

УДК 616.28-008.1:617.75-053.3:575-001.8

*М.Л. ВУТТО, В.М. КУЗЬМИН, О.В. РИБАЧУК***ВИПАДКИ ПОЄДНАНОГО УРАЖЕННЯ СЛУХОВОГО  
ТА ЗОРОВОГО АНАЛІЗАТОРІВ ПРИ ГЕНЕТИЧНИХ СИНДРОМАХ  
У ДІТЕЙ РАНЬОГО ВІКУ***Ів.-Франків. обл. дит. клін. лікарня**(голов. лікар – заслуж. лікар України Р.Й. Котурбаши)*

Згідно з даними останніх досліджень, близько 50% від усіх випадків природженої та ранньої дитячої приглухуватості пов'язано із спадковістю. Генетики, які займаються питанням успадкування глухоти, відмічають, що в гаметах людини може бути до 50 різних генів, котрі впливають на гостроту слуху. Вірогідність народження глухої або слабкочуючої дитини різко збільшується, якщо один з батьків страждає на спадкову форму глухоти. Вважається, що кожний 8-й житель Землі є носієм одного з генів, який викликає рецесивну приглухуватість. Найбільш частим проявом слухових порушень при спадковій патології є глухота. Порушення слуху на генетичному рівні в ряді випадків поєднується з вадами зорового аналізатора [1-4, 7]. На роль спадковості у сумісному розвитку вад слуху і зору вказують такі автори, як К.М. Назаров, М.Г. Блюміна (1974), С.І. Козлова, Т.В. Савицька (1980), Д.І. Тарасов і співавтори (1984) [4-6, 8, 12].

В. Конігсмарк і Р.Д. Горлін виділили 8 основних груп, в яких стійкі порушення слуху пов'язані з іншими дефектами: аномаліями зовнішнього вуха, вадами розвитку скелета і хворобами сполучної тканини, з патологією функції нирок, ендокринною патологією, патологією нервової та серцево-судинної систем, ураженням шкірних покривів та порушенням пігментації, а також спостерігається сумісне ураження слуху та зору [6]. Прикладом останньої групи хвороб може служити синдром Ушера, що зустрічається у 2,5% глухих і включає в себе природжену нейросенсорну втрату слуху з вестибулярною гіпофункцією та повільно про-

гресуючим пігментним ретинітом; синдром Маршалла – дефект у вигляді сідлоподібного носа, природжена або юнацька катаракта, міопія та нейросенсорна глухота [1, 5, 9].

Konigsmark, Knox, Hussels і Moses повідомили про синдром природженої різко вираженої нейросенсорної глухоти з прогресуючою до середини життя втратою зору, що розвивається внаслідок атрофії зорових нервів. З боку нервової системи не було виявлено порушень функції ЧМН, крім глухоти та атрофії зорових нервів. Вестибулярні проби вказали на відсутність спонтанного чи позиційного ністагма. Томограми вискових кісток патології не виявили. Даний синдром успадковується за аутосомно-домінантним типом [6].

Глухоту і атрофію зорових нервів включають багато синдромів [2, 5, 9, 11]. При синдромі атрофії зорових нервів та атаксії відмічається нейросенсорна втрата слуху від помірного дефіциту слуха до повільно прогресуючої глухоти. Синдром атрофії зорових нервів, полінейропатії та нейросенсорної глухоти передається за аутосомно-рецесивним типом і включає повільно прогресуючі дистальні атрофії. Описаний також синдром, який включає в себе сліпоту внаслідок атрофії зорових нервів, діабет та прогресуючу нейросенсорну глухоту (DIDMOAD-синдром). Симптоми атрофії зорового нерва та діабету з'являються у дитячому віці. Ураження зорового нерва, як правило, буває двобічним і швидко призводить до втрати зору. З перших років життя розвивається прогресуюча втрата слуху, що викликає глибоку глухоту [5].

Описані також випадки атрофії зорового нерва з глухотою, як наслідок мутації гена OPA 1, з аутосомно-домінантним типом успадкування. OPA 1 кодує білок OPA1, що входить до складу внутрішньої мембрани мітохондрій і необхідний для утворення крист. Отож, дана патологія відноситься до числа мітохондральних захворювань і характеризується прогресуючою атрофією зорового нерва, що спричиняє зниження гостроти зору, а також супроводжується двобічною нейросенсорною глухотою. В деяких випадках приєднуються офтальмоплегія, птоз, атаксія і неспецифічна міопатія [12].

Нами обстежено 3 дітей із сумісним ураженням слуху та зору. Одна з них – дівчинка Ш., у віці 9 років звернулася для обстеження слуху. При огляді розмовну мову вона сприймає на відстані 3 м, шепітну – біля вушної раковини на обидва вуха. Дані аудіометрії: К.П. – 40-45 дБ, П.П. – в межах 55-60 дБ двобічно. За даними імпедансометрії в динаміці, АРВМ практично не реєструються двобічно при тимпаногамі типу А. Дівчинка також спостерігається у окулістів з приводу природженої аномалії розвитку зорового аналізатора – спадкова дистрофія сітківки, аплазія зорового нерва, макули, природжений горизонтальний ністагм, сліпота на обидва ока. При огляді офтальмологами об'єктивно: VOD = світловідчуття, VOS = світловідчуття, рефрактометрія – OD sph + 13,12, cyl – 1,12, ax 164, OS sph + 14,0, cyl – 1,25, ax 3; OU – фіксація відсутня, крупно розмашистий горизонтальний маятниковоподібний ністагм. OU – спокійні. Очні яблука дещо зменшені в розмірах. Оптичні середовища – прозорі. Очне дно: диск зорового нерва – блідо-рожевий, білуватий, монотонний, зменшений в розмірах, межі недостатньо чіткі, фізіологічна екскавація згладжена. Судини звужені. Макулярний, фовеолярний рефлекс не виражені. Дистрофічні зміни на сітківці. Сітківка витончена, просвічує хоріолідея. При огляді та зборі анамнезу відмічено, що дитина народжена від 3-ї вагітності з масою тіла 3,350 г. У віці дівчинки 11 міс батьки помітили, що вона погано бачить. Хвора знаходиться на Д/обліку у офтальмологів, оформлено інвалідність з приводу вади зору. У віці дитини 9 років батьки зазна-

чили, що вона часто перепитує, недочуває співрозмовників. Фенотипові особливості – низький ріст, ріст волосся на лобі, глибоко розміщені очні яблука, постійний горизонтальний ністагм, високе піднебіння, диспластичні вушні раковини. На даний час дитина слухопротезована бінаурально, регулярно проходить курс лікування у офтальмологів в умовах стаціонару, займається із сурдопедагогом, логопедом та психологом.

Наступна дитина Т. направлена для дослідження слуху, коли батьки помітили погану реакцію на звуки. Із анамнезу виявлено, що дитина – від 2-ї вагітності, 2 передчасних пологів (т.г. 36 тиж.), народилась з масою тіла 2,460 г. У віці 1 міс вона лікувалась у відділенні патології новонароджених з приводу двобічної бронхопневмонії, гіпоксично-ішемічної енцефалопатії. Дитина розвивалась із затримкою статокінетичного розвитку, до 3 років відмічались афективно-респіраторні судоми, а в психомоторному розвитку відстає від ровесників. Хвора консультована неврологом: внутрішня компенсована гідроцефалія, атактичний синдром. Вона спостерігається у офтальмологів з приводу природженої атрофії диску зорових нервів обох очей, дегенерації сітківки обох очей, природженого горизонтального ністагма обох очей. В дитини спостерігається системний недорозвиток мовлення 2-го рівня. З обстежень слуху відомо, що дитина реагує на звуки силою 70 дБ на відстані до 3 м. Дані імпедансометрії: АРВМ практично не реєструються двобічно при тимпаногамі типу А.

Дівчинці було оформлено інвалідність офтальмологами, слухопротезована бінаурально, регулярно займається з логопедом, сурдопедагогом, психологом. Періодично хвора проходить курс стаціонарного лікування у офтальмологів.

Дитина Я. поступила для обстеження слуху у віці 3,5 років. Дівчинка спостерігається у офтальмологів з діагнозом: природжений недорозвиток зорового аналізатора, природжена аніридія, природжена катаракта обох очей, горизонтальний ністагм обох очей. Хвора консультована неврологом – затримка психомоторного розвитку. З анамнезу з'ясовано, що дитина – від 3-ї вагітності, стрімких пологів, була пологова травма.

До 1 року відмічався лепет (зі слів матері), до 3 років дитина вимовляла окремі слова. На час огляду є проста деформована фраза з 2-3 слів, промовлення скандоване, слабо модульоване, порушена вимова приголосних, на звуки реагує періодично, звернену мову розуміє на ситуативному рівні – загальний недорозвиток мови 1-го рівня, обумовлений зниженим слухом. Реакція на голосну мову – до 3 м, на шепіт – до 0,5 м. Дані ігрової аудіометрії: порушення звукосприймання та звукопроведення, П.П. – в межах 65-70 дБ. Генетиками було визначено синдром Graefe (von) – Lindenov. Даний синдром був описаний в 1945р. і характеризується постійним поєднанням очних і вуш-

них ознак (нейросенсорна втрата слуху, випадки запаморочення лабіринтного походження), а також інших аномалій (запізнілий психомоторний розвиток, нанізм) [3]. Дівчинка на даний час слухопротезована бінаурально, навчається в спец. школі для дітей з порушенням зору, займається із сурдопедагогом, логопедом, психологом.

В результаті проведених спостережень можна зробити висновок про значення спадковості у сумісних вадах розвитку слуху та зору. У дітей з порушенням функції зорового аналізатора доцільно проводити дослідження слуху і в разі виявлення сенсоневральних порушень своєчасно слухопротезувати.

### Література

1. Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Морозов С.А. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей. – М., 2003. – С. 194-200.
2. Барышнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей. Путеводитель по клинической генетике. – М.: Триада – Х.
3. Козлова С.И. Прогресс в медицинской генетике. – М., 1978. – С. 230-254.
4. Козлова С.И., Савицкая Т.В. О медико-генетическом консультировании при заболеваниях глаз // Вестн. офтальмологии. – 1980. – №2. – С. 65-67.
5. Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е., Блиникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М., 1996. – С. 64, 84-89, 217, 271.
6. Конигсмарк Б.В., Горлин В.Д. Генетические и метаболические нарушения слуха. – М.: Медицина, 1980.
7. Назаров К.Н., Блюмина М.Г. Организационные формы медико-генетической помощи населению // Вестн. АМН СССР. – 1973. – №1. – С. 83-90.
8. Новикова Л.А., Рыбалко Н.В. Нейросенсорные нарушения слуха у детей (электрофизиологическое исследование). – М.: Педагогика, 1987.
9. Попеску О. Синдромы в педиатрии. – Бухарест, 1977. – С. 434-435, 160-161.
10. Преображенский Н.А. Тугоухость. – М., 1978. – С. 320-328.
11. Тарасов Д.И. Тугоухость у детей. – М., Медицина, 1984.
12. Amati-Bonneau P., Guichet A., Olichon A., Chevrollier A., Viala F., Miot S., Ayuso C., Odent S., Arrouet C., Verny C., Calmels M.N., Simard G., Belenguer P., Wang J.L., Hamel C., Malthiery Y., Bonneau D., Lenaers G., Rrynier P. OPAL R445H mutation in optic atrophy associated with sensorineural deafness // Ann. Neurol. – 2005; 58: 958-963.

### References

1. Asanov Alu, Demikova NS, Morozov SA. Fundamentals of genetics and hereditary developmental disorders in children. Moscow; 2003. P. 194-200. Russian.
2. Barishnev IuI, Bakharev VA, Novikov PV. Diagnosis and treatment of congenital and hereditary diseases in children. Moscow: Griada-X; 2004. 560 p. Russian.
3. Kozlova SI. Advances in medical genetics. Moscow; 1978. P. 230-54. Russian.
4. Kozlova SI, Savitskaia TV. About genetic counseling for diseases of the eye. Vestnik oftal'mologii. 1980;(2):65-7. Russian.
5. Kozlova SI, Demikova NS, Semanova E, Blinnikova OE. Hereditary syndromes, medical and genetic counseling. Moscow; 1996. 416 p. Russian.
6. Konigsmark BV, Gorlin VD. The metabolic and genetic hearing loss. Moscow: Meditsina; 1980. Russian.
7. Nazarov KN, Bliumina MG. The organizational forms of medical and genetic assistance to the population. Vestn AMN SSSR. 1973;(1):83-90. Russian.
8. Novikova LA, Rybalko NV. Sensorineural hearing loss in children (electrophysiological study). Moscow: Pedagogika; 1987. 128 p. Russian.
9. Popesku O. Syndromes in pediatrics. Bukharest; 1977. P. 434-5. Russian.
10. Preobrazhenskii NA. Hearing loss. Mokow; 1978. P. 320-8. Russian.
11. Tarasov DI. Hearing loss in children. Moscow: Meditsina; 1984. Russian.
12. Amati-Bonneau P, Guichet A, Olichon A, Chevrollier A, Viala F, Miot S, Ayuso C, Odent S, Arrouet C, Verny C, Calmels MN, Simard G, Belenguer P, Wang J, Puel JL, Hamel C, Malthiery Y, Bonneau D, Lenaers G, Rrynier P. OPAL R445H mutation in optic atrophy associated with sensorineural deafness. Ann Neurol. 2005 Dec;58(6):958-63. PubMed PMID: 16240368.

Надійшла до редакції 20.05.14.

© М.Л. Вутто, В.М. Кузьмин, О.В. Рибачук, 2015