

Tytuł: Diagnostyka i opieka audiologiczna w genetycznie uwarunkowanych rzadkich zespołach wad wrodzonych – na przykładzie materiału z Katedry i Kliniki Foniatrii i Audiologii Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu / Diagnostic process and medical care in rare genetic congenital syndromes with hearing disorders among children hospitalized on Department of Phoniatriy and Audiology of Medical University in Poznan

Słowa kluczowe: ZESPOŁY GENETYCZNIE UWARUNKOWANE DZIECI NIEDOSŁUCH

Keywords: HEARING LOSS CHILDREN GENETIC CONGENITAL SYNDROMES

Autorzy:

Barbara Maciejewska - <p>Katedra i Klinika Foniatrii i Audiologii Uniwersytetu Medycznego im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu</p>

Agnieszka Pilarska - Katedra i Klinika Foniatrii i Audiologii Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego, Poznań

Zofia Maciejewska-Szaniec - Klinika Rehabilitacji Narządu Żucia Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego, Poznań

Magdalena Kałos - Katedra i Klinika Foniatrii i Audiologii Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego, Poznań

Hanna Czerniejewska-Wolska - Katedra i Klinika Foniatrii i Audiologii Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego, Poznań

Anna Reetz-Kolasińska - Katedra i Klinika Foniatrii i Audiologii Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego, Poznań

Bożena Wiskirska-Woźnica - <p>Katedra i Klinika Foniatrii i Audiologii Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego, Poznań</p>

Streszczenie:

Wstęp: Zaburzenie rozwoju w przebiegu nieprawidłowości genetycznych jest przyczyną wad wrodzonych, niejednokrotnie występujących w unikalnym zestawieniu tworzącym charakterystyczny zespół. Dla audiologa i foniatry istotne są zespoły z zaburzeniami narządu słuchu oraz zaburzeniami strukturalnymi twarzoczaszki i narządów mowy.

Cel: Ocena słuchu u dzieci z zespołami wad genetycznie uwarunkowanych, charakterystyka niedosłuchu z uwzględnieniem wskazań do protezowania słuchowego, obserwacja stabilności progów słuchowych w ciągu 2 lat.

Materiał i metody: Analizie poddano przypadki 19 dzieci z zaburzeniami słuchu w przebiegu 14

różnych zespołów wad wrodzonych, hospitalizowanych w Katedrze Klinice Foniatrii i Audiologii Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu ze względu na nieprawidłowe wyniki badań wykonanych w ramach programu powszechnych badań przesiewowych słuchu.

Wyniki: U badanych dzieci stwierdzono wszystkie rodzaje niedosłuchu: niedosłuch czuciowo-nerwowy ($n = 7$), przewodzeniowy ($n = 6$), mieszany ($n = 3$), ośrodkowy ($n = 1$). W dwóch przypadkach stwierdzono prawidłowe progi słuchowe. Wśród analizowanych zespołów większość wymagała protezowania słuchowego. U 7 dzieci istniały łączone wady receptora słuchu i wzroku.

Wnioski: 1. Dzieci z zespołami wad wrodzonych powinny być poddane ocenie audiologicznej, gdy niedosłuch jest częścią składową zdiagnozowanego zespołu oraz gdy występują deformacje twarzoczaszki lub czynniki ryzyka uszkodzenia słuchu.

2. Wczesne protezowanie słuchowe u dziecka z niedosłuchem jest warunkiem rozwoju mowy i zminimalizowania niepełnosprawności dziecka.

Abstract:

Background: Prenatal development is often disturbed by genetic abnormalities. A unique set of congenital defects forms a congenital genetic syndrome – a disease or disorder that has more than one identifying feature or symptom. The syndromes with orofacial and hearing disorders are vital for audiological clinical practice.

Objectives: Assessment of the hearing loss in children with congenital genetic syndromes; analysis of indications for hearing aids, two-year observation of their hearing levels.

Material and methods: 19 children suffering from 14 different congenital genetic syndromes, that were admitted to hospital as a result of the newborn hearing screening.

Results: All types of hearing loss were diagnosed: perceptive ($n = 7$), conductive ($n = 6$), mixed ($n = 3$), central ($n = 1$). The normal hearing level was observed in two children. Most children had indications for hearing aids. The concomitance of two sensory defects (hearing loss and abnormal sight) was observed in 7 children.

Conclusions: 1. Audiological medical assessment should be a part of medical care in case of genetic congenital defects, especially when the hearing loss is a part of the syndrome but also when the orofacial deformities are visible.

2. Hearing aids and early hearing rehabilitation are crucial to speech development and to minimize children's handicap.