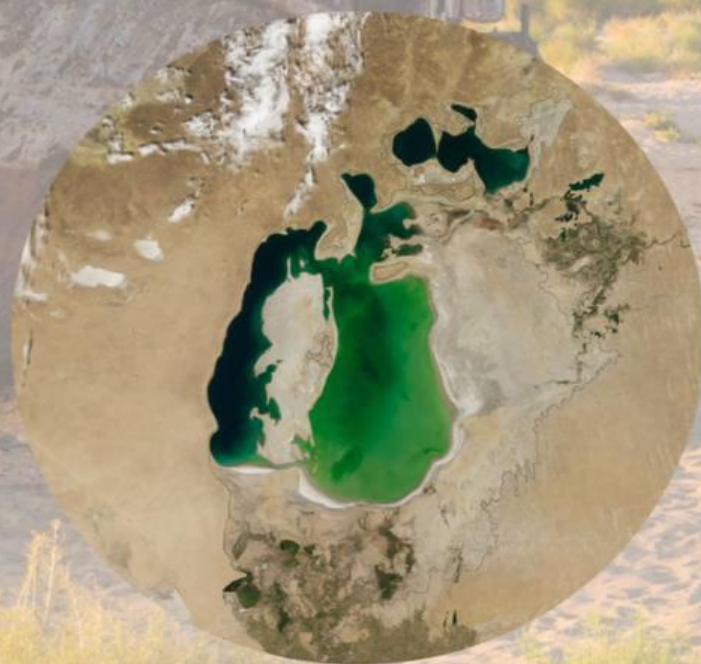


SOUTH ARAL SEA MEDICAL JOURNAL



ISSN

установленной нейросенсорной тугоухостью различной степени тяжести. У 132 пациентов проведено молекулярно-генетическое тестирование на наиболее частые мутации в генах *GJB2*, *SLC26A4* и *MT-RNR1* с применением метода ПЦР. **Результаты.** Мутации в *GJB2* выявлены у 29,5% обследованных, в *SLC26A4* — у 12,9%, в *MT-RNR1* — у 4,5%. У 12,9% детей были обнаружены варианты неопределённой клинической значимости (VUS), а у 40,2% мутации не выявлены. Данные подтверждают доминирующее значение мутаций *GJB2* в структуре несиндромальной врождённой СНТ, а также демонстрируют высокую клиническую значимость *SLC26A4* и *MT-RNR1* при прогрессирующих и ототоксически обусловленных формах тугоухости. Полученные данные подтвердили ведущую роль гена *GJB2* в структуре несиндромальной врождённой СНТ. Также выявлена высокая частота мутаций, ассоциированных с прогрессирующей и ототоксической формами тугоухости. Это позволило сформировать клинический алгоритм обследования с использованием ПЦР, включающий этапы скрининга, оценки факторов риска, назначения тестирования и пятиступенчатый алгоритм ранней диагностики, включающий: первичный аудиологический скрининг (ОАЭ, аАВР); оценку факторов риска (семейный анамнез, перинатальные осложнения, ототоксичные препараты); назначение ПЦР при наличии отклонений или факторов риска; интерпретацию результатов с маршрутизацией к генетику и сурдологу; формирование индивидуального плана наблюдения и реабилитации. Особое внимание уделено мутации *MT-RNR1*, выявление которой позволило своевременно отменить ототоксичную терапию у пациентов, тем самым предотвратив развитие вторичной тугоухости. **Выводы:** Интеграция ПЦР-диагностики в алгоритм раннего выявления СНТ у детей позволяет значительно повысить эффективность диагностики наследственных форм тугоухости, персонализировать медицинское ведение пациентов, сократить сроки постановки диагноза и предотвратить развитие тяжёлых форм инвалидизации.

ФУНКЦИОНАЛЬНОЕ СОСТОЯНИЕ СЛУХОВОГО АНАЛИЗАТОРА У НОВОРОЖДЁННЫХ: КЛИНИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ И ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПОДХОДЫ

Мадримова А.Г., Султанова И.Б.

Ургенский филиал ТМА

Актуальность. Сенсоневральная тугоухость у новорождённых является одной из ведущих причин нарушения слухоречевого развития и ранней инвалидизации. Наиболее уязвимыми считаются дети, перенёвшие перинатальные осложнения, такие как гипоксия, асфиксия и гипербилирубинемия. Эти состояния могут повреждать как периферические, так и центральные звенья слухового анализатора. В связи с этим крайне важно проводить комплексное аудиологическое обследование уже в первые дни жизни для своевременного выявления нарушений и начала реабилитации. **Цель исследования.** Изучить клинко-функциональные особенности слухового анализатора у новорождённых с перинатальной патологией и определить диагностическую ценность современных аудиологических методов — задержанной вызванной отоакустической эмиссии (ЗВОАЭ), продуктов искажения отоакустической эмиссии (ПИОАЭ) и коротколатентных слуховых вызванных потенциалов (КСВП). **Материалы и методы.** В исследование включено 115 новорождённых: 35 перенесли асфиксию, 60 — гипербилирубинемию, 20 — составили контрольную группу. Обследование проводилось с использованием тимпанометрии, ЗВОАЭ, ПИОАЭ и КСВП. Показатели сравнивались между основными и контрольной группами с применением t-критерия Стьюдента и критерия Манна–Уитни, $p \leq 0,05$ считалось статистически значимым. **Результаты.** В рамках исследования было обследовано 115 новорождённых, распределённых на три группы:– Группа I — 35 новорождённых с перинатальной асфиксией;– Группа II — 60 новорождённых с клинически значимой гипербилирубинемией;– Контрольная группа — 20 доношенных

новорождённых без признаков соматической и перинатальной патологии. Все новорождённые прошли комплексное аудиологическое обследование, включающее: тимпанометрию, регистрацию ЗВОАЭ, ПИОАЭ и КСВП. Тимпанометрия. У всех новорождённых контрольной группы и большинства пациентов I и II групп была зафиксирована тимпанограмма типа А, что свидетельствовало о нормальной подвижности барабанной перепонки и отсутствии патологии со стороны звукопроводящего аппарата. Эти данные позволили исключить проводниковую тугоухость и сосредоточить внимание на нейросенсорном компоненте. ЗВОАЭ (Задержанная вызванная отоакустическая эмиссия). У 86,3% новорождённых первой группы (с умеренной асфиксией) зарегистрированы положительные отклики. У 61,5% недоношенных из второй группы (с гипербилирубинемией) зарегистрированы отклики при ЗВОАЭ. У 100% контрольной группы — положительная регистрация ЗВОАЭ на всех частотах. Отсутствие ответа наблюдалось у 13,6% доношенных с асфиксией и 38,5% недоношенных с гипербилирубинемией (при билирубине >256 мкмоль/л), что может свидетельствовать о начальных признаках кохлеарной дисфункции. Статистически значимые различия параметров SNR (отношение сигнал/шум) зафиксированы на частотах 4000 и 5000 Гц между контрольной группой и группой с тяжёлой асфиксией ($p < 0,05$). У новорождённых с гипербилирубинемией также отмечалось достоверное снижение амплитуды откликов на частотах 2000–4000 Гц ($p < 0,01$). **Выводы.** Результаты подтверждают, что перинатальные осложнения (асфиксия, гипербилирубинемия) значительно повышают риск формирования сенсоневральной тугоухости у новорождённых. Использование комплекса методов (ЗВОАЭ, ПИОАЭ, КСВП) уже на первом месяце жизни позволяет объективно оценить состояние слухового анализатора и своевременно выделить детей группы риска. Разработанный диагностический алгоритм может быть рекомендован для неонатальных отделений как основа для скрининга и динамического наблюдения новорождённых с факторами риска.

КЛИНИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ И ПРОБЛЕМЫ ДИАГНОСТИКИ СЕНСОНЕВРАЛЬНОЙ ТУГОУХОСТИ У НОВОРОЖДЁННЫХ

Мадримова А.Г., Хайдарова Г.С., Бекбергенов П.М.

Ургенский филиал ТМА

Аннотация: В статье представлены клинические аспекты и диагностические проблемы выявления сенсоневральной тугоухости у новорождённых с перинатальной патологией. Обследовано 115 новорождённых, из которых 35 перенесли асфиксию, а у 60 была диагностирована гипербилирубинемия. Контрольную группу составили 20 здоровых детей. Применялись методы тимпанометрии, ЗВОАЭ, ПИОАЭ и КСВП. У новорождённых с тяжёлой асфиксией и высоким уровнем билирубина выявлены достоверные изменения параметров слуховых вызванных потенциалов и снижение амплитуды отоакустической эмиссии, особенно в диапазоне высоких частот ($p < 0,05$). Разработан клинический алгоритм раннего выявления нарушений слуха у детей группы риска.

Ключевые слова: *сенсоневральная тугоухость, новорождённые, асфиксия, гипербилирубинемия, ЗВОАЭ, КСВП, аудиологический скрининг.*

Annotatsiya: Mazkur maqolada perinatal patologiyaga ega bo'lgan yangi tug'ilgan chaqaloqlarda sensor neyral eshitish qobiliyati buzilishining klinik jihatlar va diagnostika muammolari yoritilgan. Tadqiqotda jami 115 nafar chaqaloq ishtirok etdi: 35 nafarida asfiksiya, 60 nafarida gipyerbilirubinemiya uchragan holatlar qayd etildi. 20 nafar sog'lom chaqaloq nazorat guruhiga kiritildi. Tadqiqotda timpanometriya, ZVOAE, PIOAE va QSPV usullari qo'llanildi. Asfiksiyaning og'ir shakli va yuqori bilirubin darajasiga ega bo'lgan chaqaloqlarda eshitish parametrlarida ishonchli farqlar kuzatildi ($p < 0,05$). Yuqori xavf guruhidagi bolalarda eshitish buzilishlarini erta aniqlash uchun algoritmi ishlab chiqildi.