

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ



Первый заместитель Министра

Д.Л. Пиневиц

2011г.

Регистрационный № 048-0511-

**Алгоритм комплексного обследования детей группы высокого риска
доречевой позднопроявляющейся сенсоневральной тугоухости**

Инструкция по применению

УЧРЕЖДЕНИЯ-РАЗРАБОТЧИКИ:

Учреждение образования «Белорусский государственный медицинский университет»,

Учреждение здравоохранения

«3-я городская детская клиническая больница» г. Минска

АВТОРЫ:

д.м.н. Меркулова Е.П., к.м.н. Германенко И.Г.,

к.б.н. Даниленко Н.Г., Левая-Смоляк А.М., Артемчик Т.А.,

Беляева Н.В., Устинович К.Н.

Минск, 2011

Сокращения

N – общее число наблюдений

КИ – кохлеарная имплантация

КСВП – короткостволовые вызванные потенциалы

ОАЭ – отоакустическая эмиссия

ПЦР – полимеразная цепная реакция

ПДРФ – полиморфизм длины рестриктных фрагментов

ТПА – тональная пороговая аудиограмма

ЦМВ – цитомегаловирус

Введение

В настоящей инструкции представлен алгоритм обследования детей раннего возраста для своевременной диагностики позднопроявляющейся долингвальной сенсоневральной тугоухости. Актуальность данной проблемы связана с тем, что у 82% слабослышащих детей нарушения слуха возникают на первом-втором году жизни. Это значит, что успешное прохождение неонатального аудиологического скрининга не исключает возможности развития сенсоневральной тугоухости в постнеонатальном периоде. Среди причин развития доречевой позднопроявляющейся тугоухости наибольшее значение имеют генетические и инфекционные (ЦМВ) факторы.

Цель

Разработать алгоритм ранней реабилитации детей с позднопроявляющейся доречевой сенсоневральной тугоухостью.

Задачи

1. На основании высокой встречаемости генетической этиологии сенсоневральной тугоухости у детей в Республике Беларусь и клинических особенностей

врожденной ЦМВ-инфекции разработать алгоритм обследования детей с подозрением на нарушения слуха в доречевом периоде.

2. Разработать междисциплинарный комплексный подход диспансерного наблюдения за детьми с минимальными нарушениями слуха и глухотой, обусловленными генными мутациями и врождённой ЦМВ-инфекцией.

Показания к применению

Выявление нарушения слуха у детей с риском прелингвальной поздно проявляющейся сенсоневральной тугоухости.

Противопоказания к применению

Противопоказаний к применению не установлено.

Перечень необходимого оборудования

1. Лабораторное исследование.

А. ДНК из крови, осадка клеток мочи, буккальных клеток выделяли микрометодом с протеиназой К и фенол-хлороформной очисткой, использовали микроцентрифугу Eppendorf и термостат.

Б. Для проведения ПЦР ПДРФ анализа определения точечной мутации 35delG гена GJB2 и мутации в генах митохондриальной ДНК: термоциклер, миницентрифуга, термостат, электрофоретические камеры, трансиллюминатор с системой гельдокументирования.

2. Аудиологическое обследование. Аппарат для акустической импедансометрии, аппарат для ОАЭ и регистрации КСВП.

Описание технологии и использования метода

Алгоритм выявления детей с прелингвальной сенсоневральной тугоухостью, обусловленной мутациями генов и врожденной ЦМВ - инфекцией включает: сбор и анализ данных анамнеза, в том числе генеалогического, выявление имеющихся у них заболеваний, этапное аудиологическое обследование, генетическое и вирусологическое обследование.

Принципы использования метода:

1. принцип комплексного обследования: клинического, лабораторного и аудиологического.
2. принцип ступенчатого обследования;
3. тактика динамического наблюдения.

Группы риска позднопроявляющейся доречевой сенсоневральной тугоухости.

1. Дети от родителей с нормальным слухом

1. Дети с наличием мутации 35 del G в гомозиготном состоянии;
2. Дети при наличии мутации 35 del G в гетерозиготном состоянии;
3. Дети с диагностированной ЦМВ инфекцией
4. Дети с минимальными нарушениями слуха сенсоневрального характера, прогрессирующими с возрастом

1. Первичный скрининговый (клинико-лабораторный) этап.

Задача: выявление детей раннего возраста с нарушением слуха, возникшим после рождения.

Организации здравоохранения и специалисты: врачи всех специальностей, логопеды, работники дошкольных учреждений.

Выявление ЦМВ-инфекции проводится в УЗ «Городская детская инфекционная больница» г.Минска и областных детских больницах.

Мероприятия	Содержание
<p>Анализ медицинской документации;</p> <p>Анализ обращений за медицинской помощью;</p> <p>Выявление ЦМВ инфицированных детей.</p>	<p>-Сбор анамнеза;</p> <p>-Клинико-лабораторное обследование на ЦМВ инфекцию детей с желтухой, гепатоспленомегалией, гиперферментемией, врожденной пневмонией, кардитом, гипотрофией, микроцефалией, маловесных к сроку гестации, судорожным синдромом, патологией органа зрения, наличием гематологических изменений, явлений дисбиоза кишечника;</p> <p>-Мониторинг и отбор пациентов врачами различных специальностей, сотрудниками детских учреждений, а также по обращаемости родителей с жалобами и симптомами, потенциально указывающими на наличие нарушения слуха у детей раннего возраста.</p>
<p>Формирование группы риска детей с позднопроявляющейся сенсоневральной тугоухостью</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Дети раннего возраста лабораторно подтвержденной ЦМВ инфекцией; 2. Дети с задержкой речевого и психического развития;
<p>Направление для аудиологического</p>	<p>Диагностика состояния среднего и внутреннего уха</p>

обследования объективными методами исследования слуха	
Санитарно-просветительная работа среди населения	Популяризация знаний о проблеме своевременного выявления нарушений слуха у детей раннего возраста

II. Этап комплексного обследования детей (клинического, аудиологического, генетического).

Задачи: 1. раннее выявление глухоты у детей раннего возраста; 2. выявление сенсоневральных нарушений слуха различной степени у детей раннего возраста; 3. диагностика генетической природы тугоухости; 4. медико-генетическое консультирование; 5. формирование группы детей, требующих динамического наблюдения за состоянием слуховой функции;

Организации здравоохранения и специалисты:
оториноларинголог, оториноларинголог-аудиолог и оториноларинголог-сурдолог городских и областных центров, лаборатории, выполняющие ПЦР-диагностику на генные мутации.

Тактика ступенчатого и динамического наблюдения, обусловленная особенностями органа слуха у детей раннего возраста

1. Наличием артефактов при обследовании детей раннего возраста из-за высокой чувствительности аппаратуры к помехам;
2. Частыми катаральными явлениями со стороны верхних дыхательных путей у детей первых лет жизни, которые искажают результаты обследования;

3. Анатомо-физиологическими особенностями органа слуха у детей раннего возраста, имеющими значение при интерпретации результатов.
4. Возможностью прогрессирования тугоухости которая диктует необходимость аудиологического мониторинга за детьми с выявленными минимальными нарушениями слуха.

Объективными методами исследования слуха в виде ОАЭ и регистрации КСВП можно установить нарушение звуковоспринимающего аппарата только при нормальном состоянии среднего уха. Поэтому первым этапом обследования ребенка является оториноларингологический осмотр ребенка с отоскопией и только затем – акустическая импедансометрия.

1. Степень: отоларингологический осмотр + акустическая импедансометрия

Мероприятие	Содержание
Осмотр оториноларинголога	<ol style="list-style-type: none"> 1. При наличии изменений со стороны отоскопической картины - назначение лечения в зависимости от диагноза; 2. При нормальной отоскопической картине- акустическая импедансометрия
Акустическая импедансометрия	<ol style="list-style-type: none"> 1. При тимпанограмме типа «А» и «D» дальнейшее обследование - ОАЭ 2. При тимпанограмме типа «В» или «С» - динамическое наблюдение оториноларинголога, при необходимости лечение, повторная акустическая

	импедансометрия через 1 месяц
--	-------------------------------

2. Ступень: регистрация ОАЭ

Мероприятие	Содержание
Вызванная ОАЭ на частоте продукта искажения	<ol style="list-style-type: none"> 1. При отсутствии регистрации ОАЭ: повторное аудиологическое обследование через 1 месяц; 2. При наличии изменений при регистрации ОАЭ (даже минимальных): диспансерный учет у оториноларинголога по месту жительства и повторное аудиологическое обследование через 3 месяца; 3. При нормальной картине ОАЭ: наблюдение педиатра по месту жительства

3. Ступень. Регистрация КСВП, медико-генетическое обследование

Мероприятие	Содержание
Регистрация КСВП	<ol style="list-style-type: none"> 1. Выявление пациентов с подозрением на глухоту: <ul style="list-style-type: none"> - отсутствие акустических рефлексов при наличие тимпанограммы типа «А» или «D»; - отсутствие вызванной ОАЭ на частоте продукта искажения при двукратном проведении теста; - отсутствие регистрации КСВП при проведении скрининг- теста; - отсутствие регистрации КСВП при

	<p>различной интенсивности стимулирующего сигнала (от 10 до 70 дБ);</p> <p>- направление на следующий этап оказания специализированной оториноларингологической помощи (слухопротезирование или КИ);</p> <p>2. Выявление пациентов с минимальными нарушениями слуха сенсоневрального характера</p>
<p>1.Целенаправленное медико-генетическое обследование, создание базы данных носителей генов глухоты детей с тугоухостью.</p> <p>2.Медико-генетическое консультирование</p>	<p>1.Формирование группы - носителей мутации генов глухоты</p> <p>2.Медико-генетическое прогнозирование</p>

III. Оказание специализированной помощи детям с глухотой, диспансерное наблюдение за детьми с нарушениями слуха различной степени.

Задачи: 1. своевременная диагностика прогрессирования тугоухости; 2. своевременное направление для слухопротезирования и КИ (на 3 и 4 уровни оказания оториноларингологической помощи).

Организации здравоохранения и специалисты: педиатр, оториноларинголог, инфекционист, невролог, логопед, генетик, врач-оториноларинголог аудиологического кабинета городских и областных детских больниц.

Контингент пациентов	Мероприятия
Дети с наличием мутации 35 del G в ГОМОЗИГОТНОМ состоянии	<ul style="list-style-type: none"> -Медико-генетическое консультирование -Оказание специализированной оториноларингологической помощи (см. приложение №1) - Занятия с логопедом.
Дети с наличием мутации 35 del G в гетерозиготном состоянии	<ul style="list-style-type: none"> -Углубленное генетическое обследование; -Медико-генетическое консультирование
Дети с двусторонней тяжелой и среднетяжелой доречевой тугоухостью	<ul style="list-style-type: none"> -Консультация генетиком; -Оказание специализированной оториноларингологической помощи (см. приложение №1); - Занятия с логопедом.
Родственники тугоухих детей для обеспечения истинной профилактики наследственной тугоухости	<ul style="list-style-type: none"> -Медико-генетическое консультирование и прогнозирование
Дети с диагностированной ЦМВ инфекцией	<ul style="list-style-type: none"> - Диспансерный учет у инфекциониста по месту жительства; - Реабилитация нарушений функции ЦНС; - Консультация психоневролога; - Аудиологическое обследование 1

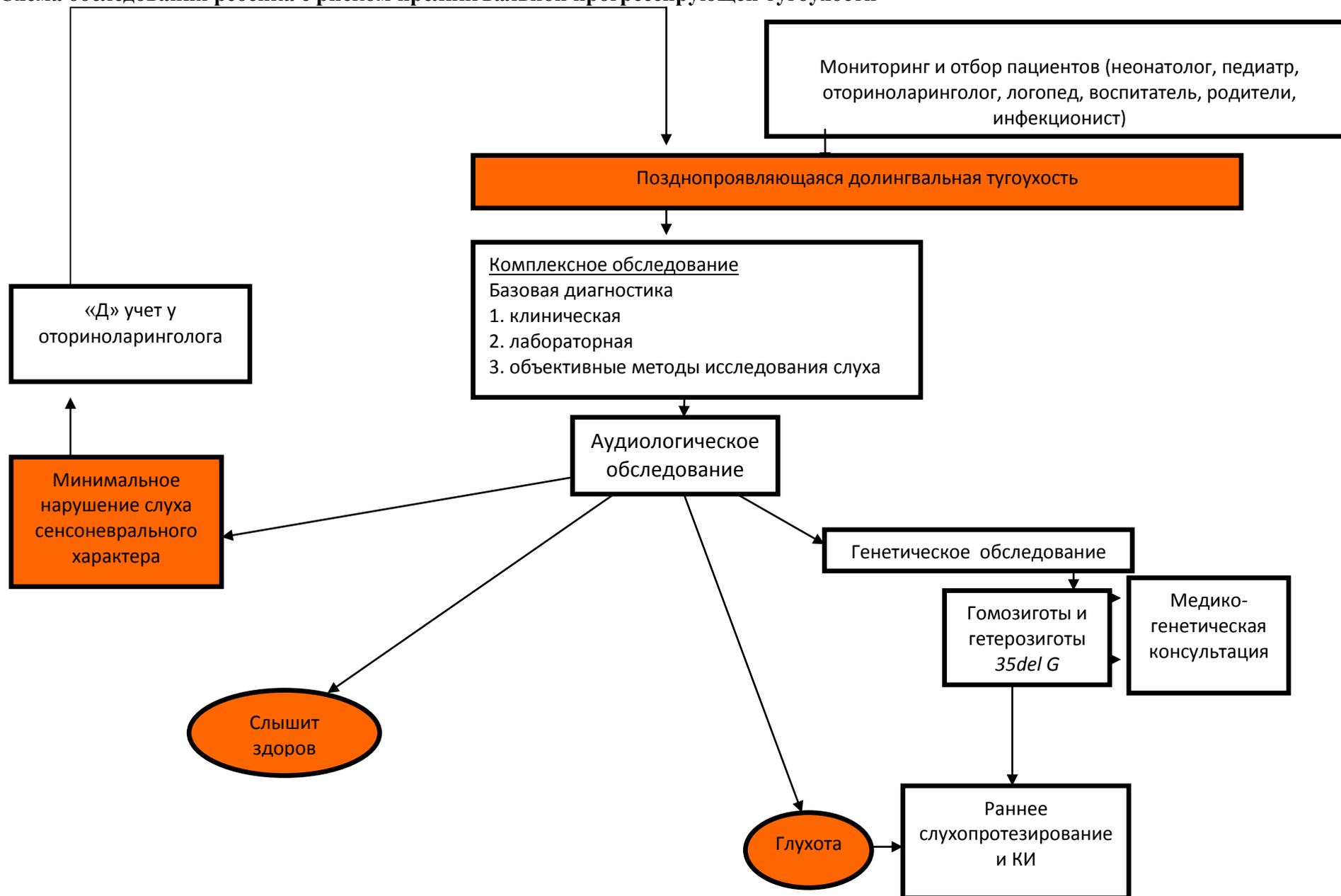
	раз в 6 месяцев.
Дети с выявленными минимальными нарушениями слуховой функции	<ul style="list-style-type: none"> - Формирование группы риска - Диспансеризация у врача - оториноларинголога по месту жительства; - Аудиологический контроль через 3 месяца из-за возможности прогрессирования нарушений слуха; - Генетическое обследование
Сан- просвет работа с родителями	Настороженность прогрессирования нарушения слуха у ребенка

Возможные ошибки и осложнения

Осложнений не наблюдалось.

Интерпретация результатов аудиологического обследования требует у детей раннего возраста учета анатомо-физиологических особенностей.

Схема обследования ребенка с риском прелингвальной прогрессирующей тугоухости



Список литературы

1. Демина Ю.А, Цитомегаловирусная инфекция как одна из причин нейросенсорной тугоухости у детей / Ю.А.Демина // Российский вестник перинатологии и педиатрии.-2006.- №1. – С.57.
2. Журавский С.Г. Сенсоневральная тугоухость: молекулярно-генетические, структурные и лечебно-профилактические аспекты (клинико-экспериментальные исследования) /Автореф. дисс. доктора мед. наук. Санкт-Петербург, 2006.
3. Маркова Т.Г. Клинико-генетический анализ врождённой и доречевой тугоухости / Автореф. дисс. доктора мед. наук. Москва, 2009.
4. Шиманская Е.И. Особенности импедансометрии у детей различных возрастных групп //Материалы второй конференции детских оториноларингологов СССР / 29-30 марта 1989г., Звенигород\.. – М., 1989. – с.215 – 217
5. Vanhuysse, V. J., Creten, W. L. & Van Camp, K. J. (1975). On the W-notching of tympanograms. Scand Audiol 4: 45-50.
6. Bitner-Glindzicz M. Hereditary deafness and phenotyping in humans // Br. Med. Bull.–2002.–Vol. 63. – P.73-94.
7. Hearing loss in children with congenital cytomegalovirus infection in relation to the maternal trimester in which the maternal primary infection occurred / I Foulon [et al.] // JPediatr. - 2008. – Vol. 122. - P. 1123-1127.
8. Cytomegalovirus shedding and delayed sensorineural hearing loss/ L S.Rosenthal [et al.] // Pediatr Infect Dis J. - 2009. – Vol. 28. - P. 515-520.