



КЛИНИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ И ТАКТИКА ВЕДЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ С АТРЕЗИЕЙ НАРУЖНОГО СЛУХОВОГО ПРОХОДА

Выполнили:

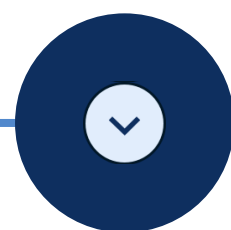
ЖУМАДИЛОВА Г.Т., КАБЛАХАТОВА А.А., ОМИРЗАКОВА А.А.

Научный руководитель: Аильбаева Назым Муратбековна, ассистент, кафедра медицинской реабилитологии и неонатологии; Алибекова Бакытжан Алибековна, магистр медицинских наук

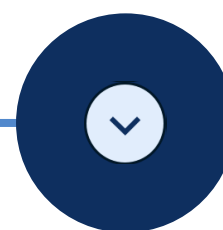
Кафедра медицинской реабилитологии и неонатологии
НАО «Медицинский университет Семей, город Семей, Республика Казахстан
5 курс, группа 5303 Педиатрия

Цель работы:

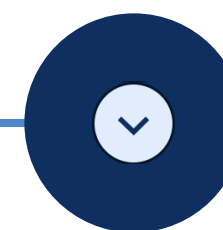
На примере клинического случая новорожденного с микротией и атрезией слухового прохода проанализировать:



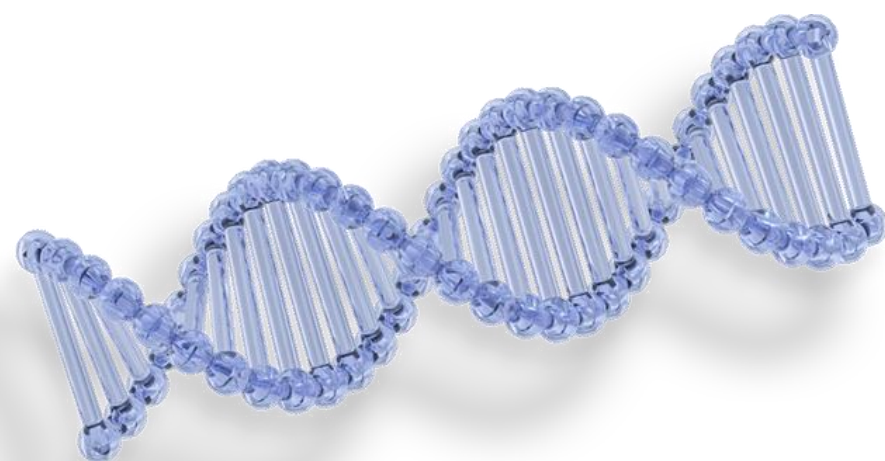
современные представления о генетической архитектуре заболевания

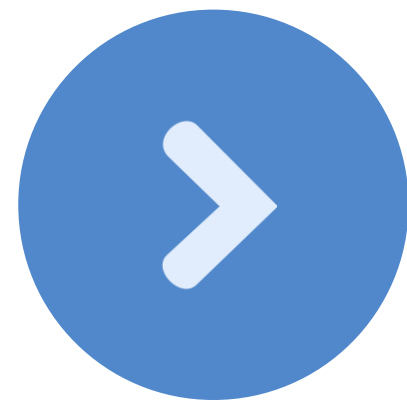


патофизиологических механизмах



обосновать необходимость углубленной молекулярной диагностики для оптимизации тактики ведения





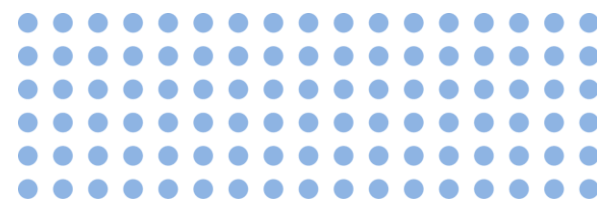
Материалы и методы



Представлен клинический случай новорождённого с врождённой правосторонней атрезией наружного слухового прохода и микротией, наблюдавшегося в неонатологическом отделении перинатального центра г. Семей в 2026 г.



Проведены клиническое наблюдение, анализ медицинской документации и инструментальных исследований (УЗИ, ЭхоКГ, нейросонография), а также обзор современных публикаций по слуховой реабилитации и хирургической коррекции данной патологии.



Генетически значимые факторы анамнеза



Возраст матери: 42 года

Акушерский анамнез: 9-я беременность, 6-е роды. В анамнезе: 3 медицинских аборта, 1 несостоявшийся аборт (9-10 нед).

Пренатальная ультразвуковая диагностика (срок 20-21 неделя):

Выявлен гиперэхогенный фокус (ГЭФ) в левом желудочке сердца плода размером 2,3 мм.

Консультация генетика (13-14 нед):

Беременная отнесена к группе риска по возрасту.

Инвазивная пренатальная диагностика (ИПД): Отказ родителей.

1

КЛИНИЧЕСКИЙ

СЛУЧАЙ

Новорожденный мальчик, 40 недель 4 дня гестации.

Масса тела: 5445 г. Длина: 62 см.

Оценка по шкале Фентона: > 90-го перцентиля.

ЛОКАЛЬНЫЙ СТАТУС

• Правое ухо:

- Микротия (гипоплазия ушной раковины)
- Полная атрезия наружного слухового прохода

- **Левое ухо:** Сформировано правильно, слуховой проход свободен, без патологии.

2

СОПУТСТВУЮЩАЯ ПАТОЛОГИЯ

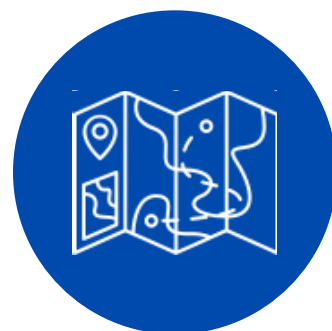
Транзиторное тахипноэ новорожденных, потребовавшее респираторной поддержки методом nCPAP в течение 2 часов.

Неврологический статус (при рождении): Снижение мышечного тонуса, вялость рефлексов врожденного автоматизма.

3

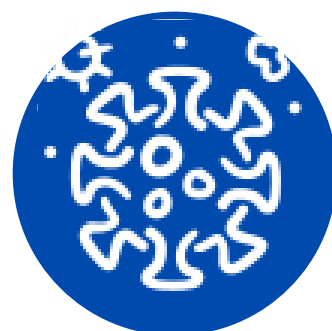
Результаты исследования

АНАЛИЗ ОФИЦИАЛЬНОЙ СТАТИСТИКИ РЕСПУБЛИКАНСКОГО ЦЕНТРА ЭЛЕКТРОННОГО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ЗА 2015–2025 ГГ.



Регионарные различия

Выявлена существенная региональная
вариабельность частоты атрезии и
микротии/анотии



TORCH-инфекции

Матери детей с микротией значительно чаще
имели TORCH-инфекции во время беременности
(45,8% против 7,3% в контроле)



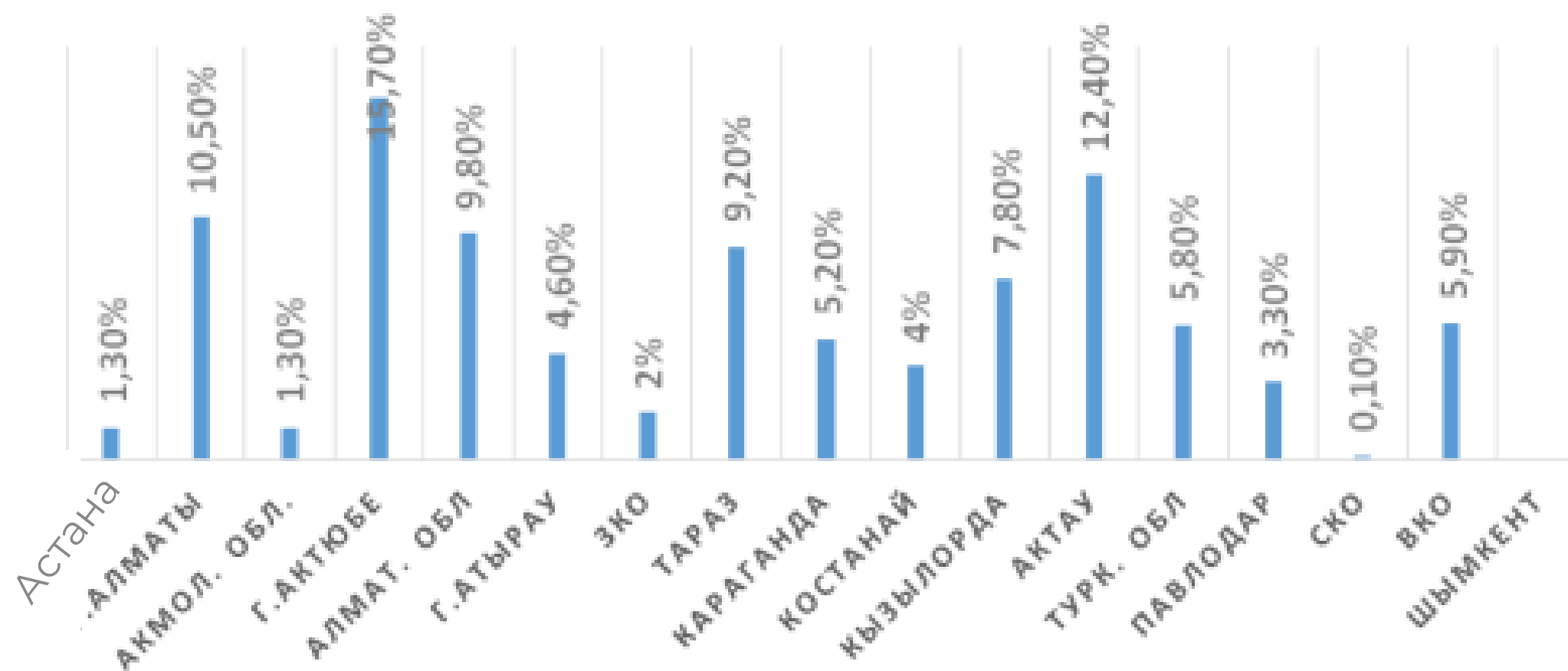
Химические воздействия

Контакт с химическими веществами: 18,1%
против 8,1%

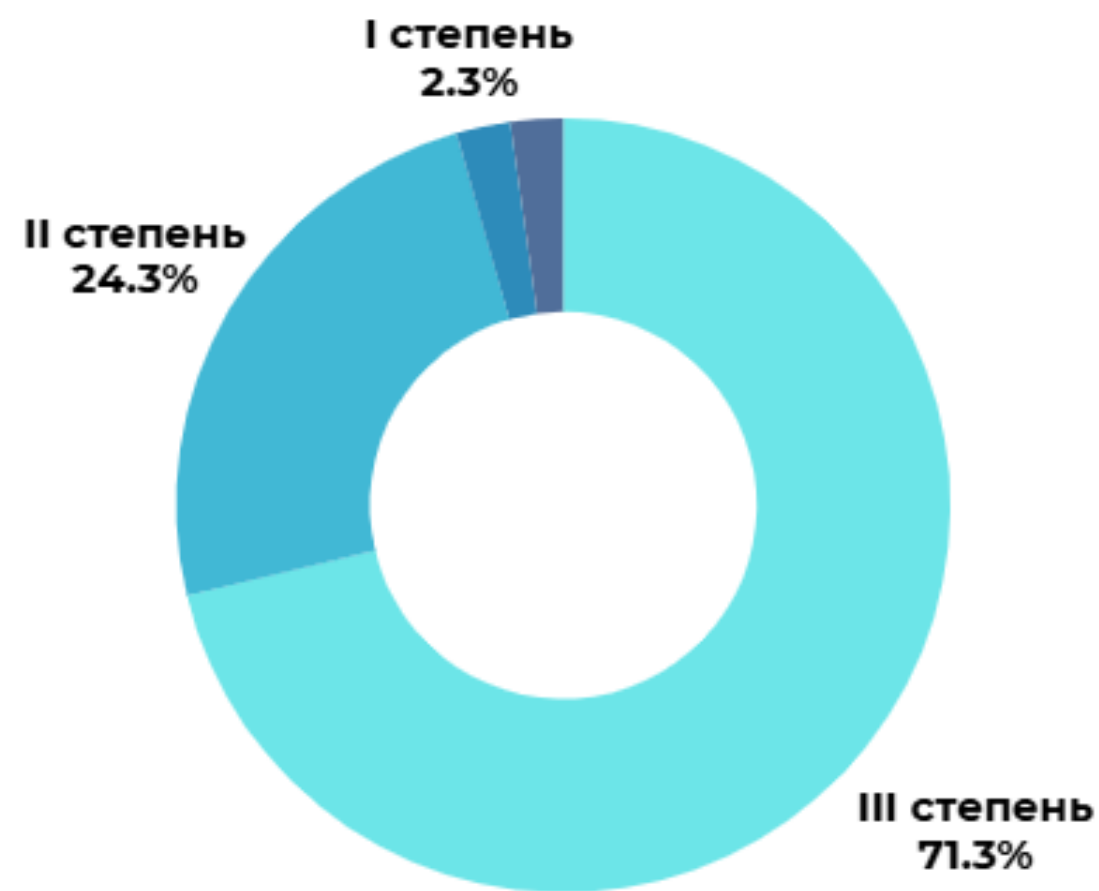


Алкоголь

Употребление алкоголя: 31,9% матерей детей с
микротией



Проанализировано 40 исследований, включено 1097 пациентов с микротией



Распределение по степеням тяжести

Топ-5 генов (общая частота):
 TCOF1 — 32,8% (28 случаев)
 GSC (экзон 2) — 6,8%
 FANCB — 4,6%
 SIX2 — 3,4%
 HSPA9 — 3,4%

Синдромы, ассоциированные с микротией

Синдром	Частота	Основной ген
Гемифациальная микросомия (CFM)	94,80%	TCOF1, SIX2, HSPA9
Синдром Тричера-Коллинза (TCS)	2,30%	TCOF1
Oculo-Auriculo-Vertebral spectrum	0,70%	TCOF1, ATP6V1E1

Тип мутации	n	%
Missense	40	52,63%
Deletion	24	31,58%
Silent	9	11,84%
Frameshift	2	2,63%
Nonsense	1	1,32%
Общий	76	



Тактика ведения

1 фаза

**Аудиологический скрининг
(ABR, ASSR)**

Первые месяцы жизни
Объективная оценка слуха.
Выявление кондуктивной
тугоухости.

2 фаза

КТ височных костей

Планово (в нашем случае — в 2
мес.)
Оценка степени атрезии,
состояния цепи слуховых
косточек, внутреннего уха.
Критично для планирования
операции.

3 фаза

**Слухопротезирование
(ВАНА/Softband)**

До 1 года (при двусторонней
или тяжелой односторонней
тугоухости)
Ранняя слуховая стимуляция,
развитие речи. Эффективность
высокая.

4 фаза

**Хирургическая
реконструкция**

После 4–6 лет
Реконструкция ушной
раковины (аутологичный
хрящ/имплант) + мясопластика.
Успех — 70–80% при
правильном отборе

При атрезии наружного слухового прохода стандартная тональная аудиометрия малоинформативна (особенно у детей раннего возраста), так как звук не проводится через отсутствующий канал.

Решение: КСВП по костной проводимости

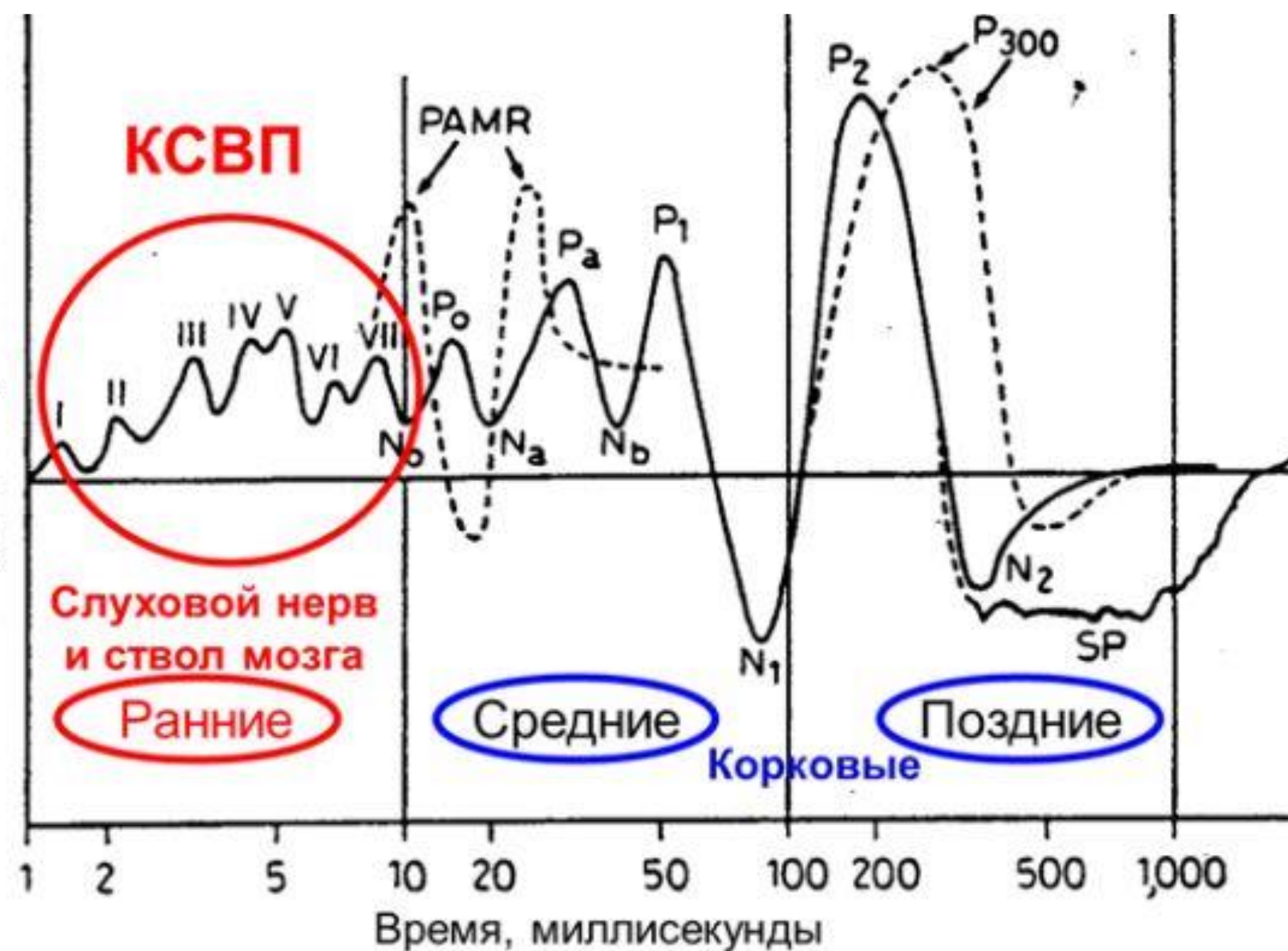
Что дает

1. Позволяет отличить кондуктивную тугоухость от нейросенсорной и исключить ретрокохлеарную патологию.
2. Оценивает состояние внутреннего уха и слухового нерва даже при полном отсутствии наружного слухового прохода.

Как это влияет на тактику ведения?

Результаты КСВП определяют:

1. Показания к хирургической реконструкции слухового прохода (если внутреннее ухо сохранно — операция имеет смысл)
2. Необходимость раннего слухопротезирования (костные аппараты на мягкой повязке, ВАНА) для профилактики речевых нарушений.
3. Прогноз речевого развития ребенка.



ОСНОВНЫЕ МЕТОДЫ СЛУХОРЕАБИЛИТАЦИИ

Нехирургический (ВАНА/Ponto на повязке, ADHEAR).

С 0–4 мес. (особенно при двусторонней атрезии)

1

Плюсы:

Ранняя стимуляция слуха, неинвазивно

Минусы:

Косметический дискомфорт, давление на кожу

Импланты костной проводимости

После 5 лет

2

Плюсы:

Стабильное улучшение слуха, нет риска рестеноза

Минусы:

Риск кожных реакций (до 44%), потеря импланта (до 25%)

Реконструкция слухового канала

Строго по отбору (КТ ≥ 7 баллов по Ярсдорферу), чаще после 6–12 лет

3

Плюсы:

Естественный путь звука, возможен отказ от аппарата

Минусы:

Высокий риск рестеноза (20–30%), снижение слуха со временем

Практическая значимость работы

Неонатология и педиатрия — ранний скрининг



- Микротия и атрезия НСП могут быть маркерами скрытой генетической патологии.
- «Красные флаги»: макросомия, возраст матери >35 лет, пренатальные эхомаркеры.
- Необходимость расширенного обследования и ранней консультации генетика.

Медицинская генетика — алгоритм диагностики



- МГенетическая гетерогенность микротии требует дифференцированного подхода.
- Синдромальные формы — приоритет анализа TCOF1.
- Несиндромальные формы — таргетное секвенирование (GSC, NOXA2).
- Предпочтение методам, выявляющим SNV и CNV (WES, CMA)



Оториноларингология и сурдология — персонализация слухореабилитации

- Ранняя объективная аудиологическая оценка обязательна.
- Метод выбора — КСВП по костной проводимости.
- Позволяет:
 - дифференцировать тип тугоухости,
 - определить показания к слухопротезированию,
 - прогнозировать эффективность хирургии.

Хирургия — планирование этапного лечения



- Тактика зависит от генетического и аудиологического профиля.
- Координация реконструкции ушной раковины и атрезиопластики.
- КТ-критерии (шкала Jahrsdoerfer) — основа отбора пациентов.

ВЫВОДЫ



Атрезия наружного слухового прохода и микроtia ушной раковины чаще встречаются односторонне, при этом противоположное ухо может быть анатомически нормальным. В нашем случае у ребёнка выявлена односторонняя атрезия с микроtia правой уха, сопутствующие аномалии не обнаружены.



Динамическое наблюдение, плановое обследование (КТ височных костей) и системная оценка сопутствующих аномалий обеспечивают правильное планирование хирургической коррекции. Этапная реконструкция наружного слухового прохода и ушной раковины после 4–5 лет позволяет восстановить слуховую функцию и эстетический вид, снижает психологический дискомфорт.

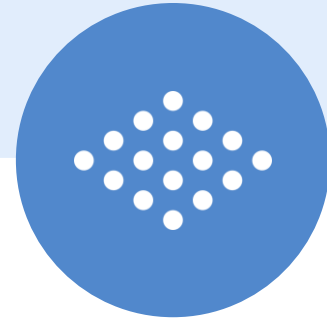


Ранняя аудиологическая оценка методом ABR и ASSR позволяет выявлять кондуктивную тугоухость на ранних стадиях, контролировать развитие слуха и при необходимости назначать слухопротезирование костной проводимости для стимуляции речи и социальной адаптации ребёнка.



Комплексное ведение пациентов с атрезией НСП, включающее наблюдение, раннее слухопротезирование и плановую хирургическую коррекцию, обеспечивает оптимальные функциональные и эстетические результаты, минимизирует риски осложнений и обеспечивает преимущество лечения.





**СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ**

