



УДК: 616.28-002.14-053.2 (470.55)

ЭТИОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ДЕТСКОЙ ТУГОУХОСТИ В ЧЕЛЯБИНСКОЙ ОБЛАСТИ

Е. С. Кириллов, М. Ю. Коркмазов

ETHIOLOGICAL ASPECTS OF DEAFNESS AMONG CHILDREN IN CHELYABINSK REGION

Е. S. Kirillov, M. Y. Korkmazov

ГБОУ ВПО «Челябинская государственная медицинская академия Росздрава»
(Зав. каф. оториноларингологии – д-р мед. наук М. Ю. Коркмазов)

Авторами проведен анализ современной отечественной и зарубежной литературы по частоте мутаций в гене коннексина-26. Сформулированы цель и задачи данного исследования, проведено обследование 400 детей с нейросенсорной тугоухостью (НСТ) в Челябинской области. В ходе исследования были выявлены наиболее частые причины развития нейросенсорной тугоухости у детей.

Ключевые слова: нейросенсорная тугоухость, коннексин-26, детское население.

Библиография: 7 названий.

The purpose and objectives were formulated on the bases of Russian and foreign literature. The study of neurosensoric deafness (NSD) among 400 children in Chelyabinsk region was performed. The most frequent causes of neurosensoric deafness were identified.

Key words: neurosensoric deafness, connexin-26, children.

Bibliography: 7 sources.

Число больных с нарушениями слуха в Российской Федерации превышает 13 млн человек, и из них более 1 млн – это дети. По среднестатистическим данным на 1000 новорожденных один ребенок рождается с тотальной глухотой. Кроме того, в течение первых 2–3 лет жизни теряют слух еще два-три ребенка. Первые годы жизни ребенка во многих аспектах являются критическими для развития речи, познавательных и социально-эмоциональных навыков, что обуславливает первостепенную значимость раннего выявления нарушений слуха. Позднее выявление нарушений слуха у детей первого года жизни ведет к развитию глухонемой и, как следствие, их инвалидизации. Увеличение числа детей, имеющих снижение слуха, вызывает необходимость поиска новых средств и методов решения проблемы тугоухости [2, 4].

Учитывая концепцию Всемирной организации здравоохранения, делающую акцент на профилактику частых заболеваний, приводящих к частичной или полной инвалидности, возникает необходимость в проведении исследований, направленных на изучение этиологических и патогенетических факторов тугоухости, и оценке ее распространенности [4, 5].

Изменения в гене коннексина 26 являются причиной 50% случаев тяжелой врожденной тугоухости. Около 75% всех случаев наследственной тугоухости относятся к рецессивной несиндромальной тугоухости. Четкая взаимосвязь наследственной глухоты и мутационных изменений в генах-коннексинов 26, 30 и 31 показывают высокую информативность молекулярно-генетических методов, которые позволяют установить диагноз наследственной глухоты, определить носительство тех или иных мутаций в генах GJB2, GJB3 и GJB6 и переходить при медико-генетическом консультировании от вероятностных оценок риска заболевания к однозначным [3, 6].

Увеличение числа детей, имеющих наследственную природу снижения слуха, вызывает необходимость поиска новых средств и методов решения проблемы тугоухости. Создавшееся положение определяет актуальность медико-генетических методов исследования детей с нарушением слуха, которые являются основой для проведения наиболее рациональных профилактических и реабилитационных мероприятий [3, 7].

Цель исследования. Разработка системы диагностики и профилактики наследственных форм нейросенсорной тугоухости на основе использования современных методик диагностики.



В связи с этим поставлены следующие задачи.

1. Проанализировать распространенность и этиологию нарушений слуха среди детского населения Челябинской области на основе изучения частоты мутаций в генах Сх26 среди детей с врожденной и доречевой тугоухостью.

2. Сравнить этиологическую структуру несиндромальной нейросенсорной тугоухости до и после выявления мутации в гене Сх26 и определить показания для консультации врача-генетика, а также объем аудиологического и генетического обследования синдромальных и несиндромальных форм нейросенсорной тугоухости.

3. Выделить группы риска по наследственным формам тугоухости, при которых необходимо генетическое исследование.

4. Разработать алгоритм для согласованных действий неонатологов, ЛОР-врачей, сурдологов и генетиков в целях профилактики и ранней диагностики наследственных форм тугоухости.

Пациенты и методы исследования. В отделении реабилитации слуха г. Челябинска с 2008 по 2011 г. было обследовано 400 детей с различной степенью тугоухости в целях выявления наиболее распространенных причин нарушения слуха.

Исследование слуха проводили с помощью следующих методик.

Акуметрия. Исследование слуха при помощи шепотной и разговорной речи позволяет получить ориентировочные данные о состоянии слуха. Исследование проводили в звукоизолированном помещении, длина которого 6 м. Исследование начинали с максимального расстояния с постепенным приближением к обследуемому до тех пор, пока он не повторит произносимое слово. Слова при этом произносились на резервном воздухе после выдоха, важным обстоятельством является заглушение неисследуемого уха. При обследовании детей старше 7 лет использовали специальные детские таблицы.

Камертональные пробы. Использовали для оценки состояния слуховой функции и дифференциальной диагностики. Чаще всего применяли опыты Ринне, Вебера, Федеричи.

Аудиометрия. Проводили с 5 лет в зависимости от интеллектуального развития ребенка в диапазоне частот от 125 до 8000 Гц по воздушной и от 250 до 8000 Гц по костной проводимости.

Акустическая импедансометрия. Помогает оценить состояние среднего уха, а также исключить ретрокохлеарную патологию.

Отоакустическая эмиссия (ОАЭ). Позволяет определить функциональное состояние волосковых клеток. В исследовании использованы следующие виды: ОАЭ на частоте продукта искажения (ОАЭПИ) и задержанная вызванная ОАЭ (ЗВОАЭ).

Аудиометрия по коротколатентным слуховым вызванным потенциалам. Использовалась нами для количественной оценки состояния слуха у детей в возрасте до 5 лет, а также у неконтактных детей.

Генетическое обследование. Нейросенсорную несиндромальную тугоухость (мутацию коннексина-26) в геноме человека проводилось методом ПЦР с аллель-специфичными праймерами. Материалом для анализа служит цельная венозная кровь, взятая в одноразовую пластиковую пробирку с 200 мкл раствора антикоагулянта (0,05М раствор ЭДТА). Выделение геномной ДНК человека из лейкоцитов цельной крови и последующую амплификацию проводили с использованием реагентов «ДНК-экспресс-кровь» и «SNP-экспресс» в соответствии с инструкцией. Детекцию продуктов амплификации осуществляли методом горизонтального электрофореза.

Результаты и обсуждение. В обследовании приняли участие 268 (67%) мальчиков и 132 (33%) девочки, данные представлены на рис. 1.

Возраст детей, участвовавших в исследовании, варьировал от 4 до 18 лет (рис. 2).

Среди наиболее частых причин нарушения (29,75%) слуха является патология беременности, которая включает в себя токсикозы беременности, инфекционные и вирусные заболевания матери во время беременности, тяжелая интранатальная гипоксия плода. Глубокая недоношенность с массой тела менее 1500 г и последующее проведение реанимационных мероприятий (ИВЛ более 5 суток) также явились причинами снижения слуха у детей.

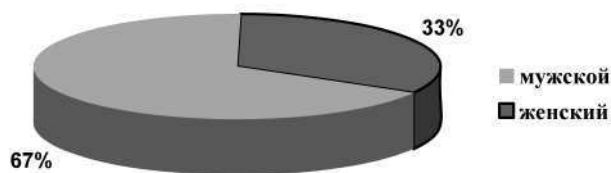


Рис. 1. Распределение детей по полу.

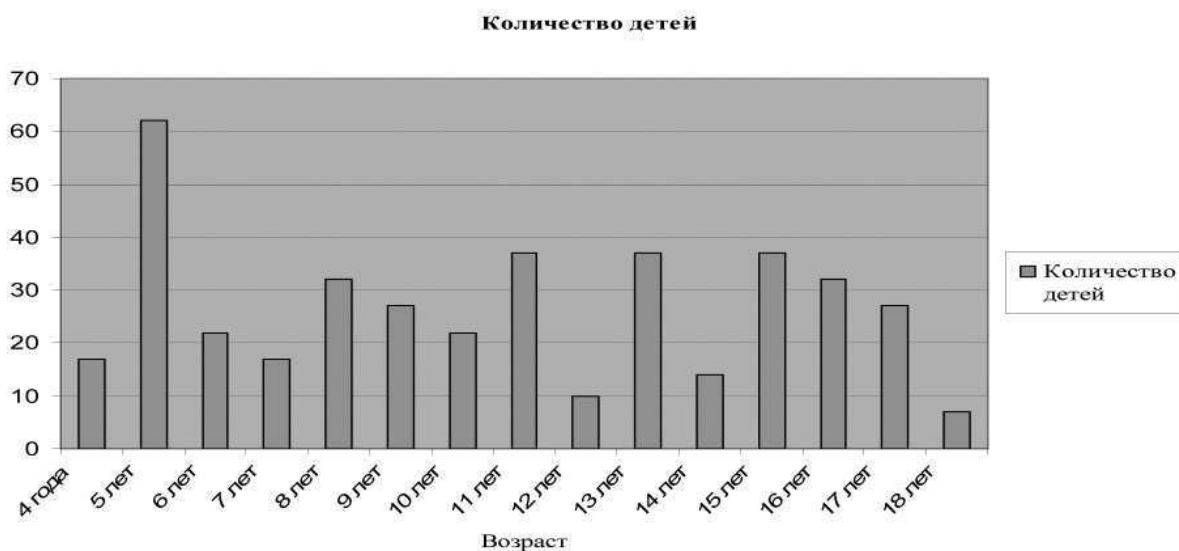


Рис. 2. Распределение детей по возрасту.

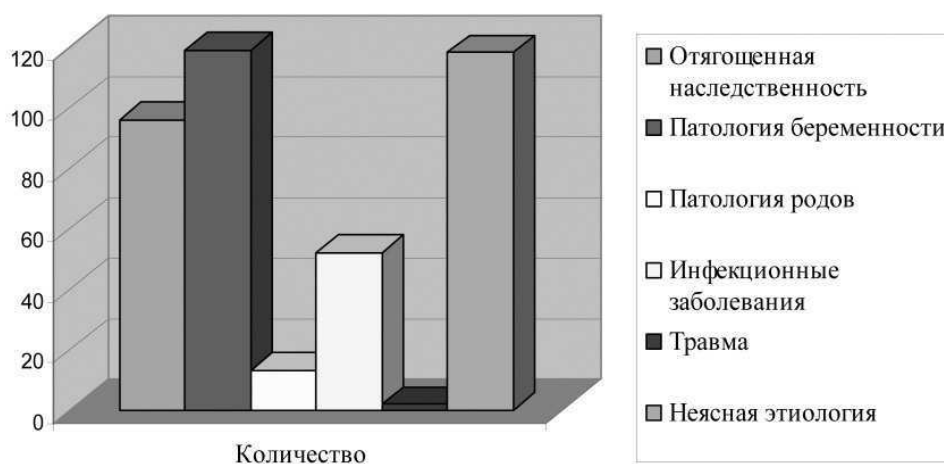


Рис. 3. Распределение детей по этиологии.

В ходе обследования была выявлена большая группа детей с нарушением слуха, обусловленная воздействием наследственного фактора (24%). У 118 (29%) детей в ходе исследования не удалось определить явной причины снижения слуха, что косвенно указывает на наследственную природу тугоухости. Полученные данные в целом коррелируют с результатами ранее проведенных исследований [1, 5, 6]. Сравнительно небольшой процент детей с тугоухостью, которая была вызвана инфекционными заболеваниями, черепно-мозговыми травмами (13 и 0,5% соответственно).

Данные представлены на рис. 3.

Предварительные результаты генетических исследований показали высокий процент (39%) наследственно-обусловленных форм нарушения слуха, что требует дальнейшего изучения.



ЛИТЕРАТУРА

1. Барашков Н. А. Молекулярно-генетическое изучение наследственной несиндромальной сенсоневральной глухоты в Республике Саха (Якутия): автореф. дис. ... канд. мед. наук. – Уфа, 2007. – 23 с.
2. Богомилский М. Р., Чистякова В. Р. Детская оториноларингология: т. 1. – М.: Медицина, 2005. – 660 с.
3. Богомилский М. Р., Поварова М. В. Состояние слуха у детей с задержкой речевого развития // Вестн. оториноларингологии. – 2006. – № 4. – С. 6–8.
4. Конигсмарк Б. В., Горлин Р. Д. Генетические и метаболические нарушения слуха. – М.: Медицина, 1980. – 424 с.
5. Маркова Т. Г. Клинико-генетический анализ врожденной и доречевой тугоухости: автореф. дис. ... д-ра мед. наук. – М., 2008. – 43 с.
6. Пальчун В. Т. Оториноларингология: нац. руководство. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2008. – 960 с.
7. Таварткиладзе Г. А. Генетический скрининг нарушений слуха у новорожденных, сочетанный с аудиологическим скринингом // Вестн. оториноларингологии. – 2010. – № 3. – С. 15–18.

Кириллов Евгений Сергеевич – очный аспирант кафедры оториноларингологии Челябинской ГМА. 454092. Челябинск, ул. Воровского, д. 64; **Коркмазов Мусос Юсуфович** – д-р мед. наук, зав. каф. оториноларингологии Челябинской ГМА. 454092, Челябинск, ул. Воровского, д. 64; тел.: 8-922-715-66-83.

УДК:616.832-004.2-02:6(6.28)-008.55-072

НАРУШЕНИЕ ВЕСТИБУЛЯРНОЙ ФУНКЦИИ У БОЛЬНЫХ РАССЕЯННЫМ СКЛЕРОЗОМ

**И. М. Кириченко¹, Н. А. Дайхес¹, Н. С. Алексеева², А. В. Переседова²,
С. В. Яблонский¹, Н. Ш. Арзуманян²**

VESTIBULAR DISTURBANCES IN MULTIPLE SCLEROSIS

**I. M. Kirichenko, N. A. Dayhes, N. S. Alekseeva, A. V. Peresedova,
S. V. Yablonskiy, N. Sh. Arzumanyan**

¹ ФГУ «Научно-клинический центр оториноларингологии ФМБА России», Москва
(Директор – проф. Н. А. Дайхес)

² ГУ НЦ Неврологии РАМН, Москва
(Директор – член-кор. РАМН З. А. Суслина)

В статье рассматривается проблема диагностики вестибулярной дисфункции демиелинизирующего генеза у больных рассеянным склерозом (РС). Обследовано 72 пациента с установленным диагнозом РС. Группу контроля составили 18 здоровых лиц. Всем пациентам проведены отоневрологическое обследование, регистрация спонтанного и экспериментального калорического нистагма методом компьютерной электронистагмографии (КЭНГ). Выявленные особенности вестибулярных нарушений при РС позволили сделать заключение о центральном поражении вестибулярного анализатора субтенториального и супратенториального уровня. Очаговое поражение ствола головного мозга выявлено у 48 из 72 больных РС и является значимым в формировании вестибулярных нарушений демиелинизирующего генеза.

Ключевые слова: рассеянный склероз, компьютерная электронистагмография, калорическая проба.

Библиография: 10 источников.

The problem of diagnostics of vestibular disturbances at patients with multiple sclerosis is investigated in this scientific article. We have examined 72 patients with multiple sclerosis (MS). The group of the control consisted 18 healthy person. All the patients have been examined on otoneurologic inspection, electronystagmography (ENG), caloric tests, magnetic resonance imaging (MRI). The peculiarities of