

* * *

ВЛИЯНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ СИНДРОМОВ НА СТРОЕНИЕ СРЕДНЕГО УХА И ПОДХОДЫ К ИХ КОРРЕКЦИИ У ДЕТЕЙ

**Малявина У.С., Куракина Е.А., Соколова В.Н.,
Мещеряков К.Л.**

Национальный медицинский исследовательский центр
здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: *дети; тугоухость; генетические
синдромы; синдром Тричера–Коллинза; синдром
Гольденхара; синдром Крузона*

Актуальность. Тугоухость, связанная с генетическими синдромами, представляют собой значимую проблему в оториноларингологии. Трудности в диагностике таких состояний обусловлены большим числом различных мутаций с широкой вариабельностью клинических проявлений, что требует персонализированного подхода. **Цель:** определить влияние генетических синдромов на состояние слуха у детей, современные подходы к диагностике и его коррекции.

Материалы и методы. Определены виды генетических синдромов, ассоциированных с потерей слуха у детей, проведён анализ методов диагностики и подходы к их коррекции.

Результаты. Наиболее часто нарушения слуха встречаются при следующих генетических синдромах: брахиооторенальный синдром — тугоухость ассоциирована с преаурикулярными бугорками, мальформацией ушной раковины, аномалиями среднего и внутреннего уха. Вид тугоухости — смешанная. Синдром Тричера–Коллинза — тугоухость ассоциирована с мальформациями ушной раковины, стенозами или атрофиями наружного слухового прохода, дефектами слуховых косточек. Вид тугоухости — кондуктивная или высокочастотная нейросенсорная. Синдром Гольденхара — тугоухость определяют аномалии, преаурикулярные бугорки, стеноз или атрезия слуховых проходов. Вид тугоухости — кондуктивная и/или нейросенсорная средней или тяжёлой степени. Синдром Крузона — тугоухость определяют маль-

формации наружного уха, экссудативным отитом, дисплазией слуховых косточек, аномалиями овального окна. Вид тугоухости — кондуктивная. Синдром Стиклера — тугоухость может быть двух типов: кондуктивная из-за фиксации стремени или нейросенсорная из-за дефекта образования коллагена в кортиево-мембранном органе. Синдром Аперта проявляется билатеральной кондуктивной тугоухостью из-за выпота в среднем ухе или нарушений фиксации цепи слуховых косточек. При вовлечении улитки из-за её дисплазии может возникать нейросенсорная тугоухость. Диагностический поиск у детей с подозрением на генетические синдромальные аномалии должен включать полный сбор анамнеза семьи, информацию о течении беременности, комплексный физикальный осмотр по всем системам органов. Обязательный этап — аудиологический скрининг новорождённых. КТ и МРТ позволяют выявить большинство аномалий. Детям с подозрением на синдромальную природу тугоухости производят специфическое исследование на мутации генов для верификации синдрома. Лечение в большинстве случаев хирургическое, при тяжёлой степени потери слуха показано слухопротезирование или кохлеарная имплантация.

Заключение. Генетические синдромы могут сопровождаться различными формами тугоухости. Раннее выявление этих аномалий с помощью современных методов диагностики играет ключевую роль в эффективном лечении и успешной ранней реабилитации детей. Комплексный подход к лечению, включая слухопротезирование и кохлеарную имплантацию, способствует улучшению прогноза для больных.

* * *