ФГБУ Национальный медицинский исследовательский центр

оториноларингологии ФМБА России

ПРОГРАММА РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ И СЛУХОРЕЧЕВОЙ РЕАБИЛИТАЦИИ ГЕНЕТИЧЕСКИ ДЕТЕРМИНИРОВАННЫХ НАРУШЕНИЙ СЛУХА

Докладчик: Базанова Марина Витальевна

врач-сурдолог-оториноларинголог, научный сотрудник научно-клинического отдела аудиологии, слухопротезирования и слухоречевой реабилитации

ФГБУ НМИЦО ФМБА РОССИИ

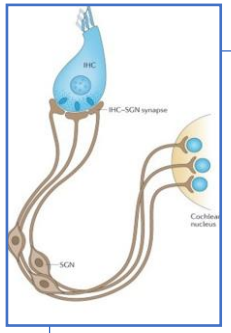
Авторы: Базанова М.В., Мачалов А.С., Кузнецов А.О.

Актуальность

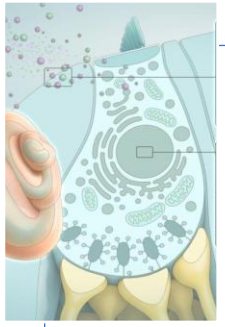
По оценкам Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ), 466 миллионов людей страдает инвалидизирующими нарушениями слуха, 34 миллиона из которых дети. Эта цифра неуклонно растет и по прогнозам к 2050 году увеличится почти в два раза.

Согласно литературным данным до 90% случаев ребенок с генетическими факторами тугоухости рождается в слышащей семье. В таких вариантах, родители ребенка являются носителями одной из мутаций без клинических проявлений тугоухости.

Тугоухость в более половине случаев (от 50 до 60%). имеет генетическую этиологию, характеризующуюся высокой гетерогенностью. Сотни генов и различные типы мутаций могут приводить к развитию тугоухости, что объясняет фенотипическое разнообразие заболевания и проявляться в пре- и постлингвальном периоде.



Отдельной категорией рассматриваются нарушения слуха с признаками заболеваний спектра аудиторных нейропатий (auditory neuropathy spectrum disorder, ANSD). Диагностика и прогноз результатов реабилитации детей с ANSD вызывает сложности у врачей-сурдологов в связи с вариабельностью течения заболевания и результатов слухопротезирования.



Клиническая неоднородность обусловлена поражением различных участков слуховой системы: от волосковых клеток до ствола головного мозга. Генетические исследования ANSD позволяют определить уровень поражения и иногда более точно предсказать развитие речи после кохлеарной имплантации.

Сопоставление аудиологического профиля пациентов с ANSD с различными генетическими мутациями является крайне важным элементом для своевременной постановки диагноза и дальнейшей успешной слухоречевой реабилитации и является крайне актуальной темой исследований.

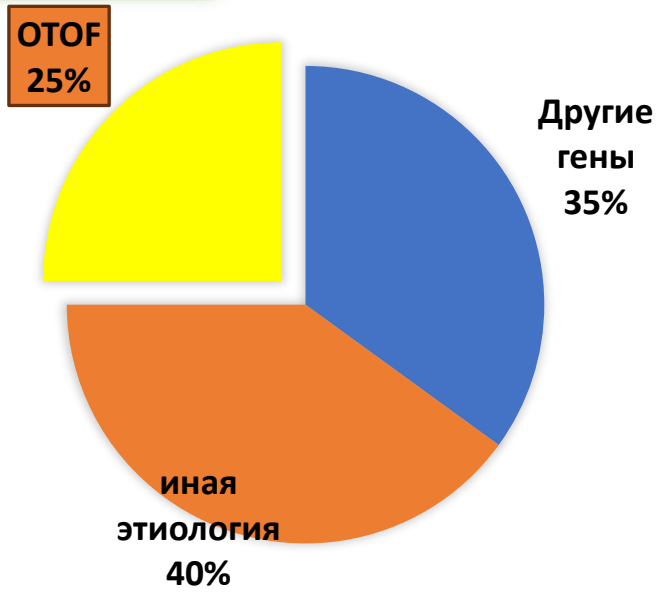
Цель исследования и материалы и методы

Цель исследования: повысить эффективность диагностики и реабилитации генетически детерминированных нарушений слуха у детей путем сравнительного анализа аудиологического профиля пациентов с генотипно-фенотипическим сопоставлением.

Всего (n=20)
Возраст 6 лет (1-16 лет)

Группа I
n=12 (60%)
Генетическая этиология

Группа II
n=8 (40%)
Иная этиология



ЛОР-осмотр

Аудиология
- **Импедансометрия**
- **ЗВОАЭ**
- **КСВП (Click)**
- **ASSR-тест**
- **Игровая аудиометрия**

Оценка качества жизни

Генетика
Секвенирование генных панелей (208 генов)

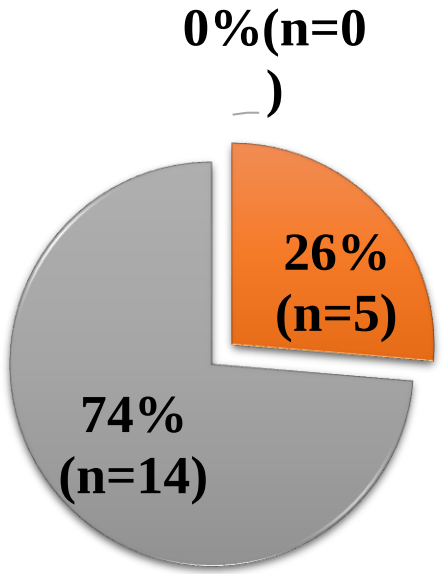
Результаты. Сравнительная характеристика аудиологических параметров пациентов с нарушением слуха имеющем признаки ANSD.

Исследуемый параметр	I группа			II группа			P**
	M ± SD / Me	95% ДИ / $Q_1 – Q_3$	N ушей	M ± SD / Me	95% ДИ /$Q_1 – Q_3$	N ушей	
ЗВОАЭ (S/N)	2,48 ± 10,22	-3,70 – 8,65	24	-5,47 ± 2,30	-7,60 – -3,35	16	**0,018***
КСВП (I пик)	90	80 - 100	24	90	80-90	16	0,767
ТПА (ср. знач.)	72,50	60,25 – 80,94	8	60,12	57,19 – 65,06	5	**0,048***

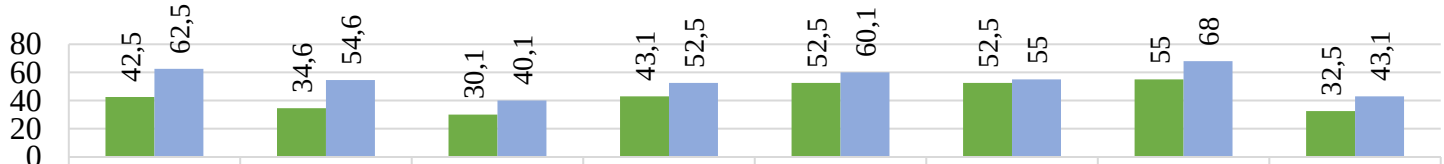
*различия показателей статистически значимы ($p < 0,05$),
**P-value(t-критерий Стюдента)

I –генетическая этиология
II – иная этиология

Распределение ушей по степени тугоухости



СРЕДНЕЕ ЗНАЧЕНИЕ ПО ШКАЛАМ ОПРОСНИКА КАЧЕСТВА ЖИЗНИ SF-36



	Ролевое функционирование, обусловл…	Интенсивность боли	Общее состояние здоровья	Жизненная активность	Социальное функционирование	Ролевое функционирование, обусловл…	Психическое здоровье	Физическое функционирование
Подгруппа IIб	42,5	34,6	30,1	43,1	52,5	52,5	55	32,5
Подгруппа IIа	62,5	54,6	40,1	52,5	60,1	55	68	43,1

Выводы

1. Выявлена генетическая гетерогенность ANSD**,** с выделением ведущей роли гена OTOF (25%, n=5).
2. Результаты также демонстрируют клиническую специфичность ЗВОАЭ для OTOF-опосредованной ANSD. В то же время комплексный подход**,** включающий генетический анализ и углубленное аудиологическое обследование, необходима для точной диагностики и дифференциации различных форм ANSD.
3. Раннее генетическое тестирование и сопоставление данных аудиологической картины с его результатами позволяет повысить эффективность процесса реабилитации.

Благодарю за внимание!