎,脐疝(愈合),生长发育迟缓	心脏大血管环和动脉导管封闭术	喉软骨软化,右侧支气管狭窄	插管时发现会厌软化
3	女	55	混合型耳聋 (双,极重度)	无	SONATA	OPUS1	左手多指畸形	动脉导管封闭术,卵圆孔未闭	暂无	无
4	女	18	感音神经性聋 (双,极重度)	无	CS-10A	NSP60B	左眼球发育不良,生长发育迟缓	动脉导管封闭术	暂无	无
5	男	23	混合型耳聋 (双,极重度)	无	1J	和美	左眼球发育不良,脉络膜缺损,视神经发育不良	房间隔缺损修补、肺动脉瓣狭窄矫治术	暂无	无

表 2 患儿影像学及人工耳蜗植入术中所见

例序	手术侧别	中耳	耳蜗	半规管及前庭	血管	听神经
1	左	CT:双侧分泌性中耳炎,听小骨形态不规则 术中所见:左鼓室发育欠佳,硬脑膜低位,面隐窝异常宽大,圆窗龛暴露不良	CT:耳蜗分隔不全 2 型 术中所见:经圆窗植入 15 电极 (总 22 个)	CT:半规管发育不良及前庭囊状 术中所见:水平半规管缺失	CT:右侧乳突导静脉粗大畸形,经乳突与颅内相通 术中所见:无特殊	CT 及 MRI:内听道狭窄,蜗神经发育不良 NRT 测试:未记录到反应波形
2	右	CT:右侧中耳积液,左侧砧骨显示不佳 术中所见:右鼓室发育欠佳,硬脑膜低位,砧骨短脚暴露困难	CT:耳蜗分隔不全 2 型 术中所见:经圆窗植入 8 电极 (总 12 个)	CT:半规管发育不良及前庭囊状 术中所见:水平半规管缺失	CT:无特殊 术中所见:无特殊	CT 及 MRI:双侧蜗神经及前庭下神经显示不清 NRT 测试:未记录到反应波形
3	左	CT:右侧砧骨及镫骨发育不良,左侧分泌性中耳炎,砧骨长突不全 术中所见:左乳突气化不良,鼓室发育欠佳,砧骨暴露困难,外耳道后上壁缺损,砧骨关节不连续	CT:耳蜗分隔不全 2 型 术中所见:经圆窗植入 12 电极 (总 12 个)	CT:半规管发育不良及前庭囊状 术中所见:水平半规管缺失	CT:双侧乳突导静脉增宽 术中所见:无特殊	CT 及 MRI:蜗孔狭窄,前庭上下及蜗神经未见显示 NRT 测试:未记录到反应波形
4	右	CT:乳突气化不良,双侧分泌性中耳炎 术中所见:右面神经垂直段内移未暴露,面隐窝宽大	CT:耳蜗分隔不全 2 型 术中所见:经圆窗完全植入 24 电极 (总 24 个)	CT:半规管发育不良及前庭囊状 术中所见:水平半规管缺失	CT:右侧乳突导静脉粗 术中所见:出血	CT 及 MRI:正常(另一机构 MRI 考虑前庭上下神经发育不良) NRT 测试:波形良好
5	左	CT:双侧镫骨发育不良,卵圆窗闭锁,左侧面神经短小 术中所见:左听骨链松脱(镫骨上游离)镫骨肌管粗大,面神经垂直段前移,横行鼓岬表面,未见鼓索神经	CT:耳蜗分隔不全 2 型 术中所见:圆窗闭锁,鼓岬钻孔完全植入 16 电极	CT:半规管未发育及前庭呈小囊状 术中所见:水平半规管缺失、前庭小囊状	CT:无特殊 术中所见:无特殊	CT 及 MRI:右侧蜗神经缺如,左侧蜗神经纤细 NRT 测试:波形良好

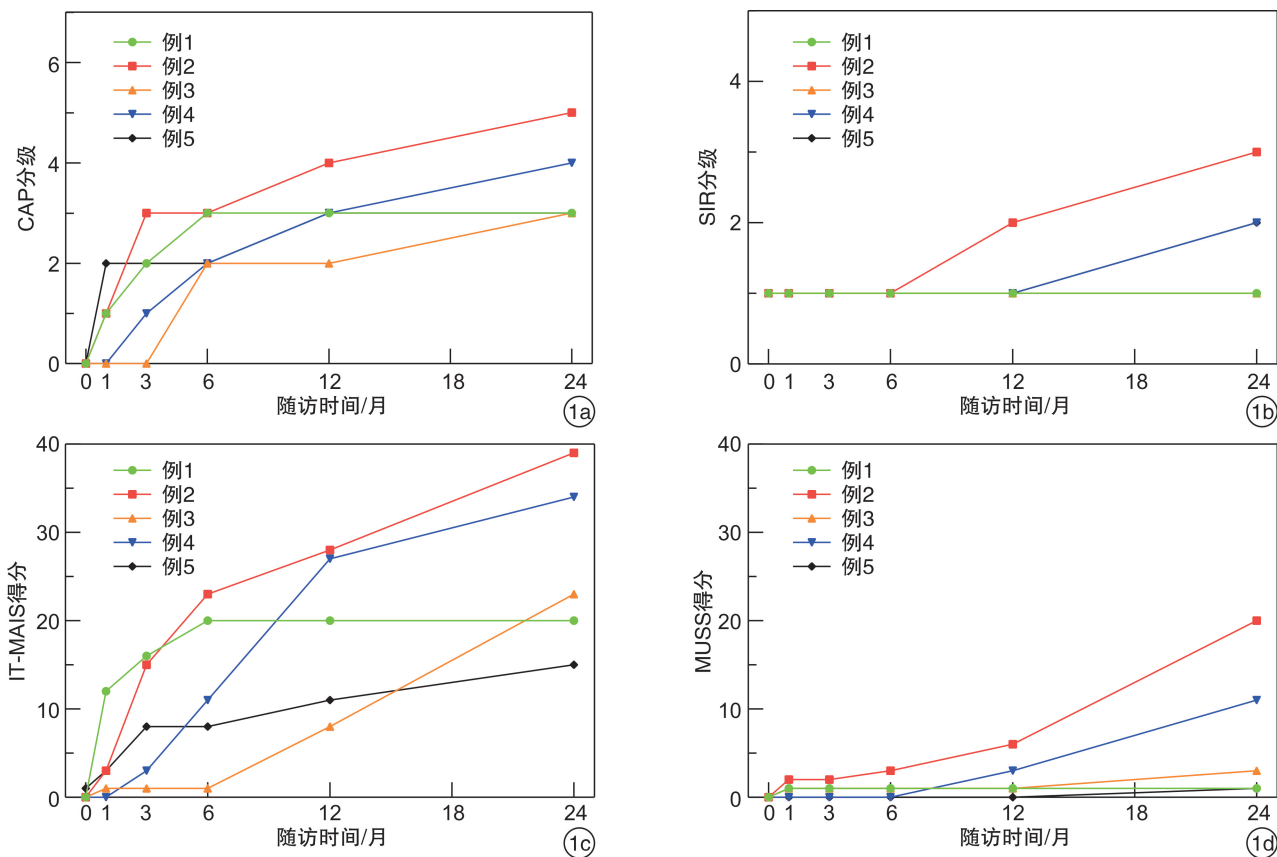
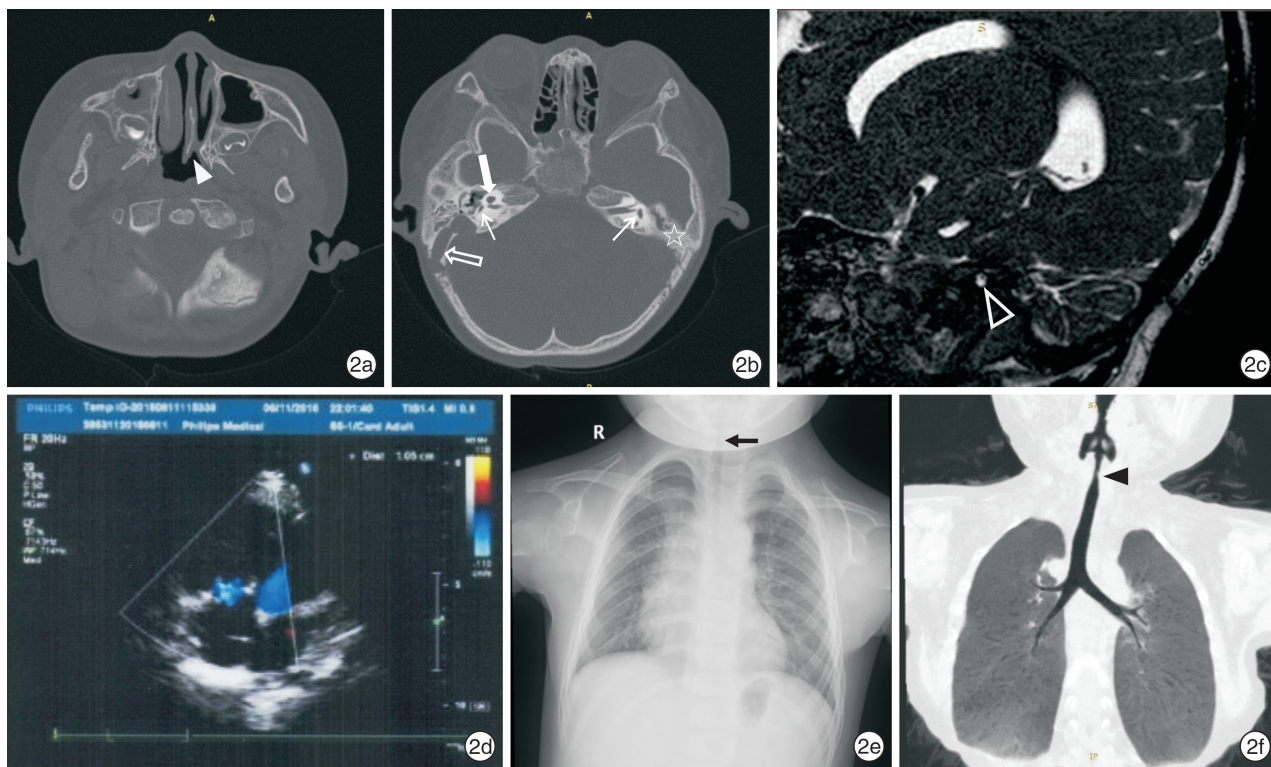


图 1 5 例患儿术后听觉及言语评估分级得分随访结果



2a: 头颅轴位 CT 提示左侧鼻腔闭锁(箭头所示); 2b: 颞骨轴位 CT 显示前庭和半规管发育不良(↑所示)、左侧乳突气化不良及分泌性中耳炎(☆所示)、耳蜗顶转和中转融合(耳蜗分隔不全 2 型即 Mondini 畸形, 白色粗箭头所示)、扩大的右侧乳突导静脉(白色空心箭头所示); 2c: 斜矢状位 MRI 示内听道内仅单一神经管, 提示蜗神经发育不良(箭头所示); 2d: 患儿心脏超声提示三尖瓣成型及 GLEEN 术后仍可见主动脉瓣二瓣畸形; 2e: 患儿颈胸部正位 X 线片隐约可见声门下气管狭窄(箭头所示); 2f: 患儿胸部 CT 三维重建提示声门下气管狭窄(箭头所示)。

图 2 例 1 患儿的术前影像资料

**3.1.2 术前呼吸道管理** 呼吸道畸形是 CHARGE 患者最致命的畸形之一;程度较轻的畸形也可以影响麻醉。鼻孔闭锁或狭窄(单侧或双侧)、舌体肥大、喉管下狭窄、球麻痹、喉蹼、喉返神经麻痹导致插管困难;小颌及喉体前位也会导致插管困难。本研究中例 1 患儿曾接受心脏手术,但家属提供的既往病例资料中未提及麻醉管理的详细情况,术前内镜检查仅发现单侧后鼻孔闭锁。麻醉评估时并未预估气管畸形,第一次麻醉诱导时出现了无法气管内插管(内径 3.5 mm 气管插管)的情况。回顾患儿胸部正位片可疑声门下气管狭窄,支气管三维重建 CT 确诊先天性气管畸形(图 2)。麻醉医生考虑人工耳蜗植入手术时间短、无体位变换等因素,二次麻醉诱导使用喉罩通气,取得了较好的效果。CHARGE 综合征患者心脏功能可耐受全身麻醉和手术耗时短的情况下(已行心脏畸形矫正手术),麻醉通气可以考虑喉罩通气等方式<sup>[12]</sup>。另外,喉软化易致浅麻醉时上呼吸道塌陷,需要在诱导时持续正压通气<sup>[13]</sup>。既往已有文献推荐在 CHARGE 患者接受插管时使用 CCD 喉镜<sup>[14]</sup>或者可视喉镜<sup>[15]</sup>。本研究中例 2 患儿术前喉镜检查未见异常,在麻醉诱导时可视麻醉喉镜发现会厌软塌,影响插管;在可视麻醉喉镜辅助下,插管成功。分析患儿术前喉镜检查为坐位,另外检查时哭闹导致检查者难以评估会厌软骨塌陷的问题。总之,条件允许时 CHARGE 综合征患者术前呼吸道评估应包括电子鼻咽喉镜、肺部平扫及气管三维重建,避免出现麻醉插管失败<sup>[16]</sup>,降低麻醉风险;手术前备用合适内径的麻醉插管(探针)、可视化喉镜等;另外,对于声门下狭窄的患者,无论是先天性还是后天性,在紧急情况时首选气管切开,因此应准备好环甲膜穿刺、气管切开包。即使处理已经接受过全麻(心脏)手术的患者,仍不可忽视呼吸道管理的风险。

**3.1.3 其他问题** 详尽的术前评估还需要考虑胃食管反流、肌张力低下等问题,上述问题会导致术后脱机、拔管时风险增加。另外,手术后患者如果出现口鼻分泌物过多,需强化护理<sup>[17]</sup>。本组患儿尚未出现上述问题。

### 3.2 耳科手术

耳聋、耳畸形为 CHARGE 综合征的一大重要临床特征,可见于 90% 以上的患者<sup>[11,18]</sup>,远超眼、鼻部等器官畸形的比例<sup>[11]</sup>,因此 2016 年耳畸形被纳入诊断的主要标准<sup>[7]</sup>。本研究患儿均因极重度聋接受人工耳蜗手术,合并不同程度的耳部畸形。中耳及内耳畸形可能影响手术侧别的选择、手术径路和植入结果。

**3.2.1 乳突气化** 本研究中 4 例患儿均存在不同程度的乳突气化不良和鼓窦发育不良,影响术野暴露。其中例 3 患儿因鼓窦开口处硬脑膜相对低位、砧骨暴露困难,钻磨误伤骨性外耳道后壁。因此,对于已明确病因或高度怀疑 CHARGE 综合征患者,术者在术前应仔细观察颞骨 CT 中结构,术中谨慎操作。

**3.2.2 血管畸形** 经乳突面隐窝途径植入过程中,乙状窦前位常会影响手术操作。CHARGE 综合征患者颞骨的静脉异常则不止于此,本研究中 4 耳均存在乳突区异常的导静脉(表 2)。Friedmann 等<sup>[19]</sup>报道 18 例 CHARGE 综合征患者,影像学检查发现其中 10 例(56%)存在颞骨的静脉异常;接受人工耳蜗的 6 例患者中 4 例因异常的静脉改变了手术侧别。常见的血管解剖变异包括异常的乳突导静脉、岩鳞窦、颈静脉球(如颈静脉球高位遮挡圆窗龛)。耳科手术前评估时需尽早识别这些异常静脉结构,避免切开乳突或耳蜗开窗的过程中灾难性大出血。对于经乳突面隐窝径路暴露圆窗困难的患儿,可考虑行经耳道入路同期封闭外耳道手术。

**3.2.3 听骨链和两窗畸形** Amin 等<sup>[20]</sup>通过系统回顾发现一半以上的患者合并听骨链畸形、卵圆窗闭锁,上述结构作为定位标志发生变异通常影响术者进一步解剖;当暴露困难时,可能需要移除镫骨,以扩大视野。圆窗闭锁畸形则直接关系到耳蜗植入手术的成败,是最棘手、极易在术前评估时被忽视的解剖变异,易导致术者无法辨认耳蜗位置和暴露鼓阶。既往有患者接受二次手术在 CT 引导下完成植入和电极误植入前庭的案例报道<sup>[21]</sup>。本研究中 1 例患儿术前颞骨 CT 和听骨链三维重建 CT 均明确了听骨链畸形和卵圆窗闭锁,但是圆窗闭锁未被识别,导致术中辨认耳蜗极度困难,最终术者先暴露了前庭,再以此为标志行鼓岬钻孔术,成功植入电极。尽管薄层(层厚<1 mm)螺旋 CT 已是目前绝大多数人工耳蜗植入中心术前的常规影像学检查,但放射科医生在不了解拍片目的情况下易遗漏对圆窗的观察<sup>[20,22]</sup>,术者需要注意。

**3.2.4 面神经畸形与周围性面瘫** 面神经畸形是耳科手术中最棘手,也是最容易在术前影像学评估中被忽视的问题。影像学发现 66.7% 的 CHARGE 患者有面神经走行异常<sup>[20,22]</sup>,特别是迷路段。有研究总结该类患者面神经垂直段偏向内侧,因此面隐窝的开放空间更开阔,便于暴露;但也有文献报道异位的面神经横跨鼓岬表面并遮挡圆窗,影响电极正常插入鼓阶,致植入失败<sup>[23]</sup>。本研究部分患儿经术前颞骨影像学及术中探查发现

明显的面神经走行异常,导致暴露困难、手术时间明显延长。文献报道 CHARGE 综合征 28.3% 的患者合并先天性面瘫,术后患者可能存在暂时性面瘫和因术中操作导致的永久性面瘫<sup>[20]</sup>。本研究所有患儿无围手术期面瘫。

**3.2.5 内耳畸形** 最常见的内耳畸形是半规管发育不良和耳蜗发育不良。文献报道的手术并发症还包括井喷、植入失败、CT 引导下二次植入<sup>[20]</sup>。系统回顾发现 77.8% 的患者可能合并耳蜗发育畸形,由于半规管发育不良,耳蜗通常位置偏后侧;93.3% 的患者电极可以完全植入<sup>[20]</sup>。本组患儿的耳蜗畸形均表现为分隔不全 2 型(即 Mondini 畸形),出现的并发症主要是电极植入不全,因此术者需充分预估植入风险。

**3.2.6 蜗神经发育不良** 蜗神经发育状态是影响人工耳蜗植入效果的关键因素,术前影像学评估尤为重要。系统回顾发现接受人工耳蜗植入的 CHARGE 患者 83.3% 合并蜗神经发育不良<sup>[20]</sup>。本研究术前通过内听道斜矢状位 MRI 发现 3 例患儿蜗神经显示不清,植入后神经电反应波形不良;2 例患儿单侧蜗神经存在,植入后神经电反应记录良好。因此内听道斜矢状位 MRI 应是术前影像学的必备项目,当结果存疑时有必要更换影像设备复查及多人阅片,有助于预估人工耳蜗植入效果。

### 3.3 康复阶段

极重度聋 CHARGE 患者接受人工耳蜗植入干预尤为重要,本研究中 4 例患儿合并视觉障碍,因此听觉干预对于提高患儿生存质量意义重大<sup>[24]</sup>。本研究中 5 例患儿术后听觉能力评估量表(IT-MAIS、CAP)随着术后言语康复的时间延长而增大,说明人工耳蜗是一种有效的听觉干预手段。但是总体听觉言语能力不佳,术后 2 年言语表达能力仍然有限。所有患儿 SIR 量表评分小于 3,3 例患儿 MUSS 评分小于 3。这与 Amin 等<sup>[20]</sup>通过系统回顾分析的结论一致;而且系统分析结论认为患者信号功能、开放式言语察觉、语言发育不佳主要归因于蜗神经发育不良、耳蜗畸形和发育迟缓<sup>[20,24]</sup>,这类患者术后需要强化听觉言语康复并长期随访<sup>[5,24]</sup>。本研究中个体康复效果差异很大,并不完全符合上述规律。所有患儿耳蜗畸形程度相当,例 2 患儿发育迟缓,而且术前影像学提示双侧蜗神经及前庭下神经显示不清,术中 NRT 测试未记录到反应波形,各量表得分却在本研究中最高,考虑术前影像学评估和术中电生理检测并非术后听觉言语康复效果的决定性因素,说明现阶段影像学 and 电生理检测技术尚有局限性。

总之,多数 CHARGE 综合征患者存在多重器

官发育畸形,无论可疑还是确诊 CHARGE 综合征的患者均需要多学科全面的术前评估和围手术期管理。麻醉医生需要特别注意患者的上呼吸道以进行相应的准备。耳科医生在人工耳蜗植入术前需要与患儿父母充分沟通,说明手术风险及听力干预效果;术前尽可能充分评估患儿的颞骨解剖结构;术中操作需仔细,避免手术并发症的发生<sup>[19]</sup>。

**利益冲突** 所有作者均声明不存在利益冲突

### 参考文献

- [1] Blake KD, Russell-Eggitt IM, Morgan DW, et al. Who's in CHARGE? Multidisciplinary management of patients with CHARGE association [J]. Arch Dis Child, 1990, 65(2): 217-223.
- [2] Bergman JE, Blake KD, Bakker MK, et al. Death in CHARGE syndrome after the neonatal period [J]. Clin Genet, 2010, 77(3): 232-240.
- [3] 奚碧冰, 张真, 邱玉芬. CHARGE 综合征一例报道 [J]. 右江医学, 2018, 46(4): 495-496.
- [4] Wyse RK, al-Mahdawi S, Burn J, et al. Congenital heart disease in CHARGE association [J]. Pediatr Cardiol, 1993, 14(2): 75-81.
- [5] 张丰珍, 张杰, 陈敏, 等. CHARGE 综合征与听力相关分析 [J]. 中华耳科学杂志, 2015, 13(3): 450-453.
- [6] Vesseur A, Free R, Langereis M, et al. Suggestions for a Guideline for Cochlear Implantation in CHARGE Syndrome [J]. Otol Neurotol, 2016, 37(9): 1275-1283.
- [7] Hale CL, Niederriter AN, Green GE, et al. Atypical phenotypes associated with pathogenic CHD7 variants and a proposal for broadening CHARGE syndrome clinical diagnostic criteria [J]. Am J Med Genet A, 2016, 170A(2): 344-354.
- [8] 林颖, 李薇, 谭沛, 等. CHARGE 综合征患者颞骨影像和临床特点 [J]. 中华耳科学杂志, 2021, 19(2): 392-396.
- [9] Siddiqui KM, Asghar MA, Nadeem A. Dealing a Neonate with CHARGE Syndrome: Anaesthesia perspective of perioperative care [J]. Pak J Med Sci, 2017, 33(6): 1534-1537.
- [10] 陈芳, 李为, 徐宏鸣, 等. 合并喉气道病变的 CHARGE 综合征人工耳蜗植入 [J]. 临床耳鼻咽喉头颈外科杂志, 2021, 35(11): 1018-1023.
- [11] Legendre M, Abadie V, Attié-Bitach T, et al. Phenotype and genotype analysis of a French cohort of 119 patients with CHARGE syndrome [J]. Am J Med Genet C Semin Med Genet, 2017, 175(4): 417-430.
- [12] Hara Y, Hirota K, Fukuda K. Successful airway management with use of a laryngeal mask airway in a patient with CHARGE syndrome [J]. J Anesth, 2009, 23(4): 630-632.
- [13] Stack CG, Wyse RK. Incidence and management of airway problems in the CHARGE Association [J].

- Anaesthesia, 1991, 46(7): 582-585.
- [14] Sehata H, Kohase H, Takahashi M, et al. Tracheal intubation using a new CCD camera-equipped device; a report of two cases with a difficult intubation[J]. Acta Anaesthesiol Scand, 2005, 49(8): 1218-1220.
- [15] Shimizu S, Koyama T, Mizota T, et al. Successful tracheal intubation with the GlideScope® in a patient with CHARGE syndrome[J]. J Anesth, 2013, 27(6): 965-966.
- [16] Hoshi T, Matsumiya N, Satsumae T, et al. [A case of the CHARGE association with failed tracheal intubation][J]. Masui, 1998, 47(4): 487-489.
- [17] Blake K, MacCuspie J, Hartshorne TS, et al. Postoperative airway events of individuals with CHARGE syndrome[J]. Int J Pediatr Otorhinolaryngol, 2009, 73(2): 219-226.
- [18] 周洁, 高彬, 周英旒, 等. CHARGE 综合征两例及基因突变研究[J]. 中华内分泌代谢杂志, 2019, 35(5): 398-403.
- [19] Friedmann DR, Amoils M, Germiller JA, et al. Venous malformations of the temporal bone are a common feature in CHARGE syndrome [J]. Laryngoscope, 2012, 122(4): 895-900.
- [20] Amin N, Sethukumar P, Pai I, et al. Systematic review of cochlear implantation in CHARGE syndrome[J]. Cochlear Implants Int, 2019, 20(5): 266-280.
- [21] Birman CS, Brew JA, Gibson WP, et al. CHARGE syndrome and Cochlear implantation: difficulties and outcomes in the paediatric population[J]. Int J Pediatr Otorhinolaryngol, 2015, 79(4): 487-492.
- [22] Vesseur AC, Verbist BM, Westerlaan HE, et al. CT findings of the temporal bone in CHARGE syndrome: aspects of importance in cochlear implant surgery[J]. Eur Arch Otorhinolaryngol, 2016, 273(12): 4225-4240.
- [23] Bauer PW, Wippold FJ 2nd, Goldin J, et al. Cochlear implantation in children with CHARGE association [J]. Arch Otolaryngol Head Neck Surg, 2002, 128(9): 1013-1017.
- [24] 李万鑫, 王宁, 黄莎莎, 等. CHARGE 综合征人工耳蜗植入[J]. 中华耳科学杂志, 2017, 15(2): 180-184.
- (收稿日期: 2021-11-10)

## 读者 · 作者 · 编者

### 作者署名规范

作者是指对医学论文做出了实质性贡献的人(包括自然人、法人或组织)。作者必须同时满足国际医学杂志编辑委员会规定的以下 4 条标准:①参与选题和设计,或参与资料的分析与解释者。②起草或修改论文中关键性理论或其他主要内容者。③能对编辑部的修改意见进行核修,在学术界进行答辩,并最终同意该文发表者。④除了负责本人的研究贡献外,同意对研究工作各方面的诚信问题负责者。未同时满足全部四条标准的人应该被志(致)谢,而且只能被(志)致谢。

通信作者:指课题的负责人,承担课题的经费、设计;对选题的先进性、首创性、实验设计和方法的合理性、结论的可信性、严谨性等负首要责任;在投稿、同行评议及出版过程中主要负责与期刊联系的人。对多中心或多学科协作研究,如主要责任者确实超过一位的,可酌情增加通信作者。一般情况下,增加的通信作者应是合作研究的不同研究机构或不同研究小组的学术负责人。

集体作者:指一些多作者组成的大型团队将作者署名为团队名称,或署以团队名称加上各个作者的姓名。如:多中心研究、临床随机对照研究、指南、共识等。一般署名集体名称外,还应著录项目责任作者、通信作者和执笔者或协调者。

作者排序原则上以贡献大小为先后排序,由论文署名作者在投稿前共同商定,投稿后原则上不得变更。确需改动时,必须出示该论文产出单位证明、所有作者亲笔签名的署名无异议的书面证明,以及所有作者贡献声明。