

出國報告（出國類別：開會）

②

2025 年美國耳鼻喉頭頸外科年會發表論文

③

服務機關：臺中榮民總醫院耳鼻喉頭頸部

姓名職稱：顏廷廷 科主任

派赴國家/地區：美國 印第安納波利斯

出國期間：114/10/09-114/10/18

報告日期：114/11/13

摘要

一年一度的美國耳鼻喉科醫學會（AAO-HNSF）年會於美國印第安納波利斯盛大舉行，本次大會主題圍繞「提升專業知識、培養新生代領袖、探索新知」三大核心。年會提供超過 520 場深入、實證為基礎的會議，涵蓋頭頸外科、耳科、鼻科、喉科、小兒科及睡眠醫學等各分科的最新手術創新與最佳實踐，旨在促進全球醫師交流合作，並推動卓越醫療品質。此次承蒙院長及櫻花基金會支持，我首次與會並發表壁報論文：《GJB2 p.V37I Mutation Variant Associated with Hearing Loss Under 40 in an Adult Taiwanese Population》。本研究首次聚焦於台灣成人族群中最常見的遺傳性聽損變異 GJB2 p.V37I，呈現其在不同年齡層的聽損情形及相關臨床表型，對於高風險族群的遺傳諮詢與聽力照護具備重要的臨床價值。會中我獲益良多，汲取了許多寶貴知識，特別在自發性腦脊髓液耳漏、暈眩疾病的診斷與治療、耳咽管疾病、中耳通氣管照護、耳鳴、巨細胞病毒與兒童感音性聽損及突發性耳聾等議題上溫故知新，對提升未來臨床照顧有極大助益。

關鍵字：美國耳鼻喉頭頸外科學會；遺傳性聽損; GJB2

目 次

一、 目的	1
二、 過程	1
三、 心得	3
四、 建議事項	9
(一) 學習使用者友善的會議網頁介面及手機應用程式	
(二) 建立突發性耳聾照護手冊	
(三) 建立院內新生兒 CMV 唾液檢驗流程	
(四) 建立慢性耳鳴門診量表評估常規	
五、 附錄	12

一、 目的

美國耳鼻喉科醫學會（AAO-HNSF）第 129 屆年會於印第安納波利斯舉行，大會聚焦於「提升專業知識、培養領袖、探索新知」三大核心。年會提供超過 520 場實證會議，內容包羅萬象，涵蓋頭頸外科、耳科/神經耳科、鼻科、喉科、顏面整形、小兒耳鼻喉科及睡眠醫學等所有分科的最新手術創新與最佳實踐。大會不僅致力於提供最全面的證據型教育，同時也強調培養下一代臨床醫師領袖、促進專業發展與全球合作，最終目標是將所學知識應用於改善病患照護成果、提升教學與研究品質，達成卓越的醫療水準。藉此會議分享臺中榮總於 GJB2 遺傳性聽損之研究成果，並學習耳科領域醫學新知如自發性腦脊髓液耳漏、暈眩疾病的診斷與治療、耳咽管疾病、中耳通氣管照護、耳鳴、巨細胞病毒與兒童感音性聽損及突發性耳聾。

二、 過程

1. 此次會議，首先感謝 院長對於培養研究人才的遠見，櫻花基金會的經費補助以及研究部精準醫學科陳一銘主任及陳怡潔博士的專業指導與支持，讓我能近 4 年內以台灣常見聽損基因的臨床表型就發表了 5 篇 SCI 論文。這是我主治醫師 15 年生涯中第一次參加美國耳鼻喉科醫學會年會並發表壁報論文，論文題目為：「GJB2 p.V37I Mutation Variant Associated with Hearing Loss Under 40 in an Adult Taiwanese Population」。(附錄 1.) GJB2 p.V37I 是台灣遺傳性聽損中最常見的變異，過去全球的研究結果多來自新生兒或聽損家庭的世代研究。過去中榮透過台灣精準資料庫資料之回溯性研究成果顯示，GJB2 p.V37I 變異是造成族群中感音性聽損普遍的致病性變異。全表型體學關連研究(PheWAS)更進一步發現 GJB2 p.V37I 變異與肱骨骨折之間存在顯著關聯。本研究為進一步召回 GJB2 p.V37I 變異帶因者接受聽力檢查，結果顯示 GJB2 p.V37I 變異會導致 40 歲以下的成人出現早發性感音性聽損，其中 26%帶因者同時出現頭暈及 32%帶因者同時出現耳鳴的症狀。本研究建議此患者族群應接受定期聽力檢查和遺傳諮詢並建議早期助聽器介入以提高聽覺品質。目前此研究成果已經投稿 Ear and Hearing 期刊審稿中。

2. 本次會議於美國印第安納州印第安納波利斯 (Indianapolis, Indiana)的印第安納會議中心 (Indiana Convention Center, ICC) 舉行(附錄 2)，印第安納波利斯位於美國的中西部，台灣沒有直飛的班機，除了是美國中部的交通樞紐外，另一個重要原因為美國聽損基因治療及全球最大的藥品製造商之一的禮來公司(Eli Lilly and Company) / Akouos 的全球總部也是設置在此城市。此會議中心距離印第安納波利斯國際機場僅有 22 公里，下飛機之後坐 Uber 前往只需 25 分鐘即可抵達。另外此會議中心獨特的「空橋系統」與酒店整合，它與周邊多家酒店通過氣候控制的室內空橋直接相連。與會者可以直接從超過 4,700 間飯店房間步行至會場，無需穿梭於戶外，在凌晨溫度僅有攝氏 5 度的城市中，此會議中心提供了與會者極大的便利性和舒適度。值得一提的是，此城市的華人僅佔 2%，有別於東西岸的大城市如舊金山或波士頓，走在城市的街道上或商店裡，舉目所及皆為西洋人面孔，很能體驗置身於傳統美國城市與文化的氛圍。而這是 129 屆的年度盛會會有來自世界各國的與會者共襄盛舉，整個城市從印第安納波利斯國際機場，各飯店大廳到沿著會議中心的街道，都高掛著 AAO 大會的電子海報及宣傳旗幟(附錄 3)，讓我這位第一次參加 AAO 的新人著實感到興奮與期待。
3. 此次會議為期四天，會議主題包羅萬象，有超過 520 場深入、以實證為基礎的會議，涵蓋各個分科最迫切的議題及最新的手術創新。另一個重要的面向是培養下一代臨床醫師專家，包括關於健康政策、多元性、教學和學術成長的課程。與會者透過下載大會的 APP，就可以在會前規劃關注的會議，並聯結個人行事曆作議程提醒。簡單來說，大會以最便利的方式提供最全面的及具實證的會議內容，同時促進全球醫師之間的交流學習，並讓大家在專業上不斷精進與傳承。
4. 此次大會專門設置一個完整的時間給壁報投稿者與對壁報內容有興趣的與會者面對面討論的區域與時段(附錄 4)，在 AAO 壁報區裡迴盪者熱絡的討論聲，在耳鼻喉各個領域有許多進行中的前沿研究，感覺醫學的進步總是令人充滿希望。
5. 因為是歷史悠久的年度盛會，台灣有超過 40 位醫師不約而同前往與會報告，部內連同聽力師一共有 6 位不同領域的同事一同前往(附錄 5)，我像極了一塊海綿，在豐富多元的議程裡盡情地吸收專家們經驗與成果，尋求在臨床困難情境中的各種解答。在

四天的會議中很高興能見到許多大師耳鼻喉頭頸外科的大師前輩，其中一位是曾經二度遠渡重洋親自蒞臨中榮演講的 Eugene J. Myers 教授(附錄 6)，曾擔任匹茲堡大學醫學院耳鼻喉頭頸外科的主任和傑出教授，是頭頸部腫瘤手術領域的傳奇人物和全球公認的權威，高齡 90 歲的教授仍誨人不倦地穿梭在會議中心裡，這確實是一種令人敬佩的專業精神和學術典範！。

三、心得

(一)突發性耳聾之全球觀點: 講者為西班牙 Fuenlabrada 大學附設醫院 Guillermo Plaza 教授，巴西聖保羅聯邦大學 Norma O. Penido 教授及全印度醫學科學研究所 Kranti Bhavana 教授

突發性耳聾的管理是一場與時間賽跑的競賽，此全球觀點強調，發病後超過 14 天才開始治療，與較差的聽力恢復預後有直接關聯。在預後判斷上，應當關注聽損的程度和聽力圖形狀。例如，低頻（上升型）聽損預後最佳，而極重度/全聾聽損預後最差。此外，如果患者同時伴有急性前庭症狀（如眩暈，或溫差試驗/前庭誘發肌電位異常），則聽力恢復的可能性會顯著惡化，這臨床表現暗示了廣泛性的內耳損傷。治療的基礎是類固醇，隨機試驗顯示它能將聽力恢復的機會比安慰劑組提高近 5 倍的成效。對於口服類固醇後恢復不完全的患者，鼓室內注射類固醇（IT）是關鍵的救援性治療，應在發病後 2 到 6 週內提供，高壓氧治療則可作為輔助療法，但需在發病後 1 個月內啟動。最重要且需要警惕的是排除重大病因。必須以 MRI 作為首選檢查來排除前庭神經鞘瘤等耳蝸後病變。核心臨床啟示是，即使突發性耳聾患者的聽力完全恢復，仍強烈建議進行 MRI 檢查，因為腫瘤也可能表現為波動性或可逆性聽力損失。同時，應警惕並篩檢如耳神經梅毒等罕見但可治癒的病因。症狀穩定約在發作的 6 個月後，就應衛教聽力輔具(如助聽器或電子耳)的介入以改善聽覺品質。總之，突發性耳聾的成功管理要求臨床醫師在時間壓力下，迅速且全面地整合聽力學、前庭功能和影像學資料，以制定個性化的治療方案。目前中榮的對於每個月大約有 5 位突發性耳聾的病患就診，然而每位醫師之治療策略皆有所差異，參照此次會

議的全球觀點，建議結合醫病共享決策制定本院專屬的照護手冊，以在黃金時間內提供適切治療，增進患者對疾病的認知與提升聽力穩定後之生活品質。

(二)兒童期聽力損失:與先天性具細胞病毒 CMV 感染相關的新知:講者為波士頓兒童醫院 Margaret A. Kenna 醫師與辛辛那提兒童醫院 John H. Greinwald 醫師

先天性 CMV(cCMV) 感染被確認為小兒感音神經性聽損最常見的非遺傳性病因。其健康負擔不僅限於聽力損失，還包括顯著比例的語言、運動和認知發展遲緩。cCMV 聽損的關鍵威脅在於其進行性聽力惡化及延遲發生的可能性，即使是出生時無症狀的嬰兒，仍有 15% 會在之後出現聽力損失。在確診患有 cCMV 感染的兒童中，約有 23% 會出現感音神經性聽力損失。cCMV 導致的感音神經性聽損往往非常嚴重，其中 50% 屬於重度至極重度聽損。雖然雙側聽損較常見 (59%)，但 cCMV 也是兒童單側感音神經性聽損的主要原因之一。最大的臨床啟示是：cCMV 相關的感音神經性聽損是少數可透過早期診斷和抗病毒藥物治療的聽損類型之一。抗病毒藥物如 valganciclovir 被證明能有效地阻止或減緩聽力損失的進展。然而，治療必須把握嚴格的黃金窗口期。一項隨機臨床試驗明確指出，對於 cCMV 相關感音神經性聽損的兒童，出生後超過第一個月才開始抗病毒治療，並不能改善聽力結果。這直接引導了篩檢策略的優化，促使研究致力於提高新生兒聽力篩檢的敏感度，並推動普遍 CMV 篩檢，以便在出生後 2-3 週內的黃金診斷窗口期內確定是否為先天性感染並及時介入。在診斷排除常見遺傳或結構性病因後，臨床醫師必須高度懷疑 cCMV。此外，正常的腦部影像 (US/MRI) 具有很高的陰性預測值，可作為判斷嬰兒未來不會出現延遲性聽損的強大預後工具。

總之，cCMV 管理面臨的主要障礙包括：家長對風險的認知極低 (僅 15% 的母親了解其風險)、病毒學診斷的時效性限制，以及缺乏普遍篩檢。未來的研究將從後續治療轉向上游預防，尤其在應於疫苗開發方面大規模投入，以從根本上解決這一問題。過去中榮曾經普遍對於未通過新生兒聽篩的新生兒普遍檢驗 CMV，實務上遇到收取新生兒尿液的困難以及錯過黃金診斷期，所以建議中榮引進新生兒 CMV 唾液檢測並於新生兒科推廣於出院前採檢，以提高確診率並及時藥物治療以減少聽力損失的風

險。

(三)慢性耳鳴的當前多學科管理策略: 講者為史丹佛大學醫學中心 Konstantina M.

Stankovic 教授，明尼蘇達大學與神經調節設備公司 Hubert H. Lim 教授及瑞士蘇黎世大學 Tobias Kleinjung 醫師

耳鳴是一種常見的聽覺現象，影響了約 15% 的人口，其中有 1% 受到嚴重影響。儘管耳鳴本身仍缺乏客觀測量標準和治療，但當前的管理策略已從單純的「忍受」轉變為降低其對患者產生的負面影響，並強調多學科介入的重要性。

1. 多學科合作與同理心的重要性

耳鳴管理要求多學科團隊合作，包括耳鼻喉科醫師、聽力學家、精神科/心理治療師、神經科醫師等。核心心得是，初次接觸的質量至關重要。臨床醫師必須對患者富有同理心，並避免災難性陳述。改善護理途徑的首要任務是消除醫療提供者中「你只能忍受它」或「我也有耳鳴」的消極心態。

2. 核心治療策略：CBT 與助聽器

全球治療指南（包括美國、歐洲、日本）目前主要推薦兩大核心療法：認知行為療法（CBT）助聽器技術。CBT 旨在改變患者對耳鳴的負面想法，從而打破焦慮和行為問題（如失眠、社交迴避）的惡性循環。助聽器則透過放大環境聲音（掩蔽）來有效降低患者的耳鳴困擾程度。

3. 共病管理與神經調控

由於耳鳴與焦慮、憂鬱、失眠和壓力等共病緊密相關，因此藥物治療目前主要限於治療這些共病。此外，新興技術如 Lenire 雙模式神經調控設備正在探索透過訓練大腦神經迴路來消除症狀，而 rTMS/tDCS 雖然顯示短期益處，但長期療效仍有待確認。對於重度聽損合併耳鳴的患者，人工耳蝸（CI）被證明能顯著改善 67% 至 90% 患者的耳鳴症狀。

4. 診斷評估與未來方向

全面的診斷評估是成功管理的基礎，包括詳細病史詢問（例如搏動性耳鳴需要特定的血管影像檢查），以及使用 THI/THQ 量化困擾程度。未來研究重點是開發客觀的

生物標誌物和基因療法，並透過大規模臨床試驗比較不同單一及組合治療策略的療效，以期找到更具針對性的治療方法。

目前中榮沒有耳鳴門診，也缺乏對於慢性耳鳴患者的標準化評估與多專科治療模式，在臨床上的困境是出現情緒共病的患者不願意轉介身心科醫師的診療以及缺乏可以提供認知行為治療的心理師。建議建立於耳科門診加入常規結構化的耳鳴障礙量表 THI、PHQ-9 (Patient Health Questionnaire-9) 量表(篩檢憂鬱)、GAD-7 (Generalized Anxiety Disorder 7-item scale) 量表(篩檢焦慮)及匹茲堡睡眠品質量表 (Pittsburgh Sleep Quality Index, PSQI)，及時篩檢出共病及介入多專科聯合治療以提供耳鳴的完整照顧。

(四)前庭功能測試：探索內耳迷宮: 講者為美國外科醫學會院士 (FACS)，耳科與神經耳科科主任 Marc Bassim 醫師及 Julie Honaker 聽力師

前庭系統的功能是穩定凝視和視覺影像 (VOR)、穩定平衡與姿勢 (VSR) 及空間定向。由於頭暈的盛行率極高，且與老年人跌倒風險 (女性多於男性) 及與高昂的醫療費用直接相關，系統化的平衡評估非常重要。

臨床評估的黃金標準是詳細病史詢問，包括症狀的性質 (如陣發性 vs. 持續性)、持續時間、觸發因素以及「紅旗症狀」(Red Flag symptoms，如意識喪失、複視、面部麻木等)。病史決定了後續接受測試方向。客觀的前庭功能測試 (如 VNG/ENG、溫差測驗、旋轉椅、vHIT 和 VEMP) 雖然不會直接提供診斷，但它們是客觀識別功能、確定病灶部位和側別 (優神經 vs. 劣神經，水平半規管 vs. 球囊/橢圓囊) 以及測量補償狀態的關鍵工具。例如：溫差試驗和旋轉椅評估水平半規管功能。vHIT 評估六個半規管的高頻率反應。VEMP (cVEMP/oVEMP) 則用於評估耳石器官 (球囊/橢圓囊) 功能。心得總結，成功的前庭功能評估在於完整結合詳盡的病史與選定的客觀檢測，以安排後續治療計畫，例如，確定患者是否需要前庭物理治療的替代練習，還是需要耳科手術 (如雙側半規管裂修補手術)。

中榮目前的前庭功能檢查缺乏 vHIT 儀器，此檢查為診斷半規管功能的檢測，為高頻率的頭部衝動測試，模擬類似走路、跑步、或突然轉頭看東西的快速動作。若未來醫院也能採購此儀器，將使本院前庭功能檢測趨於完備。

(五)中耳通氣管照護專家指南: 講者為紐約州立大學下州健康科學大學 Richard M. Rosenfeld 教授

成功的中耳通氣管植入，重點在於遵循循證醫學指南，確保「在正確的時間、因正確的理由、給予正確的兒童」進行手術。

1. 規範適應症與管型選擇：指南強調應避免過度使用，例如不應對沒有中耳積液的復發性急性中耳炎患者植入中耳通氣管。同時也需提醒特別是針對高風險兒童(如唐氏症或自閉症)中耳積液持續 3 個月以上者，應積極考慮中耳通氣管。此外，除非預期需要長期通氣，否則不應將長效型中耳通氣管作為初次手術，以避免其帶來更高的耳漏和鼓膜穿孔風險。
2. 顛覆性的術前術後照護：指南推翻了兩項傳統常規。首先，不建議常規開立術後抗生素耳滴劑。證據顯示，術中以生理鹽水沖洗 (Saline Washout) 中耳，能有效預防耳漏，效果與抗生素相當，且避免了不必要的藥物使用。其次，指南不鼓勵常規建議患者採取防水措施 (如使用耳塞或避免游泳)。系統性回顧證實，水面活動的耳漏風險極低。
3. 門診植入與整體效益：在診間進行中耳通氣管植入是安全、有效且成本效益高的替代方案，適用於任何年齡且適當選擇的患者，其結果與手術室植入相當。最後，中耳通氣管植入能顯著改善生活品質，並與減少全身性抗生素使用和降低慢性病發生率 (如氣喘和過敏性鼻炎) 相關。

在中榮中耳通氣管於成人族群皆能於診間安全植入，因為每個診間皆配有顯微鏡，多年來本院耳科醫師皆能於在局部麻醉下門診快速安全置管，但是兒童因配合度不佳使用 Chloral hydrate 鎮靜無法掌握鎮靜時長與效果，所以較少能於診間置管。日後將採取術中以生理鹽水沖洗 (Saline Washout) 中耳，以減少日後耳漏發生。

(六)放射線對耳朵與顛骨影響的管理/處置: 講者為 MD 安德森癌症中心 Marc-Elie Nader 醫師

放射線對顛骨的影響是劑量依賴且多樣化的，其生物物理效應遵循「3Hs 理論」：低

血供 (Hypovascularity)、缺氧 (Hypoxia) 和低細胞性 (Hypocellularity)。這些變化導致組織修復能力極差，增加了長期併發症的風險。

1. 中耳與手術高風險：放療後常見放射性中耳炎，通常在治療後 6 週內發作。臨床決策的關鍵點在於，在放射線照射過的耳朵中，進行鼓膜造口術和通氣管植入的風險會顯著增加。鼻咽癌患者中，通氣管植入後鼓膜穿孔率可達 20% 至 30%，耳漏率高達 40% 至 60%。同樣地，鼓膜成形術的成功率也顯著降低。
2. 內耳損傷與聽力恢復：放射線可損害耳蝸和前庭系統。耳蝸被認為比前庭系統更易受損。這類感音神經性聽損通常是遲發性，在治療後 1.5 至 2 年才發生。聽力復健是可行的，人工電子耳植入 (CI) 和骨導式助聽器 (BAHA/Osia) 在謹慎的手術規劃下，是照射後患者聽力重建的有效選項。
3. 嚴重慢性併發症 ORN 的管理：放射性骨壞死 (ORN) 局限性 ORN，資料強調應以保守治療為主，包括定期耳道清潔、清創和使用過氧化氫或醋水沖洗，以避免抗生素抗藥性。只有在出現瀰漫性疾病或嚴重併發症（如膿瘍或腦膜炎）時，才需考慮進行廣泛性手術介入。放射線引起的併發症可能導致顯著的死亡率。

台灣為鼻咽癌的盛行區域，過去放射線治療後存活的患者，皆存在一定比率耳科後遺症，例如耳漏及聽損。建議患者長規回院作耳道清創及減少通氣管植入，以改善生活品質。

(七) 耳咽管功能異常的診斷與治療: 講者為波士頓兒童醫院 Dennis S. Poe 教授

耳咽管功能障礙 (Eustachian Tube Dysfunction, ETD) 的臨床管理心得，著重於辨識兩種截然不同的亞型：阻塞性耳咽管疾病 (OETD) 耳咽管開放症 (PETD)。

這兩種疾病雖然都涉及耳咽管，但其病理生理學機制和臨床表現完全相反，因此精確的鑑別診斷至關重要。PETD 的核心特徵是「開放」：PETD 的特點是耳咽管異常開放，導致持續連通，患者核心症狀為自聲現象 (Autophony)，即聽到自己的聲音或呼吸聲過大以及頻繁吸鼻 (清鼻)、耳內啾啾聲與咔嗒聲。其常見病因包括快速體重減輕、脫水、利尿劑或咖啡因使用。治療涵蓋保守療法 (局部刺激劑或在鼓膜上

進行質量加載/使用貼片)和手術介入。手術介入則可考慮 Kobayashi 栓塞物(成功率約 85.4%)或軟骨重建。

OETD 的核心特徵是「阻塞」: OETD 的病理位置在於軟骨部的功能性閥門,最常見的病因是發炎。患者表現為慢性耳脹和無法執行改良式 Valsalva 動作,且沒有自聲現象。診斷依據通常為鼓室圖呈現 type B 或 type C。在治療上,OETD 具有明確的內科介入策略:使用吐氣型 Fluticasone (Xhance)可在一個月內使 79% 的 EDTQ-7 分數改善,80% 的患者鼓室圖回復 type A。對於內科治療無效者,可考慮耳咽管氣球擴張術(BDET),術後約 68% 的患者能執行 Valsalva 動作。但臨床醫師必須警惕,對於第一次擴張無效的病人,不建議再反覆擴張。

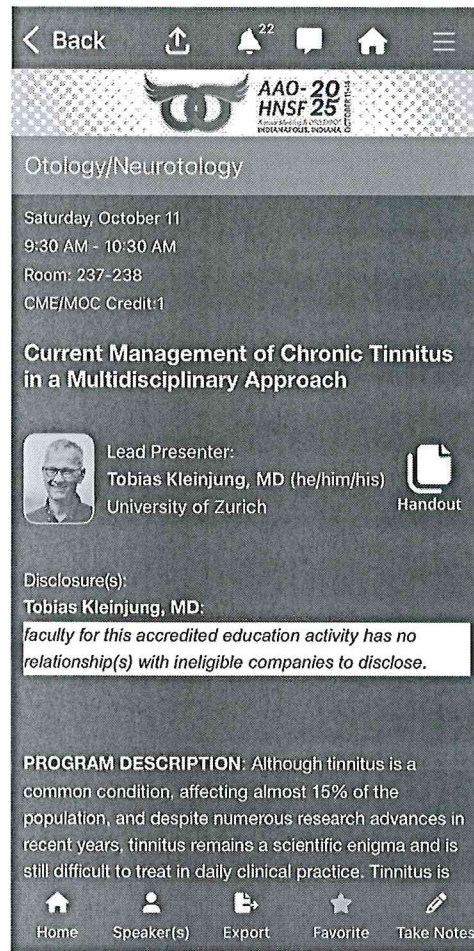
總結而言,區分 OETD(炎症阻塞型)和 PETD(萎縮開放型)是引導治療的關鍵,兩者都要求臨床醫師採用多模式方法,從體重管理、抗炎藥物到精確的外科擴張或重建,方能有效改善患者生活品質。

耳咽管擴張術本院已執行多年,但是治療成效不如講者研究顯示結果。臨床上仍應仔細評估各亞型,以提供適切的診斷與治療。

四、建議事項

(一) 學習使用者友善的會議網頁介面及手機應用程式

AAO 會議前與會者會收到電子郵件,讓與會者在會議前就可以在平板及手機下載會議的應用程式,與會者登入應用程式後會先看到分類的議程,講者介紹,給予國際與會者及一學生的議程,自己關注的課程,會場的 Wi-Fi,接駁車資訊,展場大會資訊等。現場使用上與變換不同會議室時非常方便,點進去自己關注的課程時,除了課程說明,還可以講義下載,小筆記及提供內容摘要。關注的課程還會連結行事曆,課程開始前 10 分鐘還會簡訊提醒課程內容與地點,讓我可以對關注的課程一目了然,回國書寫心得報告時非常有效率,也可以再一次複習會議中的內容與重點。手機應用程式的會議資訊便利性是參加國際會議與會者最大需求亮點,也是日後舉辦大型國際會議須納入考量的重要事項。



(二) 建立突發性耳聾照護手冊

突發性耳聾的照護是一場臨床醫師與時間的競賽，臨床須迅速且全面地整合聽力學、前庭功能和影像學資料，以制定個人化的治療方案。患者在突然聽力喪失的恐慌下常常在許多醫療院所反覆就診。目前中榮耳鼻喉頭頸部的醫病共享決策是讓患者在聽完醫師的解釋之後討論類固醇的給予方式，參照此次會議的全球觀點，建議結合醫病共享決策制定本院專屬的突發性耳聾照護手冊，照護時程為發病後的6個月，目標希望在黃金時間兩周內提供適切治療，並進一步增進患者對疾病的認知與治療程序的理解，更提升聽力穩定後之生活品質。

(三) 建立院內新生兒 CMV 唾液檢驗流程

先天性 CMV 感染診斷有黃金診斷期，是新生兒出生的後 2-3 週內，以前的診斷需透過尿液採檢及病毒培養，實務上遇到收取新生兒尿液的困難以及錯過黃金診斷

期，所以建議中榮引進新生兒 CMV 唾液檢測並於新生兒科推廣於出院前採檢，以提高確診率並及時藥物治療以減少聽力損失的風險。

(四) 建立慢性耳鳴門診量表評估常規

由於耳鳴與焦慮、憂鬱、失眠和壓力等共病緊密相關，過去中榮的研究顯示，中文版耳鳴困擾量表 THI-CM 分數> 47 分的患者有 7.43 倍的風險出現憂鬱，建議將耳鳴困擾量表(THI)建立在耳鳴初診患者的給醫師的話裡，並自動計算分數，而複診或複中初診的患者則由平板填寫 THI 分數，凡 THI-CM 分數> 47 分的患者，可提醒醫師憂鬱症共病的可能性，並請患者接續完成 PHQ-9 (Patient Health Questionnaire-9) 量表(篩檢憂鬱)、GAD-7 (Generalized Anxiety Disorder 7-item scale) 量表(篩檢焦慮)及匹茲堡睡眠品質量表 (Pittsburgh Sleep Quality Index, PSQI)，希望透過完整量表的常規評估及時篩檢出具淺在危險的共病症並介入多專科聯合治療以提供耳鳴患者的更完整的照顧模式。

GJB2 p.V37I Mutation Variant Associated with Hearing Loss Under 40 in an Adult Taiwanese Population

Ting-Ting Yen¹, Ting-Gang Chang², Yi-Ming Chen³

1 Department of Otolaryngology, Taichung Veterans General Hospital, Taichung, Taiwan
 2 Department of psychiatry, Taichung Veterans General Hospital, Taichung, Taiwan
 3 Department of Medical Research, Taichung Veterans General Hospital, Taichung, Taiwan

Introduction

- A global rise in sensorineural hearing loss (SNHL), highlights the need for better screening and intervention.
- Genetic factors, especially the common GJB2 p.V37I variant in East Asian populations, contribute significantly to SNHL.
- This study employs a genotype-first approach to resolve previous inconsistencies and test the hypothesis that p.V37I carriers (especially males) show earlier, high-frequency SNHL.

Aim of this study was to establish p.V37I as a clinically actionable biomarker for progressive SNHL in adults.

Methods

Study Design and Setting

This genotype-first case-control study, embedded within the Taiwan Precision Medicine Initiative (TPMI) biobank (32,728 Taiwanese participants), recalled 96 GJB2 p.V37I homozygous carriers and 95 non-carrier controls between November 2022 and July 2024 at Taichung Veterans General Hospital. All participants underwent audiological and clinical evaluations to assess the variant's effect. (Figure 1)

Inclusion Criteria

Cases were homozygous for the GJB2 p.V37I variant and free of other hearing-loss mutations. Controls were selected from the same cohort lacked relevant genotypes.

Exclusion Criteria

Excluded subjects with other hearing-related gene variants, ear trauma, or ototoxic exposures.

Clinical and Demographic Data

Participants underwent standardized interviews and physical exams to collect data on demographics, lifestyle, noise exposure, medical history, and physical measurements.

Audiometric Assessment

Audiologists performed standardized pure-tone audiometry. Consistent with World Health Organization (WHO) recommendations, abnormal hearing was defined as >20 dB HL or greater at any measured frequency.

Chinese-Mandarin version of the Tinnitus Handicap Inventory (THI-CM)

Tinnitus severity was measured using the THI-CM. Significant tinnitus was THI score ≥ 18 .

Statistical Analysis

Chi-square/Fisher's, t/Mann-Whitney U tests, and multivariable logistic regression were used; $p < 0.05$ defined significance. Analyses used SPSS and R.

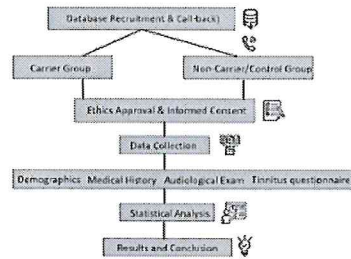


Figure 1. Research flowchart

Result

Baseline Characteristics Differ by GJB2 p.V37I Genotype

GJB2 p.V37I carriers, compared to non-carriers, were older and had a lower proportion of females. They also had significantly higher weight, BMI, blood pressure, and a greater prevalence of cardiometabolic comorbidities, smoking, and noise exposure. (Table 1)

	Total (n=191)	GJB2 (n=96)	Control (n=95)	p value
Age of first audiogram, mean±SD	49.3±13.6	58.4±11.0	40.3±9.0	<0.001
Gender, n (%)				
Male	90 (26.2%)	37 (38.5%)	11 (11.2%)	<0.001
Body weight (kg), mean±SD	61.6±13.9	65.4±14.9	58.6±12.2	0.001
BMI (kg/m ²), mean±SD	24.2±4.1	25.3±4.3	23.0±3.6	<0.001
Systolic blood pressure (mm Hg)	120.1±13.9	126.3±14.2	113.3±11.4	<0.001
Diastolic blood pressure	74.0±9.1	76.2±9.1	71.8±8.7	0.002
Comorbidity, n (%)				
Hypertension	54 (28.3%)	50 (52.1%)	4 (4.2%)	<0.001
Diabetes Mellitus	28 (14.7%)	27 (28.1%)	3 (3.1%)	<0.001
Hyperlipidemia	42 (22.0%)	35 (36.3%)	7 (7.4%)	<0.001
Behavior, n (%)				
Smoker	25 (13.0%)	22 (22.9%)	4 (4.2%)	<0.001
Noise, n (%)				
Noise (year), mean±SD	15.4±12.9	16.6±12.7	1.5±0.0	0.006

Table 1. Baseline Demographics and Clinical Characteristics

Tinnitus Severity and Cochleovestibular Symptoms in GJB2 Carriers

GJB2 carriers had significantly higher PTA thresholds (34 dB) and abnormal hearing (>80%) than controls. GJB2 p.V37I carriers had a higher burden of tinnitus, with elevated THI-CM scores and greater prevalence of clinically significant tinnitus. They also showed significant bilateral high-frequency hearing loss, and higher rates of self-reported symptoms. (Table 2)

	Total (n=191)	GJB2 (n=96)	Control (n=95)	p value
THI-CM, mean±SD	6.3±15.2	10.3±19.5	2.2±7.0	<0.001
THI-CM_Abnormal, n (%)	22 (11.5%)	17 (17.7%)	5 (5.3%)	0.007
Pure-tone average, mean±SD				
Right ear	22.7±18.1	34.2±19.0	11.2±5.3	<0.001
Left ear	22.3±18.2	33.6±19.2	10.8±5.7	<0.001
Hearing loss, n (%)				
Right ear	97 (50.8%)	81 (84.4%)	15 (15.8%)	<0.001
Left ear	93 (48.7%)	77 (80.2%)	16 (16.9%)	<0.001
Bilateral hearing impairment (%), mean±SD	-5.7±26.1	11.0±27.2	-22.5±17.4	<0.001
Unilateral hearing impairment (%), Right ear (%)	-3.6±26.9	13.6±28.0	-20.9±18.0	<0.001
Left ear (%)	-4.2±26.9	12.8±28.1	-21.3±18.6	<0.001
Self-reported symptoms				
Hearing loss, n (%)	63 (33.0%)	59 (61.5%)	4 (4.2%)	<0.001
Dizziness, n (%)	33 (17.3%)	25 (26.0%)	8 (8.4%)	0.001
Tinnitus, n (%)	33 (17.3%)	31 (32.3%)	2 (2.1%)	<0.001

Table 2. Tinnitus Handicap, Hearing Impairment, and Symptoms

Audiometric Thresholds Stratified by Age and Sex

Audiometric thresholds progressively increased with age, especially in males and at high frequencies. While univariate analysis showed GJB2 p.V37I carrier status was associated with abnormal THI-CM scores, this association was not significant in multivariate analysis. (Figure 2)

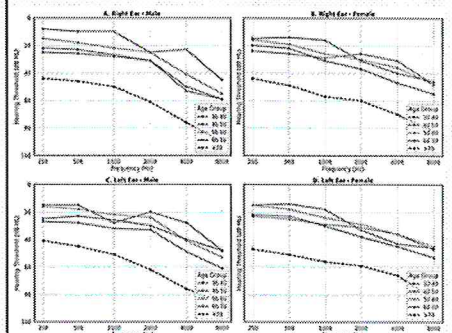


Figure 2. Audiometric Threshold by Age, Sex and Ear

Risk Factors for Abnormal Hearing Thresholds
 GJB2 homozygosity (OR = 6.52; 95% CI: 2.52–16.86; $p < 0.001$) and age (OR = 1.05; $p = 0.014$) were independent risk factors for abnormal hearing.

Discussion

- This genotype-first study shows that GJB2 p.V37I homozygosity is significantly linked to progressive high-frequency hearing loss, tinnitus, and vestibular issues in East Asian adults.
- This evidence challenges the view of the variant as minimally penetrant and supports its reclassification as a clinically actionable, likely pathogenic marker.
- The findings underscore the importance of integrating genetic screening with perceptual and physiological assessments for personalized care.

Limitations

- Cross-sectional design and reliance on self-reported data limit the ability to draw causal inferences.
- Single-ethnicity focus restricts the generalizability of findings to other populations.

Conclusion

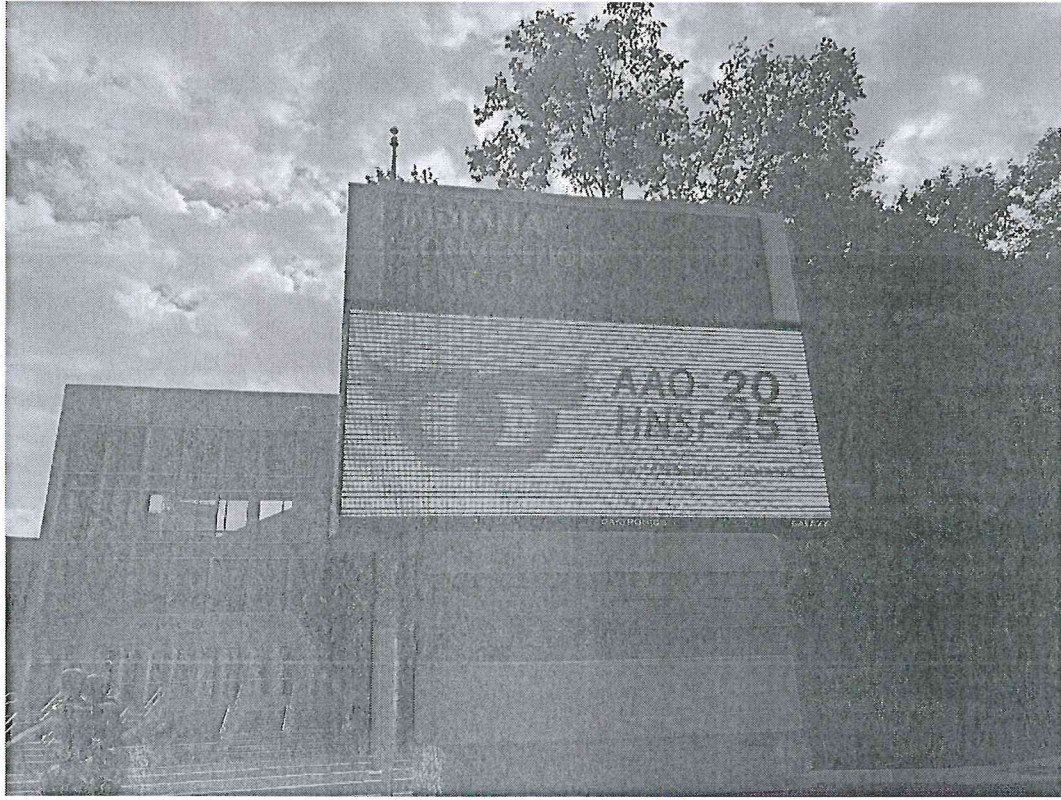
- GJB2 p.V37I homozygosity confers a substantial risk of progressive, multidimensional adult-onset auditory dysfunction.
- These findings challenge prior benign or hypomorphic variant status.
- Implementation of targeted genomic screening and perceptual assessment is recommended for earlier detection and individualized intervention.
- Validation in diverse and longitudinal cohorts is recommended.

Contact

Ting-Ting Yen
 Department of Otolaryngology, Taichung Veterans General Hospital, Taichung, Taiwan
 1650 Taiwan Boulevard Sect. 4, Taichung, Taiwan 407219, ROC
 tting@vghtc.gov.tw

Reference

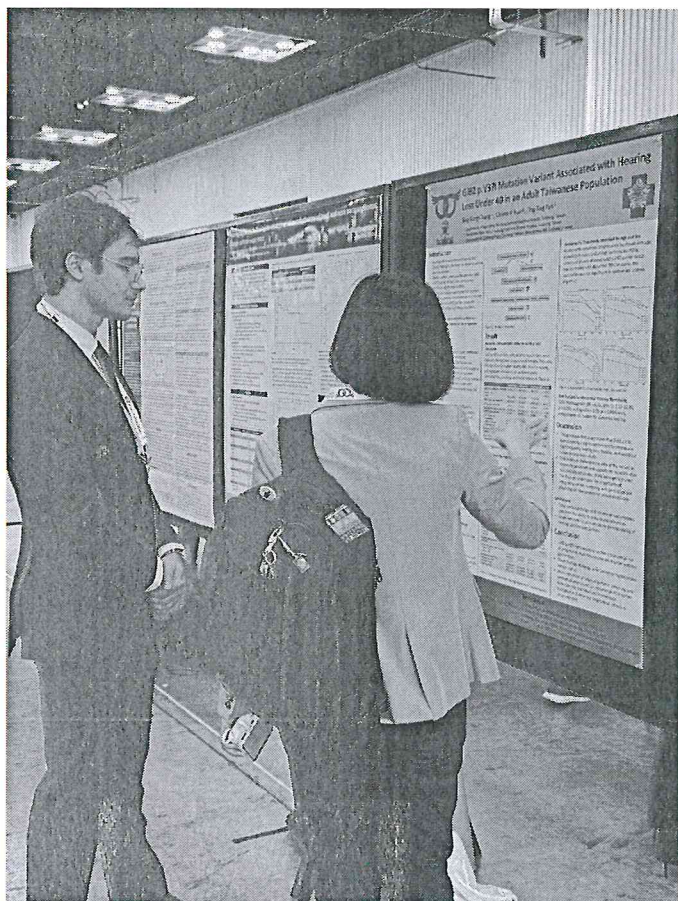
- Chen, P.-Y., et al. (2020). Ear and Hearing, 41(1), 143–149.
- Chen, Y., et al. (2022). Genetics in Medicine, 24(4), 915–923.
- Chiang, Y.-T., et al. (2023). The Journal of Molecular Diagnostics, 25(11), 827–837
- Yen, T. T., et al. (2023). Ear and hearing, 44(6), 1423–1429.



附錄 2. 印第安納會議中心 (Indiana Convention Center, ICC)



附錄 3. 印第安納波利斯國際機場裡的電子海報



附錄 4.於壁報區與與會者說明研究架構與結果



附錄 5. 來自台中榮總的 6 名與會者



附錄 6. 巧遇學術典範的 Eugene J. Myers 教授



CONTINUING EDUCATION - CERTIFICATE OF PARTICIPATION
October 11 - 14, 2025

The American Academy of Otolaryngology-Head and Neck Surgery Foundation

hereby certifies that
Ting-Ting Yen
attended this education activity.



附錄 7. 與會證明