

УДК 616.28-008.14:612.6.05

## СЕМЕЙНЫЙ АНАМНЕЗ – ВАЖНЕЙШИЙ ЭЛЕМЕНТ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ТУГОУХОСТИ

*В.А. Насыров, В.В. Халфина, С.Б. Калыбаева*

Снижение слуха – это наиболее частое сенсорное заболевание, которое приводит к нарушению общения человека. Особое внимание отводится врожденной тугоухости и глухоте, так как это приводит к нарушению речевого развития. Если в семье два и более случаев снижения слуха, это является указанием на наследственный характер заболевания. Такие семьи необходимо направлять на медико-генетическое консультирование для предупреждения родителей о риске рождения ребенка с врожденной тугоухостью при последующей беременности.

*Ключевые слова:* наследственная тугоухость; медико-генетическое консультирование.

---

## ҮЙ-БҮЛӨЛҮК ТАРЫХ – БУЛ ҮЙ-БҮЛӨЛҮК ДҮЛӨЙ ООРУСУН ИЗИЛДӨӨНҮН ЭҢ МААНИЛҮҮ ЭЛЕМЕНТТИ

*В.А. Насыров, В.В. Халфина, С.Б. Калыбаева*

Угуунун начарлашы – бул эң эле көп кездешкен сенсордук оору, ал адамдардын бири-бири менен болгон пикир алышуусунун төмөндөшүнө алып келет. Тукум куучулук дүлөйлүккө жана укпай калууга өзгөчө көңүл бурулат, анткени ал сүйлөө жөндөмдүүлүгүнүн бузулушуна алып келет. Эгерде үй-бүлөдө эки же андан көп адамдын угуу жөндөмдүүлүгү төмөндөгөн болсо, мунун өзү оорунун тукум куучулук мүнөзүн көрсөтөт. Кийинки кош бойлуулукта тубаса кулагы укпаган баланын төрөлүү коркунучу тууралуу ата-энелерге эскертүү үчүн, мындай үй-бүлөлөр медициналык-генетикалык консультацияга жөнөтүлөт.

*Түйүндүү сөздөр:* тукум куучулук дүлөйлүк; медициналык-генетикалык консультация.

---

## FAMILY ANAMNESIS – AN ESSENTIAL ELEMENT OF STUDY HEREDITARY HEARING LOSS

*V.A. Nasyrov, V.V. Khalfina, S.B. Kalybaeva*

Hearing loss is the most common sensory disease that leads to disruption in human communication. Particular attention is paid to congenital hearing loss and deafness, because this leads to impaired speech development. If there are two or more cases of hearing loss in a family, this is an indication of the hereditary nature of the disease. Such families should be referred to medical genetic counseling to warn parents about the risk of having a baby with congenital hearing loss during subsequent pregnancy.

*Keywords:* hereditary hearing loss; medical genetic counseling.

Врожденная тугоухость – одно из частых заболеваний человека, регистрируемое в среднем с частотой 1:1000 новорожденных детей [1]. Своевременное выявление детей с врожденной тугоухостью и своевременная помощь позволяют предупредить задержку речевого развития ребенка. Для ранней диагностики нарушения слуха в мире используется аудиологический скрининг, основанный на регистрации отоакустической эмиссии (ОАЭ) [2, 3]. Но, к сожалению, в нашей стране данный метод используется всего в нескольких родах. Диагноз «тугоухость» в первый год жизни

может быть поставлен по результатам регистрации слуховых вызванных потенциалов. За последнее десятилетие регистрация синдрома врожденной тугоухости (СВП) стала рутинным методом объективного исследования слуха у детей первых лет жизни [4].

Все нарушения слуха, согласно общим принципам клинической диагностики, могут быть классифицированы по характеру как сенсоревральные, кондуктивные и смешанные, по этиологии – как наследственные и приобретенные, по времени начала – как доречевые и с более поздним началом,

по клинической картине – как синдромальные и несиндромальные.

Синдромальные формы отличаются сочетанием нарушения слуха и патологии других органов и систем (заболевания щитовидной железы, органа зрения, нарушение пигментации кожи). Несиндромальные формы характеризуются изолированной потерей слуха, то есть нарушение слуха является единственным симптомом [5]. Считается, что примерно половина всех случаев врожденной тугоухости имеет наследственную этиологию [6]. Другая половина может быть связана с «негенетическими» причинами: инфекциями (цитомегаловирус, токсоплазмоз, сифилис), осложнениями в родах (асфиксия, родовые травмы), бактериальными менингитами, тяжелыми травмами головы и др. [7].

Показано, что в большинстве случаев врожденной тугоухости (до 90 %) дети имеют слышащих родителей и в их семьях нет других родственников с нарушением слуха [8, 9]. Детская тугоухость имеет особое значение, так как серьезное ухудшение функции органа слуха, возникшее в детском возрасте, в большой степени отражается на общем и психосоматическом развитии ребенка [10]. В настоящее время врожденные тяжелые нарушения слуха не поддаются лечению, а реабилитация и абилитация глухих и слабослышащих детей возможна с помощью слухопротезирования, кохлеарной имплантации и длительной педагогической коррекции. Острая социальная проблема данной патологии обусловлена инвалидизирующим характером заболевания.

**Целью исследования** является выявление и изучение наследственных форм тугоухости и глухоты в Кыргызской Республике.

**Материалы и методы.** Нами проведено обследование 89 человек (45 мальчиков, 44 девочки) со стойкой двухсторонней сенсоневральной тугоухостью и глухотой, рожденных с 1998 по 2017 г. Все обследованные не были родственниками. Средний возраст первичной диагностики 1 год 6 мес. Среди причин обращения к специалистам преобладало отсутствие речи у ребенка и жалобы, что ребенок не реагирует на звуки. Степень снижения слуха у обследованных варьировала от I степени до глухоты с обеих сторон. В обследованной группе детей 62 пациента были кыргызы, 10 – метисы, 7 русских, 5 дунган, 2 узбека, 1 уйгур, 1 таджик, 1 кореец.

Обследование включало сбор анамнеза, составление родословной (генеалогическое древо), осмотр ЛОР-органов, полное аудиологическое исследование. Последнее включало проведение детям до 4 лет регистрации коротколатентных слуховых вызванных потенциалов (КСВП), задержанной

вызванной отоакустической эмиссии и на частоте продукта искажения (ОАЭ), детям старше 4 лет проводилась тональная пороговая аудиометрия и импедансометрия. В ходе обследования в исследуемой группе исключались воспалительные заболевания ЛОР-органов. Учитывая то, что два и более случаев нарушения слуха в семье являются указанием на наследственный характер заболевания (в этих случаях мы предполагаем действие генетического фактора), мы целенаправленно отбирали в группу для генетического исследования детей с положительным семейным анамнезом. Действительно, не исключены семейные случаи ненаследственного характера, например, когда дети одновременно переносят инфекционные заболевания или обстановка дома способствует частым воспалительным заболеваниям уха и носоглотки.

**Результаты обследования.** В группу обследования вошли пациенты со стойкой двухсторонней сенсоневральной тугоухостью неясного генеза, обучающиеся в специализированных школах для глухих и слабослышащих детей, а также пациенты, наблюдающиеся у сурдолога в сурдологическом кабинете Центра медико-консультативных услуг и спортивной медицины. Среди пациентов мы наблюдали как семейные, так и спорадические случаи снижения слуха. В ряде семей были замечены случаи снижения слуха у детей, в то время как у их родителей слух был в пределах нормы и родственники с нарушением слуха отсутствовали (отрицательный семейный анамнез).

При анализе анамнеза жизни обследованных детей выявлены следующие факторы риска развития тугоухости:

- 5 детей получали гентамицин;
- 2 ребенка перенесли менингит;
- 1 ребенок был из семьи с близкородственным браком;
- 3 детей находились на ИВЛ в течение до 5 дней после рождения;
- 60 детей имели случаи тугоухости в семье.

Таким образом, у 12 % детей (11/89) отмечены факторы риска экзогенного характера и у 67 % (60/89) имел место положительный семейный анамнез.

При изучении семейного анамнеза у всех пациентов были исключены другие заболевания со стороны внутренних органов и систем, единственным симптомом являлось стойкое двухстороннее нарушение слуха различной степени тяжести. Данные пациенты при рождении не попадали в группу риска развития врожденной тугоухости. Все пациенты были разделены на 2 группы:

I группа включала пациентов без отягощенного семейного анамнеза и составила 29 человек.

В данную группу вошли пациенты, у которых в семье не встречались случаи снижения слуха. Три ребенка имели экзогенные факторы риска развития тугоухости. Двое детей из первой группы ранее получали гентамицин по причине пневмонии, 1 ребенок перенес менингит.

II группу составили пациенты, у которых в семье встречалось снижение слуха. Данная группа составила 60 человек. Родственников I степени родства (сисбы и родители) имели 51 ребенок и 9 детей – родственников II степени и/или дальних родственников. У 7 детей из данной группы имелись экзогенные факторы риска развития тугоухости. Двое детей получали гентамицин, один ребенок перенес менингит, еще у одного ребенка родители состоят в близкородственном браке, трое детей находились на ИВЛ после рождения, а двое из них были недоношенными. Среди 60 детей II группы у 30 детей родители имеют нормальный слух, а у 27 детей есть тугоухие сисбы (брат и/или сестра).

Диагноз «сенсоневральная тугоухость» был поставлен детям в возрасте от 2 месяцев до 10 лет. Большинство родителей замечали снижение слуха в возрасте 2–3 лет в связи с отсутствием реакции на звуки и задержкой речевого развития.

При анализе I группы средний возраст ребенка при подозрении на снижение слуха составил 2,3 года. В этом возрасте ребенок должен знать значение от 500 до 900 слов (может показать на картинке и выполнить действие), использовать в речи от 50 до 250 слов, отвечать на вопрос «Что это такое?», может использовать фразы из трех-четырех слов, задает одно-, двухсловные вопросы [11]. Максимальный возраст, при котором родители обратили внимание на проблемы слуха у ребенка, составил 9 лет. При анализе II группы средний возраст ребенка, когда родители заметили снижение слуха, составил 2,2 года. Максимальный возраст, при котором родители обратили внимание на проблемы слуха ребенка, составил 10 лет.

Всем обследованным пациентам было рекомендовано проведение молекулярно-генетического обследования на наличие мутации в гене GJB2 для уточнения характера снижения слуха.

#### Выводы

1. В семьях, где у родителей нормальный слух, не исключено рождение детей со снижением слуха той или иной степени тяжести.
2. Необходимость проведения аудиологического скрининга в роддомах Кыргызской Республики обусловлена важностью ранней

реабилитации детей со снижением слуха и их дальнейшей социализации.

3. Необходимость медико-генетического консультирования при рождении детей с врожденной тугоухостью и глухотой направлена на предупреждение родителей о риске рождения детей с врожденной тугоухостью при последующей беременности.

#### Литература

1. *Morton N.E.* Genetic epidemiology of hearing impairment / N.E. Morton // *Ann. N.Y. Acad. Sci.* 1991. Vol. 630. P. 16–31.
2. *Таварткиладзе Г.А.* Эффективность аудиологического скрининга у новорожденных, основанного на использовании автоматизированной регистрации задержанной вызванной отоакустической эмиссии / Г.А. Таварткиладзе, А.А. Ясинская // *Российская оториноларингология (Приложение)*. 2007. С. 421–426.
3. *Joint Committee on Infant Hearing.* Year 2007 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs // *Pediatrics*. 2007. Vol. 120. № 4. P. 898–921.
4. *Лалаянц М.Р.* Результаты аудиологического обследования детей первого года жизни с сенсоневральной тугоухостью, обусловленной мутациями в гене GJB2 / М.Р. Лалаянц, Т.Г. Маркова, Е.А. Блинец, А.В. Поляков, Г.А. Таварткиладзе // *Вестник оториноларингологии*. 2011. № 3. С. 31–35.
5. *Van Camp G., Willems P.J., Smith R.J.* Nonsyndromic hearing impairment: unparalleled heterogeneity // *Am. J. Hum. Genet.* 1997. V. 60. P. 758–764.
6. *Jacobson J.T.* Nosology of deafness // *Am. Acad. Audiol.* 1995. V. 6. P. 15–37.
7. *Козлов М.Я.* Детская сурдоаудиология / М.Я. Козлов, А.Л. Левин. Л.: Медицина, 1989. 224 с.
8. *Gorlin R.J., Toriella H.V., Cohen M.M.* Hereditary hearing loss and its syndromes. NY, 1995.
9. *Маркова Т.Г.* ДНК-диагностика при врожденной и ранней детской тугоухости и глухоте / Т.Г. Маркова, С.М. Мегрелишвили, Н.Г. Зайцева и др. // *Вестник оториноларингологии*. 2002. № 6. С. 12–15.
10. *Богмильский М.Р.* Состояние слуха у детей с задержкой речевого развития / М.Р. Богмильский, М.В. Поварова // *Вестник оториноларингологии*. 2006. № 4. С. 6–8.
11. *Королева И.В.* Помощь детям с нарушением слуха / И.В. Королева. М., 2016. С. 294–295.