

SOUTH ARAL SEA MEDICAL JOURNAL



ISSN

9. Шадымов А.Б., Колесников А.О., Лютикова Н.И. Особенности проведения комиссионных судебно-медицинских экспертиз по “врачебным делам” акушерско-гинекологического профиля // Вестник судебной медицины. – 2012. – Т. 1, № 4. – С. 11–15. 10.
10. Baek, G.H., Chung, M.S. Methicillin-resistant staphylococcus aureus osteomyelitis of the scaphoid from a catheter in the radial artery //J. Bone Joint Surg. – 2002. – Vol. 84-B, N 2. – P.273 – 274.
11. Recommendations on ethical issues in obstetrics and gynecology by the FIGO committee for the ethical aspects of human reproduction and women's health. FIGO. 2003.
12. Quinlan D.J., Alikhan R., Gishen P. et al. Variations in lower limb venous anatomy: implications for US diagnosis of deep vein thrombosis //Radiology. - 2003. - №228 (2). - P. 443-448.
13. Wikstrom, A.K. The risk of maternal ischaemic heart disease after gestational hypertensive disease / A.K. Wikstrom, B. Haglund, M. Olovsson, S.N. Lindeberg//BJOG. 2005. -Vol. 112, N11.-P. 1486-1491.
14. Zetterstrum, K. Being born small for gestational age increases the risk of severe pre-eclampsia I K. Zetterstrum, S. Lindeberg, B. Haglund et al// BJOG: Int. J. Obstet. and Gynaecol. 2007. - Vol. 114, N 3. - P. 319-324.
15. Diagnosis of placental abruption: relationship between clinical and histopathological findings / Elsasser D.A. et al. // Eur. J. Obstet. Gynecol. Reprod. Biol. – 2010. – Vol. 148(2). – P. 125–30. – doi: 10.1016/j.ejogrb.2009.10.005.
16. Баринов Е.Х., Жаров В.В., Черкалина Е.Н. Случай несвоевременной диагностики заболевания в хирургической практике// Судебно-медицинская экспертиза. Москва, 2014. № 4. С. 51-52.
17. Гиясов З.А., Исламов Ш.Э. Установление мест допущения дефектов медицинской помощи// Судебная медицина, 2019. № 1. С. 29-32.
18. Имомов С.Т., Исламов Ш.Э., Махматмурадова Н.Н., Кобилов Б.Ж., Тожиев У.Д. Ненадлежащее оказание медицинской помощи из-за ошибок в диагностике// Достижения науки и образования, 2020. № 2 (56). С. 68-70.
19. Лузанова И.М. Дефекты оказания медицинской помощи в акушерской практике /И.М.Лузанова, В.Б.Сапрыкин// Научные труды II Всероссийского съезда по медицинскому праву. - М.,2005.-с.-443-448.
20. Сапрыкин В.Б. Медико-правовые проблемы в акушерской практике /В.Б.Сапрыкин, О.Д.Константинова, И.М.Лузанова// Вестник перинатологии, акушерства и гинекологии /под ред. проф. В.Б.Цхай. - Красноярск: Изд-во КрасГМА,2005.-с.-172-179.

ИНТЕГРАЦИЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕТОДОВ В АЛГОРИТМ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ СЕНСОНЕВРАЛЬНОЙ ТУГОУХОСТИ У ДЕТЕЙ

Мадримова А.Г., Машарифов Х.Ш.
Ургенчский филиал ТМА

Актуальность. Сенсоневральная тугоухость (СНТ) у детей остаётся одной из наиболее актуальных проблем современной оториноларингологии и медицинской генетики. Ранняя диагностика нарушений слуха играет ключевую роль в предупреждении задержки речевого, когнитивного и психоэмоционального развития. В последние годы молекулярно-генетические методы, в частности полимеразная цепная реакция (ПЦР), получают широкое распространение в клинической практике как высокоинформативный инструмент выявления наследственных форм тугоухости. **Цель исследования.** Настоящее исследование направлено на разработку алгоритма раннего выявления СНТ у детей с включением ПЦР-диагностики. **Материалы и методы.** Обследованы 235 детей с

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 — гипербилирубинемия, 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