

УДК 616.28-056.7-07:[614.23:616.28]

Р.П. СУАТБАЕВА, С.Ф. КУДАЙБЕРГЕНОВА, Д.М. МУКАНОВА, Д.Р. ИСАХАНОВ, А.Б. РАИСОВ

Казахский национальный медицинский университет им. С.Д. Асфендиярова, г. Алматы, Республика Казахстан

ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ СЛУХА В ПРАКТИКЕ ВРАЧА-СУРДОЛОГА



Суатбаева Р.П.

В данной статье рассмотрены вопросы генетически обусловленной сенсоневральной тугоухости в практике врача-сурдолога. Затронуты вопросы выявления врожденной прелингвальной несиндромной рецессивной глухоты и мутации в гене GJB2, так как 80% всех генетических изменений связано с аутосомно-рецессивным наследованием. Проведено лабораторное исследование пациентов с целью выявления сенсоневральной тугоухости, обусловленной генетическим фактором, что позволит улучшить меры реабилитации данной патологии.

К началу 2016 года, по данным областных психолого-медико-педагогических консультаций (ПМПК), в Казахстане выявлено 7220 детей со стойким нарушением слуха. Приблизительно 1 из 1000 детей имеет тяжелую или полную потерю слуха при рождении или раннем детстве, что определяется как прелингвальная глухота. При несиндромальной генетической глухоте с прелингвальным началом доминирует аутосомно-рецессивное наследование.

Целью исследования явилось изучение состояния слухового анализатора у детей с сенсоневральной тугоухостью, обусловленной генетическим фактором, для определения тактики реабилитации.

Материал и методы. Исследование проводилось на клинической базе кафедры оториноларингологии КазНМУ им. С.Д. Асфендиярова. Под наблюдением находились 12 пациентов (в возрасте 6-7 лет) с сенсоневральной тугоухостью, которые проходили обследование в период с 2016 по 2017 гг.

Результаты и обсуждение. Результаты проведенной нами тональной пороговой аудиометрии у 12 детей: горизонтально-нисходящая кривая аудиограммы у 8 детей (66%), а у 4 (44%) – резко-нисходящая конфигурация кривой аудиограммы. по результатам молекулярно-генетического анализа у 10 детей выявлена мутация в гене GJB2 (35delG), у 2-х детей генетических изменений не выявлено. Самым значимым для развития тугоухости оказался ген GJB2 (сnpexin 26). Мутации в гене GJB2 являются основной причиной прелингвальной несиндромной рецессивной глухоты. Только одно изменение в этом гене, которое обозначается как мутация 35delG, отвечает за 51% всех случаев в рождении ранней детской тугоухости во многих популяциях.

Выводы. Аудиологическое обследование детей позволяет обнаружить болезнь на ранней стадии, а молекулярно-генетическое исследование позволяет установить причину данного сенсоневрального снижения слуха. Несмотря на очевидные успехи отиатрии сенсоневральное расстройство слуха устранить невозможно. Таким пациентам подбор слухового аппарата является эффективным методом компенсации слуховой функции.

Ключевые слова: сенсоневральная тугоухость, аутосомно-рецессивное наследование.

По данным Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ) более 360 миллионов человек в мире страдают сегодня глухотой и нарушением слуха, 165 миллионов, из них лица в возрасте старше 65 лет. А 32 миллиона слабослышащих и глухих – это дети моложе 15 лет.

Согласно данным Американской академии аудиологии, во всем мире ежегодно рождаются более 665 тысяч детей со снижением слуха, превышающим порог слуха до 40 дБ. По данным T Lundborg, в индустриально развитых странах рождается один ребенок с врожденной глухотой на 1000 новорожденных. К началу 2016 года, по данным областных психолого-медико-педагогических консультаций (ПМПК) в Казахстане выявлено 7220 детей со стойким нарушением слуха.

Главная причина потери слуха, по сообщению ВОЗ, особенно в странах с низким и средним доходом – воспалительные заболевания среднего уха, а также инфекционные

заболевания. Нарушения слуха у детей могут развиваться в любом возрасте. Доля новорожденных с генетически обусловленной глухотой примерно одинакова во всем мире. Генетические нарушения слуха могут отсутствовать сразу при рождении и развиваться позднее, затрагивать одно или оба уха, варьировать от незначительных потерь до глухоты. Количество остальных типов нарушения слуха во многом зависит от уровня здравоохранения той или иной страны [1].

Согласно статистическим исследованиям, не менее чем у 80% слабослышащих и неслышащих детей повреждение слуха происходит в возрасте до 1 года, что соответствует возрасту становления центральной нервной системы и влечет за собой нарушение высшей нервной деятельности [2].

Американская академия педиатрии рекомендует считать оптимальным в отношении прогноза речевого и психоэмоционального развития возраст постановки окончательного

Контакты: Суатбаева Римма Петровна, ассистент кафедры оториноларингологии КазНМУ им. С.Д. Асфендиярова, г. Алматы, РК. Тел.: + 7 701 780 7415, e-mail: rimma77786@mail.ru

Contacts: Rimma Petrovna Suatbayeva, assistant of Otorhinolaryngology Department, Asfendiyarov KazNMU, Almaty, RK. Ph.: + 7 701 780 7415, e-mail: rimma77786@mail.ru

диагноза и начала реабилитационных мероприятий - возраст ребёнка от 3 до 6 месяцев жизни.

В соответствии с Законом РК «О социальной и медико-педагогической коррекционной поддержке детей с ограниченными возможностями» в Казахстане внедрена система раннего вмешательства, предполагающая выявление, диагностику и коррекционно-развивающую помощь детям с проблемами в развитии с первых месяцев жизни.

Несмотря на проводимые в Казахстане мероприятия, направленные на выявление нарушений слуха с периода новорожденности, тугоухость диагностируется чаще на втором и третьем годах жизни [3].

Целью исследования явилось изучение состояния слухового анализатора у детей с сенсоневральной тугоухостью, обусловленное генетическим фактором, для определения тактики реабилитации.

Генетически обусловленная сенсоневральная тугоухость – наследственная форма заболевания органа слуха.

Согласно данным последних исследований, более 50% всех случаев врожденной и ранней детской сенсоневральной тугоухости связаны с наследственными причинами. Генетическая глухота подразделяется на синдромальные формы, в которых потеря слуха сочетается с другими разнообразными пороками развития. Синдромальные формы составляют 30% прелингвальной генетической глухоты и включают множество синдромов с генетическими основами, обнаруженными примерно у 30% из них [4, 5].

При несиндромальной генетической глухоте с прелингвальным началом чаще встречается аутосомно-рецессивное наследование (80%), затем аутосомно-доминантное (20%), Х-сцепленными (1%) и митохондриальными (менее 1%) [6]. При постлингвальной, несиндромальной глухоте аутосомно-рецессивное наследование очень редко. Чаще всего аутосомно-рецессивные формы наследования более тяжелые и ведут к дефектам улитки, следовательно, проявляются в прелингвальный период.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

В период 01.10.2016-01.06.2017 гг. на базе ТОО «Алматон-2» было обследовано 12 детей в возрасте 6-7 лет с сенсоневральной тугоухостью. Всем детям проводилось комплексное аудиологическое исследование: исследование слуха шепотной и разговорной речью; камертональные исследования; тональная пороговая, речевая

аудиометрия на русском языке; надпороговая аудиометрия (SiSi-тест, определение дифференциального порога силы звука по Люшеру и определение порогов дискомфорта); импедансометрия.

РЕЗУЛЬТАТЫ

Результаты проведенной нами тональной пороговой аудиометрии у 12 детей: горизонтально-нисходящая кривая аудиограммы у 8 детей (66%), а у 4 (44%) – резко-нисходящая конфигурация кривой аудиограммы. Данные тональной пороговой аудиометрии у детей здоровых родителей в зависимости от конфигурации кривой аудиограммы представлены на рисунках 1 и 2. В дальнейшем все эти дети были направлены в лабораторию для сдачи молекулярно-генетического анализа, по результатам которого у 10 детей выявлена мутация в гене GJB2 (35delG), у 2-х детей генетических изменений не выявлено.

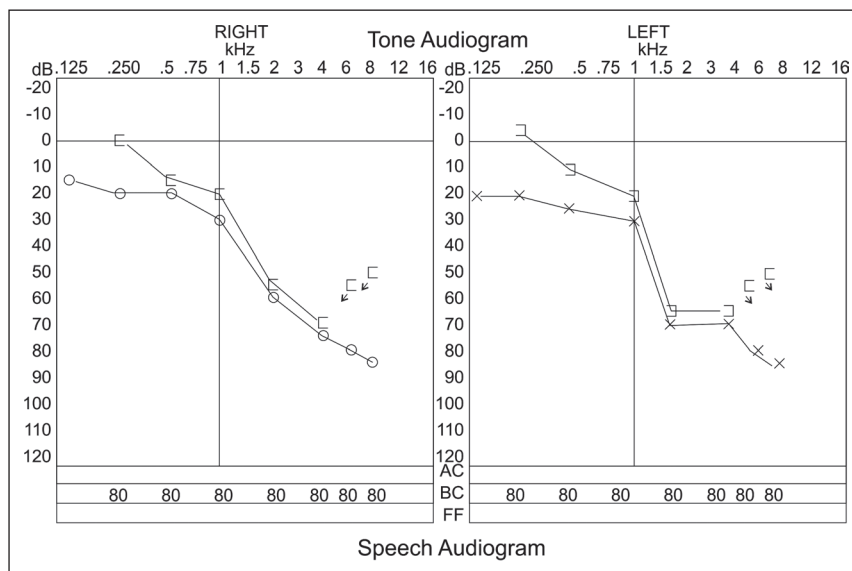


Рисунок 1 - Горизонтально-нисходящая аудиограмма

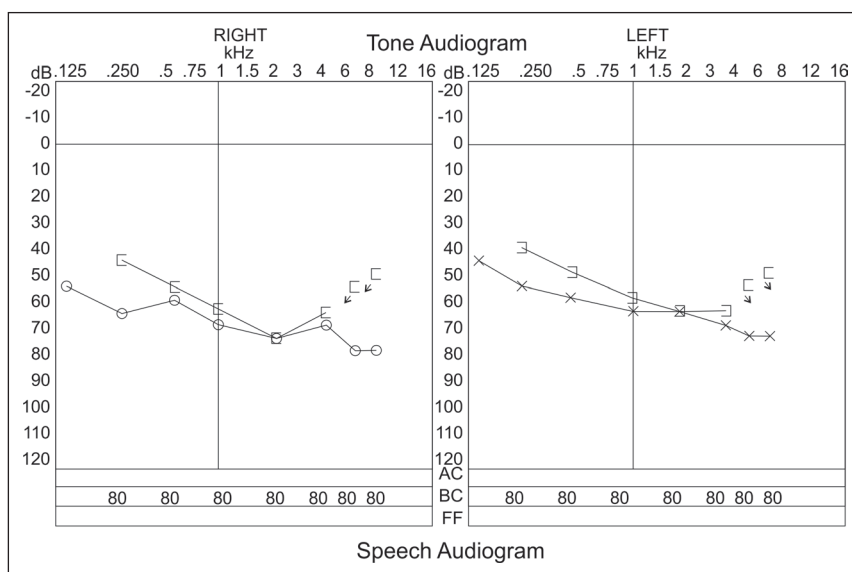


Рисунок 2 - Резко-нисходящая аудиограмма

ОБСУЖДЕНИЕ

Из 12 пациентов с сенсоневральной тугоухостью в возрасте 6-7 лет, которые были обследованы на базе ТОО «Алматон-2», у 10 выявлены закономерности врожденной прелингвальной несиндромной рецессивной глухоты и мутации в гене GJB2.

За последнее время обнаружено множество мутаций генов, приводящих к сенсоневральным нарушениям слуха. Сейчас известно более 100 таких нарушений, обуславливающих изменения структуры белков, входящих в состав практически всех элементов внутреннего уха: волосковых клеток, поддерживающих клеток, сосудистой полоски, базилярной мембраны, спирального узла, слухового нерва.

Так как 80% генетической сенсоневральной тугоухости составляет аутосомно-рецессивный тип наследования, мы остановимся на указанном типе. При рецессивном типе наследования ребенок получает от каждого из родителей один и тот же вариант гена, который вызывает данное снижение слуха. При этом родители ребенка не страдают сенсоневральным снижением слуха, так как они имеют нормальный вариант данного гена в паре генов, полученных от своих родителей. Но они являются носителями гена рецессивной несиндромальной глухоты. Следовательно, у ребенка может быть снижение слуха или глухота, но его родители и родственники могут иметь нормальный слух в любом возрасте.

Более 50% внесиндромальных сенсоневральных снижений слуха связаны с отклонениями в структуре белков connexin 26 и connexin 30. Коннексины важны для обмена ионов калия в эндолимфе улитки посредством сети щелевых соединений, которые идут от эпителиальных поддерживающих клеток к фиброцитам спиральной связки и к эпителиальным маргинальным клеткам сосудистой полоски [7]. Гомеостаз ионов является важным для нормального слуха, а мутации в некоторых генах, кодирующих коннексины, или ионные каналы, ведут к наследственной глухоте [6, 8].

Самым значимым для развития тугоухости оказался ген GJB2 (connexin 26). Мутации в гене GJB2 являются основной причиной прелингвальной несиндромной рецессивной глухоты. Только одно изменение в этом гене, которое обозначается как мутация 35delG, отвечает за 51% всех случаев в рождении ранней детской тугоухости во многих популяциях [6, 8, 9]. Мутация 35delG представляет собой делецию гуанина (Г) в последовательности из 6 Г в положении 30-35, что ведет к сдвигу рамки считывания и образованию преждевременного стоп кодона в нуклеотиде 38 [9, 10]. Частота носительства 35delG мутации составляет 3,5-4,0% по данным Итальянских и Греческих популяций. Это приводит к тому, что гомозиготность по этой мутации должна составлять 1 на 2500 новорожденных в этих популяциях [6, 7]. Важный локус (DFNB1) впервые был найден на хромосоме 13q11 путем анализа сцепления в двух крупных близкородственных туниских семьях с прелингвальной, выраженной глухотой [6]. Ген GJB2 был первым DFNB геном, идентифицированным в 1997 году. В целом, около 90 различных мутаций GJB2 было описано в связи с рецессивной несиндромальной потерей слуха [5].

Ген GJB6, кодирующий коннексин 30, расположен рядом с геном коннексин 26, а делеция распространяется от 5' прайм конца гена GJB6 в направлении гена GJB2. Из этого

следует, что делеция GJB6 делетирует также контрольные регионы гена GJB2. Значительно больше глухих индивидов гетерозиготны по одной GJB2 мутации, чем слышащих индивидов, что указывает на существование одной или более неизвестных GJB2 мутаций в некодирующей области GJB2, возможно с вовлечением в делецию некоторой контрольной области. Делеция, затрагивающая ген GJB6, является теломерной по сравнению с GJB2, она идентифицирована также у пациентов из семей евреев ашкенази и французов, которые были гетерозиготны по GJB2 мутации в транспозиции по отношению к делеции GJB6 [10, 11]. Исследования в 9 странах показали, что делеция присутствует с высокими частотами в Испании, Франции, Израиле и Великобритании (5,9-9,7% от всех DFNB1 аллелей). Анализ гаплотипов показал четкий эффект основателя для этой мутации у евреев ашкенази и в некоторых странах западной Европы. Делеция пока не обнаружена в Турции, Италии и Австрии [10].

Первое успешное исследование аутосомно-рецессивной несиндромальной глухоты опубликовано в 1994 году, а первые аутосомно-рецессивные гены глухоты (GJB2 and MYO7A) были обнаружены в 1997 году. Все из 23 разных DFNB генов были описаны к декабрю 2005 года. Некоторые из генов вовлечены как в рецессивные, так и в доминантные несиндромальные случаи глухоты (GJB2, GJB3, GJB6, MYO6, MYO7A, TMC1, TECTA и COL11A2) или же как в несиндромальные, так и синдромальные случаи глухоты (GJB2, GJB3, GJB6, MYO7A, SLC26A4, CDH23, USH1C, PCDH15, COL11A2 и MYO6).

Фенотип несиндромальной рецессивной потери слуха обычно представлен глубокой степенью, прелингвальной, непрогрессирующей глухоты по сравнению с доминантным наследованием, которое обычно проявляется постлингвальной прогрессирующей потерей слуха средней-тяжелой степени. Практически все гены как рецессивных, так и доминантных форм приводят к сенсоневральной потере слуха.

Таким образом, в связи с вышеизложенным генетическим разнообразием изначальной природы большинства мутаций, крупными размерами большинства генов глухоты, возможности молекулярной диагностики ограничены в сравнении с мутационным анализом гена GJB2.

ВЫВОДЫ

Аудиологическое обследование детей позволяет обнаружить болезнь на ранней стадии, а молекулярно-генетическое исследование позволяет установить причину данного сенсоневрального снижения слуха. Несмотря на очевидные успехи отиатрии, сенсоневральное расстройство слуха устранить невозможно. Таким пациентам подбор слухового аппарата является эффективным методом компенсации слуховой функции.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- 1 Таукелева С.А. О проблемах сенсоневральной тугоухости и кохлеарной имплантации // Здоровье Казахстана. - 2016. - №03/46. - С. 1-3
- 2 Богомильский М.Р. Состояние слуха у детей с задержкой речевого развития // Вестник оториноларингологии. - 2006. - №4. - С. 6-8 (PubMed)
- 3 Сулейменова Р.А., Ерменова М.Р. Скрининговое об-

следование слуха новорожденных и детей раннего возраста. Методическое пособие. - 2008. - С. 3-6

4 Тоғузбаева Д.Е., Таукелева С.А., Сағындықова Н.С., Утемуратова А.У. Сенсоневральная тугоухость в аспекте социальной адаптации // Медицина (Алматы). - 2015. - №9. - С 67-69

5 Abe S., Usami S., Shinkawa H., Kelley P.M., Kimberling W.J. Prevalent connexin 26 gene (GJB2) mutations in Japanese // *J. Med. Genet.* - 2000. - P. 41 (PubMed).

6 Roman S, Aladio P., Paris J. et al. Prognostic factors of sudden hearing loss in children // *Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol.* - 2001. - N 61. - P. 17-21 (PubMed)

7 Arnos K.S., Israel J., Cunningham M.. Genetic counseling of the deaf // *Medical and cultural considerations. Ann N. Y. Acad Sci.* - 1991. - N. 6303 212 (PubMed)

8 Petersen MB., Willems PJ. Non-syndromic, autosomal-recessive deafness // *Clin. Genet.*-2006. - No. 69(5). - P. 1-2. [PubMed].

9 Duan S.H., Zhu Y.M., Wang Y.L., Guo Y.F. Common molecular etiology of nonsyndromic hearing loss in 484 patients of 3 ethnicities in northwest China // *Acta Otolaryngol.* - 2015. - P. 91 [PubMed].

10 Shearer A.E., Kolbe D.L., Azaiez H., Sloan C.M., Frees K.L., Weaver A.E., Clark E.T., Nishimura C.J., Black-Ziegelbein E.A., Smith R.J. Copy number variants are a common cause of non-syndromic hearing loss // *Genome Med.* - 2014. - P. 6-37 (PubMed).

11 Stevenson V.A., Ito M., Milunsky J.M.. Connexin-30 deletion analysis in connexin-26 heterozygotes // *Genet. Test.*- 2003. - No.7. - P. 151 [PubMed]

REFERENCES

1 Taukeleva SA. "About the problems of sensorineural hearing loss and cochlear implantation". *Zdorov'e Kazakhstana = Kazakhstan Health.* 2016;03/46:1-3 (In Russ.)

2 Bogomilsky MR. "Status of hearing in children with delayed speech development". *Vestnik otorinolaringologii = Bulletin of otorhinolaryngology.* 2006;4:6-8 (In Russ.) [PubMed]

3 Suleimenova RA, Ermenova MR. *Skriningovoe obsledovanie slukha novorozhdennykh i detey rannego vozrasta. Metodicheskoe posobie* ["Screening of hearing of newborns and children of early age". *Methodical manual*]. 2008. P. 3-6

4 Toguzbaeva DE, Taukeleva SA, Sagyndykova NS, Utemuratova AU. Sensorineural hearing loss in the aspect of social adaptation. *Meditina = Medicine.* 2015;9:67-9 (In Russ.)

5 Abe S, Usami S, Shinkawa H, Kelley PM, Kimberling WJ. Prevalent connexin 26 gene (GJB2) mutations in Japanese. *J. Med. Genet.* 2000;41 (PubMed)

6 Roman S, Aladio P, Paris J, et al. Prognostic factors of sudden hearing loss in children. *Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol.* 2001;61;17-21 (PubMed)

7 Arnos KS, Israel J, Cunningham M. Genetic counseling of the deaf. *Medical and cultural considerations. Ann N. Y. Acad Sci.* 1991;6303 212. (PubMed)

8 Petersen MB, Willems PJ. Non-syndromic, autosomal-recessive deafness. *Clin. Genet.* 2006;69(5):1-2 (PubMed).

9 Duan SH, Zhu YM, Wang YL, Guo YF. Common molecular etiology of nonsyndromic hearing loss in 484 patients of 3 ethnicities in northwest China. *Acta Otolaryngol.* 2015;91 (PubMed)

10 Shearer AE, Kolbe DL, Azaiez H, Sloan CM, Frees KL, Weaver AE, Clark ET, Nishimura CJ, Black-Ziegelbein EA, Smith RJ. Copy number variants are a common cause of non-syndromic hearing loss. *Genome Med.* 2014;6:37. (PubMed)

11 Stevenson VA, Ito M, Milunsky JM. Connexin-30 deletion analysis in connexin-26 heterozygotes. *Genet. Test.* 2003;7:151 (PubMed)

Т Ұ Ж Ы Р Ы М

Р.П. СУАТБАЕВА, С.Ф. ҚҰДАЙБЕРГЕНОВА, Д.М. МҰКАНОВА, Д.Р. ИСАХАНОВ, А.Б. РАЙСОВ

С.Ж. Асфендияров атындағы Қазақ ұлттық медицина университеті, Алматы қ., Қазақстан Республикасы

СУРДОЛОГ ДӘРІГЕРДІҢ ПРАКТИКАСЫНАН АЛЫНҒАН ЕСТҮ МҮКІСТІГІНІҢ ТҰҚЫМ ҚУАЛАУШЫ ПАТОЛОГИЯСЫНА ДИАГНОЗ ҚОЮ

Бұл мақалада сурдолог дәрігердің практикасындағы генетикаға негізделген сенсоневральды есту мүкiстiгiнiң мәселелерi қаралған. Туа бiткен прелингвальды синдромды емес рецессивтi есту мүкiстiгi мен GJB2 гендегi мутация мәселелерi қарастырылған, өйткенi бүкiл генетикалық өзгерiстердiң 80% аутосомды-рецессивтi тұқым қуалаушылыққа байланысты. Пациенттерге лабораториялық зерттеу жүргiзiлдi, ондағы мақсат, генетикалық факторға негiздiлген сенсоневральды есту мүкiстiгiн анықтау, бұл өз кезегiнде осы патологияны оңалту шараларын жақсартуға мүмкiндiк бередi.

2016 жылдың басына қарағанда облыстық психологиялық-медикалық-педагогикалық консультациялардың (ПМПК) деректерiне сүйенер болсақ, Қазақстанда есту қабiлетi әбден бұзылған 7220 бала анықталған. 1000 баланың бiреунiң туылған кезде немесе өте кiшкентай кезiнде есту қабiлетi өте нашар болады немесе мүлдем естiмейдi, ол прелингвальды есту мүкiстiгi деп белгiленедi. Прелингвальды бастауы бар синдромальды емес генетикалық есту мүкiстiгi кезiнде аутосомды-рецессивтi тұқым қуалаушылық басым болады.

Зерттеудiң мақсаты - оңалту тактикасын анықтап алу үшiн генетикалық факторға негiзделген сенсоневральды есту мүкiстiгi бар балалардың естуi анализаторының жағдайын зерттеу.

Материал және әдiстерi. Зерттеу С.Ж. Асфендияров атындағы ҚазҰМУ оториноларингология кафедрасының клиникалық базасында жүргiзiлген. Бақылауға 12 пациент алынды (жастары 6-7 арасында), олар сенсоневральды есту мүкiстiгi бар балалар, тексеруден 2016-2017 жылдар аралығында өттi.

Нәтижелерi және талқылауы. Бiз жүргiзген тональды шектеушi аудиометрия көрсеткiштерi 12 балада мынадай: 8 балада горизонтальды – төмендеушi қысық аудиограмма (66%), 4-де (44%) – қысық аудиограмманың күрт төмендеушi конфигурациясы. 10 баладан алынған молекулярлы-генетикалық анализ көрсеткендей, GJB2 (35delG) генiнде мутация болған, 2 балада генетикалық өзгерiстер анықталмаған. Есту мүкiстiгiнiң дамуында ең мәндi ген GJB2 (connexin 26) болып отыр. GJB2 генiндегi мутациялар прелингвальды синдромды емес рецессивтi есту мүкiстiгiнiң негiзгi себебi болып табылады. 35delG мутациясы түрiнде белгiленетiн бұл гендегi бiр өзгерiстiң өзi ғана көптеген балалардың туылуы кезiнде ерте кезден есту мүкiстiгiнiң 51% жағдайы үшiн жауапты болады.

Қорытынды. Балаларға жүргiзiлген аудиологиялық зерттеу ауруды ерте кезеңде анықтауға мүмкiндiк бередi, ал молекулярлық-генетикалық зерттеу болса бұл естудiң сенсоневральды төмендеуiнiң себебiн анықтауға мүмкiндiк бермек. Отиатрияның кереметтей жетiстiктерiне қарамастан естудiң сенсоневралды бұзушылығын жою мүмкiн емес. Мұндай пациенттер үшiн есту аппаратын тандап беру есту функциясын компенсациялаудың тиiмдi әдiстi болып табылады.

Негiзгi сөздер: сенсоневральды есту мүкiстiгi, аутосомды-рецессивтi тұқым қуалаушылық.

SUMMARY

R.P. SUATBAYEVA, S.F. KUDAIBERGENOVA,
D.M. MUKANOVA, D.R. ISSAKHANOV, A.B. RAISSOV

*Asfendiyarov Kazakh national medical university, Almaty c.,
Republic of Kazakhstan*

DIAGNOSTICS OF THE CONGENITAL DEFECT OF SENSE HEARING IN THE PRACTICE OF SURDOLOGIST

This article considers the issues of gene-sensorineural bradyacusia in the practice of surdologist. The issues of revealing the congenital prelingual non-syndrome recessive bradyacusia and mutation in the gene GJB2 are touched, as 80% of all genetic variations are related to the autosomal-recessive study. The laboratory study of the patients aimed at revealing the sensorineural bradyacusia, conditioned by genetic factor, are conducted; it allows to improving the measures of this pathology rehabilitation.

At the beginning of 2016, according to the data of regional psycho-medico-pedagogical consultations (PMPC) in Kazakhstan 7220 children with the permanent disability of the sense hearing are revealed. Approximately 1 out of 1000 children has severe or total hearing loss at birth or early childhood, which is defined as prelingual hearing loss. At non-syndrome genetic deafness with a prelingual start, autosomal-recessive disorder dominates.

Study purpose was to study the condition of the acoustic analyzer at children with sensorineural bradyacusia, conditioned by the genetic factor, for defining the rehabilitation tactic.

Material and study methods. The study was conducted at the clinical base of the otorhinolaryngology department of the KazNMU named after S.D. Asfendiyarov. 12 patients (at the age of 6-7) with sensorineural bradyacusia, who had been examined in the period of 2016-2017, were under supervision.

Results and discussion. The results of conducted by us tone threshold audiometry of 12 children: horizontally-descending curve of audiogram at 8 children (66%), and at 4 (44%) – sharply-descending configuration of the curve audiogram. According to results of the molecular genetic analysis of 10 children the mutation in the gene GJB2 (35delG) was revealed at 10 children, the genetic variables were not revealed at 2 children. The most important for bradyacusia development was the gene GJB2 (connexin 26). The mutations in the gene GJB2 are the main reason of prelingual non-syndrome recessive hearing loss. Only one variation in this gene, which is defined as 35delG mutation, responds to 51% of all cases in birth of neonatal bradyacusia in many populations.

Conclusions. Audiologic examination of the children allows revealing the disease at early stage, and molecular genetic study allows defining the reason of this sensorineural loss of hearing. Despite the evident advance of otiatry the sensorineural loss of hearing cannot be treated. The choice of the hearing device for such patients is the efficient method of hearing function compensation.

Key words: *sensorineural bradyacusia, autosomal-recessive disorder.*

Для ссылки: Суатбаева Р.П., Кудабергенава С.Ф., Муканова Д.М., Исакханов Д.Р., Раисов А.Б. Диагностика наследственной патологии слуха в практике врача-сурдолога // Медицина (Алматы). – 2017. – № 10 (184). – С. 64-68

Статья поступила в редакцию 31.08.2017 г.

Статья принята в печать 16.10.2017 г.