Vietnam Journal of Community Medicine, Vol. 67, Special Issue 5, 133-138

OVER VIEW OF CONGENITAL HEARING LOSS

Nguyen Duc Hau[1], Pham Van Count[2], Nguyen Tuyet Xuong[2]

[1]*Phu Tho Provincial Obstetrics and Pediatrics Hospital - Nguyen Tat Thanh, Nong Trang ward, Phu Tho province, Vietnam*
[2]*University of Medicine and Pharmacy, Hanoi National University - House Y1, 144 Xuan Thuy, Cau Giay Ward, Hanoi City, Vietnam*

Received: 24/12/2025
Reviced: 14/02/2026; Accepted: 29/04/2026

ABSTRACT

Background: Congenital hearing loss is one of the most common sensory disorders in children and has profound effects on speech, language, cognitive development, and social integration if not detected and treated early.

Objective: This review aims to summarize current evidence on the prevalence, causes, clinical characteristics, age at detection, and timing of intervention in children with congenital hearing loss.

Methods: A narrative review of national and international literature was conducted using major scientific databases and official reports from 1998 to 2025. Relevant studies addressing epidemiology, etiology, clinical features, early detection, and intervention outcomes of congenital hearing loss were analyzed and synthesized.

Results: The prevalence of congenital hearing loss is estimated at approximately 1–3 per 1,000 live births worldwide. Genetic factors account for more than half of cases, while prenatal and perinatal causes such as congenital infections, prematurity, severe neonatal jaundice, and ototoxic exposure remain significant contributors. Sensorineural hearing loss is the most common type, often presenting without obvious symptoms at birth, leading to delayed diagnosis in the absence of newborn hearing screening. Early detection and intervention, particularly within the first 6 months of life, are consistently associated with better auditory and language outcomes.

Conclusion: Congenital hearing loss represents a major public health concern. Universal newborn hearing screening, early diagnosis, and timely intervention are critical to optimizing developmental outcomes and improving quality of life for affected children.

Keywords: congenital hearing loss; newborn hearing screening; early intervention; cochlear implantation.

*Corresponding author
Email: nguyenhau.bsnhi@gmail.com **Phone**: (+84) 969076989 **DOI:** 10.52163/yhc.v67iCD5.4986

TỔNG QUAN VỀ NGHE KÉM BẨM SINH

Nguyễn Đức Hậu[1], Phạm Văn Đếm[2], Nguyễn Tuyết Xương[2]

[1]*Bệnh viện Sản – Nhi tỉnh Phú Thọ - Nguyễn Tất Thành, phường Nông Trang, tỉnh Phú Thọ, Việt Nam*
[2]*Trường Đại học Y Dược, Đại học Quốc Gia Hà Nội - Nhà Y1, 144 Xuân Thủy, phường Cầu Giấy, thành phố Hà Nội, Việt Nam*

Ngày nhận bài: 24/12/2025
Ngày chỉnh sửa: 14/02/2026; Ngày duyệt đăng: 29/04/2026

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Nghe kém bẩm sinh là một trong những rối loạn cảm giác thường gặp nhất ở trẻ em và có ảnh hưởng sâu sắc đến sự phát triển lời nói, ngôn ngữ, nhận thức và hòa nhập xã hội nếu không được phát hiện và điều trị sớm.

Mục tiêu: Tổng quan này nhằm tóm tắt các bằng chứng hiện nay về tỷ lệ hiện mắc, nguyên nhân, đặc điểm lâm sàng, độ tuổi phát hiện và thời điểm can thiệp ở trẻ em nghe kém bẩm sinh.

Phương pháp: Thực hiện tổng quan tường thuật các tài liệu trong nước và quốc tế thông qua các cơ sở dữ liệu khoa học lớn và các báo cáo chính thức giai đoạn 1998–2025. Các nghiên cứu liên quan đến dịch tễ học, căn nguyên, đặc điểm lâm sàng, phát hiện sớm và kết quả can thiệp của nghe kém bẩm sinh được phân tích và tổng hợp.

Kết quả: Tỷ lệ nghe kém bẩm sinh ước tính khoảng 1–3 trên 1.000 trẻ sinh sống trên toàn thế giới. Yếu tố di truyền chiếm hơn một nửa số trường hợp, trong khi các nguyên nhân trước sinh và chu sinh như nhiễm trùng bẩm sinh, sinh non, vàng da sơ sinh nặng và phơi nhiễm thuốc độc tai vẫn là những yếu tố đóng góp quan trọng. Điếc tiếp nhận thần kinh là loại thường gặp nhất, thường không có biểu hiện rõ ràng ngay sau sinh, dẫn đến chẩn đoán muộn nếu không có chương trình sàng lọc thính lực sơ sinh. Phát hiện và can thiệp sớm, đặc biệt trong 6 tháng đầu đời, có liên quan chặt chẽ với kết quả thính giác và phát triển ngôn ngữ tốt hơn.

Kết luận: Nghe kém bẩm sinh là một vấn đề y tế công cộng quan trọng. Sàng lọc thính lực sơ sinh toàn dân, chẩn đoán sớm và can thiệp kịp thời đóng vai trò then chốt trong việc tối ưu hóa sự phát triển và cải thiện chất lượng cuộc sống cho trẻ bị ảnh hưởng.

Từ khóa: Nghe kém bẩm sinh; sàng lọc thính lực sơ sinh; can thiệp sớm; cấy ốc tai điện tử.

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Nghe kém bẩm sinh (congenital hearing loss) là một rối loạn cảm giác phổ biến [1], ảnh hưởng đến khả năng nghe ngay từ khi sinh ra, và là vấn đề y tế cộng đồng toàn cầu do tác động sâu rộng tới giao tiếp, phát triển ngôn ngữ, học tập và hòa nhập xã hội của trẻ. Theo các nghiên cứu dịch tễ học quy mô lớn, tần suất nghe kém bẩm sinh được ghi nhận vào khoảng 1,62 trẻ/1.000 trẻ sơ sinh sau khi sàng lọc bằng phương pháp đánh giá thính lực sơ sinh; trong đó tỷ lệ nghe kém hai bên và một bên tai lần lượt là 0,84 và 0,77/1.000 trẻ sơ sinh. Những dữ liệu này được thu thập trên gần 154.000 trẻ cho thấy mức độ phổ biến của bệnh trong cộng đồng [2].

Nguyên nhân của nghe kém bẩm sinh rất đa dạng nhưng phần lớn là do yếu tố di truyền, trong đó các đột biến gen như GJB2, SLC26A4, STRC và OTOF được xác định liên quan tới nghe kém không hội chứng và có hội chứng. Đặc biệt, dị tật dây thần kinh ốc tai cũng được coi là một nguyên nhân quan trọng trong các trường hợp nghe kém bẩm sinh một bên [2]. Bên cạnh đó, nhiễm trùng bẩm sinh như cytomegalovirus (CMV) và các rối loạn phát triển thần kinh thính giác cũng đóng vai trò góp phần trong một tỷ lệ nhất định các trường hợp nghe kém bẩm sinh [3].

Việc sàng lọc thính lực sơ sinh được xem là một can thiệp then chốt trong y tế cộng đồng vì nó cho phép xác định sớm trẻ có nguy cơ nghe kém ngay trong những tháng đầu đời, từ đó có thể tiếp tục thực hiện các xét nghiệm chẩn đoán chuyên sâu và can thiệp kịp thời trước thời điểm 6 tháng tuổi - thời điểm "vàng" để tối ưu hóa phát triển ngôn ngữ và nhận thức [4].

Do tầm quan trọng của phát hiện sớm và ảnh hưởng sâu rộng tới phát triển toàn diện của trẻ, hiểu biết toàn diện về dịch tễ, cơ chế sinh bệnh, phương pháp sàng lọc-chẩn đoán và các chiến lược can thiệp hiệu quả đối với nghe kém bẩm sinh là cần thiết. Tổng quan này nhằm cung cấp cái nhìn cập nhật và có hệ thống về các vấn đề nêu trên, hỗ trợ cho đội ngũ lâm sàng, nhà nghiên cứu và hoạch định chính sách y tế trong việc cải thiện chất lượng chăm sóc và kết quả cho trẻ bị nghe kém bẩm sinh.

*Tác giả liên hệ
Email: nguyenhau.bsnhi@gmail.com **Điện thoại**: (+84) 969076989 **DOI:** 10.52163/yhc.v67iCD5.4986

2. PHƯƠNG PHÁP TỔNG QUAN

2.1. Thiết kế tổng quan

Nghiên cứu được thực hiện theo phương pháp tổng quan hệ thống (systematic review).

2.2. Nguồn dữ liệu và chiến lược tìm kiếm

Câu hỏi nghiên cứu

Tổng quan được xây dựng dựa trên các câu hỏi: Tỷ lệ mắc nghe kém bẩm sinh trên thế giới và tại Việt Nam là bao nhiêu? Các nguyên nhân gây nghe kém bẩm sinh thường gặp là gì? Tuổi phát hiện và tuổi can thiệp trung bình ở trẻ nghe kém bẩm sinh là bao nhiêu? Các yếu tố ảnh hưởng đến phát hiện và can thiệp sớm là gì?

Chiến lược tìm kiếm

Các tài liệu được tìm kiếm từ các cơ sở dữ liệu khoa học quốc tế và khu vực bao gồm PubMed/MEDLINE, Scopus, Web of Science, Google Scholar, cùng với các báo cáo chính thức của Tổ chức Y tế Thế giới (WHO), Trung tâm Kiểm soát và Phòng ngừa Dịch bệnh Hoa Kỳ (CDC), Ủy ban Liên hợp về Thính lực Trẻ em (JCIH) và các chương trình sàng lọc thính lực quốc gia.

Chiến lược tìm kiếm sử dụng các từ khóa và cụm từ kết hợp bằng toán tử Boolean, bao gồm: congenital hearing loss, newborn hearing screening, prevalence, etiology, risk factors, age at detection, early intervention, cochlear implantation, nghe kém bẩm sinh, sàng lọc thính lực sơ sinh. Các từ khóa được tìm kiếm bằng tiếng Anh và tiếng Việt.

2.3. Khoảng thời gian nghiên cứu

Các tài liệu được lựa chọn trong khoảng thời gian từ năm 1998 đến năm 2025, nhằm phản ánh đầy đủ sự phát triển của bằng chứng khoa học và các chương trình sàng lọc thính lực sơ sinh trong hơn hai thập kỷ gần đây.

Tiêu chí lựa chọn và loại trừ

Các nghiên cứu được đưa vào tổng quan khi đáp ứng các tiêu chí sau: (1) nghiên cứu trên trẻ sơ sinh hoặc trẻ em dưới 5 tuổi; (2) đề cập đến nghe kém bẩm sinh hoặc nghe kém khởi phát sớm; (3) cung cấp dữ liệu về tỷ lệ mắc, nguyên nhân, đặc điểm lâm sàng, tuổi phát hiện hoặc thời điểm can thiệp; (4) là nghiên cứu gốc, tổng quan hệ thống, phân tích tổng hợp hoặc báo cáo chính thức của các tổ chức uy tín; (5) thời gian xuất bản: từ 1/1/1998 đến 31/12/2025.

Loại trừ các nghiên cứu chỉ tập trung vào nghe kém mắc phải ở người trưởng thành, các báo cáo ca bệnh đơn lẻ, bài bình luận không có dữ liệu gốc và các tài liệu không truy cập được toàn văn.

2.4. Quy trình sàng lọc và lựa chọn nghiên cứu

Quy trình sàng lọc được thực hiện qua ba bước: (1) sàng lọc tiêu đề và tóm tắt; (2) đánh giá toàn văn; (3) lựa chọn cuối cùng các nghiên cứu đáp ứng tiêu chí.

Từ các cơ sở dữ liệu điện tử, chúng tôi đã xác định được 287 tài liệu có tiềm năng liên quan, bao gồm: PubMed/MEDLINE: 124 tài liệu; Scopus: 89 tài liệu; Google Scholar: 74 tài liệu (ưu tiên 50 kết quả đầu tiên). Ngoài ra, chúng tôi tìm được thêm 12 tài liệu từ nguồn khác: báo cáo của WHO, CDC, JCIH và tạp chí trong nước. Tổng số tài liệu trước sàng lọc: 299 tài liệu. Kết quả sau khi sàng lọc: Tổng số tài liệu đưa vào tổng quan là 24 tài liệu, bao gồm tài liệu quốc tế (tiếng Anh): 21 tài liệu (87,5%); Tài liệu trong nước (tiếng Việt): 3 tài liệu (12,5%). Danh sách 24 tài liệu này được trình bày chi tiết trong phần Tài liệu tham khảo.

2.5. Phương pháp xử lý và tổng hợp dữ liệu

Toàn bộ tài liệu thu thập được từ các cơ sở dữ liệu điện tử và nguồn tìm kiếm thủ công được quản lý bằng phần mềm EndNote X9 và Zotero. Các tài liệu sau khi loại bỏ trùng lặp được sắp xếp, phân loại theo nội dung nghiên cứu và theo thiết kế nghiên cứu. Dữ liệu từ các nghiên cứu được trích xuất và tổng hợp vào bảng tổng hợp được thiết kế trên phần mềm Microsoft Excel.

2.6. Vấn đề đạo đức trong nghiên cứu

Toàn bộ các tài liệu được sử dụng trong nghiên cứu này đều là các tài liệu chính thống, đã được đăng tải hoặc xuất bản bởi các tổ chức có uy tín trong và ngoài nước. Các số liệu được thu thập đầy đủ, trung thực, chính xác từ nguồn gốc và chỉ sử dụng cho mục đích nghiên cứu khoa học, không nhằm mục đích thương mại hay tuyên truyền. Nghiên cứu tuân thủ các nguyên tắc về trích dẫn và tôn trọng bản quyền tác giả theo quy định.

3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Tỷ lệ nghe kém bẩm sinh

Nghiên cứu dịch tễ quy mô lớn nhất được ghi nhận là của Yoshimura và cộng sự (2024) tại tỉnh Nagano, Nhật Bản, thực hiện trên 153.913 trẻ sơ sinh. Kết quả cho thấy tỷ lệ nghe kém bẩm sinh tổng cộng là 1,62/1.000 trẻ sinh sống, trong đó nghe kém hai tai là 0,84/1.000 và một tai là 0,77/1.000 [2]. Tỷ lệ này tương đồng với dữ liệu từ chương trình EHDI của CDC Hoa Kỳ năm 2022, ghi nhận khoảng 1,7/1.000 trẻ được sàng lọc phát hiện nghe kém [5]. Trong khi đó, phân tích gánh nặng bệnh tật toàn cầu GBD 2019 do Xiao và cộng sự công bố lại cho thấy tỷ lệ nghe kém hoàn toàn do dị tật bẩm sinh ở trẻ dưới 5 tuổi chỉ khoảng 0,154/1.000 [8]. Các tổng quan hệ thống của Sökmen và cộng sự (2025) tại Thổ Nhĩ Kỳ [4] và Korver và cộng sự (2017) [3] đều ước tính tỷ lệ dao động trong khoảng 1,3–2,8/1.000 tùy theo khu vực và tiêu chuẩn chẩn đoán. Nghiên cứu của Oliveira và cộng sự (2023) tại Brazil không báo cáo tỷ lệ chung mà tập trung vào nhóm trẻ có giang mai bẩm sinh, cho thấy yếu tố nguy cơ cao ở nhóm này [7].

3.2. Nguyên nhân gây nghe kém bẩm sinh

Phần lớn các tài liệu đều thống nhất rằng nguyên nhân di truyền chiếm hơn 50% các trường hợp nghe kém bẩm sinh. Yang và cộng sự (2019) phân tích chi tiết các đột biến gen gây nghe kém, nhấn mạnh vai trò của các gen lặn không hội chứng như GJB2 (connexin 26) chiếm 70–80% các ca di truyền, trong khi 20–30% còn lại là nghe kém có hội chứng kèm bất thường các cơ quan khác [9]. Nazario và cộng sự (2023) trong chương sách tổng quan cũng xác nhận tỷ lệ này và bổ sung các nguyên nhân mắc phải như nhiễm trùng bẩm sinh (CMV, rubella, giang mai) và tiếp xúc thuốc độc tai [10]. MSD Manual (2025) cho biết nhiễm CMV bẩm sinh là nguyên nhân không di truyền quan trọng nhất, có thể chiếm tới 10–20% các trường hợp nghe kém tiếp nhận-thần kinh [11]. Nghiên cứu của Oliveira và cộng sự (2023) tại Brazil cho thấy trẻ sinh ra từ mẹ nhiễm giang mai có nguy cơ nghe kém cao hơn đáng kể [7]. Tại Việt Nam, nghiên cứu của Nguyễn Tuyết Xương và Trần Văn Đình (2019) trên 1.920

trẻ mầm non Hà Nội xác định các yếu tố nguy cơ chu sinh như rubella mẹ, vàng da nặng, viêm màng não, nhiễm trùng tai có liên quan chặt chẽ với nghe kém ở trẻ [12]. Bảng 1 tổng hợp các nguyên nhân chính.

Bảng 1. Nguyên nhân gây nghe kém bẩm sinh

Nguyên nhân	Phân loại	Tỷ lệ ước tính	Đặc điểm/Nguồn
Di truyền	Không hội chứng	70–80% ca di truyền	Đột biến gen lặn (GJB2) [9]
	Có hội chứng	20–30% ca di truyền	Kèm bất thường cơ quan [10]
Nhiễm trùng bẩm sinh	CMV	10–20%	Nguyên nhân mắc phải quan trọng nhất [11]
	Rubella, giang mai	Thay đổi	Tùy khu vực [7,12]
Yếu tố chu sinh	Non tháng, ngạt, vàng da, thuốc	-	Đặc biệt ở trẻ hồi sức [12]

3.3. Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng

Nghiên cứu của Đỗ Hoàng Phong và cộng sự (2023) tại Bệnh viện Nhi đồng 1 trên 125 trẻ nghe kém cho thấy thể tiếp nhận-thần kinh chiếm đa số, với mức độ nặng–sâu (>90 dB) phổ biến; tuổi chẩn đoán trung bình muộn (5,8 tuổi), phản ánh tình trạng thiếu sàng lọc sơ sinh [13]. Tổng quan hệ thống của Genovese và cộng sự (2024) chỉ ra mối liên quan giữa điếc bẩm sinh và rối loạn tiền đình ở một tỷ lệ đáng kể trẻ [14]. Nghiên cứu hình ảnh của Şirolu và cộng sự (2024) trên 104 bệnh nhân cấy ốc tai phát hiện các bất thường tai trong như phân chia ốc tai không hoàn chỉnh, thiểu sản ốc tai ở 30–40% trường hợp nghe kém tiếp nhận-thần kinh [15]. Sommerfeldt và Kolb (2025) trong bài tổng quan trên StatPearls nhấn mạnh rằng khoảng 50% nghe kém bẩm sinh do nguyên nhân di truyền, phần còn lại do nhiễm CMV và các yếu tố môi trường [16].

3.4. Tuổi phát hiện nghe kém bẩm sinh

Tổng quan hệ thống của Phanguphangu và cộng sự (2025) tại Nam Phi cho thấy tuổi phát hiện trung bình là 30 tháng (KTC 95%: 19,3–41,3) ở một quốc gia chưa có sàng lọc phổ quát [17]. Tại Hoa Kỳ, dù có UNHS, Bush và cộng sự (2014) ghi nhận trẻ vùng nông thôn Kentucky được chẩn đoán muộn hơn (21,9–30,5 tuần) so với khuyến cáo [18]. Nghiên cứu tại Thụy Sĩ của Hofmann và cộng sự (2025) trên 161 trẻ báo cáo tuổi chẩn đoán trung bình 45,0 tháng (IQR: 5,7–74,8), cho thấy ngay cả ở nước có UNHS vẫn tồn tại trẻ phát hiện muộn [19]. Trong khi đó, khuyến cáo của JCIH (2019) yêu cầu chẩn đoán trước 3 tháng tuổi để can thiệp kịp thời [5]. Tại Việt Nam, nghiên cứu của Đỗ Hoàng Phong (2023) cho thấy tuổi phát hiện trung bình lên đến 5,8 tuổi (0,8–14,2), phần lớn trẻ được đưa đến bệnh viện khi đã chậm nói [13]. Bảng 2 tổng hợp các kết quả về tuổi phát hiện.

Bảng 2. Tuổi phát hiện nghe kém bẩm sinh theo khu vực

Khu vực/ Quốc gia	Nghiên cứu	Tuổi phát hiện trung bình	Ghi chú
Thụy Sĩ	Hofmann và cs. (2025) [19]	45,0 tháng	Có UNHS nhưng vẫn muộn
Nam Phi	Phanguphangu (2025) [17]	30 tháng	Chưa UNHS
Hoa Kỳ (nông thôn)	Bush và cs. (2014) [18]	5–7 tháng	Chậm hơn thành thị
Việt Nam	Đỗ Hoàng Phong (2023) [13]	5,8 tuổi	Không UNHS
Khuyến cáo JCIH	JCIH (2019) [5]	<3 tháng	Tiêu chuẩn vàng

3.5. Tuổi can thiệp và kết quả phát triển

Culbertson và cộng sự (2022) nghiên cứu trên 114 trẻ cấy ốc tai điện tử cho thấy nhóm được kích hoạt máy trước 9 tháng tuổi đạt kỹ năng nghe tốt hơn đáng kể so với nhóm kích hoạt sau 9 tháng; trẻ cấy trước 24 tháng cũng có kết quả vượt trội [20]. Geers (2004) báo cáo tỷ lệ trẻ đạt kết quả ngôn ngữ cao ở nhóm cấy lúc 2 tuổi là 43%, trong khi nhóm cấy lúc 4 tuổi chỉ đạt 16% [23]. Nghiên cứu dài hạn của Dahlby-Skoog và cộng sự (2025) tại Thụy Điển trên 63 thanh thiếu niên cấy ốc tai từ nhỏ cho thấy những trẻ được cấy trước 2 tuổi có khả năng hiểu ngôn ngữ trừu tượng (ẩn dụ) tốt hơn ở tuổi trưởng thành [24]. Tại Việt Nam, Hoàng Thị Phương và cộng sự (2023) báo cáo 58 trẻ được cấy ốc tai tại Bệnh viện Nhi đồng 1 có tuổi can thiệp trung bình từ 12–58 tháng (chủ yếu 1–3 tuổi), muộn hơn nhiều so với khuyến cáo quốc tế [21]. Khảo sát đa quốc gia của Neumann và cộng sự (2020) cho thấy tuổi can thiệp dao động rất lớn từ 3–40 tháng tùy thuộc vào sự tồn tại của chương trình UNHS [22]. Bảng 3 tóm tắt các kết quả về tuổi can thiệp.

Bảng 3. Tuổi can thiệp và kết quả phát triển

Nghiên cứu	Loại can thiệp	Tuổi can thiệp	Kết quả chính
Culbertson (2022) [20]	CI	<9 tháng vs. >9 tháng	Kỹ năng nghe tốt hơn ở nhóm <9 tháng
Culbertson (2022) [20]	CI	<24 tháng vs. >24 tháng	Kết quả tốt hơn ở nhóm <24 tháng
Geers (2004) [23]	CI	2 tuổi vs. 4 tuổi	43% vs 16% đạt kết quả cao
Dahlby-Skoog (2025) [24]	CI	<2 tuổi	Hiểu ẩn dụ tốt hơn ở tuổi trưởng thành
Hoàng Thị Phương (2023) [21]	CI	12–58 tháng	Muộn hơn khuyến cáo
Neumann (2020) [22]	Can thiệp chung	3–40 tháng	Phụ thuộc UNHS
JCIH (2019) [5]	Khuyến cáo	<6 tháng	Mục tiêu can thiệp

4. BÀN LUẬN

Nghe kém bẩm sinh là một trong những rối loạn giác quan phổ biến nhất ở trẻ em và có ảnh hưởng sâu sắc đến sự phát triển ngôn ngữ, nhận thức và hòa nhập xã hội nếu không được phát hiện và can thiệp sớm. Qua tổng hợp các nghiên cứu, có thể rút ra một số điểm bàn luận quan trọng liên quan đến tỷ lệ mắc, nguyên nhân, đặc điểm lâm sàng, thời điểm phát hiện và tuổi can thiệp.

1. Về tỷ lệ khiếm thính bẩm sinh

Kết quả tổng hợp từ 24 nghiên cứu cho thấy tỷ lệ nghe kém bẩm sinh dao động chủ yếu trong khoảng 1,3–2,8/1.000

trẻ sinh sống. Tuy nhiên, điều đáng chú ý là sự khác biệt rõ rệt giữa các quốc gia có và chưa có chương trình sàng lọc thính lực sơ sinh phổ quát (UNHS). Tại Nhật Bản, nghiên cứu của Yoshimura và cộng sự (2024) trên 153.913 trẻ sơ sinh với hệ thống UNHS hoàn chỉnh ghi nhận tỷ lệ 1,62/1.000, trong đó nghe kém hai tai là 0,84/1.000 và một tai là 0,77/1.000 [2]. Con số này gần như tương đồng với báo cáo của CDC Hoa Kỳ từ chương trình EHDI năm 2022 với tỷ lệ 1,7/1.000 [5]. Sự nhất quán này cho thấy ở những nước có hệ thống y tế phát triển và UNHS bao phủ rộng khắp, tỷ lệ nghe kém bẩm sinh được ghi nhận khá ổn định, phản ánh gần sát với thực tế. Trong khi đó, dữ liệu từ Gánh nặng Bệnh tật Toàn cầu (GBD) 2019 do Xiao và cộng sự (2023) phân tích lại cho thấy tỷ lệ nghe kém hoàn toàn do dị tật bẩm sinh ở trẻ dưới 5 tuổi chỉ khoảng 0,154/1.000 [8]. Như vậy, nếu chỉ dựa vào dữ liệu gánh nặng bệnh tật thông thường, chúng ta có thể đánh giá thấp đáng kể gánh nặng thực sự của nghe kém bẩm sinh, đặc biệt là các trường hợp nhẹ và trung bình vẫn cần can thiệp để phát triển ngôn ngữ tối ưu. Các tổng quan hệ thống của Sökmen và cộng sự (2025) tại Thổ Nhĩ Kỳ ước tính tỷ lệ 1,3–2,2/1.000 [4], còn Korver và cộng sự (2017) đưa ra khoảng dao động rộng hơn 1,3–2,83/1.000 tùy khu vực [3]. Những dao động này phản ánh sự khác biệt về phương pháp nghiên cứu, tiêu chuẩn chẩn đoán và quan trọng nhất là sự tồn tại hay không của chương trình UNHS. Tại các nước đang phát triển, tỷ lệ báo cáo thường thấp hơn do bỏ sót ca bệnh, và trẻ chỉ được phát hiện khi đã có biểu hiện chậm nói hoặc thuộc nhóm nguy cơ cao.

2. Về nguyên nhân gây nghe kém bẩm sinh

Phần lớn các tài liệu đều thống nhất rằng nguyên nhân di truyền chiếm hơn 50% các trường hợp nghe kém bẩm sinh. Yang và cộng sự (2019) phân tích chi tiết các đột biến gen, cho thấy nghe kém không hội chứng do di truyền lặn (điển hình là đột biến gen GJB2) chiếm 70–80% các ca di truyền, trong khi 20–30% còn lại là nghe kém có hội chứng kèm bất thường các cơ quan khác [9]. Nazario và cộng sự (2023) cũng khẳng định tỷ lệ này trong chương sách tổng quan của mình [10].

Bên cạnh đó, các nguyên nhân mắc phải trong giai đoạn bào thai và chu sinh vẫn đóng vai trò quan trọng. Nhiễm CMV bẩm sinh được MSD Manual (2025) xác định là nguyên nhân không di truyền quan trọng nhất, có thể chiếm 10–20% các trường hợp nghe kém tiếp nhận-thần kinh [11]. Đặc biệt, CMV có thể gây nghe kém khởi phát muộn hoặc tiến triển ngay cả ở trẻ không có triệu chứng lúc sinh, điều này đặt ra thách thức lớn cho công tác theo dõi và phát hiện. Oliveira và cộng sự (2023) tại Brazil còn cho thấy giang mai bẩm sinh làm tăng đáng kể nguy cơ nghe kém, nhấn mạnh tầm quan trọng của sàng lọc và điều trị nhiễm trùng trong thai kỳ [7].

3. Đặc điểm lâm sàng của nghe kém bẩm sinh

Các công trình tổng hợp và nghiên cứu lâm sàng cho thấy nghe kém tiếp nhận – thần kinh là thể thường gặp nhất, với mức độ nặng đến sâu chiếm tỷ lệ cao.

Nhiều trường hợp có kèm dị dạng tai trong (thiểu sản ốc tai, phân chia ốc tai không hoàn chỉnh), được phát hiện nhờ chẩn đoán hình ảnh. Đáng lưu ý, phần lớn trẻ nghe kém bẩm sinh không có biểu hiện rõ ràng trong giai đoạn sơ sinh, dẫn đến việc chẩn đoán muộn nếu không được sàng lọc chủ động.

4. Tuổi phát hiện nghe kém bẩm sinh

Một điểm nổi bật từ Bảng 4 là sự chênh lệch lớn về tuổi phát hiện giữa các quốc gia và giữa các vùng trong cùng một quốc gia. Trong khi các khuyến cáo quốc tế (JCIH) nhấn mạnh phát hiện trước 3 tháng tuổi, nhiều nghiên cứu tại các nước đang phát triển và tại Việt Nam cho thấy tuổi chẩn đoán trung bình vẫn còn muộn, có thể lên đến 2–5 tuổi. Điều này phản ánh hạn chế trong triển khai sàng lọc thính lực sơ sinh rộng rãi và nhận thức cộng đồng còn chưa đầy đủ.

Một vấn đề quan trọng nhưng ít được đề cập trong các tổng quan trước đây là nghe kém khởi phát muộn (late-onset hearing loss). Các nghiên cứu theo dõi dọc cho thấy một tỷ lệ nhất định trẻ có kết quả sàng lọc sơ sinh bình thường nhưng sau đó phát triển nghe kém do yếu tố di truyền (như đột biến gen liên quan đến connexin 26), nhiễm CMV thể không triệu chứng hoặc các bệnh lý thoái hóa thần kinh. JCIH khuyến cáo trẻ có yếu tố nguy cơ cần được theo dõi thính lực định kỳ đến 3 tuổi, bất kể kết quả sàng lọc sơ sinh thế nào. Tuy nhiên, trong thực hành lâm sàng tại Việt Nam, việc theo dõi này hầu như chưa được triển khai hệ thống, dẫn đến nguy cơ bỏ sót đáng kể.

5. Tuổi can thiệp và ý nghĩa lâm sàng

Các bằng chứng gần đây đều khẳng định rằng can thiệp càng sớm thì kết quả nghe – nói và phát triển ngôn ngữ càng tốt. Trẻ được cấy ốc tai điện tử hoặc can thiệp thính học trước 12–18 tháng, thậm chí trước 9 tháng, có lợi thế rõ rệt so với nhóm can thiệp muộn .

Tuy nhiên, thực tế tại Việt Nam cho thấy phần lớn trẻ vẫn được can thiệp trong khoảng 1–3 tuổi, muộn hơn so với khuyến cáo quốc tế. Khoảng trễ này có thể làm giảm tiềm năng phục hồi ngôn ngữ, dù vẫn mang lại lợi ích đáng kể so với không can thiệp.

6. Hạn chế của tổng quan này

Chúng tôi cũng nhận thấy nghiên cứu này còn một số điểm hạn chế. Thứ nhất, các nghiên cứu trong nước hiện có còn khiêm tốn, chỉ chiếm 3/24 tài liệu và chủ yếu được thực hiện tại bệnh viện tuyến trung ương, do đó chưa thể phản ánh đầy đủ bức tranh toàn cảnh về tình hình nghe kém bẩm sinh ở Việt Nam. Thứ hai, giữa các nghiên cứu có sự khác biệt về thiết kế, tiêu chuẩn chẩn đoán và phương pháp đo thính lực, khiến chúng tôi không thể thực hiện phân tích gộp để đưa ra các ước lượng định lượng chính xác. Mặc dù vậy, đây là tổng quan đầu tiên cập nhật bức tranh toàn cảnh về nghe kém bẩm sinh trong hơn hai thập kỷ qua, cung cấp cơ sở quan trọng cho các nghiên cứu tiếp theo và hoạch định chính sách y tế.

5. KẾT LUẬN

Nghe kém bẩm sinh là một rối loạn giác quan phổ biến ở trẻ em, với tỷ lệ mắc đáng kể và hậu quả lâu dài đối với sự phát triển ngôn ngữ, nhận thức và hòa nhập xã hội nếu không được phát hiện và can thiệp kịp thời. Tổng quan các tài liệu cho thấy nguyên nhân nghe kém bẩm sinh chủ yếu là do yếu tố di truyền, bên cạnh các nguyên nhân mắc phải trong giai đoạn bào thai và chu sinh.

Nghe kém tiếp nhận – thần kinh là thể thường gặp nhất, nhiều trường hợp không có biểu hiện rõ ràng ngay sau sinh, dẫn đến chẩn đoán muộn khi không có sàng lọc chủ động. Các bằng chứng đều khẳng định phát hiện và can thiệp sớm, đặc biệt trong 6 tháng đầu đời, có vai trò quyết

định đối với kết quả phát triển nghe – nói của trẻ. Do đó, việc tăng cường sàng lọc thính lực sơ sinh, chẩn đoán sớm và can thiệp kịp thời là giải pháp then chốt nhằm nâng cao chất lượng sống cho trẻ nghe kém bẩm sinh.

6. TÀI LIỆU THAM KHẢO

[1] Wroblewska-Seniuk KE, Dabrowski P, Szyfter W, Mazela J. Universal newborn hearing screening: methods and results, obstacles, and benefits. Pediatr Res. 2017 Mar;81(3):415–22. DOI: 10.1038/pr.2016.250

[2] Yoshimura H, Okubo T, Shinagawa J, Nishio SY, Takumi Y, Usami SI. Epidemiology, aetiology and diagnosis of congenital hearing loss via hearing screening of 153913 newborns. Int J Epidemiol. 2024 Apr 11;53(3):dyae052. DOI: 10.1093/ije/dyae052

[3] Korver AMH, Smith RJH, Van Camp G, Schleiss MR, Bitner-Glindzicz MAK, Lustig LR, et al. Congenital hearing loss. Nat Rev Dis Primer. 2017 Jan 12;3:16094. DOI: 10.1038/nrdp.2016.94

[4] Sökmen Y, Kaya Odabaş R, Taşpinar A. Prevalence and Risk Factors of Congenital Hearing Loss in Turkey: A Systematic Review. Neonatal Netw NN. 2025 June 1;44(3):197–209. DOI: 10.1891/NN-2024-0054

[5] Year 2019 Position Statement: Principles and Guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs. J Early Hear Detect Interv. 2019;4(2):1–44.

[6] Deafness and hearing loss [Internet]. [cited 2026 Jan 22]. Available from: https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/deafness-and-hearing-loss

[7] Oliveira T da S, Dutra MRP, Nunes-Araujo AD da S, Silva ARX da, Oliveira GBLL de, Silva GJPC, et al. The prevalence of risk for hearing impairment in newborns with congenital syphilis in a newborn hearing screening program (NHS). Front Public Health. 2023 Sep 21:11:1214762. DOI: 10.3389/fpubh.2023.1214762

[8] Xiao J, Liu X, Cheng W, Liu J, Jiang J, Li H, et al. Downward trends in the global burden of congenital complete hearing loss in children younger than five years from 1990 to 2030. J Glob Health. 2023 Oct 13;13:04120. DOI: 10.7189/jogh.13.04120

[9] Yang T, Guo L, Wang L, Yu X. Diagnosis, Intervention, and Prevention of Genetic Hearing Loss. Adv Exp Med Biol. 2019;1130:73–92. DOI: 10.1007/978-981-13-6123-4_5

[10] Nazario AS, Abdul-Hadi S, March AR, Nazario AS, Abdul-Hadi S, March AR. Congenital Hearing Loss – Overview, Diagnosis, and Management Strategies. In: Updates on Hearing Loss and its Rehabilitation [Internet]. IntechOpen; 2023 [cited 2026 Jan 23]. DOI: 10.5772/intechopen.1002011

[11] MSD Manual Professional Edition [Internet]. [cited 2026 Jan 22]. Hearing Impairment in Children - Pediatrics. Available from: https://www.msdmanuals.com/professional/pediatrics/miscellaneous-ear-nose-and-throat-disorders-in-children/hearing-impairment-in-children

[12] Tuyet Xuong N, Tran VD. Risk factors of hearing loss among preschool children in Hanoi, Vietnam. Int J Community Med Public Health. 2019 June 28;6(7):2778. DOI: https://doi.org/10.18203/2394-6040.ijcmph20192597

[13] Đỗ Hoàng Phong, Lương Hữu Đăng, Phạm Đoàn Tấn Tài và cộng sự. Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng trẻ nghe kém tiếp nhận thần kinh tại bệnh viện nhi đồng 1 từ 01/2022 đến 06/2023. 2023. Tạp chí Y học Việt Nam, 530(1): 372-377. DOI: https://doi.org/10.51298/vmj.v530i1.6645

[14] Genovese E, Segato E, Liberale C, Zampieri E, Monzani D, Apa E, et al. Congenital deafness and vestibular disorders: a systematic literature review. Front Neurol [Internet]. 2024 Sept 17. Front. Neurol. 15:1463234. DOI: 10.3389/fneur.2024.1463234

[15] Şirolu S, Hamid R, Karagöz SH, Kargın OA, Salt V, Yener S, et al. Radiological Perspectives in Congenital Sensorineural Hearing Loss: Insights from Cochlear Implant Candidates. J Clin Med. 2024 Dec 16;13(24):7664. DOI: 10.3390/jcm13247664

[16] Sommerfeldt J, Kolb CM. Hearing Loss Assessment in Children. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 [cited 2026 Jan 23]. Available from: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK580492/

[17] Phanguphangu M, Kgare K, Ross AJ. Age of detection of congenital hearing loss in South Africa: A systematic review. J Public Health Afr. 2025 Jan 27. 16(1), a777. DOI: 10.4102/jphia.v16i1.777

[18] Bush ML, Bianchi K, Lester C, Shinn JB, Gal T, Fardo DW, et al. Delays in Diagnosis of Congenital Hearing Loss in Rural Children. J Pediatr. 2014 Feb;164(2):393–7. DOI: 10.1016/j.jpeds.2013.09.047

[19] Hofmann SP, Stoeckli SJ, Rosenfeld J. Age at diagnosis of paediatric unilateral and bilateral permanent hearing loss in Eastern Switzerland: a retrospective cohort study. Swiss Med Wkly. 2025 Mar 3;155:4014. DOI: 10.57187/s.4014

[20] Culbertson SR, Dillon MT, Richter ME, Brown KD, Anderson MR, Hancock SL, et al. Younger Age at Cochlear Implant Activation Results in Improved Auditory Skill Development for Children With Congenital Deafness. J Speech Lang Hear Res JSLHR. 2022 Sept 12;65(9):3539–47. DOI: 10.1044/2022_JSLHR-22-00039

[21] Hoàng Thị Phương, Võ Thị Bích Thủy, Bùi Thùy Linh và cộng sự. Khảo sát đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và khả năng phục hồi thính lực ở trẻ điếc bẩm sinh sau phẫu thuật cấy điện cực ốc tai. Tạp chí Y học Việt Nam. 2023. 533(1). 349-353. DOI: https://doi.org/10.51298/vmj.v533i1.7788

[22] Neumann K, Euler HA, Chadha S, White KR. A Survey on the Global Status of Newborn and Infant Hearing Screening. The Journal of Early Hearing Detection and Intervention. 2020; 5(2): 63-84.

[23] Geers AE. Speech, language, and reading skills after early cochlear implantation. Arch Otolaryngol Head Neck Surg. 2004 May;130(5):634–8. DOI: 10.1001/archotol.130.5.634

[24] Dahlby-Skoog M, Kalandadze T, Karltorp E, Lyxell B, Löfkvist U. Hearing Early Opens More Doors: Long-Term Effects of Age at Implantation on Metaphor Comprehension in Adolescents and Young Adults With Cochlear Implants. J Speech Lang Hear Res. 2025 Mar 5;68(3):1105–25. DOI: 10.1044/2024_JSLHR-24-00480