

**БОЛЕЗНИ УХА, ГОРЛА И НОСА****ИЗМЕНЕНИЯ СЛУХА У ДЕТЕЙ С БРАНХИО-ОТО-РЕНАЛЬНЫМ СИНДРОМОМ****Барияк Виктория Валерьевна***канд. мед. наук, ассистент кафедры сурдологии ФГБОУ ДПО РМАНПО,  
РФ, г. Москва**Email: [victoria.barylyak@gmail.com](mailto:victoria.barylyak@gmail.com)***Ясинская Алла Александровна***кандидат медицинских наук, старший научный сотрудник отдела физиологии и патологии слуха  
ФГБУ «Российский научно-клинический центр аудиологии и слухопротезирования ФМБА России»,  
РФ, г. Москва**Email: [ayasinskaya@rambler.ru](mailto:ayasinskaya@rambler.ru)***Орлова Ольга Михайловна***ассистент кафедры педиатрии ФГБОУ ВО «Московский государственный медико-стоматологический  
университет имени А.И. Евдокимова»,  
РФ, г. Москва**Email: [olmigor@yandex.ru](mailto:olmigor@yandex.ru)***HEARING IMPAIRMENT IN CHILDREN WITH BRANCHIO-OTO-RENAL SYNDROME****Victoria Barylyak***MD, Audiology of the State Educational Institution of Higher Professional Education Institution; «Russian Medical  
Academy of Continuing Professional Education» MH RF,  
Russia, Moscow***Alla Yasinskaya***MD, Senior researcher of the Department of physiology and pathology of hearing of the National Research Centre  
For Audiology and Hearing Rehabilitation,  
Russia, Moscow***Olga Orlova***Assistant of the Department of Pediatrics, A.I. Yevdokimov Moscow State University of Medicine and Dentistry,  
Russia, Moscow***АННОТАЦИЯ**

В данной статье рассмотрены изменения со стороны слухового анализатора у детей с бранхио-ото-ренальным (БОР) синдромом. Пациенты с БОР - синдромом и диагностированной тугоухостью нуждаются в различных мероприятиях по реабилитации слуха и дальнейшем наблюдении.

**ABSTRACT**

This article describes the various changes of the auditory analyzer in children with branchio-oto-renal syndrome. Patients with BOR syndrome and with hearing loss require different methods of rehabilitation of hearing and further observation.

**Ключевые слова:** бранхио-ото-ренальный синдром, аномалия жаберных дуг, тугоухость и патология органов мочевой системы, аудиологическое исследование.

**Keyword:** brangio-oto-renal syndrome, anomaly of the Gill arches, hearing loss, pathology of the urinary system, audiological research

Бранхио-ото-ренальный (БОР) синдром относится к часто встречающимся врожденным заболеваниям, сочетающим раннее проявление патологии почек и нарушений слуха. Основные клинические признаки БОР-синдрома складываются из аномалий ушных раковин, тугоухости/глухоты, преаурикулярных ямок, жаберных фистул и, у 2/3 больных - порока развития органов мочевой системы. Трансмиссия синдрома проходит по аутосомно-доминантному пути с одинаковой частотой встречаемости, как среди девочек, так и мальчиков. Аномалии развития жаберных дуг диагностируются у всех пациентов с БОР-синдромом. Жаберные или висцеральные дуги - это хрящевые пластинки, которые в процессе эмбриогенеза трансформируются: из их первой пары, помимо верхней и нижней челюстей, формируются слуховые косточки - наковальня и стремечко, из второй пары - образуются малые рога подъязычной кости, с аномалией развития которой связана патология органа слуха, а также формирование свищей и кист [1,2].

Случаи сочетания аномалий жаберных дуг со снижением слуха были опубликованы впервые в середине 19 века. В 1975 году Мельник и соавторы выделили БОР-синдром в отдельную нозологическую форму. Диагностические критерии БОР-синдрома были сформулированы к 2004 году Чангом с коллегами. Популяционное исследование проведенное в Канаде в 1980 г. выявило частоту БОР-синдрома - 1 больной ребенок на 40000 новорожденных. Молекулярно-генетическое обследование пациентов с БОР-синдромом позволяет выявить патологические генетические варианты только у половины больных с фенотипом БОР-синдрома. Пренатальная диагностика синдрома молекулярно-генетическими методами возможна, однако чувствительность их невысока и составляет лишь 20-25% [3].

По данным разных авторов, в результате аудиологических исследований проведенных у больных с БОР - синдромом, нарушения слуха диагностируются в 90% случаев. Спектр изменений со стороны органа слуха у таких пациентов разнообразен - могут быть выявлены различные формы и степени потери слуха - от минимальной тугоухости до полной глухоты. У больных встречаются как стабильная, так и прогрессирующая тугоухость, которая может проявиться и в раннем детстве и в подростковом возрасте [4].

**Целью нашего исследования явилось** - определить изменения со стороны органа слуха у пациентов с БОР-синдромом.

**Материалы и методы.** Мы провели аудиологическое исследование, которое включало регистрацию задержанной вызванной отоакустической эмиссии (ЗВОАЭ) 63 детям с хронической болезнью почек в возрасте от 2 месяцев до 17 лет находящимся на стационарном лечении в Московском городском детском Центре гравитационной хирургии крови и гемодиализа ГБУЗ «ДГКБ святого Владимира ДЗМ».

Детям, у которых ЗВОАЭ не была зарегистрирована проведено расширенное исследование слуха, которое включало проведение регистрации коротколатентных слуховых вызванных потенциалов, тимпанометрии и регистрацию акустического рефлекса [5,6].

**Результаты исследования.** В результате проведенного исследования у 3 мальчиков с хронической болезнью почек (2 месяца, 2 года и 9 лет) нами был диагностирован БОР - синдром. Признаки аномалии жаберных дуг, в виде околоушных и шейных свищей, деформации одной ушной раковины, были обнаружены у каждого из детей. У всех 3 мальчиков отмечен выраженный полиморфизм поражения слухового анализатора и почек. У ребенка 9 лет выявлена двусторонняя смешанная тугоухость I степени, двусторонняя аномалия развития среднего и внутреннего уха (согласно данным дополнительного исследования - компьютерной томографии височных костей), наружного уха справа «свернутое», со стороны почек - агенезия правой почки, гипоплазия с кистозной дисплазией левой почки. Для восстановления слуха мальчику выполнена двусторонняя оссикулопластика, отоластика справа. У пациентов 2 месяцев и 2 лет выявлена диспластическая гипоплазия почек разной степени выраженности. Со стороны слухового анализатора у ребенка 2 лет диагностирована двусторонняя глухота. Мальчику проведена односторонняя кохлеарная имплантация. У пациента 2 месяцев нарушений слуха не было выявлено. Ребенку рекомендовано повторное аудиологическое исследование через 6 месяцев.

#### **Выводы.**

Для БОР - синдрома характерна триада симптомов - аномалия жаберных дуг, поражение слухового аппарата и патология органов мочевой системы, при этом фенотип выявленных аномалий вариабелен.

У всех детей с БОР-синдромом диагностированы различные состояния слухового анализатора - от нормального слуха до полной глухоты, в связи с чем каждому из пациентов проведены разные мероприятия по реабилитации слуха.

Всем детям с аномалией развития наружного уха, наличием околоушных и шейных свищей, нормальным слухом, либо при его нарушении, в сочетании с патологией мочевой системы и без - показано обязательное аудиологическое, нефро-урологическое и генетическое обследование. При подтвержденном диагнозе, пациент с БОР-синдромом нуждается в совместном наблюдении оториноларинголога, сурдолога и нефролога.

#### **Заключение:**

Тугоухость у пациентов с БОР - синдромом и нормальным слухом, либо его минимальными изменениями, в связи с действием временных закономерной экспрессии, может проявиться либо прогрессировать через некоторое время [5]. Данный факт необходимо учитывать при разработке правильной тактики ведения пациентов с БОР - синдромом с нормальным слухом и его минимальными нарушениями.

**Список литературы:**

1. Weber KM, Kousseff BG. New manifestations of BOR syndrome // *Clin Genet*. 1999 Oct;56(4):306-12.
2. Salinas-Torres VM, Salinas-Torres RA. Otofaciocervical syndrome and metachondromatosis in a girl: Presentation of a novel association and remarks on clinical variability of branchial-arch disorders. // *J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2016 Jun;85:19-21. doi: 10.1016/j.ijporl.2016.03.021.
3. Hsu A, Desai N, Paldino MJ. The Unwound Cochlea: A Specific Imaging Marker of Branchio-Oto-Renal Syndrome. // *AJNR Am J Neuroradiol*. 2018 Dec;39(12):2345-2349. doi: 10.3174/ajnr.A5856. Epub 2018 Nov 1
4. Kemperman MH, Koch SM, Kumar S, Huygen PL, Joosten FB, Cremers CW. Evidence of progression and fluctuation of hearing impairment in branchio-oto-renal syndrome. // *Int J Audiol*. 2004 Oct;43(9):523-32.
5. Таварткиладзе Г.А., Цыганкова Е.Р., Милешина Н.А., Мосина В.В. Диагностика наследственной патологии в практике врача сурдолога. Учебно-методическое пособие. М.,2011. - 55с.
6. Методики эпидемиологического исследования нарушений слуха. Утверждены приказом №533 от 23 ноября 2006.
7. ФГБОУ ДПО Российская медицинская академия последипломного образования. [Электронный ресурс] URL – <https://rmapo.ru/about/600-elektronnye-bibliotechnye-resursy.html>
8. ФГБУН Российский научно-практический центр Аудиологии и слухопротезирования [Электронный ресурс] URL: <http://audiology.ru/>
9. Сайт: «Проект: Аудиология» - сборник научно-практических материалов для профессионалов в области аудиологии и слухопротезирования [Электронный ресурс] - URL: <http://pro-audiologia.ru>