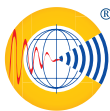


Nowa **Audiofonologia**[®]



Nowa Audiofonologia®



Redaktor naczelny:

prof. dr hab. med. dr h.c. multi Henryk Skarzyński (PL)

Sekretarz generalna:

dr hab. n. med. i n. o zdr. Joanna Kobosko (PL)

Zastępca sekretarza generalnego:

prof. dr hab. n. med. i n. o zdr. mgr zarz. Piotr H. Skarzyński (PL)

Redakcja:

mgr Aleksandra Mankiewicz-Malinowska (PL),

mgr Agnieszka Pankowska (PL), prof. dr hab. n. med. i n. o zdr. inż. Krzysztof Kochanek (PL)

Redaktorzy tematyczni:

prof. dr hab. n. med. i n. o zdr. W. Wiktor Jędrzejczak (PL) – badania elektrofizjologiczne słuchu

dr hab. n. hum. Zdzisław Marek Kurkowski (PL), prof. UMCS – logopedia

prof. dr hab. n. med. i n. o zdr. inż. Artur Lorens (PL) – implanty słuchowe

prof. dr hab. n. hum. Bogdan Szczepankowski (PL) – pedagogika specjalna, surdopedagogika

prof. dr hab. n. med. i n. o zdr. Agata Szkiełkowska (PL) – medycyna i rehabilitacja słuchu, głosu i mowy

Redaktor językowy (język polski) – mgr Aleksandra Mankiewicz-Malinowska (PL)

Redaktor językowy (język angielski) – mgr Olga Wanatowska (PL)

Redaktor statystyczny – dr hab. n. med. i n. o zdr. Elżbieta Gos (PL)

Rada Naukowa

Jacek Błeszyński (Toruń, PL)

Mieczysław Chmielik (Warszawa, PL)

Jagoda Cieszyńska-Rożek (Kraków, PL)

Andrzej Czyżewski (Gdańsk, PL)

Grażyna Dryżałowska (Warszawa, PL)

Wojciech Gawron (Wrocław, PL)

Joanna Głodkowska (Warszawa, PL)

Wojciech Golusiński (Poznań, PL)

Edyta Gruszczyk-Kolczyńska

(Warszawa, PL)

Henryk Kaźmierczak (Bydgoszcz, PL)

Danuta Kądziaława (Warszawa, PL)

Wiesław Konopka (Łódź, PL)

Aniela Korzon (Wrocław, PL)

Kazimiera Krakowiak (Lublin, PL)

Jarosław Markowski (Katowice, PL)

Grażyna Mielnik-Niedzielska

(Lublin, PL)

Stanisław Milewski (Gdańsk, PL)

Artur Niedzielski (Lublin, PL)

Jurek Olszewski (Łódź, PL)

Katarzyna Pawlak-Osińska

(Bydgoszcz, PL)

Danuta Pluta-Wojciechowska

(Katowice, PL)

Alicja Rakowska (Kraków, PL)

Marek Rogowski (Białystok, PL)

Bolesław Samoliński (Warszawa, PL)

Jacek Składzień (Kraków, PL)

Bożena Wiskirska-Woźnica (Poznań, PL)

Tomasz Woźniak (Lublin, PL)

Jolanta Zielińska (Kraków, PL)

Międzynarodowa Rada Naukowa

Charlotte Chiong (Filipiny)

Juan A. Chiossone K. (Wenezuela)

Stavros Hatzopoulos (Włochy)

Greg Eigner Jablonski (Norwegia)

David McPherson (USA)

Jose Antonio Rivas (Kolumbia)

Ad Snik (Holandia)

De Wed Swanepoel (RPA)

Wydawca:

Instytut Narządów Zmysłów

ul. Mokra 1, Kajetany

05-830 Nadarzyn

Redakcja:

Światowe Centrum Słuchu

ul. Mokra 17, Kajetany

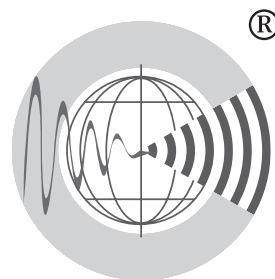
05-830 Nadarzyn

e-mail: redakcja@nowaaudiofonologia.pl

tel: 22 276 95 31

Tom 14 • Numer 4 • Grudzień 2025

ISSN 2084-946X



Nowa **Audiofonologia**®

Redaktor naczelny:

prof. dr hab. med. dr h.c. multi Henryk Skarżyński

www.nowaaudiofonologia.pl

Spis treści

Wstęp

Henryk Skarżyński 5

Prace poglądowe

Postęp diagnostyki genetycznej a zagadka utraconej dziedziczności – gdzie skrywa się genetyczna przyczyna niewyjaśnionych molekularnie przypadków dziedzicznego niedosłuchu?

Advances in genetic diagnostics and the mystery of missing heredity: Where does the genetic cause of molecularly unexplained hereditary hearing loss hide?

Natalia Bałdyga, Dominika Oziębło, Marcin Leja, Henryk Skarżyński, Monika Ołdak 9

Zaburzenie rozwojowe języka (DLD): definicja, objawy, diagnoza i implikacje kliniczne w świetle klasyfikacji ICD-11

Developmental language disorder (DLD): definition, symptoms, diagnosis, and clinical implications in the context of ICD-11 classification

Hanna Cygan, Martyna Bryłka 19

Prace badawcze

Jakość życia pacjentów z dystonią krtaniową (LD) kwalifikowanych do podania toksyny botulinowej

Quality of life in patients with laryngeal dystonia (LD) qualified for botulinum toxin administration

Rafał Bilski, Paweł Piluch, Juliusz Buczyński, Piotr H. Skarżyński, Agata Szkiełkowska, Paulina Krasnodębska 39

Zgodność ocen progów słyszenia między ekspertami w badaniu słuchowych potencjałów wywołanych pnia mózgu (ABR) u dzieci według procedury szeregu natężeniowego

Agreement of hearing threshold ratings among experts in auditory brainstem responses (ABR) in children using the intensity series procedure

Elżbieta Gos, Małgorzata Pastucha, Krzysztof Kochanek, Adam Piłka, Elżbieta Włodarczyk, Henryk Skarżyński 46

Praktyka kliniczna

Czy jeden język wystarczy? Rola dwujęzycznego mapowania fMRI w przedoperacyjnej ocenie funkcji językowych – rozszerzone studium przypadków

Is one language enough? The role of bilingual fMRI mapping in preoperative language function assessment: an extended case study

Joanna Beck, Agnieszka Pluta, Tomasz Furtak, Tomasz Wolak 57

Studium przypadku

Zastosowanie implantu Bonebridge u dziecka z perlakiem wrodzonym – studium przypadku

Bonebridge implantation in a child with congenital cholesteatoma – a case study
Katarzyna B. Cywka, Emilia Czaplicka, Piotr H. Skarżyński 77

Zastosowanie aparatów słuchowych wykorzystujących kostne przewodnictwo dźwięku – system ADHEAR u dziecka z obustronnym niedosłuchem przewodzeniowym

Application of bone conduction hearing aid: ADHEAR system in a child
with bilateral conductive hearing loss
Julia Szelkowska, Katarzyna B. Cywka, Piotr H. Skarżyński 84

Z kraju i ze świata

Sprawozdanie z 9th International Congress on Bone Conduction Hearing and Related Technologies – OSSEO 2025, 3–6 września 2025, Austria, Wiedeń

Anna Ratuszniak, Katarzyna B. Cywka, Emilia Czaplicka, Piotr H. Skarżyński 93

Sprawozdanie z International Conference on Voice and Swallowing Disorders – VoiceEgypt 2025, 16–18 października 2025 r., Ras El Bar-Damietta, Egipt

Karol Myszal 95

Szanowni Państwo,

oddajemy w ręce naszych Czytelników ostatni w tym roku numer czasopisma *Nowa Audiofonologia*. Jak zazwyczaj dołożyliśmy wszelkich starań, by artykuły były zróżnicowane tematycznie, a zatem interesujące dla wielu specjalistów na co dzień pracujących z osobami z zaburzeniami słuchu, mowy i komunikowania się – lekarzy audiologów i foniatorów, logopedów, psychologów, pedagogów czy audiofonologów.

Praca przeglądowa, która otwiera bieżący numer naszego czasopisma, poświęcona jest postępom diagnostyki genetycznej w aspekcie poszukiwań rozwiązania zagadki utraconej dziedziczności. Autorzy artykułu starają się dociec, gdzie skrywa się genetyczna przyczyna niewyjaśnionych molekularnie przypadków dziedzicznego niedosłuchu. W tej samej grupie tekstów naukowych Czytelnik może zapoznać się z problematyką zaburzenia rozwojowego języka (DLD) w kontekście obecnie obowiązującej klasyfikacji ICD-11 Światowej Organizacji Zdrowia oraz znaczenia tego terminu – będącego ujednoczoną kategorią diagnostyczną dla dzieci wykazujących trwale trudności językowe o nieznannej etiologii – dla praktyki klinicznej i edukacyjnej w Polsce. Z kolejnych zaprezentowanych badań wynika, że dystonia krtaniowa, upośledzając funkcję komunikacyjną osób nią dotkniętych, znacznie obniża ich jakość życia w sferze społecznej i zawodowej, a zatem zastosowanie różnych narzędzi do jej oceny stwarza szansę na skuteczny dobór metod leczenia i rehabilitacji. Natomiast roli dwujęzycznego mapowania fMRI w przedoperacyjnej ocenie funkcji językowych poświęcono badania pilotażowe przeprowadzone na grupie osób dwujęzycznych. Okazuje się, że mapowanie tylko jednego, pierwszego języka może być niewystarczające u tych pacjentów.

Zamieszczamy również dwa studia przypadku: pierwsze dotyczące dziecka z perlakiem wrodzonym, u którego zastosowano implant Bonebridge, oraz drugie poświęcone dziecku z niedosłuchem przewodzeniowym, które zostało zaopatrzone w aparaty słuchowe wykorzystujące kostne przewodnictwo dźwięku – system ADHEAR.

Uwadze Czytelników polecamy także sprawozdania z ważnych wydarzeń konferencyjnych – OSSEO 2025 oraz Voice Egypt 2025.

Z wyrazami szacunku

Prof. dr hab. med. dr h.c. multi Henryk Skarżyński



Prace poglądowe

Przesłano do redakcji:
17.07.2025
Zaakceptowano po recenzji:
03.09.2025
Opublikowano:
08.01.2026

Postęp diagnostyki genetycznej a zagadka utraconej dziedziczności – gdzie skrywa się genetyczna przyczyna niewyjaśnionych molekularnie przypadków dziedzicznego niedosłuchu?

Advances in genetic diagnostics and the mystery of missing heredity: Where does the genetic cause of molecularly unexplained hereditary hearing loss hide?

Wkład autorów:
A Projekt badania
B Gromadzenie danych
C Analiza danych
D Interpretacja danych
E Przygotowanie pracy
F Przegląd literatury
G Gromadzenie funduszy

Natalia Bałdyga^{1,2A-F} , Dominika Oziębło^{1AC-F} , Marcin Leja^{1C-E} ,
Henryk Skarżyński^{3BEG} , Monika Ołdak^{1A-F} 

¹ Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Zakład Genetyki, Warszawa/Kajetany

² Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego, Szkoła Doktorska Medycyny Translacyjnej, Warszawa

³ Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Klinika Oto-Ryńko-Laryngochirurgii, Warszawa/Kajetany

Streszczenie

Niedosłuch (HL) może mieć zarówno podłoże genetyczne, jak i środowiskowe. Genetycznie uwarunkowany HL może występować jako cecha izolowana lub stanowić jeden z objawów zespołu genetycznie uwarunkowanego. Badania genetyczne odgrywają ważną rolę w identyfikowaniu przyczyn izolowanego i syndromicznego HL. Pomimo że z HL izolowanym powiązано ponad 150 genów oraz znanych jest ponad 400 zespołów, których charakterystycznym objawem jest HL, w wielu przypadkach nie udaje się ustalić molekularnej przyczyny HL. Zjawisko to określane jest jako utracona dziedziczność. Istnieje kilka różnych wyjaśnień nierozwiązanych genetycznie przypadków HL, które omówione zostały w poniższym artykule. W ostatnich latach znacząco wzrosły możliwości diagnostyki genetycznej pacjentów, możliwa jest jednoczesna analiza wielu genów dzięki zastosowaniu testów wysokoprzepustowych, takich jak sekwencjonowanie następnej generacji (NGS). Szybki postęp technologiczny w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich niesie za sobą ogromne wyzwania w analizie i interpretacji otrzymywanych wyników, dlatego istotną rolę odgrywają także badania funkcjonalne z użyciem modeli komórkowych i zwierzęcych, w tym myszy i dania pręgowanego (*Danio rerio*). Istnieje nieustanna potrzeba badań w kierunku pełnego zrozumienia mechanizmów molekularnych powstawania chorób rzadkich, w tym dziedzicznego HL, z zastosowaniem najnowszych rozwiązań bioinformatycznych wspierających precyzyjną diagnozę.

Słowa kluczowe: dziedziczny niedosłuch • utracona dziedziczność • sekwencjonowanie następnej generacji • NGS • choroby rzadkie • diagnostyka genetyczna

Abstract

Hearing loss (HL) can have both genetic and environmental causes. Genetically determined HL may occur as an isolated trait or as one of the symptoms of a genetic syndrome. Genetic testing plays a crucial role in identifying causes of both isolated and syndromic

Autor korespondencyjny: Monika Ołdak, Zakład Genetyki, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, ul. Mochackiego 10, 02-042 Warszawa; email: m.oldak@ifps.org.pl

forms of HL. Although over 150 genes have been associated with non-syndromic HL and more than 400 syndromes are known to feature HL as a characteristic symptom, in many cases the molecular cause remains unknown. This phenomenon is referred to as missing heritability. Several explanations for genetically unresolved cases of HL are discussed in the article. In recent years, the capabilities of genetic diagnostics have significantly increased, with the ability to analyze many genes simultaneously through high-throughput tests such as next-generation sequencing (NGS). The rapid technological advancements in the genetic diagnosis of rare diseases bring major challenges in analyzing and interpreting the results. Therefore, functional studies using animal models such as mice and zebrafish (*Danio rerio*) also play a vital role. There is a continuous pressing need for research aimed at fully understanding the molecular mechanisms of rare diseases, including hereditary HL, using the latest bioinformatic tools to support precise diagnosis.

Keywords: hereditary hearing loss • missing heritability • next-generation sequencing • NGS • rare diseases • genetic diagnostics

Skrót	Rozwinięcie skrótu	Odpowiednik w języku polskim
ADHL	autosomal dominant hearing loss	niedosłuch autosomalny dominujący
ARHL	autosomal recessive hearing loss	niedosłuch autosomalny recesywny
BOR	branchio-oto-renal syndrome	zespół skrzelowo-uszno-nerkowy
CEVA	Caucasian EVA	haplotyp CEVA
CNV	copy number variants	warianty liczby kopii
EVA	enlarged vestibular aqueduct	poszerzony wodociąg przedsionka
HL	hearing loss	niedosłuch
HTS	high-throughput sequencing	sekwencjonowanie wysokoprzepustowe
NGS	next-generation sequencing	sekwencjonowanie następnej generacji
pz	pary zasad	–
RP	retinitis pigmentosa	zwyrodnienie barwnikowe siatkówki
SV	structural variants	warianty strukturalne
WES	whole exome sequencing	sekwencjonowanie całoeksomowe
WGS	whole genome sequencing	sekwencjonowanie całogenomowe
WHO	World Health Organization	Światowa Organizacja Zdrowia

Wprowadzenie

Genetyczne podłoże niedosłuchu w liczbach

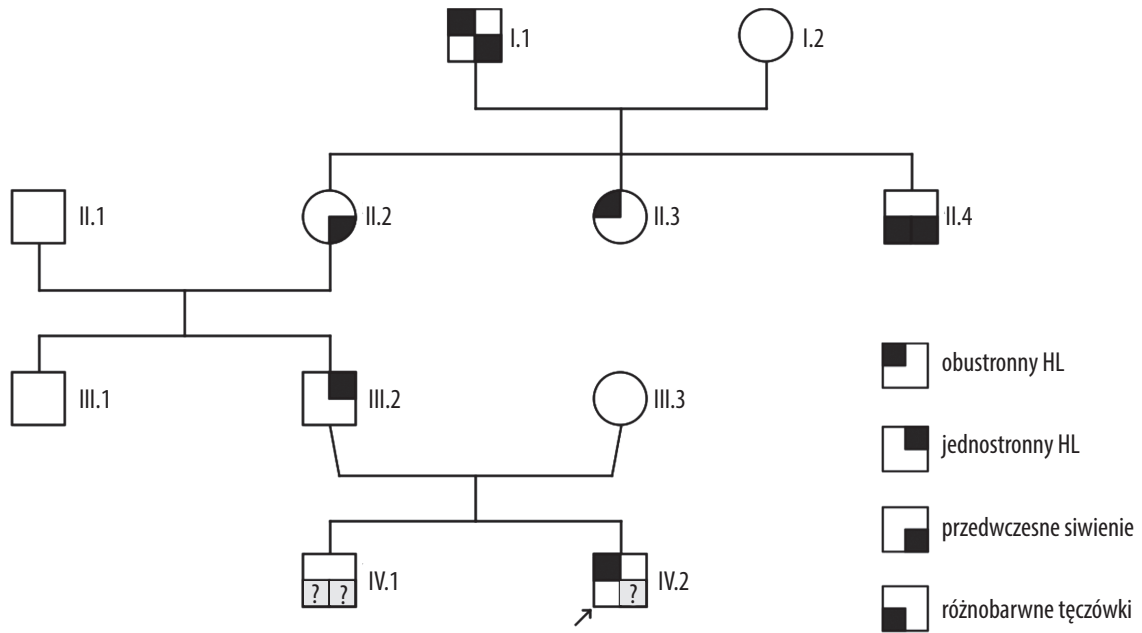
Niedosłuch (ang. *hearing loss*, HL) jest najczęstszym zaburzeniem narządów zmysłów [1]. Według Światowej Organizacji Zdrowia (ang. *World Health Organization*, WHO) problem ten dotyczy ok. 1,5 miliarda osób na świecie, co stanowi ok. 20% populacji, i z upływem lat dotyka coraz większej liczby osób.

Przyczyną HL mogą być czynniki środowiskowe oraz uwarunkowania genetyczne. Dziedziczny HL może występować w postaci izolowanej (izolowany HL) lub stanowić element różnych zespołów genetycznie uwarunkowanych (syndromiczny HL). Genetycznie uwarunkowany HL może być dziedziczony w sposób autosomalny recesywny (ARHL), dominujący (ADHL), sprzężony z chromosomem X oraz w linii matczynej (mtDNA). Typowo izolowany ARHL jest prelingwalny i nie postępuje wraz z wiekiem, natomiast ADHL często ma charakter postlingwalny i postępujący [1]. HL ujawniający się dopiero w kolejnych dekadach życia pacjenta również może mieć podłoże genetyczne. Dotychczas zidentyfikowano i powiązano z izolowanym HL 156 genów, w tym 88 genów z ARHL, 64 geny z ADHL

oraz 6 genów z HL dziedziczonym w sposób sprzężony z chromosomem X [2]. Szacuje się, że uwarunkowany genetycznie, prelingwalny, izolowany HL w 70–80% dziedziczony jest w sposób autosomalny recesywny, 20–30% przypadków stanowi ADHL, natomiast dziedziczenie związane z chromosomem płci i wariantami patogennymi mitochondrialnego DNA (mtDNA) odpowiada za ok. 1–2% izolowanego HL [3].

Opracowano system nazewnictwa, tak zwany system DFN, dla loci chromosomowych związanych z izolowanym, dziedzicznym HL. DFN oznacza DeaFNess i zgodnie ze wzorcem dziedziczenia dodawana jest odpowiednia litera, a w kolejności odkrycia liczba: DFNA[#] (autosomalny dominujący), DFNB[#] (autosomalny recesywny), DFNX[#] (związany z chromosomem X), DFNY[#] (powiązany z chromosomem Y). Niektóre geny zostały powiązane zarówno z HL dziedziczonym w sposób autosomalny dominujący, jak i recesywny, np. gen *GJB2*, DFNB1A i DFNA3A lub gen *PTPRQ*, DFNA73 i DFNB84A.

Jak wspomniano wyżej, dziedziczny HL może występować wraz z objawami ze strony innych narządów, np. wzroku (zespół Ushera, zespół Sticklera), nerek (zespół skrzelowo-uszno-nerkowy, ang. *branchio-oto-renal syndrome*, BOR;



Rycina 1. Rola zmiennej ekspresji na przykładzie zespołu Waardenburga. Przykład zmiennej ekspresji – członkowie jednej rodziny z tą samą mutacją mogą prezentować różne objawy zespołu Waardenburga: od całkowitego HL po subtelne cechy jak przedwczesne siwienie lub różnobarwne tęczówki, co utrudnia jednoznaczną diagnozę genetyczną

Figure 1. The role of variable expressivity in Waardenburg syndrome. An example of variable expressivity – members of the same family carrying the same mutation may exhibit different features of Waardenburg syndrome, ranging from profound hearing loss to subtle traits such as premature graying or heterochromia of the irises, which complicates clear genetic diagnosis

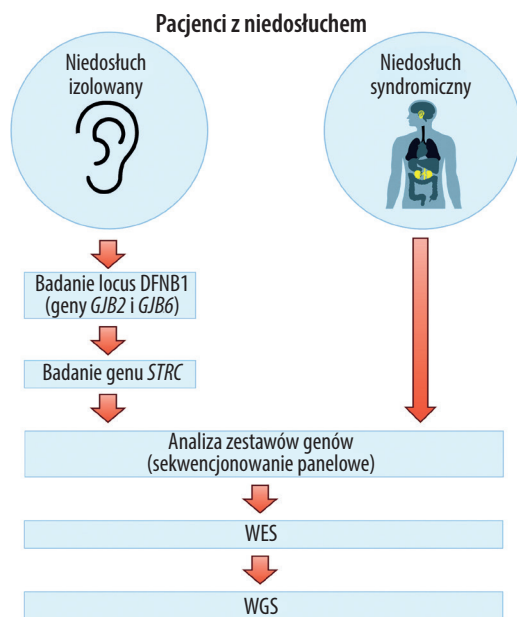
zespół Alporta), tarczycy (zespół Pendreda), narządów płciowych (zespół Parraulta) oraz innych. Na ten moment opisanych jest ponad 400 zespołów, w których jednym z charakterystycznych objawów jest HL [4]. Niedosłuch syndromiczny stanowi ok. 30% przypadków uwarunkowanego genetycznie, prelingwalnego HL [5]. Przykładem syndromicznego ADHL jest zespół Waardenburga, który dotyka kobiet i mężczyzn [6]. Zespół Waardenburga objawia się HL i zaburzeniami pigmentacji skóry, oczu i włosów [7,8]. Częstość występowania tego zespołu szacowana jest na 1/42 000 w populacji ogólnej, co stanowi aż 2–5% wszystkich pacjentów z wrodzonym HL i 0,9–2,8% pacjentów z głuchotą [9,10].

Na podstawie zespołu Waardenburga można dobrze zobrazować zjawisko zmiennej ekspresji. Oznacza ono, że u członków tej samej rodziny, którzy odziedziczyli mutację prowadzącą do rozwoju zespołu Waardenburga, mogą występować różne cechy tego zespołu (np. tylko HL, biały lok we włosach, przedwczesne siwienie włosów, różnobarwne tęczówki lub różne kombinacje tych cech). W związku z tym nie każda osoba z zespołem Waardenburga w danej rodzinie będzie miała HL (**rycina 1**). Co interesujące, HL w zespole Waardenburga występuje u ok. 63% pacjentów i może być obustronny lub jednostronny, w stopniu lekkim do głębokiego [11]. HL może dotyczyć niskich lub wysokich częstotliwości bądź krzywa audiometrii tonalnej może przypominać literę U.

Przykładem syndromicznego ARHL jest zespół Ushera i zespół Pendreda. Zespół Ushera charakteryzuje się HL i zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki (ang. *retinitis*

pigmentosa, RP) oraz dysfunkcją układu przedsionkowego u niektórych pacjentów. Zespół Ushera jest główną przyczyną łączonej utraty wzroku i słuchu. Odpowiada za ponad 50% przypadków współwystępowania HL i niedowidzenia. Częstość występowania zespołu Ushera jest szacowana na 4–17/100 000 osób na świecie [12–14]. Ponadto zespół Ushera stanowi 5% wszystkich przypadków wrodzonej głuchoty i 18% wszystkich przypadków RP [12,15]. Zespół Ushera jest klinicznie i genetycznie heterogenny i można go podzielić na cztery odrębne podtypy kliniczne związane z różnymi loci chromosomowymi. Dotychczas powiązано z zespołem Ushera około 15 genów, z czego za ponad 50% przypadków zespołu Ushera typu I odpowiadają warianty patogeniczne genu *MYO7A*, a w 80% przypadkach zespołu Ushera typu II identyfikowane są warianty genu *USH2A* [16,17]. Interesujący jest fakt, że dla pacjentów z zespołem Ushera, w przypadku których nie udało się ustalić genetycznej przyczyny choroby, dopiero sekwencjonowanie regionów kodujących (ang. *whole exome sequencing*, WES) lub całego genomu (ang. *whole genome sequencing*, WGS) pozwoliło zidentyfikować warianty strukturalne (obszerne delecje, duplikacje) oraz warianty umiejscowione głęboko w sekwencjach intronowych [18–20]. Jest zatem prawdopodobne, że kolejne nowe geny, warianty strukturalne lub głęboko intronowe zostaną zidentyfikowane, gdy genetycznie niewyjaśnione przypadki zostaną przeanalizowane za pomocą WGS (**rycina 2**).

Częstość występowania zespołu Pendreda szacuje się na 7,5 do 10 na 100 000 osób [21,22]. Zespół Pendreda stanowi do 10% przypadków wrodzonej głuchoty i obok zespołu Ushera jest jedną z najczęstszych przyczyn syndromicznego



Rycina 2. Strategie diagnostyczne pacjentów w dziedzicznym HL.

Schemat przedstawia zróżnicowane ścieżki diagnostyczne stosowane u pacjentów z dziedzicznym HL. W przypadkach izolowanego HL, diagnostykę rozpoczyna się od analizy locus DFNB1 (geny *GJB2* i *GJB6*). Jeśli wynik jest negatywny, kolejnym krokiem jest badanie genu *STRC*, w szczególności u osób z HL w stopniu lekkim do umiarkowanego. W razie braku rozpoznania diagnostykę rozszerza się o panelowe sekwencjonowanie genów związanych z HL, a następnie – w przypadku dalszego braku diagnozy – o WES. Ostatecznym etapem może być zastosowanie WGS w poszukiwaniu wariantów głęboko intronowych i strukturalnych. W przypadku syndromicznego HL diagnostyka genetyczna najczęściej rozpoczyna się bezpośrednio od analiz NGS w zależności od fenotypu i podejrzenia konkretnego zespołu genetycznego.

Figure 2. Diagnostic strategies for patients with hereditary HL.

This diagram presents the diverse diagnostic pathways used for patients with hereditary HL. In cases of isolated HL, testing typically begins with analysis of the DFNB1 locus (*GJB2* and *GJB6* genes). If negative, the next step is to examine the *STRC* gene, especially in individuals with mild to moderate HL. When no diagnosis is found, testing is expanded to include HL-related gene panels, followed – if still inconclusive – by WES. The final step may involve WGS to identify deep intronic or structural variants. For syndromic HL, genetic diagnostics often begin directly with NGS-based analyses, depending on the clinical phenotype and suspected genetic syndrome.

HL [23]. W przeciwieństwie do zespołu Ushera, który jest heterogenny genetycznie, zespół Pendreda jest wynikiem mutacji w jednym genie – *SLC26A4*. Patogenne warianty *SLC26A4* są związane z rozwojem niedosłuchu DFNB4 oraz zespołu Pendreda, w którym niedosłuchowi towarzyszą wady ucha wewnętrznego oraz wole, często z niedoczynnością tarczycy [24–27]. W populacji kaukaskiej tylko u ok. 25% pacjentów z HL i wadą ucha wewnętrznego bądź zespołem Pendreda identyfikowane są dwa bialleliczne (zlokalizowane na dwóch różnych allelach), patogenne warianty genu *SLC26A4* (grupa M2), u kolejnych 25%

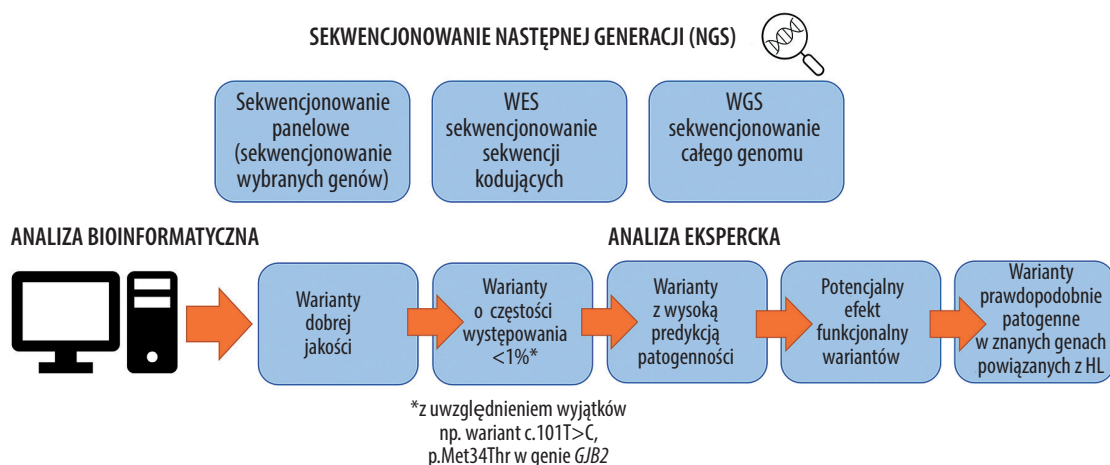
znajdowany jest jeden wariant w *SLC26A4* (grupa M1) [28–30]. W przypadku pozostałych 50% pacjentów nie jest znajdowany żaden patogenny wariant w regionach kodujących i miejscach składania transkryptu genu *SLC26A4* (grupa M0) [30]. Genetyczna przyczyna zespołu Pendreda jest nieznaną w około 75% przypadków, dlatego niektórzy badacze sugerują, że u pacjentów z grupy M1 może występować niezidentyfikowany wariant w konfiguracji *in trans* z uszkodzonym allelem *SLC26A4* [31]. Taką rolę przypisuje się np. haplotypowi CEVA, opisanemu w 2017 roku w populacji kaukaskiej (ang. *Caucasian EVA*, CEVA). W skład CEVA wchodzi 12 polimorfizmów zlokalizowanych w regionie 5' genu *SLC26A4* [30]. Pacjenci z grupy M1, u których zidentyfikowano również haplotyp CEVA, cechują się łżejszym fenotypem w porównaniu z grupą M2. Podobną zależność wykazano w grupie polskich pacjentów z HL i towarzyszącą wadą ucha wewnętrznego [32].

Analizując dotychczasowe badania, zarówno dotyczące HL izolowanego, jak i przypadków HL syndromicznego, można zauważyć, że nawet pomimo charakterystycznego fenotypu i wyraźnie dziedzicznego charakteru HL, wciąż nie zawsze udaje się ustalić genetyczną przyczynę choroby. Nasuwa się zatem pytanie: gdzie i w jaki sposób poszukiwać patogennych wariantów genetycznych odpowiedzialnych za rozwój HL i towarzyszących objawów?

Rozwój diagnostyki genetycznej HL

W ostatnich latach coraz więcej genów zostało powiązanych z procesem słyszenia, a wzrost tej liczby jest efektem szerokiego zastosowania nowoczesnych metod analizy DNA, jak również projektów fenotypowania zwierząt modelowych, które to projekty umożliwiają lepsze zrozumienie mechanizmów molekularnych związanych z rozwojem niedosłuchu. Przed zakończeniem projektu sekwencjonowania ludzkiego genomu (2003 rok) identyfikacja genów powiązanych z HL opierała się głównie na mapowaniu regionów chromosomów u członków dużych rodzin obciążonych HL i typowaniu locus powiązane-go z HL. Regiony te najczęściej obejmowały wiele genów. W związku z tym dzielono je na mniejsze obszary, które sekwencjonowano metodą Sangera w poszukiwaniu wariantu patogennego. Sekwencjonowanie DNA metodą Sanger'a jest pracochłonne i czasochłonne, i pozwala na analizę jedynie krótkich fragmentów DNA (zwykle <900 pz). Metoda ta nie pozwala jednak na identyfikację zmian strukturalnych, takich jak delecje, duplikacje czy translokacje chromosomowe.

W Europie za 11–57% genetycznie uwarunkowanego, izolowanego ARHL odpowiadają warianty patogenne w genie *GJB2* [33]. Ze względu na mały rozmiar tego genu i wysoki poziom nosicielstwa jego wariantów, w pierwszym etapie diagnostyki genetycznej pacjentów z HL wykonuje się sekwencjonowanie genu *GJB2* z zastosowaniem metody Sanger'a. Dawniej diagnostyka genetyczna HL oparta była głównie na poszukiwaniu wariantów sprawczych w genie *GJB2*. Obecnie znanych jest tak wiele genów związanych z procesem słyszenia, że jeszcze 20 lat temu ich pełna analiza byłaby niemożliwa. A zatem ograniczenie się dziś do sekwencjonowania jedynie genu *GJB2* nie jest już wystarczające, by wyjaśnić tło genetyczne HL.



Rycina 3. Proces analizy danych z sekwencjonowania następnej generacji (NGS) w diagnostyce HL. Etapy analizy eksperckiej danych NGS: od identyfikacji tysięcy wariantów po filtrowanie i interpretację. Złożoność analizy rośnie wraz z liczbą genów analizowanych jednocześnie, co podkreśla znaczenie integracji danych genetycznych z pełnym obrazem klinicznym pacjenta i zastosowaniem odpowiednich narzędzi bioinformatycznych. Każdy etap wiąże się z ryzykiem pominięcia wariantu sprawczego, np. ze względu na niejednoznaczne dane populacyjne, brak danych funkcjonalnych lub nietypowy fenotyp pacjenta

Figure 3. NGS data analysis workflow in the diagnostics of HL. Steps of expert NGS data analysis: from identifying thousands of variants to filtering and interpretation. The complexity of the analysis increases with the number of genes analyzed simultaneously, highlighting the importance of integrating genetic data with the patient's complete clinical picture and applying appropriate bioinformatic tools. Each step carries the risk of missing a causative variant, for example due to ambiguous population data, lack of functional evidence, or an atypical patient phenotype

Przełomowe osiągnięcia w genomice, postęp w bioinformatyce oraz ogromny wzrost mocy obliczeniowych pozwalają obecnie na analizę genetyczną wolną od hipotez. Dzięki temu możemy analizować jednocześnie: 1) sekwencje wielu genów powiązanych z chorobą (sekwencjonowanie panelu wybranych genów), 2) wszystkie regiony DNA kodujące białka w genomie człowieka (sekwencjonowanie całokomowe, WES), 3) a nawet cały genom człowieka (WGS).

W ostatnich latach metody sekwencjonowania wysokoprzepustowego (ang. *high-throughput sequencing*, HTS), takie jak sekwencjonowanie następnej generacji (NGS, ang. *next-generation sequencing*), stały się szeroko dostępne i pozwoliły na znaczny wzrost liczby nowo zidentyfikowanych genów. Efektem rozwoju tych technologii jest znaczna redukcja kosztów generowania danych sekwencjonowania oraz ogromny wzrost wydajności procesu sekwencjonowania DNA. Analiza wyników sekwencjonowania wysokoprzepustowego wymaga wielu kroków i złożonej interpretacji danych ze względu na liczbę nowych wariantów, zidentyfikowanych jednocześnie w wielu genach (**rycina 3**).

Analiza wyników sekwencjonowania w celu wytypowania wariantu sprawczego opiera się także na dokładnej ocenie fenotypu pacjenta i członków jego rodziny, dlatego zasadnicze znaczenie mają szczegółowe badania lekarskie i dokładana analiza dokumentacji medycznej. Najnowsze technologie sekwencjonowania szybko znalazły miejsce w diagnostyce genetycznej pacjentów z HL, np. w postaci ukierunkowanego sekwencjonowania panelu genów powiązanych z HL, badania WES czy WGS i analizy ich wyników dla znanych i kandydackich genów. Dużą zaletą tych metod

jest możliwość ponownej analizy już istniejących zbiorów danych genetycznych w celu zidentyfikowania nowych genów powiązanych z HL u pacjentów, którzy nie mieli diagnozy molekularnej. Możliwe jest również znalezienie więcej niż jednej genetycznej przyczyny HL u pacjenta. To zjawisko, tzw. liczne diagnozy molekularne, staje się coraz bardziej powszechne dzięki szeroko zakrojonym badaniom genetycznym, które umożliwiają jednoczesną analizę wielu genów. W takich przypadkach może się okazać, że HL wynika z nakładających się efektów kilku wariantów genetycznych w różnych genach, z których każdy odpowiada za różne mechanizmy prowadzące do utraty słuchu. Ta wielowymiarowa analiza jest szczególnie ważna w diagnostyce pacjentów z nietypowym fenotypem [34].

Nierozwiązane przypadki HL – gdzie jeszcze należy szukać genetycznej przyczyny HL?

U wielu pacjentów z HL nie udaje się zidentyfikować genetycznej przyczyny choroby mimo obszernych badań molekularnych. Czy w takich przypadkach przyczyna HL na pewno kryje się w genach? A może są nią czynniki środowiskowe? Co w przypadku HL rodzinnego, występującego w wielu pokoleniach? Czy możliwe jest, że HL jest elementem wcześniej nieopisanego zespołu genetycznie uwarunkowanego?

Te pytania skłaniają do refleksji nad możliwościami współczesnych metod diagnostycznych. Genetyczna przyczyna HL mogła zostać pominięta w badaniach molekularnych z kilku powodów. Warianty sprawcze znajdują się w sekwencjach genów, które dotychczas nie były powiązane z HL. Genetyczne podłoże procesu słyszenia nadal

jest intensywnie badane zarówno u ludzi, jak i na modelach zwierzęcych [35–37]. Dane z szeroko zakrojonych badań na modelach zwierzęcych wskazują, że w proces słyszenia zaangażowanych jest około 1000 genów [38]. Co interesujące, istnieje wiele loci chromosomowych powiązanych z HL, dla których nie zidentyfikowano jeszcze genów sprawczych. Programy International Knockout Mouse Consortium (IKMC) i International Mouse Phenotyping Consortium (IMPC) nieustannie dostarczają informacji na temat ewentualnych nowych genów mogących powodować HL u człowieka, a tym samym udzielają wskazówek do identyfikowania genów i wariantów sprawczych w wysokoprzepustowych badaniach genetycznych [39,40]. Aby jednoznacznie wskazać warianty sprawcze w genach niepowiązanych z HL, oprócz informacji o fenotypach myszy z wprowadzoną mutacją genu kandydackiego, niezbędne jest przeprowadzenie szerokich analiz dużych grup pacjentów, skompletowanie odpowiednich grup kontrolnych osób zdrowych oraz włączenie do badania jak największej liczby krewnych pacjentów. Oprócz tych kroków należy pamiętać o przeprowadzeniu badań funkcjonalnych dla typowanych wariantów. W tym celu należy wykonać testy na modelach komórkowych i/lub zwierzęcych.

Oprócz badań funkcjonalnych na myszach coraz częściej wykonywane są badania z użyciem dania pręgowanego (łac. *Danio rerio*, ang. *zebrafish*). W porównaniu do myszy danio pręgowany ma o wiele większą liczbę potomstwa, przechodzi zewnętrzne zapłodnienie, ma szybszy rozwój embrionalny, jego larwy są przezroczyste, ale przede wszystkim dostępną jest wiele bardzo wydajnych metod manipulacji jego genomem. Danio pręgowany jest wykorzystywany w badaniach nad komórkami rzęsatymi ucha wewnętrznego, które odgrywają kluczową rolę w procesie słyszenia i są wrażliwe na uszkodzenia genetyczne. Powyższe cechy czynią dania pręgowanego idealnym modelem do badania funkcji genów związanych z HL [41,42]. Warto podkreślić, że ok. 82% genów powiązanych z chorobami człowieka ma swój odpowiednik (ortolog) u dania pręgowanego [43].

Oszacowanie, jak duży procent niewyjaśnionego molekularnie, dziedzicznego HL powodowany jest wariantami w genach dotychczas niepowiązanych z procesem słyszenia, jest nad wyraz trudne. Niemniej stale rosnąca liczba badań i artykułów na ten temat sugeruje, że analiza wariantów w „nowych” genach stanowi obiecujący kierunek w poszukiwaniu genetycznych przyczyn HL.

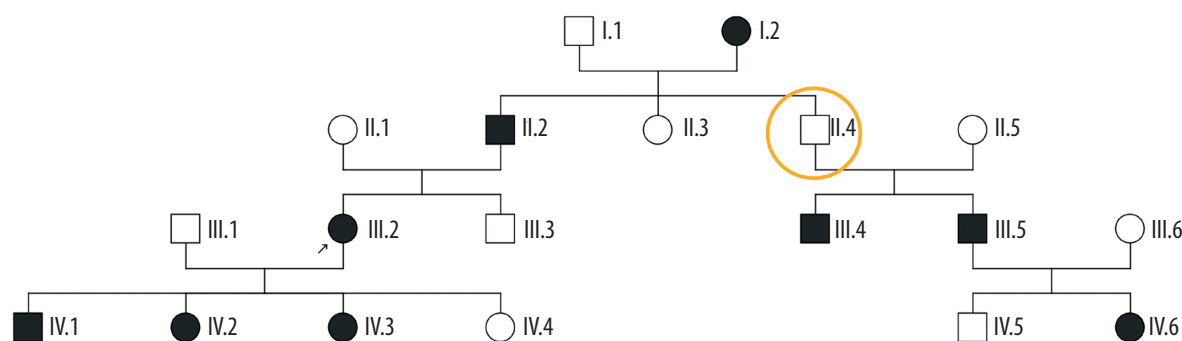
Niewykluczone, że warianty patogenne dla HL umiejscowione są głęboko w intronach lub regionach regulatorowych genów związanych z HL. Możliwe jest, że warianty sprawcze dotyczą nieznanymi eksonów lub alternatywnych transkryptów, czyli eksonów niewchodzących w skład podstawowych transkryptów genów powiązanych z HL [44–47]. W DFNB1 powodowanym przez mutacje genu *GJB2* opisano patogenne warianty zlokalizowane w sekwencji promotora – mutacja ta prowadzi do znacznego zmniejszenia ekspresji genu [48]. Natomiast w przypadku DFNB2, za którego powstanie odpowiada warianty w genie *POU3F4*, opisano obszerną delecję regionu regulatorowego w obszarze 5' UTR genu [49]. Kolejnym przykładem mutacji w regionach niekodujących

są warianty umiejscowione głęboko w intronach, które powodują nieprawidłowe składanie transkryptu, a także te, które są zlokalizowane poza konserwatywnymi regionami składania transkryptów. Takie warianty mogą skutkować włączeniem pseudo-eksonów do mRNA. Pseudo-eksony mogą powodować zmianę ramki odczytu, co w konsekwencji prowadzi do skrócenia białka, jak opisano to dla genów *USH2A* [18–20] i *MYO6* [50]. DFNA5 powodowany jest intronowymi wariantami genu *GSDME*, które prowadzą do delecji ósmego eksonu w transkrypcie. Skutkuje to nabyciem przez białko nowej funkcji (efekt *gain-of-function*) [51,52]. Prawdopodobnie niektóre sprawcze warianty mogą dotyczyć nieznanymi eksonów znanych genów powiązanych z HL. Dokładna charakterystyka genomu ludzkiego wciąż nie jest kompletna, dlatego dodatkowe eksony znanych genów HL mogą nadal być niezidentyfikowane. W przypadku genu *MYO15A* odkryto nieopisany ekson, który jest alternatywnym miejscem startu transkrypcji [53]. W celu potwierdzenia patogenności typowanego wariantu w nieznanym eksonie genu HL powinno się określić, czy ekson ten jest transkrybowany w uchu wewnętrznym, przez co jego mutacje mogłyby uszkadzać słuch. Niestety liczba niezidentyfikowanych eksonów i ich znaczenie dla powstawania HL nie są znane, dlatego dalsze analizy transkryptomu ucha są niezbędne do poznania pełnej struktury genów i określenia ich roli w procesie słyszenia.

Nie można również wykluczyć, że prawdziwy wariant sprawczy został wykryty w badaniach molekularnych, ale pominięto go w trakcie analizy (np. warianty liczby kopii – CNV, ang. *copy number variants*, warianty strukturalne – SV, ang. *structural variants*) lub został błędnie zinterpretowany jako niepatogenne. Wydaje się, że niektóre tzw. warianty ciche nie wpływają na sekwencję aminokwasową kodowanego białka, ale mogą oddziaływać na składanie transkryptu, czego przykładem jest wariant c.5331G>A (p.Leu1777Leu) w genie *TECTA* (DFNA8/12), powodujący wykluczenie eksonu 16 z transkryptu i powstanie nieprawidłowej alfa-tektoniny [54]. Inne warianty ciche mogą wpływać na szybkość syntezy białka i powodować jego nieprawidłowe fałdowanie [55,56].

W trakcie analizy wyników NGS (sekwencjonowanie panelowe, WES, WGS) odrzucane są zmiany częste, tak zwane polimorfizmy (**rycina 3**). Polimorfizm to wariant genetyczny, który nie jest mutacją patogeną i występuje u więcej niż 1% populacji. W przeciwieństwie do tego warianty powodujące dziedziczny HL to w zdecydowanej większości warianty rzadkie, o częstości występowania w populacji ogólnej mniejszej niż 1%. Znane są jednak pewne prawdziwe warianty sprawcze dla HL, które mogą zostać pominięte w trakcie analizy, ponieważ ich częstość występowania w różnych subpopulacjach może przekraczać 1%, np. p.Gly12fs, p.Met34Thr i p.Val37Ile w genie *GJB2* lub haplotyp CEVA, którego identyfikacja prawdopodobnie wyjaśnia HL u dużego odsetka pacjentów z jedną zmianą w genie *SLC26A4* [30,57].

Istnieje też prawdopodobieństwo, że wariant sprawczy został zidentyfikowany, ale odrzucony ze względu np. na niepasujący fenotyp, niewystarczającą liczbę dowodów klinicznych, brak jednoznacznych danych populacyjnych czy złożone mechanizmy dziedziczenia. Interpretacja wyników badań genetycznych może być utrudniona przez opisane



Rycina 4. Niepełna penetracja na przykładzie rodziny z ADHL. Rodowód przedstawia rodzinę, w której dziedziczny niedosłuch nie ujawnia się u wszystkich nosicieli patogennego wariantu genetycznego. U pacjenta zaznaczonego kółkiem mutacja nie prowadzi do objawów klinicznych, co stanowi przykład niepełnej penetracji i może utrudniać interpretację dziedziczenia oraz diagnozę genetyczną; probanda oznaczono strzałką, czarne symbole oznaczają osoby z niedosłuchem, puste symbole osoby zdrowe

Figure 4. Incomplete penetrance in a family with ADHL. The pedigree depicts a family in which hereditary hearing loss does not manifest in all carriers of the pathogenic genetic variant. In the case of the individual marked with a circle, the mutation does not lead to clinical symptoms, representing an example of incomplete penetrance that can complicate inheritance interpretation and genetic diagnosis; index patient is marked by an arrow, black symbols indicate patients with hearing loss, empty symbols indicate healthy individuals

wcześniej zjawisko zmiennej ekspresji lub niepełnej penetracji. To ostatnie pojęcie odnosi się do sytuacji, w której osoba nosząca patogenny wariant genetyczny nie wykazuje objawów choroby (**rycina 4**). Jeśli liczba dostępnych członków rodziny, w przypadku których możliwe jest wykonanie analizy wyników badań genetycznych, jest ograniczona, istnieje ryzyko błędnej interpretacji danych. Jeśli dodatkowe informacje o objawach, takich jak nietypowe cechy fenotypowe u krewnych pacjenta, nie zostaną uwzględnione, wariant może zostać błędnie odrzucony. W takich sytuacjach pomocne może być porównanie wyników badań pozostałych członków rodziny oraz innych osób o podobnym obrazie klinicznym.

Prawdopodobnie HL w niektórych przypadkach może mieć inny od monogenowego sposób dziedziczenia. U takich pacjentów warianty w określonym genie muszą współwystępować z wariantami w jednym (dziedziczenie dwugenowe) lub kilku innych genach (dziedziczenie oligogenowe), aby spowodować chorobę. Patogenne warianty genetyczne mogą też znajdować się w regionach regulatorowych RNA. Znaczna część ludzkiego genomu jest transkrybowana na niekodujące RNA (ncRNA), które nie koduje białek, lecz pełni ważne funkcje regulatorowe. Wśród nich znajdują się mikroRNA (miRNA) oraz długie niekodujące RNA (lncRNA), które są intensywnie badane w kontekście funkcjonowania ucha wewnętrznego [58,59]. Mutacje w genach kodujących miRNA, takie jak w genie *MIR96*, zostały powiązane z utratą słuchu zarówno u ludzi, jak i u myszy [60,61]. Badania wykazały, że miRNA odgrywa główną rolę w regulacji genów niezbędnych do prawidłowego rozwoju ucha wewnętrznego [62]. Regiony kodujące miRNA i lncRNA są tylko częściowo uwzględniane w badaniu WES, które analizuje głównie regiony kodujące białka. lncRNA, które często są transkrybowane z regionów międzygenowych, mogą być w pełni zidentyfikowane dopiero za pomocą sekwencjonowania całogenomowego (WGS).

Z jednej strony ogromna liczba generowanych danych może prowadzić do pominięcia właściwego wariantu sprawczego, z drugiej – dopiero zastosowanie WGS daje szansę na odkrycie nowej genetycznej przyczyny HL.

Wnioski

Podsumowując, w ciągu ostatnich 20 lat możliwości diagnostyki genetycznej pacjentów z HL znacząco się rozwinęły. Jednak postęp technologiczny wiąże się z rosnącymi wymaganiami dotyczącymi analizy i interpretacji wyników.

Dziedziczny HL cały czas stanowi istotne wyzwanie diagnostyczne. Mimo wielkiego postępu technologicznego i dynamicznego rozwoju technik biologii molekularnej problem utraconej dziedziczności dotyczy dużej liczby pacjentów nie tylko z HL, lecz także innymi chorobami rzadkimi. Pojawienie się NGS zrewolucjonizowało diagnostykę genetyczną pacjentów, otworzyło dotychczas niedostępne możliwości identyfikowania molekularnych przyczyn chorób, ale jednocześnie przyniosło duże wyzwania związane z analizą i interpretacją otrzymywanych danych. Coraz częściej w Polsce i na świecie standardem stają się badania panelowe, WES, a nawet WGS. W dalszym ciągu niezbędne są również badania funkcjonalne oraz nieustanny rozwój narzędzi bioinformatycznych wspierających interpretację danych. Tylko kompleksowe podejście pozwala w pełni zrozumieć molekularne mechanizmy powstawania HL i chorób rzadkich.

Finansowanie






Niniejsze badania i artykuł nie otrzymały żadnej dotacji od agencji działających w sektorze publicznym, komercyjnym lub non-profit.

Piśmiennictwo

1. Hilgert N, Smith RJH, Van Camp G. Forty-six genes causing nonsyndromic hearing impairment: which ones should be analyzed in DNA diagnostics? *Mutat Res*, 2009; 681(2–3): 189–196; <https://doi.org/10.1016/j.mrrev.2008.08.002>.
2. Hereditary Hearing Loss Homepage. Summary of genes identified to date: 19.02.2025. Pozyskano z: <https://hereditaryhearingloss.org/> [dostęp: 10.07.2025].
3. Mahboubi H, Dwabe S, Fradkin M, Kimonis V, Djalilian HR. Genetics of hearing loss: where are we standing now? *Eur Arch Otorhinolaryngol*, 2012; 269(7): 1733–45; <https://doi.org/10.1007/s00405-011-1910-6>.
4. Tropitzsch A, Schade-Mann T, Gamerding P. [Hereditary hearing loss]. *HNO*, 2023; 71(2): 131–142 [w jęz. niemieckim]; <https://doi.org/10.1007/s00106-022-01254-x>.
5. Kalatzis V, Petit C. The fundamental and medical impacts of recent progress in research on hereditary hearing loss. *Hum Mol Genet*, 1998; 7(10): 1589–97; <https://doi.org/10.1093/hmg/7.10.1589>.
6. Nayak CS, Isaacson G. Worldwide distribution of Waardenburg syndrome. *Ann Otol Rhinol Laryngol*, 2003; 112(9 Pt 1): 817–20; <https://doi.org/10.1177/000348940311200913>.
7. Marcus RE. Vestibular function and additional findings in Waardenburg's syndrome. *Acta Otolaryngol*, 1968: Suppl 229: 1–30.
8. Hildesheimer M, Maayan Z, Muchnik C, Rubinstein M, Goodman RM. Auditory and vestibular findings in Waardenburg's type II syndrome. *J Laryngol Otol*, 1989; 103(12): 1130–3; <https://doi.org/10.1017/s0022215100111181>.
9. Pingault V, Ente D, Dastot-Le Moal F, Goossens M, Marlin S, Bondurand N. Review and update of mutations causing Waardenburg syndrome. *Hum Mutat*, 2010; 31(4): 391–406; <https://doi.org/10.1002/hum.21211>.
10. Zaman A, Capper R, Baddoo W. Waardenburg syndrome: more common than you think! *Clin Otolaryngol*, 2015; 40(1): 44–8; <https://doi.org/10.1111/coa.12312>.
11. Newton VE. Clinical features of the Waardenburg syndromes. *Adv Otorhinolaryngol*, 2002; 61: 201–8; <https://doi.org/10.1159/000066810>.
12. Vernon M. Usher's syndrome – deafness and progressive blindness. Clinical cases, prevention, theory and literature survey. *J Chronic Dis*, 1969; 22(3): 133–51; [https://doi.org/10.1016/0021-9681\(69\)90055-1](https://doi.org/10.1016/0021-9681(69)90055-1).
13. Yoshimura H, Miyagawa M, Kumakawa K, Nishio SY, Usami S. Frequency of Usher syndrome type 1 in deaf children by massively parallel DNA sequencing. *J Hum Genet*, 2016; 61(5): 419–22; <https://doi.org/10.1038/jhg.2015.168>.
14. Fortnum HM, Summerfield AQ, Marshall DH, Davis AC, Bamford JM. Prevalence of permanent childhood hearing impairment in the United Kingdom and implications for universal neonatal hearing screening: questionnaire based ascertainment study. *BMJ*, 2001; 323(7312): 536–40; <https://doi.org/10.1136/bmj.323.7312.536>.
15. Marazita ML, Ploughman LM, Rawlings B, Remington E, Arnos KS, Nance WE. Genetic epidemiological studies of early-onset deafness in the U.S. school-age population. *Am J Med Genet*, 1993; 46(5): 486–91; <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320460504>.
16. Toms M, Pagarkar W, Moosajee M. Usher syndrome: clinical features, molecular genetics and advancing therapeutics. *Ther Adv Ophthalmol*, 2020; 12: 2515841420952194; <https://doi.org/10.1177/2515841420952194>.
17. Bauwens M, De Man V, Audo I, Balikova I, Zein WM, Smirnov V i wsp. Expanding the genetic landscape of Usher syndrome type IV caused by pathogenic ARSG variants. *Clin Genet*, 2025; 107(1): 44–55; <https://doi.org/10.1111/cge.14614>.
18. Liquori A, Vache C, Baux D, Blanchet C, Hamel C, Malcolm S i wsp. Whole *USH2A* gene sequencing identifies several new deep intronic mutations. *Hum Mutat*, 2016; 37(2): 184–93; <https://doi.org/10.1002/humu.22926>.
19. Vache C, Besnard T, le Berre P, Garcia-Garcia G, Baux D, Larrieu Li i wsp. Usher syndrome type 2 caused by activation of an *USH2A* pseudoexon: implications for diagnosis and therapy. *Hum Mutat*, 2012; 33(1): 104–8; <https://doi.org/10.1002/humu.21634>.
20. Reurink J, Weisschuh N, Garanto A, Dockery A, van den Born LI, Fajardy I i wsp. Whole genome sequencing for *USH2A*-associated disease reveals several pathogenic deep-intronic variants that are amenable to splice correction. *HGG Adv*, 2023; 4(2): 100181; <https://doi.org/10.1016/j.xhgg.2023.100181>.
21. Wemeau JL, Kopp P. Pendred syndrome. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*, 2017; 31(2): 213–224; <https://doi.org/10.1016/j.beem.2017.04.011>.
22. Koffler T, Ushakov K, Avraham KB. Genetics of Hearing Loss: Syndromic. *Otolaryngol Clin North Am*, 2015; 48(6): 1041–61; <https://doi.org/10.1016/j.otc.2015.07.007>.
23. Rozenfeld J, Efrati E, Adler L, Tal O, Carrithers SL, Alper SLi i wsp. Transcriptional regulation of the pendrin gene. *Cell Physiol Biochem*, 2011; 28(3): 385–96; <https://doi.org/10.1159/000335100>.
24. Everett LA, Glaser B, Beck JC, Idol JR, Buchs A, Heyman M i wsp. Pendred syndrome is caused by mutations in a putative sulphate transporter gene (PDS). *Nat Genet*, 1997; 17(4): 411–22; <https://doi.org/10.1038/ng1297-411>.
25. Royaux IE, Suzuki K, Mori A, Katoh R, Everett LA, Kohn LD i wsp. Pendrin, the protein encoded by the Pendred syndrome gene (PDS), is an apical porter of iodide in the thyroid and is regulated by thyroglobulin in FRTL-5 cells. *Endocrinology*, 2000; 141(2): 839–45; <https://doi.org/10.1210/endo.141.2.7303>.
26. Everett LA, Morsli H, Wu DK, Green ED. Expression pattern of the mouse ortholog of the Pendred's syndrome gene (Pds) suggests a key role for pendrin in the inner ear. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 1999; 96(17): 9727–32; <https://doi.org/10.1073/pnas.96.17.9727>.
27. Usami S, Abe S, Weston MD, Shinkawa H, Van Camp G, Kimberling WJ. Non-syndromic hearing loss associated with enlarged vestibular aqueduct is caused by PDS mutations. *Hum Genet*, 1999; 104(2): 188–92; <https://doi.org/10.1007/s004390050933>.
28. Pryor SP, Madeo AC, Reynolds JC, Sarlis NJ, Arnos KS, Nance WE i wsp. *SLC26A4*/PDS genotype-phenotype correlation in hearing loss with enlargement of the vestibular aqueduct (EVA): evidence that Pendred syndrome and non-syndromic EVA are distinct clinical and genetic entities. *J Med Genet*, 2005; 42(2): 159–65; <https://doi.org/10.1136/jmg.2004.024208>.
29. Ito T, Choi BY, King KA, Zalewski CK, Muskett J, Chattaraj P i wsp. *SLC26A4* genotypes and phenotypes associated with enlargement of the vestibular aqueduct. *Cell Physiol Biochem*, 2011; 28(3): 545–52; <https://doi.org/10.1159/000335119>.
30. Chattaraj P, Munjal T, Honda K, Rendtorff ND, Ratay JS, Muskett JA i wsp. A common *SLC26A4*-linked haplotype underlying non-syndromic hearing loss with enlargement of the vestibular aqueduct. *J Med Genet*, 2017; 54(10): 665–673; <https://doi.org/10.1136/jmedgenet-2017-104721>.

31. Choi BY, Madeo AC, King KA, Zalewski CK, Pryor SP, Muskett JA i wsp. Segregation of enlarged vestibular aqueducts in families with non-diagnostic SLC26A4 genotypes. *J Med Genet*, 2009; 46(12): 856–61; <https://doi.org/10.1136/jmg.2009.067892>.
32. Bałdyga N, Oziebło D, Gan N, Furmanek M, Leja ML, Skarzynski H i wsp. The genetic background of hearing loss in patients with EVA and cochlear malformation. *Genes (Basel)*, 2023; 14(2); <https://doi.org/10.3390/genes14020335>.
33. Del Castillo I, Morin M, Dominguez–Ruiz M, Moreno–Pelayo MA. Genetic etiology of non-syndromic hearing loss in Europe. *Hum Genet*, 2022; 141(3–4): 683–696; <https://doi.org/10.1007/s00439-021-02425-6>.
34. Bałdyga N, Sarosiak A, Oziebło D, Furmanek M, Szulborski K, Szaflik JP i wsp. Complex phenotypic presentation of syndromic hearing loss deciphered as three separate clinical entities: how genetic testing guides final diagnosis. *Audiol Neurootol*, 2021; 26(4): 226–235; <https://doi.org/10.1159/000510695>.
35. Bowl MR, Brown SDM. Genetic landscape of auditory dysfunction. *Hum Mol Genet*, 2018; 27(R2): R130–R135; <https://doi.org/10.1093/hmg/ddy158>.
36. Bowl MR, Simon MM, Ingham NJ, Greenaway S, Santos L, Cater H i wsp. A large scale hearing loss screen reveals an extensive unexplored genetic landscape for auditory dysfunction. *Nat Commun*, 2017; 8(1): 886; <https://doi.org/10.1038/s41467-017-00595-4>.
37. de Angelis MH, Nicholson G, Selloum M, White J, Morgan H, Ramirez–Solis R i wsp. Analysis of mammalian gene function through broad-based phenotypic screens across a consortium of mouse clinics. *Nat Genet*, 2015; 47(9): 969–978; <https://doi.org/10.1038/ng.3360>.
38. Ingham NJ, Pearson SA, Vancollie VE, Rook V, Lewis MA, Chen J i wsp. Mouse screen reveals multiple new genes underlying mouse and human hearing loss. *PLoS Biol*, 2019; 17(4): e3000194; <https://doi.org/10.1371/journal.pbio.3000194>.
39. International Knockout Mouse Consortium (IKMC). Pozyskano z: <https://www.mousephenotype.org/about-impc/about-ikmc/> [dostęp: 10.07.2025].
40. International Mouse Phenotyping Consortium (IMPC) Pozyskano z: <https://www.mousephenotype.org/> [dostęp: 10.07.2025].
41. Varshney GK, Sood R, Burgess SM. Understanding and Editing the Zebrafish Genome. *Adv Genet*, 2015; 92: 1–52; <https://doi.org/10.1016/bs.adgen.2015.09.002>.
42. Sarosiak A, Jedrychowska J, Oziebło D, Gan NS, Bałdyga N, Leja ML i wsp. Zebrafish in-vivo study reveals deleterious activity of human TBC1D24 genetic variants linked with autosomal dominant hearing loss. *Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis*, 2025; 1871(2): 167598; <https://doi.org/10.1016/j.bbadis.2024.167598>.
43. Howe K, Clark MD, Torroja CF, Torrance J, Berthelot C, Muffato Mi wsp. The zebrafish reference genome sequence and its relationship to the human genome. *Nature*, 2013; 496(7446): 498–503; <https://doi.org/10.1038/nature12111>.
44. Bonev B, Cavalli G. Organization and function of the 3D genome. *Nat Rev Genet*, 2016; 17(12): 772; <https://doi.org/10.1038/nrg.2016.147>.
45. Diederichs S, Bartsch L, Berkman JC, Frose K, Heitmann J, Hoppe C i wsp. The dark matter of the cancer genome: aberrations in regulatory elements, untranslated regions, splice sites, non-coding RNA and synonymous mutations. *EMBO Mol Med*, 2016; 8(5): 442–57; <https://doi.org/10.15252/emmm.201506055>.
46. Feuerborn A, Cook PR. Why the activity of a gene depends on its neighbors. *Trends Genet*, 2015; 31(9): 483–90; <https://doi.org/10.1016/j.tig.2015.07.001>.
47. Long HK, Prescott SL, Wysocka J. Ever-changing landscapes: transcriptional enhancers in development and evolution. *Cell*, 2016; 167(5): 1170–1187; <https://doi.org/10.1016/j.cell.2016.09.018>.
48. Matos TD, Caria H, Simoes–Teixeira H, Aasen T, Nickel R, Jagger DJ i wsp. A novel hearing-loss-related mutation occurring in the *GJB2* basal promoter. *J Med Genet*, 2007; 44(11): 721–5; <https://doi.org/10.1136/jmg.2007.050682>.
49. Naranjo S, Voesenek K, de la Calle–Mustienes E, Robert–Moreno A, Kokotas H, Grigoriadou M i wsp. Multiple enhancers located in a 1–Mb region upstream of *POU3F4* promote expression during inner ear development and may be required for hearing. *Hum Genet*, 2010; 128(4): 411–9; <https://doi.org/10.1007/s00439-010-0864-x>.
50. Hilgert N, Topsakal V, van Dinther J, Offeciers E, Van de Heyning P, Van Camp G. A splice-site mutation and overexpression of *MYO6* cause a similar phenotype in two families with autosomal dominant hearing loss. *Eur J Hum Genet*, 2008; 16(5): 593–602; <https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5202000>.
51. Op de Beek K, Van Camp G, Thys S, Cools N, Callebaut I, Vrijens K i wsp. The *DFNA5* gene, responsible for hearing loss and involved in cancer, encodes a novel apoptosis-inducing protein. *Eur J Hum Genet*, 2011; 19(9): 965–73; <https://doi.org/10.1038/ejhg.2011.63>.
52. Van Laer L, Vrijens K, Thys S, Van Tendeloo VF, Smith RJ, Van Bockstaele DRi wsp. *DFNA5*: hearing impairment exon instead of hearing impairment gene? *J Med Genet*, 2004; 41(6): 401–6; <https://doi.org/10.1136/jmg.2003.015073>.
53. Rehman AU, Bird JE, Faridi R, Shahzad M, Shah S, Lee K i wsp. Mutational spectrum of *MYO15A* and the molecular mechanisms of *DFNB3* human deafness. *Hum Mutat*, 2016; 37(10): 991–1003; <https://doi.org/10.1002/humu.23042>.
54. Collin RW, de Heer AM, Oostrik J, Pauw RJ, Plantinga RF, Huygen PL i wsp. Mid-frequency *DFNA8/12* hearing loss caused by a synonymous *TECTA* mutation that affects an exonic splice enhancer. *Eur J Hum Genet*, 2008; 16(12): 1430–6; <https://doi.org/10.1038/ejhg.2008.110>.
55. Katsnelson A. Breaking the silence. *Nat Med*, 2011; 17(12): 1536–8; <https://doi.org/10.1038/nm1211-1536>.
56. Kimchi–Sarfaty C, Oh JM, Kim IW, Sauna ZE, Calcagno AM, Ambudkar SV i wsp. A „silent” polymorphism in the *MDR1* gene changes substrate specificity. *Science*, 2007; 315(5811): 525–8; <https://doi.org/10.1126/science.1135308>.
57. Chao JR, Chattaraj P, Munjal T, Honda K, King KA, Zalewski CK i wsp. *SLC26A4*-linked CEVA haplotype correlates with phenotype in patients with enlargement of the vestibular aqueduct. *BMC Med Genet*, 2019; 20(1): 118; <https://doi.org/10.1186/s12881-019-0853-4>.
58. Liu H, Pecka JL, Zhang Q, Soukup GA, Beisel KW, He DZ. Characterization of transcriptomes of cochlear inner and outer hair cells. *J Neurosci*, 2014; 34(33): 11085–95; <https://doi.org/10.1523/JNEUROSCI.1690-14.2014>.
59. Ushakov K, Koffler–Brill T, Rom A, Perl K, Ulitsky I, Avraham KB. Genome-wide identification and expression profiling of long non-coding RNAs in auditory and vestibular systems. *Sci Rep*, 2017; 7(1): 8637; <https://doi.org/10.1038/s41598-017-08320-3>.

60. Lewis MA, Quint E, Glazier AM, Fuchs H, De Angelis MH, Langford C i wsp. An ENU-induced mutation of miR-96 associated with progressive hearing loss in mice. *Nat Genet*, 2009; 41(5): 614–8; <https://doi.org/10.1038/ng.369>.
61. Mencia A, Modamio-Hoybjor S, Redshaw N, Morin M, Mayo-Merino F, Olavarrieta L i wsp. Mutations in the seed region of human miR-96 are responsible for nonsyndromic progressive hearing loss. *Nat Genet*, 2009; 41(5): 609–13; <https://doi.org/10.1038/ng.355>.
62. Weston MD, Pierce ML, Rocha-Sanchez S, Beisel KW, Soukup GA. MicroRNA gene expression in the mouse inner ear. *Brain Res*, 2006; 1111(1): 95–104; <https://doi.org/10.1016/j.brainres.2006.07.006>.

Mgr inż. Natalia Bałdyga, email: n.baldyga@ifps.org.pl •  0000-0002-3140-8821
Dr n. med. i n. o zdr. Dominika Oziębło, email: d.ozieblo@ifps.org.pl •  0000-0002-3454-8002
Mgr Marcin Leja, email: m.leja@ifps.org.pl •  0000-0002-3856-8377
Prof. dr hab. med. dr h.c. multi Henryk Skarżyński, email: h.skarzynski@ifps.org.pl •  0000-0001-7141-9851
Prof. dr hab. n. med i n. o zdr. Monika Oldak, email: m.oldak@ifps.org.pl •  0000-0002-4216-9141

Przesłano do redakcji:
15.07.2025
Zaakceptowano po recenzji:
26.08.2025
Opublikowano:
08.01.2026

Zaburzenie rozwojowe języka (DLD): definicja, objawy, diagnoza i implikacje kliniczne w świetle klasyfikacji ICD-11

Developmental language disorder (DLD): definition, symptoms, diagnosis, and clinical implications in the context of ICD-11 classification

Wkład autorów:
A Projekt badania
B Gromadzenie danych
C Analiza danych
D Interpretacja danych
E Przygotowanie pracy
F Przegląd literatury
G Gromadzenie funduszy

Hanna Cygan^{*A-F} , Martyna Bryłka^{*A-F} 

* Autorki wniosły równy wkład

Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Naukowe Centrum
Obrazowania Biomedycznego, Warszawa/Kajetany

Streszczenie

Niniejszy artykuł poświęcony jest problematyce zaburzenia rozwojowego języka (DLD). Termin ten zyskał uznanie międzynarodowego środowiska naukowego i klinicznego jako ujednoliconą diagnozę dla dzieci wykazujących trwale trudności językowe o nieznaną etiologię. Zaburzenie to dotyczy dzieci charakteryzujących się opóźnionym rozwojem mowy, trudnościami w rozumieniu i produkcji języka przy prawidłowym słuchu oraz braku niepełnosprawności intelektualnej mogącej tłumaczyć te trudności, a także z wykluczeniem uszkodzeń ośrodkowego układu nerwowego. W artykule została omówiona ewolucja pojęcia DLD, jego formalne ujęcie w klasyfikacji ICD-11 Światowej Organizacji Zdrowia oraz jego znaczenie dla praktyki klinicznej i edukacyjnej w Polsce. Zaprezentowano podstawowe założenia definicyjne i diagnostyczne DLD, jego objawy oraz trudności związane z różnicowaniem go od innych zaburzeń, takich jak spektrum autyzmu. W tekście przedstawiono również rozbieżności terminologiczne istniejące w polskiej literaturze logopedycznej oraz zamieszczono rekomendacje międzynarodowego konsorcjum CATALISE, a także propozycje dostosowania stosowanych w Polsce procedur diagnostycznych i terapeutycznych do współczesnych standardów naukowych.

Słowa kluczowe: zaburzenie rozwojowe języka • DLD • diagnoza • trudności językowe • różnicowanie diagnostyczne • logopedia

Abstract

This article focuses on the issue of Developmental Language Disorder (DLD), a term that has gained recognition within the international scientific and clinical communities as a unified diagnosis for children with persistent language difficulties of unknown origin. DLD affects children who demonstrate delayed speech development and difficulties in both language comprehension and production, despite having normal hearing and no intellectual disability that could explain these difficulties, and in the absence of central nervous system damage. The article discusses the evolution of the DLD concept, its formal inclusion in the ICD-11 classification by the World Health Organization, and its significance for clinical and educational practice in Poland. It outlines the core definitional and diagnostic criteria of DLD, its symptoms, and the challenges in distinguishing it from other disorders, such as autism spectrum disorder. The paper also highlights terminological inconsistencies in Polish speech-language pathology literature, presents the recommendations of the international CATALISE consortium, and proposes adjustments to diagnostic and therapeutic practices in Poland in line with contemporary scientific standards.

Keywords: developmental language disorder • DLD • diagnosis • language difficulties • differential diagnosis • language therapy

Autor korespondencyjny: Martyna Bryłka, Naukowe Centrum Obrazowania Biomedycznego, Instytut
Fizjologii i Patologii Słuchu, ul. Mochackiego 10, 02-042 Warszawa; email: m.brylka@ifps.org.pl

Skrót	Rozwinięcie skrótu	Odpowiednik w języku polskim
ADHD	attention deficit hyperactivity disorder	zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi
APD	auditory processing disorder	zaburzenia przetwarzania słuchowego
ASD	autism spectrum disorder	zaburzenia ze spektrum autyzmu
DLD	developmental language disorder	zaburzenie rozwojowe języka
fMRI	functional magnetic resonance imaging	funkcjonalny rezonans magnetyczny
GAP	general all purpose (verbs)	czasowniki ogólnego przeznaczenia
IBE	Instytut Badań Edukacyjnych	–
ICD-11	International Classification of Diseases for Mortality and Morbidity Statistics, 11	Międzynarodowa klasyfikacja chorób i urazów do celów statystyki umieralności i zachorowalności, 11
IRMIK	<i>Inwentarze rozwoju mowy i komunikacji</i>	–
JK	<i>Język i komunikacja (skala obserwacyjna)</i>	–
OUN	ośrodkowy układ nerwowy	–
SL	statistical learning	uczenie statystyczne
SLI	specific language impairment	specyficzne zaburzenie językowe
SORM	samoistny opóźniony rozwój mowy	–
ToM	theory of mind	teoria umysłu
TRJ	<i>Test rozwoju językowego</i>	–

DLD w świetle klasyfikacji ICD-11 i konsensusu naukowego

Zaburzenie rozwojowe języka (ang. *developmental language disorder*, DLD) to termin wprowadzony do literatury naukowej i klinicznej w wyniku międzynarodowego konsensusu specjalistów zajmujących się diagnozą i terapią trudności językowych u dzieci. Ustalenie wspólnej definicji było rezultatem dialogu środowisk naukowych, pedagogicznych i psychologicznych, a także konsultacji ze środowiskiem medycznym. Celem było ujednoczenie nazewnictwa stosowanego przez wszystkie środowiska zajmujące się problematyką zaburzeń rozwoju językowego u dzieci [1]. Termin został przyjęty także w najnowszym wydaniu międzynarodowej klasyfikacji diagnostycznej Światowej Organizacji Zdrowia – International Classification of Diseases for Mortality and Morbidity Statistics, 11 (ICD-11) – z kodem 6A01.2. W klasyfikacji tej DLD umieszczono w grupie „Zaburzenia neurorozwojowe” (ang. *neurodevelopmental disorders*), obok takich rozpoznań jak zaburzenia ze spektrum autyzmu, ADHD czy zaburzenia rozwoju koordynacji ruchowej [2].

Klasyfikacja ICD-11 wskazuje, że DLD charakteryzuje się utrzymującymi się deficytami w zakresie nabywania, rozumienia, tworzenia lub używania języka (mówionego lub migowego), które pojawiają się w okresie rozwojowym, zwykle we wczesnym dzieciństwie, i powodują znaczne ograniczenia w zdolności do komunikowania się. W przypadku DLD zdolność danej osoby do rozumienia, tworzenia lub używania języka jest znacznie poniżej oczekiwanej, biorąc pod uwagę jej wiek. Częstość występowania DLD u dzieci szacuje się na 6–15%. DLD częściej diagnozowane jest u chłopców niż u dziewczynek, choć stosunek płci

różni się w zależności od typu próby: w próbach klinicznych wynosi od 2 : 1 do 6 : 1, a w populacyjnych – około 1,3 : 1. Związek z płcią nie jest zatem jednoznaczny [2]. Co istotne, jedno z nowszych badań wykazało brak różnic w częstości występowania zaburzenia DLD u chłopców i dziewczynek, wskazując, że wcześniejsze różnice międzypłciowe mogą wynikać z mniejszej trafności rozpoznań u dziewczynek [3]. Ponadto u chłopców częściej niż u dziewczynek diagnozowane jest współwystępowanie DLD oraz zaburzeń rozwoju dźwięków mowy [2].

Rozwój językowy dzieci z DLD jest opóźniony, jednak trudności nie mają wyłącznie charakteru ilościowego. W wielu przypadkach deficyty nie są kompensowane w trakcie naturalnego dojrzewania układu nerwowego i rozwój funkcji poznawczych, a niektóre funkcje językowe wykazują większe deficyty niż inne. Deficyty mogą obejmować w szczególności fonologię, słownictwo, morfologię i składnię [4]. DLD definiuje się za pomocą zestawu kryteriów włączenia, które mają źródło w standaryzowanych testach zdolności słownikowych, gramatycznych i narracyjnych. Diagnoza DLD wymaga również uwzględnienia kryteriów wykluczenia. Jednym z nich jest niepełnosprawność intelektualna stwierdzona na podstawie diagnozy z wykorzystaniem niewerbalnej skali IQ, która pozwala na pomiar możliwości intelektualnych niezależnych od funkcjonowania językowego [2,4]. W odróżnieniu od klasyfikacji ICD-10, w ICD-11 przedstawiono także kryteria diagnozy w przypadkach współwystępowania DLD z niepełnosprawnością intelektualną. Diagnozy mogą być postawione równolegle, jeśli zdolności językowe danej osoby są znacząco niższe, niż wynikałoby to z ogólnego poziomu funkcjonowania intelektualnego [2]. Kryteria różnicowości między funkcjami językowymi i niejęzycznymi

wynikają z założenia, że DLD jest specyficzne dla języka. Z drugiej strony, u dzieci z DLD często obserwuje się obniżony poziom uwagi [5], trudności w zakresie funkcji wykonawczych i poznania społecznego, np. teorii umysłu [6]. W konsekwencji deficytów komunikacyjnych, dzieci z DLD często doświadczają trudności w sferze społecznej, emocjonalnej i behawioralnej [7,8]. Kilkanaście razy częściej niż ich rówieśnicy zmagają się z trudnościami w nauce czytania i pisanie [1,9] oraz matematyki [10]. Mają trudności w nawiązywaniu i utrzymywaniu przyjaźni [11] oraz są bardziej narażone na doświadczanie klinicznego poziomu lęku oraz na kliniczną depresję [12]. DLD jako zaburzenie neurorozwojowe nie mija samoistnie wraz z wiekiem – przeciwnie, ma tendencję do utrzymywania się przez całe dzieciństwo aż po dorosłość. Szacuje się, że około 75% osób zdiagnozowanych w dzieciństwie nadal spełnia kryteria diagnostyczne w późnym okresie adolescencji [2]. Badania pokazują, że osoby z DLD rzadziej podejmują studia akademickie, częściej wybierają ścieżki edukacji zawodowej [9,13] oraz częściej wykonują pracę w zawodach związanych z niższym statusem społeczno-ekonomicznym [14,15].

Niezwykle istotne jest usystematyzowanie i wprowadzenie do praktyki klinicznej jednolitej terminologii odnoszącej się do zaburzeń językowych u dzieci, których trudności nie mogą być wyjaśnione innymi rozpoznaniami klinicznymi. W polskiej literaturze logopedycznej istnieje duża różnorodność określeń odnoszących się do zaburzeń językowych dzieci o nieznannej etiologii, np. **alalia** [16–19], **alalia prolongata** [20–23], **afazja dziecięca** [24–27], **afazja rozwojowa** [28–32], **niedokształcenie mowy o typie afazji** [33–37] czy **specyficzne zaburzenie językowe (SLI)** [38–41], które poprzedzało obecnie ustalony termin **zaburzenie rozwojowe języka (DLD)** [41–43]. Terminy te bywają używane zamiennie, choć ich definicje często się różnią, co prowadzi do niejasności w odniesieniu do stosowanych kryteriów diagnostycznych i postępowania terapeutycznego [18,41]. Przykładem zainteresowania tym problemem była ogólnopolska konferencja naukowa zatytułowana: „Afazja dziecięca, niedokształcenie mowy o typie afazji, alalia i alalia prolongata oraz SLI/DLD – w kręgu badań i terminologii” [44]. Już sam tytuł wydarzenia naświetla skalę problemu: zestawienie aż sześciu różnych określeń tej samej lub pokrewnej kategorii zaburzeń wskazuje na brak wspólnego stanowiska diagnostycznego i terminologicznego wśród specjalistów. Konferencja, choć stanowiła ważne forum wymiany doświadczeń, unaocniła paradoks obecny w polskim środowisku logopedycznym i pedagogicznym – jednocześnie funkcjonowanie wielu niejednoznacznych i częściowo pokrywających się terminów, które często różnią się jedynie tradycją użycia, a nie zakresem klinicznym. Na problem ten zwróciła też uwagę Gacka [41], podkreślając potrzebę uporządkowania terminologii stosowanej przez polskich klinicystów oraz wprowadzenia tej kategorii zaburzeń do systemu orzecznictwa edukacyjnego jako podstawy do objęcia dzieci odpowiednim wsparciem.

W zróżnicowanych środowiskach klinicznych i pedagogicznych w Polsce, stykających się z problemem zaburzeń rozwoju językowego, często obserwuje się silne przywiązanie do historycznych terminów diagnostycznych, które

nie występują we współczesnych klasyfikacjach. Jednak w przypadku dziedziny ściśle związanej z biologicznymi i psychologicznymi mechanizmami funkcjonowania człowieka, stosowana terminologia powinna odwoływać się do współczesnej wiedzy naukowej. Osiągnięcia naukowe dotyczące patologii rozwoju językowego u dzieci powinny być rozpowszechniane w środowiskach polskich terapeutów i wprowadzane do programów kształcenia klinicystów i pedagogów pracujących z dziećmi. Nawiązując do postulatów Gackiej [41], która wskazuje na potrzebę zainicjowania szerokiej debaty eksperckiej wokół klasyfikacji zaburzeń językowych w Polsce, proponujemy, aby punktem odniesienia dla przyszłych diagnoz klinicznych i edukacyjnych stała się klasyfikacja ICD-11 [2], która w 2025 roku zaczyna obowiązywać jako oficjalny system rozpoznawania jednostek klinicznych w medycynie. Diagnoza medyczna jest w wielu wypadkach punktem wyjścia do postępowania terapeutycznego logopedów i pedagogów. Co ważne, diagnoza medyczna jest także podstawą do formułowania orzeczeń o niepełnosprawności oraz potrzebie kształcenia specjalnego. Z tych powodów klasyfikacja ICD-11 WHO może stać się jasnym wyznacznikiem diagnoz funkcjonowania językowego u dzieci. Wskazana klasyfikacja precyzuje jednostkę *zaburzenie rozwojowe języka* (DLD) i oferuje jasne kryteria włączenia i wykluczenia, eliminując tym samym nieścisłości terminologiczne obecne w dotychczasowym nazewnictwie.

W międzynarodowych środowiskach klinicznych i pedagogicznych problemy terminologiczne były w ostatnich latach intensywnie dyskutowane. Konsorcjum CATALISE, kierowane przez Dorothy Bishop (University of Oxford), w 2016 i 2017 roku opublikowało wyniki badania Delphi z udziałem terapeutów językowych, psychologów i pedagogów edukacyjnych oraz innych specjalistów zajmujących się diagnozą i terapią zaburzeń rozwojowych u dzieci [1,45]. Celem tego międzynarodowego projektu było wypracowanie konsensusu odnośnie terminologii i kryteriów diagnostycznych dotyczących występujących u dzieci zaburzeń językowych o etiologii rozwojowej, pozostających jednocześnie w zgodzie z obowiązującymi klasyfikacjami medycznymi. Motywacją do uzgodnienia nowego terminu w odniesieniu do grupy klinicznej były trudności w diagnozowaniu poszczególnych przypadków. Wcześniej stosowany termin *specyficzne zaburzenie językowe* (ang. *specific language impairment*, SLI) sugerował, że diagnoza nie może być postawiona u dzieci, które przejawiają współwystępujące zaburzenia funkcjonowania poznawczego i społecznego. Jednak w wielu przypadkach obserwuje się towarzyszące zaburzenia w innych sferach funkcjonowania. W związku z tym zaproponowano bardziej inkluzywny termin *developmental language disorder*, czyli *zaburzenie rozwojowe języka*, który uwzględni współwystępowanie innych trudności, o ile nie są przyczyną wtórnych deficytów językowych. Takie ujęcie pozwala na dostosowanie kryteriów diagnostycznych do rzeczywistych warunków klinicznych, w których dzieci rzadko prezentują „czyste” zaburzenie językowe, bez żadnych innych trudności rozwojowych. Kluczowym kryterium w rozpoznaniu DLD nie jest obecność objawów współwystępujących, ale fakt, że trudności językowe są głównym problemem rozwojowym wpływającym w istotny sposób na codzienne funkcjonowanie dziecka – w sferze edukacyjnej, społecznej i emocjonalnej – oraz nie ustępują bez specjalistycznej pomocy terapeutycznej [1].

Zespół naukowców zrzeszonych w konsorcjum CATALISE opublikował postulaty skierowane do międzynarodowych środowisk klinicystów i naukowców. W krajach anglosaskich specjaliści systematycznie wdrażają sformułowane wskazania, czego efektem jest poprawa jakości i efektywności usług terapeutycznych oferowanych dzieciom z DLD. CATALISE podkreśliło, że stosowanie jednolitej terminologii w odniesieniu do zaburzeń rozwoju językowego u dzieci jest konieczne, by skutecznie i systematycznie rozwijać oddziaływania służące terapii oraz adekwatnie postępować w poszczególnych przypadkach pod względem terapeutycznym i diagnostycznym. Ponadto termin *zaburzenie językowe* (ang. *language disorder*) jest proponowany w odniesieniu do dzieci, których problemy językowe utrzymują się w średnim dzieciństwie i później oraz mają znaczący wpływ na codzienne interakcje społeczne lub postępy w nauce. Zatem rokowanie powinno być kluczowym czynnikiem w definicji zaburzeń językowych. Oznacza to, że termin DLD powinien obejmować takie osoby, których problemy językowe prowadzą do znaczących zaburzeń funkcjonowania, a zaburzenia te z dużym prawdopodobieństwem nie ustąpią bez specjalistycznej pomocy.

Zwrócono także uwagę, że na różnych etapach rozwoju dziecka symptomy wskazujące na występowanie DLD mogą być różne. Ocena rokowań w odniesieniu do poszczególnych dzieci musi zatem uwzględniać czynnik wieku. Uznano także, że zastosowanie terminu *zaburzenie rozwojowe* pozwoli na adekwatne umiejscowienie omawianych przypadków deficytów językowych obok innych zdefiniowanych zaburzeń rozwojowych, takich jak spektrum zaburzeń autystycznych czy ADHD (ang. *attention deficit hyperactivity disorder*) [1].

Diagnoza DLD

Skuteczna identyfikacja dzieci zagrożonych DLD wymaga zastosowania trafnych, rzetelnych i znormalizowanych narzędzi diagnostycznych umożliwiających obiektywną ocenę poziomu rozwoju językowego w odniesieniu do norm wiekowych. Szczególną trudność diagnostyczną stanowią dzieci poniżej 3 roku życia, u których objawy – takie jak brak gaworzenia, ograniczony rozwój słownictwa czy opóźnione budowanie zdań – mogą, lecz nie muszą, świadczyć o rozwijającym się zaburzeniu. Wiele z takich dzieci w późniejszym okresie nadrabia zaległości i stopniowo osiąga poziom zdolności językowych właściwy dla wieku [1]. Trafność diagnozy poprawia się wraz z wiekiem. Obecność zaburzeń dotyczących większej liczby obszarów funkcjonowania językowego u czterolatek wskazuje na większe prawdopodobieństwo utrzymywania się problemów do wieku szkolnego. W przypadku czterolatek i starszych dzieci szczególnie czułą miarą zaburzeń charakterystycznych dla DLD jest test umiejętności powtarzania zdań, ponieważ dzieci są zdolne do powtórzenia tylko takich konstrukcji składniowych, które znają.

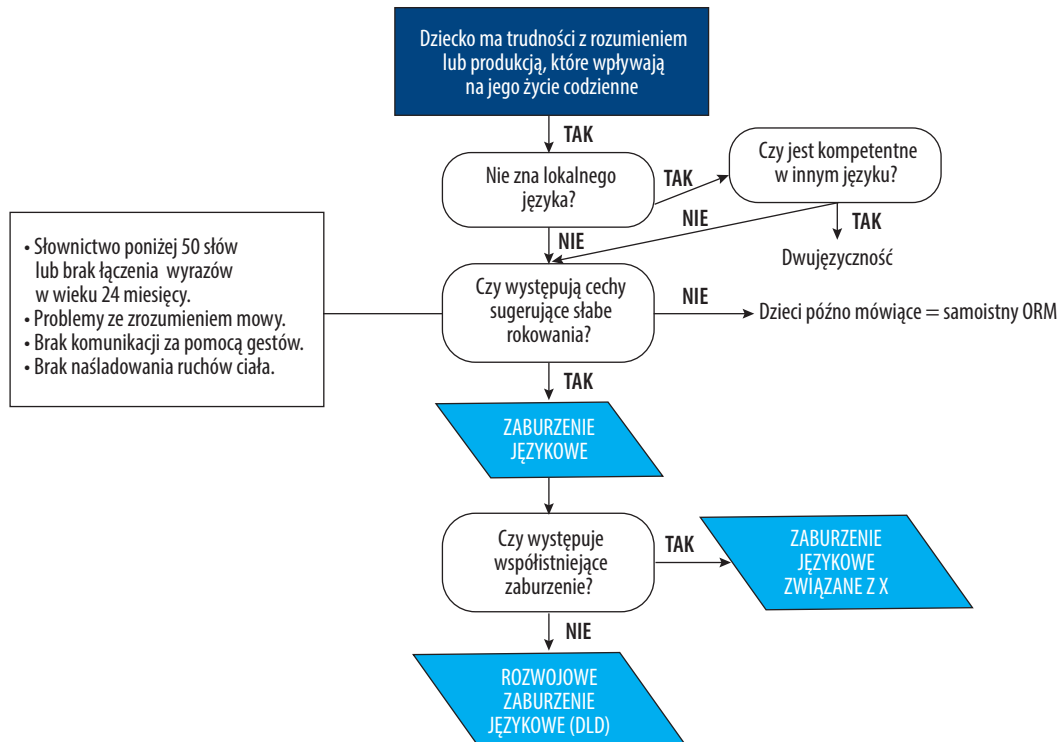
Problemy językowe, które są nadal widoczne w wieku 5 lat i później, prawdopodobnie będą się utrzymywać. Jeśli na tym etapie rozwoju zaburzone jest także rozumienie, możliwość późniejszego wyrównania poziomu językowego jest mało prawdopodobna [1]. W Polsce coraz większą rolę w zobiektywizowanej diagnozie odgrywają standaryzowane testy opracowane z myślą o wczesnym wykrywaniu

trudności językowych. *Test rozwoju językowego* (TRJ) [46], opracowany w Instytucie Badań Edukacyjnych (IBE), przeznaczony jest dla dzieci w wieku przedszkolnym i wczesnoszkolnym (4;0–8;11 lat); pozwala na ocenę poziomu funkcji językowych istotnych dla rozpoznania DLD. Z kolei *Inwentarze rozwoju mowy i komunikacji* (IRMIK) [47] są wartościowym narzędziem w przypadku dzieci młodszych, u których rozwój języka dopiero się kształtuje. Narzędzie to umożliwia ocenę postępów w nabywaniu mowy oraz identyfikację opóźnień w rozwoju komunikacyjnym już we wczesnym dzieciństwie. Zarówno TRJ, jak i IRMIK są narzędziami wystandaryzowanymi i znormalizowanymi, opartymi na danych zebranych na reprezentatywnej próbie dzieci polskojęzycznych, co pozwala na rzetelne porównanie wyników jednostkowych z normami populacyjnymi.

Niestety w Polsce nie zostały jeszcze opracowane znormalizowane narzędzia pozwalające na ocenę rozwoju językowego w odniesieniu do norm wiekowych przeznaczone dla dzieci w wieku szkolnym (po ukończeniu 8 lat i 11 miesięcy). Brakuje też wystandaryzowanych testów diagnostycznych dla młodzieży. Tworzy to istotną lukę w systemie rozpoznawania DLD i utrudnia nie tylko trafne diagnozowanie, lecz także skuteczne monitorowanie postępów i planowanie terapii. W rezultacie dzieci z DLD, mimo objęcia terapią we wczesnym dzieciństwie, często nie otrzymują adekwatnego wsparcia na późniejszych etapach edukacji. Luka ta sprawia, że dzieci z DLD, których trudności – szczególnie w zakresie składni czy morfologii – nie są bardzo nasilone, mogą w wieku szkolnym zostać błędnie zaklasyfikowane jako dzieci z dysleksją, trudnościami emocjonalnymi, niską motywacją lub niskimi możliwościami poznawczymi. Wstępną próbę wypełnienia tej luki stanowi skala obserwacyjna *Język i komunikacja* (JK) [48], opracowana w Pracowni Testów Edukacyjnych IBE, której wersja pilotażowa zawiera obecnie normy dla klasy I szkoły podstawowej. Planowane jest rozszerzenie norm dla klas II–VI, jednak należy podkreślić, że nie jest to test diagnostyczny w ścisłym tego słowa znaczeniu, lecz narzędzie przeznaczone dla nauczycieli, umożliwiające ocenę zachowań językowych dziecka w kontekście szkolnym. Skala ta nie bada funkcjonowania językowego dziecka, a jedynie pozwala na subiektywną ocenę jego kompetencji komunikacyjnych w środowisku szkolnym.

Stosowanie wystandaryzowanych narzędzi diagnostycznych jest sprawą zasadniczą, ponieważ zaburzenia językowe mają często charakter niejawni – szczególnie gdy dotyczą głównie rozumienia i gdy nie towarzyszą im inne widoczne deficyty, a artykulacja pozostaje prawidłowa. W przypadku dzieci z opóźnionym rozwojem mowy rodzice często uznają rozpoczęcie mówienia za dowód nadrobienia zaległości i rezygnują z dalszej obserwacji, natomiast u dzieci w wieku wczesnoszkolnym występuje zjawisko tzw. pozornego wyzdrowienia (ang. *illusory recovery*), gdy deficyty fonologiczne, leksykalne i składniowe stają się mniej zauważalne, choć wciąż utrzymują się na poziomie niższym niż u rówieśników i mogą pozostać nierozpoznane bez odniesienia do norm [49].

W celu postawienia diagnozy DLD oprócz oceny funkcjonowania językowego niezbędna jest pogłębiona ocena różnicowa, wykluczająca obecność innych zaburzeń



Rycina 1. Schemat diagnostyczny trudności językowych u dzieci – adaptacja graficzna na podstawie Bishop i wsp. [1]. Opis: Rysunek przedstawia przetłumaczony i zaadaptowany do polskich warunków schemat decyzyjny dotyczący diagnozy trudności językowych u dzieci, opracowany przez Bishop i wsp. Uwzględni on kluczowe pytania dotyczące znajomości języka lokalnego, kompetencji w innym języku, obecności objawów sugerujących słabe rokowania oraz współwystępujących zaburzeń neurorozwojowych. Na podstawie odpowiedzi możliwe jest rozróżnienie dzieci z samoistnym opóźnionym rozwojem mowy (SORM) i dzieci z zaburzeniem językowym – w tym z DLD lub zaburzeniem językowym związanym z innym rozpoznaniem (np. zespołem Downa, ASD). Po lewej stronie schematu wymieniono symptomy ostrzegawcze wskazujące na większe ryzyko wystąpienia trwałych trudności językowych.

Figure 1. Diagnostic flowchart for language difficulties in children – graphic adaptation based on Bishop et al. [1]. Note: The figure presents a translated and graphically adapted decision-making flowchart for diagnosing language difficulties in children, originally developed by Bishop and colleagues. It incorporates key questions regarding knowledge of the local language, competence in another language, the presence of indicators suggesting poor prognosis, and co-occurring neurodevelopmental conditions. Based on the responses, it allows differentiation between children who are late bloomers (with resolving difficulties) and those with a language disorder – including DLD or a language disorder associated with another condition (e.g., Down syndrome, ASD). On the left side of the diagram, early warning signs associated with a higher risk of persistent language difficulties are listed.

neurologicznych, rozwojowych lub sensorycznych, które mogą tłumaczyć obserwowane trudności językowe. Zgodnie z klasyfikacją ICD-11, DLD diagnozuje się wyłącznie wtedy, gdy deficyty językowe nie są skutkiem rozpoznawalnego stanu biomedycznego – takiego jak uraz mózgu, afazja nabyta w dzieciństwie (w tym afazja padaczkowa), choroby neurodegeneracyjne, porażenie mózgowie, epilepsja, ograniczenia językowe wynikające z niedosłuchu [50], zespoły genetyczne, niepełnosprawność intelektualna czy zaburzenia ze spektrum autyzmu [2]. We wszystkich tych przypadkach istnieje możliwy do zaobserwowania związek między stanem medycznym a trudnościami językowymi, dlatego wymagają one odrębnego podejścia diagnostycznego i terapeutycznego. W takich sytuacjach stosuje się raczej rozpoznanie wtórnego zaburzenia języka przypisanego obok diagnozy stanu podstawowego. ICD-11 podkreśla ponadto, że regres wcześniejszych nabytych umiejętności językowych nie jest typowy dla DLD. Utrata pierwszych słów w drugim roku życia, połączona z wycofaniem społecznym i spadkiem kompetencji

komunikacyjnych, a tym bardziej zanik umiejętności językowych po 3 roku życia, może wskazywać raczej na zaburzenia ze spektrum autyzmu lub inne poważne zaburzenia neurologiczne, takie jak encefalopatia czy choroby neurodegeneracyjne [2].

Istotne jest również rozróżnienie DLD i opóźnionego wystąpienia pierwszych słów u dziecka. Jak podkreśla Bishop i wsp. [1], u dzieci późno mówiących (ang. *late bloomers*), czyli tych, u których występuje samoistne/proste opóźnienie rozwoju mowy, nie obserwuje się zazwyczaj objawów sugerujących występowanie głębszych zaburzeń rozwoju językowego, takich jak problemy z rozumieniem mowy, brak komunikacji gestowej (np. wskazywania, kiwania głową), brak naśladownictwa ruchowego czy trudności z łączeniem słów po 24 miesiącu życia (patrz **rycina 1**). Dzieci te często nadrabiają opóźnienie spontanicznie, bez utrzymywania się objawów w wieku przedszkolnym. Czynnikiem pogarszającym rokowania jest natomiast m.in. pozytywny wywiad rodzinny w kierunku trudności językowych

lub dysleksji, niska responsywność społeczna, a także zakłócenia obejmujące wiele aspektów języka – im więcej obszarów funkcjonowania językowego jest zaburzonych, tym wyższe prawdopodobieństwo utrzymywania się trudności w wieku szkolnym. W świetle badań Jastrzębowski i wsp. [51] u dzieci z DLD najczęściej (92,3%) obserwuje się długotrwały brak mowy, po którym rozwój językowy nadal przebiega nieprawidłowo, natomiast wśród dzieci późno mówiących prawie 60% po okresie milczenia zaczyna mówić prawidłowo, a tylko około 40% prezentuje nieprawidłowy rozwój mowy mimo początkowego opóźnienia. Różnica między tymi grupami dotyczy więc nie tylko momentu pojawienia się mowy, lecz przede wszystkim dalszego przebiegu jej rozwoju i zakresu trudności.

Co ważne, zespół CATALISE stwierdził, że niski poziom zdolności niewerbalnych nie wyklucza diagnozy DLD. W wielu przypadkach język może być wybiórczo upośledzony u dziecka ze zdolnościami niewerbalnymi w normie, jednak duża rozbieżność między zdolnościami niewerbalnymi i werbalnymi nie jest wymagana do zdiagnozowania DLD. W praktyce oznacza to, że dzieci z niskimi zdolnościami niewerbalnymi, które nie spełniają kryteriów niepełnosprawności intelektualnej [52], mogą być włączone jako przypadki DLD. Ponadto niski poziom funkcjonowania niewerbalnego pogarsza rokowania odnośnie skuteczności terapii językowej [53]. Wskazano także, że u wielu dzieci z DLD obecne są zaburzenia współwystępujące, które mogą modyfikować zarówno wzorzec trudności dziecka, jak i jego reakcję na interwencję, choć ich związek przyczynowy z problemami językowymi nie jest jasny. Należą do nich: problemy z koncentracją uwagi (ADHD), problemy motoryczne (rozwojowe zaburzenie koordynacji ruchowej), problemy z czytaniem i pisownią (dysleksja rozwojowa), problemy artykulacyjne, ograniczenia zachowań adaptacyjnych i/lub behawioralnych oraz zaburzenia emocjonalne.

Należy zatem podkreślić, że obecność innej diagnozy neurorozwojowej nie wyklucza DLD. Te same problemy mogą być różnie określane w zależności od specjalisty, z którym dziecko się spotyka. Na przykład, to samo dziecko może uzyskać różnorodne diagnozy w wyniku oceny dokonanej przez odmiennych specjalistów: diagnoza DLD stwierdzona przez logopedę, dysleksji przez nauczyciela, ADHD przez pediatrę lub zaburzeń przetwarzania słuchowego (APD) przez audiologa. W przypadku tej ostatniej kategorii diagnostycznej, dotyczącej centralnych zaburzeń przetwarzania słuchowego, związek z zaburzeniami językowymi nie został w pełni określony. Należy jednak pamiętać, że dzieci, które otrzymują tę diagnozę, często mają współwystępujące problemy językowe wymagające specjalistycznej oceny w kierunku DLD [54,55].

DLD to niejednorodna kategoria, która obejmuje szeroki zakres problemów, a przypadki indywidualne różnią się pod względem natężenia poszczególnych trudności. Z tego powodu, a także ze względu na zmienność objawów w czasie, nie zdołano opracować spójnej klasyfikacji wyróżniającej podtypy zaburzenia DLD. W planowaniu terapii należy zatem u każdego dziecka indywidualnie uwzględnić główne obszary wymagające interwencji. CATALISE zaproponowało, aby wskazania służące planowaniu interwencji były formułowane w odniesieniu do

poszczególnych aspektów funkcjonowania językowego: fonologii, składni, słownika, dyskursu oraz pragmatycznych aspektów języka [1].

Objawy DLD

Poniżej prezentujemy informacje na temat charakterystycznych objawów DLD w głównych obszarach funkcjonowania językowego. Trudności językowe dotyczą zarówno aspektów rozumienia, jak i produkcji wypowiedzi. Współczesne badania wskazują, że w przypadku większości dzieci z DLD obserwowane trudności dotyczą wszystkich bądź większości obszarów funkcjonowania językowego [1]. Zaburzenia przejawiające się w nieprawidłowych realizacjach językowych są najczęściej obecne także w sferze rozumienia [56,57]. Potwierdzają to też wyniki badania własnego przeprowadzonego w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu z udziałem 41 dzieci w wieku 6;6–8;11 lat z rozpoznaniem DLD, ocenianych za pomocą TRJ. Średni wynik na skali staninowej dla rozumienia wynosił 2,27, a dla produkcji 2,02, przy medianie równej 2 dla obu skal, co odpowiada przedziałowi od 4. do 10. centyla. Wskazuje to na istotne obniżenie funkcjonowania językowego w obu tych zakresach, a więc na zaburzenia o charakterze globalnym, a nie selektywnym.

W przypadku trudności fonologicznych nieprawidłowości w użyciu fonemów są powiązane z trudnościami w przetwarzaniu fonologicznym i uczeniu się sekwencji fonetycznych tworzących słowa. Zasób słownictwa czynnego jest ściśle powiązany ze słownikiem biernym, a rozumienie konstrukcji składniowych i złożonych wypowiedzi jest warunkiem do tworzenia prawidłowych wypowiedzi. Wymienione aspekty wiedzy językowej są także podstawą do poznania pragmatycznych aspektów użycia języka w naturalnych interakcjach społecznych i budowania kompetencji komunikacyjnej.

Fonologia

W odniesieniu do fonologii najbardziej spójnym objawem są ekspresyjne problemy fonologiczne: trudności w produkcji mowy, które mają podłoże językowe, a nie wynikają z zaburzeń motorycznych lub fizycznych nieprawidłowości artykulatorów. Ten rodzaj problemów jest identyfikowalny, gdy dziecko nie rozróżnia w mowie dźwięków, które są używane do kontrastowania znaczeń w danym języku, np. gdy dziecko mówi „wata” zamiast „mata”. Każde z tych słów niesie ze sobą znaczenie, ale ich bliskość brzmieniowa powoduje błędne zastąpienie jednego słowa drugim. Błędy fonologiczne tego rodzaju – czyli substytucje (np. zastępowanie głoski „r” przez „l”, jak w „lowel” zamiast rower), delecje (np. opuszczanie głoski, jak w „aba” zamiast żaba) czy asymilacje (np. upodobnianie jednej głoski do drugiej, jak w „fafafa” zamiast szafa lub „avafka” zamiast agrafka) – są typowe we wczesnym okresie rozwoju mowy. Jednak gdy utrzymują się po 5 roku życia, należy rozważyć diagnozę DLD, szczególnie jeśli towarzyszą im inne trudności językowe. W przypadkach izolowanych problemów fonologicznych (tj. bez deficytów semantycznych, morfosyntaktycznych czy pragmatycznych) zwykle diagnozowane jest zaburzenie rozwoju mowy, czyli dyslalia, a interwencja logopedyczna ukierunkowana na trening artykulatorów przynosi szybkie i pozytywne rezultaty.

W DLD natomiast, kiedy problemy fonologiczne współwystępują z innymi deficytami językowymi, rokowanie jest mniej korzystne [1].

Badania empiryczne potwierdzają skalę i znaczenie tego problemu. Zgodnie z wynikami badań Deevy i wsp. [58] oraz Shriberga i wsp. [59] aż 83–86% dzieci z DLD wypada poniżej normy w standaryzowanych testach produkcji mowy, mimo braku zaburzeń motoryki aparatu mowy. Trudności te objawiają się także na poziomie przetwarzania fonologicznego – dzieci z DLD gorzej radzą sobie z dzieleniem słów na sylaby, tworzeniem rymów, rozpoznawaniem pierwszych głosek w słowie, a także z organizacją i stabilnością sekwencji głosek i sylab. Analizy dotyczące polskojęzycznych dzieci z DLD wskazują, że występujące u nich problemy fonologiczne mają szeroki zakres – dominują substytucje głosek (ponad 80% błędów), a błędy pojawiają się szczególnie w głóskach o złożonej strukturze (np. szumiących, nosowych, palatalizowanych). U dzieci tych pojawiają się także nietypowe zjawiska fonetyczne, takie jak głoski protetyczne (np. „pfopa” zamiast woda, „pśano” zamiast siano), głoski przejściowe (np. „mijut” zamiast miód, „pajes” zamiast pies) czy głoski wstawne (np. „wlengła” zamiast węgiel, „pawanie” zamiast pawie), a wymowa jest niestabilna – te same głoski mogą być raz realizowane poprawnie, a innym razem zniekształcane. Co istotne, trudności te wynikają nie z problemów motorycznych, lecz z zaburzeń przetwarzania słuchowego i braku stabilnych reprezentacji fonologicznych [60].

Ponadto coraz więcej badań sugeruje, że podstawą fonologicznych trudności u dzieci z DLD może być deficyt w uczeniu się sekwencyjnym – procesie kluczowym dla internalizacji i automatyzacji wzorców językowych. Dzieci te mają trudności z wykrywaniem i powtarzaniem sekwencji dźwięków, co utrudnia im tworzenie stabilnych reprezentacji fonologicznych [61–63]. W konsekwencji mowa dziecka może być zdeorganizowana, trudna do zrozumienia, a tempo rozwoju językowego – znacząco spowolnione. Zaburzenia fonologiczne w DLD mają więc charakter systemowy – wpływają nie tylko na artykulację, lecz także na rozwój słownictwa, morfologii, a w dalszej perspektywie również na umiejętności czytania i pisanie. Ich obecność stanowi ważny wskaźnik diagnostyczny i wymaga interwencji terapeutycznej opartej na podejściu fonologicznym, uwzględniającym nie tylko wymowę, ale także świadomość dźwiękową, rytmiczną i sekwencyjną strukturę języka.

Słownik

Wiele dzieci z DLD ma trudności z użyciem właściwych słów w trakcie rozmowy lub podczas realizacji zadania językowego pomimo pewnej znajomości ich znaczenia [1,64]. Inne dzieci mają ograniczoną wiedzę na temat znaczeń słów, posługują się ograniczoną ich liczbą i mają niższy poziom fluencji słownej [65]. Dziecko może mieć trudności z rozumieniem wielu znaczeń słów i/lub używać ograniczonego słownictwa. Wśród dzieci angielskojęzycznych ostatni problem został szczególnie zauważony w przypadku użycia czasowników. Dzieci z trudnościami słownikowymi wykazują wyraźnie ograniczony zakres użycia czasowników i najczęściej posługują się tzw. czasownikami ogólnego przeznaczenia (ang. *general all purpose (GAP) verbs*), jak: *go, get, put, make, do* [66].

Zakres słownika dziecka na wczesnym etapie rozwoju językowego jest ważnym predyktorem późniejszych trudności rozwoju kompetencji językowych. W badaniach wykazano, że liczba słów produkowanych przez dzieci w wieku 24 miesięcy prognozuje rozwój syntaktyczny i morfosyntaktyczny w wieku 30 miesięcy. W szczególności słownictwo zawierające mniej niż: 2 czasowniki w wieku 24 miesięcy, 10 czasowników w wieku 27 miesięcy i 46 czasowników w wieku 30 miesięcy wskazuje na istotne prawdopodobieństwo późniejszej diagnozy DLD [67]. Polskojęzyczne dzieci z ryzykiem DLD również wykazują wyraźne trudności w zakresie słownictwa. Mają istotnie mniejszy niż ich rówieśnicy zasób słownictwa czynnego i biernego, szczególnie w zadaniach wymagających samodzielnej produkcji językowej [68]. Deficyty są widoczne nie tylko w zadaniach prostych, jak nazywanie czy rozpoznawanie pojedynczych słów, lecz także w zadaniach bardziej złożonych, takich jak opis sceny.

W literaturze opisano dwa procesy, które odgrywają zasadniczą rolę w przyswajaniu słownictwa: szybkie mapowanie (ang. *fast mapping*) i wolne mapowanie (ang. *slow mapping*). Szybkie mapowanie to proces wstępnego skojarzenia formy słowa (jego brzmienia) z jego znaczeniem, który może zajść już po jednej ekspozycji [69,70]. Jednak sam proces szybkiego mapowania nie wystarcza do trwałego przyswojenia słowa – potrzebne jest również wolne mapowanie, czyli wielokrotne i zróżnicowane ekspozycje, które pozwalają dziecku na pogłębianie i uszczegóławianie reprezentacji semantycznej [71]. Dzieci i młodzież z DLD mają deficyty w obu tych procesach: trudniej przyswajają nowe słowa na podstawie jednorazowego kontaktu, a utrwalenie znaczenia wymaga u nich większej liczby powtórzeń i szerszego kontekstu. Badania pokazują, że dzieci z DLD potrzebują aż o 39% więcej ekspozycji na nowe słowo, aby osiągnąć poziom utrwalenia porównywalny z rówieśnikami o typowym rozwoju językowym [72]. Zarówno trudności w szybkim, jak i wolnym mapowaniu zostały potwierdzone w badaniach z udziałem dzieci w wieku szkolnym i młodzieży [73–74]. Konsekwencją tych trudności jest nie tylko wolniejsze tempo przyswajania słów, lecz także słabsze zrozumienie relacji między słowami oraz mniejsza elastyczność w użyciu języka. W praktyce oznacza to, że dzieci z DLD mogą nie rozumieć niuansów semantycznych (np. wieloznaczności czy metafor), mieć trudności z dopasowaniem słów do kontekstu sytuacyjnego lub nie potrafić znaleźć właściwego słowa w sytuacji komunikacyjnej. Problemy leksykalne przekładają się również na inne obszary językowe: ograniczony zasób słownictwa utrudnia budowanie złożonych wypowiedzi, a także wpływa na rozwój morfosyntaktyczny i narracyjny. Dlatego właśnie ocena zasobu słownictwa i wspieranie jego rozbudowywania powinny znajdować się wśród podstawowych elementów diagnozy i terapii dzieci z DLD.

Morfosyntaktyka

Morfosyntaktyka obejmuje wiedzę na temat relacji między elementami morfologicznymi i syntaktycznymi w zdaniu. Z tym obszarem związane są najbardziej charakterystyczne trudności występujące w DLD. Elementy morfologiczne odnoszą się do umiejętności tworzenia i poprawnej odmiany wyrazów – zgodnie z regułami gramatycznymi danego języka. Syntaktyka dotyczy organizacji wyrazów

w zdania według zasad ich porządkowania, umożliwiając wyrażenie zależności między nimi. Tworzenie zdań zgodnych z regułami gramatyki danego języka wymaga uwzględnienia elementów morfologicznych różnicujących formy gramatyczne.

W przypadku dzieci z DLD obserwuje się opóźniony rozwój gramatyczny, który przejawia się w postaci uproszczonych, krótkich zdań, zawierających błędy w odmianie czasowników i rzeczowników [4,65,75,76]. W odróżnieniu od dzieci z innymi trudnościami językowymi, dzieci z DLD wykazują szczególną trudność w internalizowaniu reguł gramatycznych. Z tego powodu spontaniczne uczenie się jest znacznie ograniczone, a nabycie oczekiwanej wiedzy z zakresu gramatyki wymaga specjalistycznej terapii [77]. Opóźnienia w rozwoju umiejętności budowania zdań pojawiają się już na wczesnym etapie. U dzieci z DLD obserwuje się wydłużenie okresu fazy dwuwyrzowej [78]. Badania podłużne wykazały, że umiejętność łączenia dwóch słów w wieku 2,5 roku oraz trzech słów w wieku 3 lat jest predyktorem dalszego rozwoju językowego [79]. Trudności morfosyntaktyczne mają także tendencję do utrzymywania się przez kolejne lata rozwoju, niezależnie od poziomu intelektualnego czy dostępu do stymulacji językowej [4]. Objawiają się one m.in. w postaci niepoprawnej odmiany czasowników, pomijania końcówek fleksyjnych, stosowania uproszczonych struktur składniowych czy problemów z rozumieniem złożonych wypowiedzi.

U polskojęzycznych dzieci z DLD obserwuje się ponadto liczne błędy w tworzeniu poprawnych związków wyrazowych wymagających odmiany (przez osoby, liczby, rodzaj, czas), ujednocianie tematów fleksyjnych oraz błędne użycie końcówek deklinacyjnych i koniugacyjnych, np. „bo oni śom głodni”, „nie mają ksydł”, „natego myje małem czyste” [80]. Dzieci z DLD używają głównie rzeczowników (np. pies, dom) i czasowników (np. je, biegnie), natomiast inne części mowy, takie jak przymiotniki (np. duży, ładny), przyimki (np. na, pod), zaimki (np. on, tamten, to), liczebniki (np. dwa, pięć) czy spójniki (np. i, bo, że), pojawiają się w ich wypowiedziach rzadko lub wcale. Charakterystyczne dla DLD są także trudności w budowaniu zdań złożonych, czyli takich, które składają się z dwóch lub więcej połączonych wypowiedzi. Dzieci te rzadko stosują:

- zdania względne (np. „To jest chłopiec, który biega”) – trudność sprawia wprowadzenie dodatkowej informacji o podmiocie;
- zdania okolicznikowe (np. „Nie pójdę, bo pada deszcz”) – problematyczne jest użycie spójników wskazujących na przyczynę, cel, czas itp.;
- zdania dopełnieniowe (np. „Myślę, że ona przyjdzie”) – często pomijają spójniki lub upraszczają konstrukcję.

Ponadto często obserwuje się błędy w zgodzie gramatycznej (np. „ona był” zamiast „ona była”) oraz brak umiejętności stosowania rekursji składniowej, czyli wbudowywania jednej struktury składniowej w drugą (np. „Dziewczynka, która niesie plecak, biegnie do szkoły”) – tworzenie zdań z zagnieżdżonymi konstrukcjami nie leży w zakresie możliwości dzieci z DLD). Wśród dzieci angielskojęzycznych największe trudności obserwowane są w zakresie zdań dopełnieniowych, podczas gdy zdania względne i okolicznikowe są przyswajane nieco łatwiej [81]. W języku polskim wypowiedzi dzieci z DLD często

ograniczają się do zdań prostych, zawierających maksymalnie kilka wyrazów. Ich wypowiedzi cechuje też: pomijanie spójników, niepoprawny szyk wyrazów oraz błędne związki syntagmatyczne, np.: „bo citać”, „bo bendzie nie widać”, „bo lobi myśka kupy”. Zamiast logicznych ciągów przyczynowo-skutkowych pojawiają się powtórzenia, zdania puste informacyjnie lub zniekształcone konstrukcje z użyciem wyłącznie spójnika „bo” [82]. Znaczenie i zakres trudności morfosyntaktycznych zostało potwierdzone również w badaniach z wykorzystaniem wystandaryzowanych narzędzi diagnostycznych. W badaniu własnym przeprowadzonym w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu z udziałem grupy 41 dzieci z DLD w wieku 6;6–8;11 lat, z wykorzystaniem TRJ, odsetek dzieci z DLD, które uzyskały bardzo niskie lub najniższe wyniki, wynosił: 68,3% w zakresie powtarzania zdań, 63,4% w rozumieniu zdań i 51,2% w zakresie odmiany wyrazów. Dane te wskazują, że deficyty morfosyntaktyczne są głębokie i mają istotny wpływ na funkcjonowanie językowe tych dzieci.

Opisane trudności morfosyntaktyczne stanowią jedno z najbardziej stabilnych kryteriów diagnostycznych w DLD, a ich występowanie – w szczególności w połączeniu z trudnościami fonologicznymi i leksykalnymi – powinno kierować uwagę diagnostów na potrzebę pogłębionej oceny językowej oraz zastosowania wieloaspektowej interwencji terapeutycznej. Co jednak należy podkreślić, choć terapie ukierunkowane na rozwój struktur gramatycznych przynoszą efekty, to tempo poprawy u dzieci z DLD jest znacznie wolniejsze niż dzieci z innymi typami trudności językowych [77]. Ponadto problemy z zakresu morfosyntaktyki są nie tylko trwałe, lecz także silnie powiązane z ogólnym poziomem funkcjonowania językowego dziecka i jego możliwościami w zakresie komunikacji, edukacji i relacji społecznych [1,4]. Nie ograniczają się jedynie do poziomu formy językowej – mają także bezpośredni wpływ na zdolność dziecka do uczestniczenia w rozmowach, opowiadania historii, formułowania argumentów oraz na przebieg procesu edukacji szkolnej, podczas którego język dydaktyczny wymaga sprawnego posługiwania się złożoną składnią i precyzyjną gramatyką [13,82].

Jak zauważa Otapowicz [83], dzieci z DLD charakteryzuje nie tylko ograniczony zasób struktur gramatycznych, lecz także wolniejsze tempo przetwarzania językowego, z czym z kolei wiążą się trudności w rozumieniu i formułowaniu złożonych wypowiedzi i co ma bezpośrednie konsekwencje edukacyjne. Z tego względu skuteczna interwencja ukierunkowana na rozwój fleksji i składni stanowi główny cel w terapii dzieci z DLD, zwłaszcza w przypadku języków fleksyjnych, takich jak polski. Dlatego tak istotne jest, aby logopedzi, nauczyciele i terapeuci znali aktualne, empirycznie potwierdzone metody pracy nad tymi trudnościami, dostosowane do wieku, poziomu rozwoju oraz specyfiki języka, w jakim dziecko się komunikuje. W przypadku języka polskiego, który charakteryzuje się bogatą morfologią i dużą swobodą szyku wyrazów, trudności te przybierają szczególnie złożony charakter. Dzieci z DLD mogą mieć trudność z poprawnym użyciem końcówek deklinacyjnych, czasowych czy aspektowych, co często prowadzi do niezrozumienia intencji ich wypowiedzi przez rozmówcę. Na przykład wypowiedzi takie jak „Ona jeść obiad” czy „Kotek widzieć pies”, są nie tylko niepoprawne

Tabela 1. Podsumowanie charakterystycznych objawów DLD
Table 1. Summary of characteristic symptoms of DLD

Aspekt językowy	Charakterystyczne objawy DLD
1. Fonologia	<ul style="list-style-type: none"> • trudności w różnicowaniu dźwięków • trudności z sekwencjami dźwięków • zaburzenia przetwarzania fonologicznego • niska stabilność reprezentacji fonologicznych • zaburzenia wymowy
2. Słownik	<ul style="list-style-type: none"> • deficyty w szybkim i wolnym mapowaniu słów • ograniczone słownictwo • trudności z użyciem czasowników • potrzeba większej liczby ekspozycji na nowe słowa
3. Morfosyntaktyka	<ul style="list-style-type: none"> • ograniczone przyswajanie reguł gramatycznych • opóźniony rozwój gramatyczny • uproszczone struktury zdań • trudności z budowaniem i rozumieniem zdań złożonych • błędy fleksyjne
4. Narracja	<ul style="list-style-type: none"> • krótsze narracje (mniej zdań, krótszy tekst) • mniej rozbudowana treść narracji (mało szczegółów, słabo rozwinięta akcja, mało wątków, brak opisu bohaterów, przyczyn, skutków) • mniejsza różnorodność leksykalna • niższa poprawność gramatyczna • uproszczone konstrukcje składniowe

gramatycznie, lecz także zaburzają przekaz znaczeniowy i wpływają negatywnie na odbiór społeczny dziecka.

W przeciwieństwie do terapii nakierowanej na budowanie słownictwa czy poprawę umiejętności pragmatycznych, praca nad morfosyntaktyką wymaga od terapeuty bardziej precyzyjnego planowania, głębokiej analizy błędów oraz znajomości rozwoju składniowego dziecka. Co więcej, poprawa w zakresie gramatyki często zachodzi wolniej i mniej spektakularnie – efekty terapii mogą być widoczne dopiero po wielu tygodniach systematycznej pracy, a generalizacja umiejętności do spontanicznych wypowiedzi bywa ograniczona [84]. Mimo tych trudności, badania pokazują, że dobrze zaprojektowane interwencje przynoszą realne efekty, szczególnie gdy są oparte na aktualnej wiedzy naukowej oraz dostosowane do poziomu rozwoju dziecka [81,85]. Z perspektywy klinicznej jednym z głównych wyzwań jest trafne dobranie metody terapeutycznej do konkretnego profilu językowego dziecka. Jak wykazano w badaniach Yodera i wsp. [86], skuteczność określonych podejść – takich jak *Milieu Language Teaching* czy *Broad Target Recasts* – może być zależna od poziomu funkcjonowania językowego na danym etapie rozwoju. Oznacza to, że nie istnieje jedno uniwersalne rozwiązanie, które będzie odpowiednie dla wszystkich dzieci z DLD – konieczna jest indywidualizacja terapii oraz dynamiczne reagowanie na zmieniające się potrzeby rozwojowe dziecka.

Narracja

Narracje odnoszą się do ustrukturyzowanych werbalnych lub pisemnych historii, które opisują wydarzenia, działania lub doświadczenia, zazwyczaj z wyraźną sekwencją i związkami przyczynowo-skutkowymi. Narracje mogą być osobistymi historiami, fikcyjnymi opowieściami lub relacjami z przeszłych wydarzeń używanymi do przekazywania znaczeń, organizowania myśli i wyrażania relacji między wydarzeniami w czasie. Oceną jakości narracji dotyczy jej elementów makrostrukturalnych i mikrostrukturalnych oraz elementów opisujących stany wewnętrzne bohaterów

narracji. Makrostruktura odnosi się do ogólnej organizacji i treści narracji. W szczególności dotyczy elementów gramatyki opowieści, takich jak: sceneria, zdarzenie inicjujące, reakcja wewnętrzna, plan, próba, konsekwencja i zakończenie. Makrostruktura dotyczy także spójności i struktury zdarzeń w opowieści (np. czy dziecko tworzy kompletne epizody lub czy logicznie sekwencjonuje zdarzenia). Elementem makrostruktury jest ponadto użycie zaimków umożliwiających poprawne odniesienie się do bohaterów, obiektów, zdarzeń itp. Drugą kategorią opisującą budowę narracji jest jej mikrostruktura. Odnosi się do zastosowanych w niej form językowych oraz cech ilościowych języka wypowiedzi. Obejmuje elementy złożoności, poprawności i płynności użycia języka. Wśród kategorii mikrostrukturalnych wyróżnia się zwłaszcza: dokładność gramatyczną, wyrażoną przez procent poprawnie użytych form gramatycznych, długość wypowiedzi oraz liczbę słów użytych w narracji.

U dzieci z DLD obserwuje się deficyty w zakresie makrostruktury i mikrostruktury tworzonych werbalnie narracji. Ocena narracji jest zatem ważnym narzędziem służącym do odróżniania dzieci z DLD od dzieci z prawidłowym rozwojem językowym. Dzieci z zaburzeniem rozwojowym języka tworzą krótsze narracje, o mniejszej różnorodności leksykalnej (np. z mniejszą liczbą różnych słów), dokładności gramatycznej (np. zwiększona liczba błędów składniowych) i płynności, w porównaniu z narracjami rówieśników o typowym rozwoju językowym [87]. Stosując prostsze konstrukcje gramatyczne, a tworzone przez nich narracje są mniej rozbudowane treściowo [88,89]. Zbiorcza analiza dużej grupy badań nad kompetencjami narracyjnymi u dzieci z DLD wykazała, że szczególnie czułymi miarami zaburzeń językowych charakterystycznych dla DLD są dokładność gramatyczna, odzwierciedlająca proporcję poprawnie użytych form, oraz gramatyka opowieści, stanowiąca element mikrostruktury narracji [90].

Dane polskie potwierdzają te obserwacje [80]. Analiza wykazała, że wypowiedzi dzieci w wieku przedszkolnym

z DLD są istotnie krótsze (najczęściej 2–6 wyrazowe), mniej informacyjne i logicznie niespójne w porównaniu z wypowiedziami dzieci z typowym rozwojem językowym. W dominującej części odpowiedzi pojawiają się uproszczone konstrukcje, często ograniczone do pojedynczego spójnika „bo”, bez logicznego powiązania z resztą wypowiedzi. Rzadko stosowane są bardziej złożone struktury składniowe, takie jak „dlatego że”, a znaczna część odpowiedzi pozbawiona jest zarówno spójnika, jak i wyraźnej konkluzji [80]. Otapowicz [83] dodatkowo podkreśla, że dzieci z DLD często posługują się stylem przypominającym formę telegraficzną – w ich wypowiedziach dominują rzeczowniki i czasowniki, natomiast wyrazy funkcyjne, takie jak przyimki, spójniki czy zaimki, są pomijane. W rezultacie narracje te są nie tylko uproszczone składniowo, lecz także ubogie leksykalnie i gramatycznie, co istotnie ogranicza ich płynność oraz wartość informacyjną (tabela 1).

Etiologia i mózgowo mechanizmy DLD

DLD jest zaburzeniem neurorozwojowym, które różni się od zaburzeń językowych spowodowanych urazem mózgu lub chorobą. Nie istnieje medyczny marker zaburzenia, który można zidentyfikować we wszystkich przypadkach. Badania Tomblina i wsp. [91] z 1999 roku oraz Whitehouse'a i wsp. [92] z 2014 wykazały, że zdecydowana większość powikłań prenatalnych, okołoporodowych i noworodkowych nie odgrywa wyraźnej roli przyczynowej w powstawaniu rozwojowych zaburzeń językowych u dzieci. Nowsze badania podłużne potwierdziły te wyniki, wskazując na brak związku między objawami DLD u dzieci dziesięcioletnich a analizowanymi powikłaniami z okresu ciąży i pierwszych miesięcy życia dziecka [3]. Istnieje natomiast grupa czynników ryzyka, które są statystycznie istotnie powiązane z występowaniem DLD wśród dzieci. Są to czynniki biologiczne lub środowiskowe, których związek przyczynowy z problemem językowym jest jednak niejasny lub częściowy. Czynniki ryzyka nie są silnymi predyktorami rozwoju językowego lub wyników poszczególnych dzieci, ale są bardziej powszechne u dzieci z zaburzeniami językowymi niż u dzieci rozwijających się typowo. Udokumentowane czynniki ryzyka obejmują: historię rodzinną zaburzeń językowych lub dysleksji, bycie męzczyzną, bycie młodszym rodzeństwem w dużej rodzinie oraz niski poziom wykształcenia rodziców [93]. Wymienione czynniki dotyczą występowania objawów DLD lub innych zaburzeń językowych wśród członków rodzin, co wskazuje, że ważnym czynnikiem etiologicznym jest komponent genetyczny. Najnowsze badania wskazują na istnienie korelacji między objawami DLD a zakłóceniami na poziomie genomu, jednak czynniki genetyczne stwierdzone w poszczególnych przypadkach mogą być bardzo zróżnicowane [94].

Prezentowane w badaniach naukowych wyniki pokazują zatem, że istnieją różnorodne czynniki ryzyka wystąpienia DLD, jednak nie ma podstaw do powiązania tego zaburzenia ze strukturalnymi uszkodzeniami ośrodkowego układu nerwowego w okresie prenatalnym, okołoporodowym ani w pierwszych miesiącach życia, jak sugerowano w niektórych polskich pracach logopedycznych [16,33,95–97]. Świadczy to jednoznacznie, że konieczne jest wyraźne odróżnienie DLD od nabytych zaburzeń językowych,

będących skutkiem udaru czy urazu mózgu (afazja), lub innych uszkodzeń neurologicznych.

Brak strukturalnych uszkodzeń OUN nie wyklucza natomiast występowania pewnych mózgowych korelatów DLD w budowie i funkcji OUN powiązanych z nieprawidłowym rozwojem poznawczym. Badania obrazowe pokazują, że u dzieci i młodzieży z DLD mogą występować subtelne, lecz istotne różnice w budowie kory mózgowej, zwłaszcza w obszarach czołowo-skroniowych. Wykazano m.in. zmniejszoną powierzchnię kory w dolnym zakręcie czołowym oraz w tylnych i dolnych obszarach zakrętu skroniowego, czyli rejonach odpowiadających za przetwarzanie składni, fonologii i semantyki [98]. Z kolei zwiększona objętość istoty szarej w zakręcie Heschla, biegunie skroniowym i prawej dolnej korze czołowej może świadczyć o nieefektywnej reorganizacji językowej [99]. Podobne wnioski płyną z metaanalizy Ullmana i wsp. [100], która – obok najczęstszych zmian podkorowych – wskazuje także na częste różnice w obrębie kory przedczołowej, zakrętu skroniowego górnego i środkowego oraz w rejonach ciemieniowych, takich jak zakręt kątowy. Obszary te wspólnie odpowiadają za analizę struktury zdań, integrację informacji językowych i pamięć roboczą, a ich nietypowy rozwój może powodować trudności językowe obserwowane w DLD bądź odzwierciedlać mechanizmy kompensacyjne związane z przetwarzaniem informacji językowych u tych dzieci [101]. Z kolei biorąc pod uwagę połączenia nerwowe, to u dzieci z DLD obserwuje się obniżoną integralność włókien istoty białej w szlakach językowych: zarówno grzbietowych, związanych z przetwarzaniem składni, jak i brzusznych, wspierających semantykę i rozumienie [99]. Ponadto u dzieci neurotypowych obserwuje się wzrost integralności tych połączeń z wiekiem – efekt, który nie występuje w DLD, co sugeruje, że dojrzewanie sieci językowej jest zakłócone.

Na poziomie funkcjonalnym badania fMRI pokazują, że dzieci z DLD aktywują klasyczne sieci językowe, ale cechuje je mniej efektywny wzorzec aktywacji. Plante i wsp. [102] wykazali, że podczas nauki nowych słów u osób DLD następuje hiperaktywacja dolnej kory czołowej i wyspy – prawdopodobnie jako mechanizm kompensacyjny mniej efektywnego przetwarzania. Z kolei w nowszym badaniu [103] u dzieci z DLD w porównaniu z rówieśnikami o typowym rozwoju zaobserwowano istotnie niższą aktywację głównych obszarów językowych, takich jak pole Broki, zakręt skroniowy środkowy i okolica Wernickego. Mimo że lateralizacja pozostała typowo lewopółkulowa, siła aktywacji była mniejsza i pozytywnie skorelowana z wynikami w testach językowych. W tym samym badaniu na podstawie osobnego zadania motorycznego wykazano również, że u dzieci z DLD pobudzenie kory ruchowej dłoni było istotnie słabsze przy zachowanym ogólnym wzorcu aktywacji. Wynik ten może sugerować mniej efektywne przetwarzanie motoryczne, potencjalnie powiązane z mechanizmami integracji językowo-motorycznej. Podobne wyniki uzyskał Asaridou i wsp. [104], którzy wykazali nieprawidłowości w szlakach komunikacyjnych między mózdzkiem a resztą mózgu odpowiadających m.in. za przetwarzanie informacji czuciowo-ruchowej z narządów mowy. Autorzy sugerują, że zakłócenia w tych połączeniach mogą wpływać na precyzyjne dostrajanie artykulacji na podstawie sygnałów

zwrotnych z ciała, co w konsekwencji utrudnia nabywanie i stabilizację wzorców mowy.

Oprócz zmian w korze mózgowej, u dzieci z DLD często obserwuje się również różnice w strukturach podkorowych, zwłaszcza w obrębie jąder podstawy. Metaanaliza Ullmana i wsp. [100] wykazała, że najczęściej powtarzające się i najbardziej spójne zmiany dotyczą przedniej części prążkowiego – głowy jądra ogoniastego i przedniej skorupy. Co istotne, anomalie w tych obszarach występowały niezależnie od lateralizacji i były obecne niemal we wszystkich badaniach uwzględnionych w tej metaanalizie. Dodatkowe dowody na neurobiologiczne podłoże DLD pochodzą z badań mikrostrukturalnych, które wskazują na obniżony poziom mieliny w obrębie prążkowiego, a także w pierwotnej korze słuchowej i wyspie, czyli w strukturach związanych z przetwarzaniem słuchowym i artykulacyjnym [105]. Mielina stanowi tłuszczową otoczkę włókien nerwowych, tworzoną przez oligodendrocyty, która izoluje aksony i przyspiesza przewodzenie impulsów nerwowych, a tym samym umożliwia szybkie i precyzyjne przetwarzanie informacji oraz wspiera długotrwałą integralność aksonów [106]. Obniżony poziom mieliny w kluczowych strukturach językowych może więc powodować wolniejsze i mniej efektywne wykonywanie zadań językowych. Co szczególnie istotne, wyższy stopień mielinizacji w obrębie jądra ogoniastego silnie korelował z ogólnym poziomem kompetencji językowych, co wskazuje na funkcjonalne znaczenie tych różnic dla rozwoju języka u dzieci z DLD [105].

Funkcjonalna interpretacja tych wyników wiąże nieprawidłowości strukturalne w jądrach podkorowych z deficytem uczenia się statystycznego (ang. *statistical learning*, SL), który jest postrzegany jako prawdopodobny mechanizm poznawczy leżący u podstaw upośledzonego rozwoju języka w DLD [62,107]. Uczenie statystyczne odnosi się do zdolności wyodrębniania powtarzalnych wzorców w środowisku, w szczególności statystycznych prawidłowości w sekwencjach zdarzeń środowiskowych [108]. Wyodrębnianie statystycznych informacji będących częścią środowiska naturalnego ma zasadnicze znaczenie w interpretacji bieżących wydarzeń i przewidywaniu przyszłych. Identyfikowanie prawidłowości obecnych w otoczeniu językowym jest kluczowe dla nauki struktury języka. W kontekście rozwoju językowego umiejętność wykrywania prawidłowości statystycznych w otoczeniu językowym jest niezwykle istotna w procesie uczenia się fonologii i struktury słów [109] oraz nabywania składni i semantyki [110]. Stwierdzone w badaniach neuroobrazowych nieprawidłowości strukturalne i funkcjonalne w obszarach podkorowych wskazują zatem, że w wielu przypadkach zaburzeń rozwoju językowego to właśnie mechanizm uczenia statystycznego może być zakłócony.

Dokładne scharakteryzowanie tych zakłóceń oraz określenie ich faktycznej roli w powstawaniu objawów DLD wymaga jednak kolejnych badań testujących prawidłowości rozwoju OUN od najwcześniejszych lat życia dziecka i jego pierwszych interakcji ze środowiskiem językowym. Wyniki współczesnych badań sugerują, że mimo braku strukturalnych uszkodzeń mózgu, u dzieci z DLD mogą występować nietypowe wzorce rozwoju OUN. Dotyczy to zarówno lokalnej struktury istoty szarej, jakości połączeń

nerwowych między regionami odpowiedzialnymi za język, jak i nieprawidłowości funkcjonalnych w pętlach neuronalnych połączeń korowo-podkorowych. Zmiany te mogą wpływać na tempo i jakość rozwoju kompetencji językowych. Warto jednak podkreślić, że wszystkie opisane powyżej różnice w budowie i funkcjonowaniu mózgu zostały zidentyfikowane na poziomie analiz grupowych. Nie są to zmiany występujące u każdego dziecka z DLD – ich charakter jest statystyczny i nie stanowią one obecnie podstawy do diagnozy indywidualnej. Mogą jednak przyczyniać się do lepszego rozumienia biologicznych mechanizmów tego zaburzenia. Dlatego choć dostarczają cennych danych dla badaczy, nie powinny być traktowane jako kryteria diagnostyczne w praktyce logopedycznej.

Od podtypów do spektrum: nowe spojrzenie na DLD

Pomimo wieloletnich prób wyodrębnienia klinicznie i teoretycznie spójnych podtypów DLD, dotychczasowe badania nie dostarczyły przekonujących dowodów na istnienie stabilnych i powtarzalnych grup objawów umożliwiających klasyfikację. W przeszłości podejmowano liczne próby klasyfikacji dzieci z DLD, m.in. na podstawie dominującego profilu deficytów językowych (np. ekspresyjnego vs. receptywno-ekspresyjnego [111]), konkretnej domeny językowej (np. *grammatical SLI* [112]) lub nasilenia zaburzenia [113,114]. Klasyfikacje diagnostyczne, takie jak ICD-10 (np. F80.1 – zaburzenie ekspresji mowy, F80.2 – zaburzenie rozumienia mowy) oraz częściowo również DSM-IV – utrwałyby podejście ukierunkowane na wyróżnianie podtypów. Również ICD-11 – mimo nowocześniejszego podejścia – nadal wyróżnia odrębne kategorie w obszarze zaburzeń rozwoju mowy i języka (6A01.0–6A01.2). Wiele badań wskazuje jednak, że klastry klasyfikujące podtypy zaburzeń językowych cechują się małą stabilnością. W badaniach podłużnych stwierdzono między innymi, że aż 45% dzieci zmieniło przypisany im klaster po kilku latach obserwacji [115].

Przełomowe znaczenie miała analiza populacyjnej bazy danych EpiSLI ($N \approx 2000$) przeprowadzona przez Lancaster i Camarata [56], która wykazała, że choć statystycznie można wyróżnić wiele klastrów, nie są one ani przestrzennie rozdzielone, ani hierarchicznie zorganizowane. Co więcej, autorzy zauważyli, że wcześniejsze badania mogły niezamierzenie „wymuszać” istnienie podtypów w związku ze stosowaniem jednowymiarowych kryteriów (np. wyłącznie deficytów gramatycznych), podczas gdy w rzeczywistości dzieci z DLD mogą mieć zróżnicowane profile, np. poważne trudności morfosyntaktyczne przy jednoczesnym zachowanym funkcjonowaniu pragmatycznym. Opieranie się na jednowymiarowych kryteriach może więc prowadzić do pozornego wyodrębniania podtypów wynikającego raczej z przyjętego sposobu klasyfikacji niż z istnienia trwałych kategorii klinicznych, co utrudnia replikację takich wyników.

Wobec braku stabilnych, powtarzalnych typologii i wobec rosnącej liczby danych wskazujących na wspólne, ale rozproszone cechy (np. trudności z fleksją czasownikową [116,117]), coraz więcej autorów proponuje traktowanie DLD jako zaburzenia o strukturze spektralnej. Analogiczny zwrot koncepcyjny miał miejsce wcześniej w odniesieniu

Tabela 2. Zasadnicze różnice między DLD a ASD
Table 2. Significant differences between DLD and ASD

Obszar	DLD	ASD
Intencjonalność	obecna mimo ograniczeń językowych	często zaburzona
Inicjowanie rozmowy	obecne	ograniczone, często nieadekwatne
Wypełniacze (“yy”)	obecne, wskazują na planowanie wypowiedzi	rzadkie, brak funkcjonalności
Spójność narracji	zaburzona na poziomie struktury językowej	zaburzona na poziomie treści i celu
Rozumienie emocji	zazwyczaj zachowane	często zaburzone
Teoria umysłu (ang. <i>theory of mind</i> , ToM) – zadania bezpośrednie: obrazki, historyjki, testy fałszywych przekonań	zbliżona do dzieci o typowym rozwoju	znacznie ograniczona
Reakcje społeczne	adekwatne, czasem obserwowane wycofywanie się z kontaktów społecznych	stereotypowe lub niedostosowane
Mechanizm deficytu	językowy	poznawczo-społeczny (ToM)

do innych zaburzeń neurorozwojowych, takich jak: spektrum autyzmu [118–120], ADHD czy specyficznych trudności w uczeniu się [121], w przypadku których odejście od podtypów na rzecz ujęcia spektrum pozwoliło lepiej uchwycić złożoność i ciągłość objawów. Przyjęcie modelu spektrum dla DLD ma daleko idące implikacje kliniczne i edukacyjne. Zamiast dążyć do przypisania dziecka do sztywnej kategorii diagnostycznej, należy skoncentrować się na profilu indywidualnych mocnych i słabych stron pacjenta, które mogą się różnić nie tylko pomiędzy dziećmi, lecz także w czasie u jednego dziecka. Terapia powinna być elastyczna i zindywidualizowana, dostosowana do konkretnych potrzeb rozwojowych, językowych, poznawczych i funkcjonalnych danego dziecka, a nie do ogólnych cech przypisanego podtypu. Istotne w ujęciu spektralnym jest również to, że koncepcja ta wspiera podejście funkcjonalne w diagnozie i planowaniu wsparcia, promując nie tylko interwencje ukierunkowane na deficyty, lecz także interwencje wspomagające uczestnictwo społeczne i edukacyjne. W badaniach naukowych model spektrum sprzyja także odejściu od poszukiwania ostro zarysowanych granic diagnostycznych na rzecz analizy wymiarów językowych i ich neurokognitywnych korelatów w populacji o szerokim zakresie funkcjonowania.

DLD a spektrum autyzmu

Zaburzenia językowe charakterystyczne dla DLD, obejmujące zarówno komponent rozumienia, jak i ekspresji werbalnej, mogą prowadzić do znaczących trudności w codziennej komunikacji społecznej, zwłaszcza w sytuacjach wymagających precyzyjnej wymiany informacji. W konsekwencji z powodu ograniczeń językowych mogą pojawiać się wtórne trudności w sferze społeczno-emocjonalnej, takie jak niepewność, poczucie zagubienia, obniżona tolerancja na zmiany, tendencja do izolacji czy wycofywanie się z kontaktów społecznych. Bycie niezrozumianym przez otoczenie może prowadzić do silnej frustracji objawiającej się takimi reakcjami jak: wybuchy złości, negatywizm czy zachowania agresywne. W rezultacie zespół takich objawów może być błędnie interpretowany jako charakterystyczny dla zaburzeń ze spektrum autyzmu (ang. *autism*

spectrum disorder, ASD), co stanowi jedno z podstawowych wyzwań w diagnozie różnicowej.

W odniesieniu do funkcji językowych, w literaturze podkreśla się, że dzieci z DLD i ASD mogą wykazywać podobne trudności, obejmujące pragmatyczne aspekty użycia języka. Jednak mechanizmy leżące u podstaw tych problemów są odmienne – w ASD mają one charakter pierwotny i są powiązane z deficytami teorii umysłu i poznania społecznego, natomiast w DLD wynikają najczęściej z ograniczeń strukturalnych języka [122]. Dzieci z ASD i DLD mogą wykazywać podobne trudności w zakresie użycia języka w kontekście społecznym, w tym w rozpoczynaniu i utrzymywaniu rozmowy, spójności narracyjnej, rozumieniu języka niedosłownego, zaimków i kontekstu sytuacyjnego. W narracjach obie grupy dodają często nieistotne lub fantazyjne informacje i mają trudności z planowaniem wypowiedzi [89,123]. Jednak dzieci z ASD wykazują więcej nieadekwatnych inicjacji, niższą wzajemność społeczną oraz większe trudności w rozumieniu intencji innych osób, a ich deficyty pragmatyczne często występują mimo poprawnej struktury gramatycznej wypowiedzi. Z kolei u dzieci z DLD deficyty pragmatyczne mają najczęściej charakter wtórny – są związane z ograniczeniami gramatycznymi, fonologicznymi czy leksykalnymi. Dzieci te rzadziej prezentują trudności w intencjonalności komunikacyjnej, a ich zaburzenia pragmatyczne są mniej nasilone i bardziej zależne od kontekstu językowego. Co więcej, badania przeprowadzone na polskiej grupie dzieci z DLD wykazały, że dzieci te lepiej niż ich rówieśnicy z typowym rozwojem językowym rozpoznawały emocje wyrażone intonacją, a w sytuacjach sprzecznego przekazu (między tonem głosu a treścią) częściej opierały się na wskazówkach paralingwistycznych [124], co wyraźnie odróżnia je od dzieci z ASD, które często nie uwzględniają tego typu pragmatycznych aspektów komunikacji [125] (tabela 2).

Diagnoza różnicowa powinna więc koncentrować się nie tylko na treści i formie wypowiedzi, lecz także na funkcji komunikacyjnej i mechanizmach poznawczych. Główne różnice dotyczą zarówno ilościowych parametrów (np. liczby nieadekwatnych inicjacji), jak i jakościowych cech

komunikacji, takich jak zdolność do rozumienia emocji, odczytywania sygnałów niewerbalnych czy posługiwanie się językiem figuratywnym. Dzieci z ASD prezentują zazwyczaj głębsze i bardziej globalne deficyty pragmatyczne, niezależne od poziomu językowego. Natomiast dzieci z DLD częściej wykazują błędy składniowe, trudności z doбором słownictwa oraz większą zależność od wsparcia kontekstowego w rozumieniu przekazu. Dodatkowo dzieci z DLD znacznie częściej używają tzw. wypełniaczy („yyy”, „eee”), co może być przejawem trudności w planowaniu dyskursu, lecz nie braku intencji komunikacyjnej. U dzieci z ASD stosowanie wypełniaczy było wyraźnie rzadsze i mniej funkcjonalne [126].

Warto podkreślić, że różnice te mają potwierdzenie w badaniach nad teorią umysłu. W analizie Offek i Segal [127] dzieci z ASD uzyskały istotnie niższe wyniki w zadaniach z ToM Task Battery niż dzieci z DLD i dzieci rozwijające się typowo. Co interesujące, dzieci z DLD w testach bezpośrednich wypadły podobnie jak grupa kontrolna, ale według raportów rodzicielskich w codziennym życiu miały trudności wynikające z deficytów w zakresie teorii umysłu. Sugeruje to, że obserwowane trudności mogą być wtórne względem ograniczeń językowych i funkcji wykonawczych – nie wynikają z braku zdolności do reprezentowania stanów mentalnych innych osób (jak ma to miejsce w przypadku ASD), lecz raczej ze specyfiki zaburzeń językowych. Trudności w rozumieniu i wyrażaniu myśli, oczekiwań czy emocji mogą ograniczać możliwość pełnego zaangażowania się w interakcje społeczne i skutecznego stosowania teorii umysłu w praktyce. Dzieci z DLD mogą zatem rozumieć perspektywę innych osób, ale mieć trudność z jej werbalizacją, wykorzystaniem tej wiedzy w czasie rzeczywistym lub regulacją własnych emocji i zachowań. Tym samym teoria umysłu, oceniana za pomocą testów standaryzowanych i obserwacji codziennego funkcjonowania, stanowi ważne kryterium różnicujące. U dzieci z ASD deficyty języka pragmatycznego mają charakter podstawowy, a u dzieci z DLD – sytuacyjny i językowo zależny [128]. Dlatego w kontekście diagnostycznym zasadniczą kwestią jest zrozumienie, *dlaczego* dziecko nie komunikuje się efektywnie: czy z powodu trudności językowych, czy trudności w reprezentowaniu stanów umysłu i intencji innych osób. Dzieci z DLD zazwyczaj chcą się komunikować i są otwarte na kontakty społeczne, ale ich wypowiedzi są ograniczone językowo. Dzieci z ASD mogą mówić poprawnie pod względem językowym, ale ich komunikacja nie spełnia funkcji społecznych. Należy przy tym pamiętać, że dzieci z DLD, zwłaszcza te bardziej wycofane społecznie lub z zaburzeniami emocjonalnymi, mogą być mylnie klasyfikowane jako wysoko funkcjonujące dzieci z ASD, co prowadzi do nadrozpoznawalności autyzmu i błędnego doboru interwencji. Skuteczna diagnoza różnicowa powinna opierać się na połączeniu oceny językowej, neuropsychologicznej i społeczno-komunikacyjnej dokonywanej przez najlepiej zespół specjalistów (logopedę, psychologa, neurologa lub psychiatrę dziecięcą).

Należy także podkreślić, że diagnoza ASD nie wyklucza diagnozy DLD. Kryteria diagnostyczne z ICD-11 dopuszczają możliwość podwójnej diagnozy, jednak musi ona wykroczyć poza ocenę pragmatycznych aspektów funkcjonowania językowego. Aby dziecko z pierwotną diagnozą zaburzeń ze spektrum autyzmu otrzymało wiarygodną diagnozę DLD,

muszą wystąpić dodatkowe specyficzne zaburzenia rozwoju funkcjonowania w formalnych aspektach językowych, w tym semantyce, morfosyntaktyce i rozwoju fonologicznym.

Podsumowanie

W artykule przedstawiono zagadnienia związane z definicją i diagnozą zaburzenia rozwojowego języka. DLD definiowane jest jako trwałe trudności w przyswajaniu, rozumieniu i używaniu języka, niewyjaśnione innymi przyczynami neurologicznymi, poznawczymi lub sensorycznymi. Wskazano potrzebę wprowadzenia ujednoliconej terminologii zgodnej z klasyfikacją ICD-11, która wyróżnia DLD jako odrębną jednostkę wśród zaburzeń neurorozwojowych. Dzieci z DLD funkcjonują poniżej oczekiwanego poziomu językowego, mimo prawidłowego słuchu i inteligencji, a występujące u nich trudności mają tendencję do utrzymywania się w dorosłości, wpływając negatywnie na wyniki edukacyjne, możliwości zawodowe oraz jakość relacji społecznych.

W niniejszej pracy omówiono również rekomendacje konsorcjum CATALISE, promującego definicję DLD, która dopuszcza współwystępowanie innych trudności rozwojowych, o ile nie są one bezpośrednią przyczyną deficytów językowych. W rekomendacjach podkreślono także, że istniejące trudności diagnostyczne wynikają z podobieństwa objawów DLD i innych zaburzeń, zwłaszcza ze spektrum autyzmu (ASD). Scharakteryzowano główne objawy DLD w obszarach fonologii, słownictwa, morfosyntaktyki i narracji oraz ich implikacji dla diagnozy i terapii. Zaprezentowano także stanowisko uznające DLD za zaburzenie spektralne, co odzwierciedla jego zmienność oraz indywidualny profil deficytów i potrzeb.

Z perspektywy klinicznej i edukacyjnej najpilniejszym wyzwaniem związanym z DLD jest rozwój wystandaryzowanych narzędzi diagnostycznych dla dzieci w wieku szkolnym i nastoletnim oraz ugruntowanie systemowego wsparcia na dalszych etapach edukacji. W świetle zmieniającej się definicji DLD i uznania jego spektralnego charakteru, konieczne jest również elastyczne, zindywidualizowane podejście terapeutyczne, oparte na empirycznie potwierdzonych metodach. Proces terapeutyczny powinien nie tylko obejmować ogólne usprawnianie komunikacji, lecz także kłaść szczególny nacisk na rozwój złożonych struktur składniowych, umiejętności narracyjnych i logicznego argumentowania, czyli kompetencji kluczowych dla sukcesu edukacyjnego i zawodowego. Jednocześnie niezbędne jest podnoszenie świadomości na temat DLD wśród specjalistów i społeczeństwa w celu poprawienia trafności diagnozy, zapobiegania błędnym klasyfikacjom i zapewnienia wsparcia dzieciom, których trudności językowe, choć często niewidoczne, mają długofalowe konsekwencje dla ich funkcjonowania. Tylko w ten sposób będzie możliwe zapewnienie dzieciom i młodzieży z DLD rzeczywistej równości w zakresie szans edukacyjnych i rozwojowych.

Finansowanie

Niniejsze badania i artykuł nie otrzymały żadnej dotacji od agencji działających w sektorze publicznym, komercyjnym lub non-profit.

Piśmiennictwo

1. Bishop DVM, Snowling MJ, Thompson PA, Greenhalgh T, and the CATALISE-2 consortium. Phase 2 of CATALISE: a multinational and multidisciplinary Delphi consensus study of problems with language development: Terminology. *J Child Psychol Psychiatry*, 2017; 58(10): 1068–80; <https://doi.org/10.1111/jcpp.12721>.
2. World Health Organization. ICD-11. International Classification of Diseases 11th Revision. The global standard for diagnostic health information. Geneva: WHO; 2018. Pozyskano z: <https://icd.who.int> [dostęp: 12.03.2025].
3. Calder SD, Brennan-Jones CG, Robinson M, Whitehouse A, Hill E. The prevalence of and potential risk factors for Developmental Language Disorder at 10 years in the Raine study. *J Paediatr Child Health*, 2022; 58(11): 2044–50; <https://doi.org/10.1111/jpc.16149>
4. Leonard LB. Children with specific language impairment. 2nd ed. Cambridge, MA: MIT Press; 2014.
5. Finneran DA, Francis AL, Leonard LB. Sustained attention in children with specific language impairment. *J Speech Lang Hear Res*, 2009; 52(4): 915–29; [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2009/07-0053\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2009/07-0053)).
6. Spanoudis G. Theory of mind and specific language impairment in school-age children. *J Commun Disord*, 2016; 61: 83–96; <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2016.04.003>.
7. Helland WA, Helland T, Heimann M. Language profiles and mental health problems in children with specific language impairment and children with ADHD. *J Atten Disord*, 2014; 18(3): 226–35; <https://doi.org/10.1177/1087054712441705>.
8. Vissers C, Koolen S. Theory of mind deficits and social emotional functioning in preschoolers with specific language impairment. *Front Psychol*, 2016; 7: 1734; <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2016.01734>.
9. Elbro C, Dalby M, Maarbjerg S. Language-learning impairments: a 30-year follow-up of language-impaired children with and without psychiatric, neurological and cognitive difficulties. *Int J Lang Commun Disord*, 2011; 46(4): 437–48; <https://doi.org/10.1111/j.1460-6984.2011.00004.x>.
10. Young AR, Beitchman JH, Johnson C, Douglas L, Atkinson L, Escobar M, i wsp. Young adult academic outcomes in a longitudinal sample of early identified language impaired and control children. *J Child Psychol Psychiatry*, 2002; 43(5): 635–45; <https://doi.org/10.1111/1469-7610.00052>.
11. Evans JL, Brown TT. Specific language impairment. W: *Neurobiology of language*. Hickok G, Small SL, Editors. San Diego: Academic Press; 2016, 899–912; <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-407794-2.00072-9>.
12. Conti-Ramsden G, Botting N. Emotional health in adolescents with and without a history of specific language impairment (SLI). *J Child Psychol Psychiatry*, 2008; 49(5): 516–25; <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.2007.01858.x>.
13. Conti-Ramsden G, Durkin K, Simkin Z, Knox E. Specific language impairment and school outcomes. I: Identifying and explaining variability at the end of compulsory education. *Int J Lang Commun Disord*, 2009; 44(1): 15–35; <https://doi.org/10.1080/13682820801921601>.
14. Conti-Ramsden G, Durkin K. Postschool educational and employment experiences of young people with specific language impairment. *Lang Speech Hear Serv Sch*, 2012; 43(4): 507–20; [https://doi.org/10.1044/0161-1461\(2012/11-0067\)](https://doi.org/10.1044/0161-1461(2012/11-0067)).
15. Johnson CJ, Beitchman JH, Brownlie EB. Twenty-year follow-up of children with and without speech-language impairments: family, educational, occupational, and quality of life outcomes. *Am J Speech Lang Pathol*, 2010; 19(1): 51–65; [https://doi.org/10.1044/1058-0360\(2009/08-0083\)](https://doi.org/10.1044/1058-0360(2009/08-0083)).
16. Styczek I. *Logopedia*. Warszawa: PWN; 1981.
17. Kaczmarek L. *Nasze dziecko uczy się mowy*. Wydawnictwo Lubelskie, 1977.
18. Dyrła M, Zgórk A. Alalia a autyzm. Problem diagnozy różnicowej. *Biul Logop*, 2014/2015; 1–2 (28–29).
19. Bielenda-Mazur E. Alalia (zaburzenie) a opóźnienie rozwoju mowy. Czy, jak i kiedy możliwe jest ich rozróżnienie? *Logopaedica Lodziensia*, 2022; 6: 25–36.
20. Stasiak J. Standard postępowania logopedycznego w przypadku alalii prolongaty. *Biul Logop*, 2008; 1.
21. Milczanowska A. Alalia prolongata czy oligofazja? Problemy diagnozy logopedycznej. *Logop Siles*, 2014; 3: 210–27.
22. Dębińska-Gustaw K. Badanie alalii prolongaty – propozycja metodologiczna. *Logop Siles*, 2017; 6: 115–138.
23. Januszczak K. Sprawności dialogowe dzieci z opóźnionym rozwojem mowy i ADHD. *Biul Logop*, 2014/2015; 1–2 (28–29): 10–22.
24. Spionek H. *Zaburzenia rozwoju uczniów a niepowodzenia szkolne*. Warszawa: PWN; 1975.
25. Sawa B. *Dzieci z zaburzeniami mowy*. Warszawa: WSiP; 1990.
26. Tarkowski Z, Wójcik M, Lech M. Spektrum autyzmu a afazja rozwojowa. Porównanie rozwoju języka. *Logopaedica Lodziensia*, (6), 267–278; <https://doi.org/10.18778/2544-7238.06.17>.
27. Skibska J. Afazja dziecięca. W: *Neurologopedia w teorii i praktyce*. Wybrane zagadnienia diagnozy i terapii dziecka. Skibska J, Larysz D (red.). Bielsko-Biała: Wydawnictwo Naukowe ATH; 2012, s. 48–78.
28. Szumska-Kowalska E. *Zaburzenia mowy u dzieci*. Warszawa: PZWL; 1982.
29. Kurowska M. Opóźnienia w rozwoju mowy a afazja rozwojowa w praktyce logopedycznej. *Poradnik językowy*. Warszawa: PZWL; 2017, 15–26.
30. Dilling-Ostrowska E. Rozwój i zaburzenia mowy u dzieci w zależności od stopnia dojrzałości układu nerwowego. W: *Zaburzenia mowy u dzieci*. Szumska J (red.). Warszawa: PZWL; 1982.
31. Pilarska E. Afazja rozwojowa. *Child Neurol*, 2017; 26(52): 85–7; <https://doi.org/10.20966/chn.2017.52.397>.
32. Rutkiewicz-Hanczewska E, Korendo M. Afazja rozwojowa (SLI/DLD) i zespół Aspergera w kontekście diagnozy: o możliwości współwystępowania zaburzeń. *Prace Językoznawcze*, 2024; 26(4): 217–33.
33. Panasiuk J. Standard postępowania logopedycznego w przypadku alalii i niedokształcenia mowy o typie afazji. *Logopedia*, 2008; 37: 69–88.
34. Parol U. *Dziecko z niedokształceniem mowy*. Warszawa: WSiP; 1989.
35. Drewniak-Wołosz E, Paluch A. Niedokształcenie mowy o typie afazji – rozważania nad kryteriami diagnozy. *Logopedia*, 2009; 1(7): 90–9.
36. Walczak-Człapińska K. *Dziecko z niedokształceniem mowy o typie afazji – zarys problematyki*. Szkoła Specjalna, 2020; 81: 245–54; <https://doi.org/10.5604/01.3001.0014.4730>.
37. Żywołt A. Charakterystyczne cechy języka dzieci z niedokształceniem mowy o typie afazji. *Logopedia Silesiana*, 2015; 4: 160–78.

38. Kackieło-Tomulewicz J, Boćkowski L. Trudności diagnostyczne w rozpoznaniu specyficznego zaburzenia językowego – SLI. *Neurol Dziec*, 2018; 27(54): 65–70; <https://doi.org/10.20966/chn.2018.54.422>.
39. Smoczyńska M. Opóźniony rozwój mowy a ryzyko SLI. Co wyniki badań podłużnych mówią nam o potrzebie wczesnej interwencji logopedycznej? W: *Interwencja logopedyczna*. Porayski-Pomsta J, Przybysz-Piwko M (red.). Warszawa: Wydawnictwo Elipsa; 2012.
40. Czaplewska E. Diagnoza specyficznego zaburzenia językowego (SLI). W: *Współczesne tendencje w diagnozie i terapii logopedycznej*. Pluta-Wojciechowska D, Sambor B (red.). Gdańsk: Grupa Wydawnicza Harmonia; 2017.
41. Gacka M. SLI czy DLD? Zmiany w terminologii zaburzeń mowy o niejednoznacznej etiologii w kontekście polskiego prawa oświatowego *Logopaedica Lodziensia*. 2022; 6: 51–61.
42. Sadowska E. DLD (SLI) a ASD w kontekście logopedycznej diagnozy różnicowej. *Logopaedica Lodziensia*, 2022; 6: 231–43.
43. Jastrzębowska G. Zaburzenia neurorozwojowe. Zmiany w podejściu teoretycznym i diagnostycznym. *Logopedia*, 2019; 48(1): 27–46.
44. Zając M, Gliwa-Patyńska B. Afazja dziecięca, niedokształcenie mowy o typie afazji, alalia i alalia prolongata oraz SLI/DLD – w kręgu badań i terminologii (sprawozdanie z konferencji naukowej). *Logopaedica Lodziensia*, 2021; 5: 211–13.
45. Bishop DV, Snowling MJ, Thompson PA, Greenhalgh T, Catalise Consortium. CATALISE: a multinational and multidisciplinary Delphi consensus study. Identifying language impairments in children. *PLoS One*, 2016; 11(7): e0158753; <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0158753>.
46. Smoczyńska M, Haman E, Czaplewska E, Maryniak A, Krajewski G, Banasik N i wsp. *Test Rozwoju Językowego TRJ*. Warszawa: Instytut Badań Edukacyjnych; 2015.
47. Smoczyńska M, Krajewski G, Łuniewska M, Haman E, Bulkowski K, Kochańska M. *Inwentarze rozwoju mowy i komunikacji (IRMIK): SŁOWA I GESTY, SŁOWA I ZDANIA*. Podręcznik. Warszawa: Instytut Badań Edukacyjnych; 2015.
48. Kochańska M, Łuniewska M. *Język i komunikacja. Skala obserwacyjna dla nauczycieli*. Podręcznik. Warszawa: Instytut Badań Edukacyjnych; 2015.
49. Kochańska M. Ocena rozwoju językowego dzieci na etapie wczesnej edukacji. W: *Norma i zaburzenia komunikacji językowej w kontekście edukacyjnym*. Śniatkowski S, Emiluta-Rozya D, Bienkowska KI (red.). Warszawa: Wydawnictwo Akademii Pedagogiki Specjalnej; 2018, s. 56–75.
50. Tomblin JB, Harrison M, Ambrose SE, Walker EA, Oleson JJ, Moeller MP. Language outcomes in young children with mild to severe hearing loss. *Ear Hear*, 2015; 36 (Suppl. 1): 76S–91S; <https://doi.org/10.1097/AUD.0000000000000219>.
51. Jastrzębowska G, Jastrzębowska-Tyczkowska A, Woś A, Stanek K. Przebieg rozwoju mowy u dzieci z SLI-PE i LB – analiza porównawcza. *Logopedia*, 2017; 46: 51–70.
52. Harris JC. New terminology for mental retardation in DSM-5 and ICD-11. *Curr Opin Psychiatry*, 2013; 26(3): 260–2; <https://doi.org/10.1097/YCO.0b013e32835fd6fb>.
53. Rice ML, Hoffman L. Predicting vocabulary growth in children with and without specific language impairment: a longitudinal study from 2;6 to 21 years of age. *J Speech Lang Hear Res*, 2015; 58(2): 345–59; https://doi.org/10.1044/2015_JSLHR-L-14-0150.
54. Dawes P, Bishop D. Auditory processing disorder in relation to developmental disorders of language, communication and attention: a review and critique. *Int J Lang Commun Disord*, 2009; 44(4): 440–65; <https://doi.org/10.1080/13682820902929073>.
55. Sharma M, Purdy SC, Kelly AS. Comorbidity of auditory processing, language, and reading disorders. *J Speech Lang Hear Res*, 2009; 52(3): 706–22; [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2008/07-0226\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2008/07-0226)).
56. Lancaster HS, Camarata S. Reconceptualizing developmental language disorder as a spectrum disorder: issues and evidence. *Int J Lang Commun Disord*, 2018; 53(1): 15–29; <https://doi.org/10.1111/1460-6984.12433>.
57. Gregl A, Kirigin M, Bilać S, Sućeska Ligutić R, Jakšić N, Jakovljević M. Speech comprehension and emotional/behavioral problems in children with specific language impairment (SLI). *Coll Antropol*, 2014; 38(3): 871–7.
58. Deevy P, Weil LW, Leonard LB, Goffman L. Extending use of the NRT to preschool-age children with and without specific language impairment. *Lang Speech Hear Serv Sch*, 2010; 41(3): 277–88; [https://doi.org/10.1044/0161-1461\(2009/08-0096\)](https://doi.org/10.1044/0161-1461(2009/08-0096)).
59. Shriberg LD, Tomblin JB, McSweeney JL. Prevalence of speech delay in 6-year-old children and comorbidity with language impairment. *J Speech Lang Hear Res*, 1999; 42(6): 1461–81; <https://doi.org/10.1044/jslhr.4206.1461>.
60. Kamińska S. Odkształcenia cech artykulacyjnych głosek w mowie dzieci ze specyficznym zaburzeniem językowym (SLI). *Oblicza Komunikacji*, 2021; 13: 81–95; <https://doi.org/10.19195/2083-5345.13.6>.
61. Richtsmeier PT, Goffman L. Learning trajectories for speech motor performance in children with specific language impairment. *J Commun Disord*, 2015; 55: 31–43; <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2015.02.001>.
62. Ullman MT, Pierpont EI. Specific language impairment is not specific to language: the procedural deficit hypothesis. *Cortex*, 2005; 41(3): 399–433; [https://doi.org/10.1016/S0010-9452\(08\)70276-4](https://doi.org/10.1016/S0010-9452(08)70276-4).
63. Saletta M, Goffman L, Ward C, Oleson J. Influence of language load on speech motor skill in children with specific language impairment. *J Speech Lang Hear Res*, 2018; 61(3): 675–89; https://doi.org/10.1044/2017_JSLHR-L-17-0066.
64. Messer D, Dockrell JE. Children's naming and word-finding difficulties: descriptions and explanations. *J Speech Lang Hear Res*, 2006; 49: 309–24; [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2006/025\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2006/025)).
65. Cygan HB, Bryłka M. Specyficzne zaburzenie językowe – psychologiczna diagnoza sześciorga dzieci w wieku szkolnym. *Now Audiofonol*, 2021; 10(2): 35–44; <https://doi.org/10.17431/10.2.4>.
66. Conti-Ramsden G, Jones M. Verb use in specific language impairment. *J Speech Lang Hear Res*, 1997; 40(6): 1298–313; <https://doi.org/10.1044/jslhr.4006.1298>.
67. Hadley PA, Rispoli M, Hsu N. Toddlers' verb lexicon diversity and grammatical outcomes. *Lang Speech Hear Serv Sch*, 2016; 47: 44–58; https://doi.org/10.1044/2015_LSHSS-15-0018.
68. Łuniewska M. Rozmiar i organizacja słownika umysłowego u dzieci o typowym rozwoju językowym i dzieci z ryzykiem specyficznego zaburzenia językowego (SLI) [rozprawa doktorska]. Warszawa: Uniwersytet Warszawski, Wydział Psychologii; 2018.
69. Carey S. *The origin of concepts*. Oxford: Oxford University Press; 2009; <https://doi.org/10.1093/acprof:oso/9780195367638.001.0001>.
70. Wojcik EH. Remembering new words: integrating early memory development into word learning. *Front Psychol*, 2013; 4: 151; <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2013.00151>.
71. Kucker SC, McMurray B, Samuelson LK. Slowing down fast mapping: redefining the dynamics of word learning. *Child Dev Perspect*, 2015; 9(2): 74–8; <https://doi.org/10.1111/cdep.12110>.

72. McGregor KK, Arbisi-Kelm T. Observing word learning in children with developmental language disorder. *J Speech Lang Hear Res*, 2020; 63(3): 682–93; https://doi.org/10.1044/2020_JSLHR-19-00241.
73. Haebig E, Leonard LB, Deevy P, Karpicke J, Christ SL, Usler E i wsp. Retrieval-based word learning in young typically developing children and children with developmental language disorder II: a comparison of retrieval schedules. *J Speech Lang Hear Res*, 2019; 62(4): 944–64; https://doi.org/10.1044/2018_JSLHR-L-18-0071.
74. Kan PF, Windsor J. Word learning in children with primary language impairment: a meta-analysis. *J Speech Lang Hear Res*, 2010; 53(3): 739–56; [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2009/08-0248\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2009/08-0248)).
75. Krok WC, Leonard LB. Past tense production in children with and without specific language impairment across Germanic languages: A meta-analysis. *J Speech Lang Hear Res*, 2015; 58(4): 1326–48; https://doi.org/10.1044/2015_JSLHR-L-14-0348.
76. Kochańska M. Zaburzenie rozwoju językowego u dzieci i młodzieży. Przewodnik dla rodziców i nauczycieli. Warszawa: Instytut Badań Edukacyjnych; 2022.
77. Bruinsma G, Wijnen F, Gerrits E. Language gains in 4–6-year-old children with developmental language disorder and the relation with language profile, severity, multilingualism and non-verbal cognition. *Int J Lang Commun Disord*, 2022; 58(3): 765–85; <https://doi.org/10.1111/1460-6984.12821>.
78. de Jong PF, van der Leij A. Specific contributions of phonological abilities to early reading acquisition: results from a Dutch latent variable longitudinal study. *J Educ Psychol*, 1999; 91(3): 450–76; <https://doi.org/10.1037/0022-0663.91.3.450>.
79. Nayeb L, Lagerberg D, Westerlund M, Sarkadi A, Lucas S, Eriksson M. Modifying a language screening tool for three-year-old children identified severe language disorders six months earlier. *Acta Paediatr*, 2019; 108: 1642–8; <https://doi.org/10.1111/apa.14790>.
80. Skoczek A. Argumentacja w wypowiedziach dzieci ze specyficznymi zaburzeniami rozwoju językowego – SLI. *Annales Universitatis Paedagogicae Cracoviensis. Studia Logopaedica III*, 2011; 92: 307–20.
81. Balthazar CH, Ebbels S, Zwitserlood R. Explicit grammatical intervention for developmental language disorder: three approaches. *Lang Speech Hear Serv Sch*, 2020; 51(2): 226–46; https://doi.org/10.1044/2019_LSHSS-19-00046.
82. Nippold MA, Frantz-Kaspar MW, Cramond PM, Kirk C, Hayward-Mayhew C, MacKinnon M. Conversational and narrative speaking in adolescents: examining the use of complex syntax. *J Speech Lang Hear Res*, 2014; 57(3): 876–86; [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2013/13-0097\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2013/13-0097)).
83. Otapowicz D. Specyficzne opóźnienie rozwoju języka. W: *Pomoc psychologiczno-pedagogiczna w szkole. Wybrane zagadnienia*. Wróblewska M (red.). Białystok: Trans Humana Wydawnictwo Uniwersyteckie; 2009, s. 86–94.
84. Ebbels S, Maric N, Murphy A, Turner G. Improving comprehension in adolescents with severe receptive language impairments: a randomized control trial of intervention for coordinating conjunctions. *Int J Lang Commun Disord*, 2014; 49(1): 30–48; <https://doi.org/10.1111/1460-6984.12043>.
85. Zwitserlood R, Wijnen F, van Weerdenburg M, Verhoeven L. MetaTaal: enhancing complex syntax in children with specific language impairment – a metalinguistic and multimodal approach. *Int J Lang Commun Disord*, 2015; 50(3): 273–97; <https://doi.org/10.1111/1460-6984.12131>.
86. Yoder PJ, Molfese D, Gardner E. Initial MLU predicts the relative efficacy of two grammatical treatments in preschoolers with specific language impairments. *J Speech Lang Hear Res*, 2011; 54(4): 1170–81; [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2010/09-0246\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2010/09-0246)).
87. Govindarajan K, Paradis J. Narrative abilities of bilingual children with and without developmental language disorder (SLI): differentiation and the role of age and input factors. *J Commun Disord*, 2019; 77: 1–16; <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2018.10.001>.
88. Fichman S, Altman C. Referential cohesion in the narratives of bilingual and monolingual children with typically developing language and with specific language impairment. *J Speech Lang Hear Res*, 2019; 62(1): 123–42; https://doi.org/10.1044/2018_JSLHR-L-18-0054.
89. Norbury CF, Bishop DVM. Narrative skills of children with communication impairments. *Int J Lang Commun Disord*, 2003; 38(3): 287–313; <https://doi.org/10.1080/1368282031000121342>.
90. Winters KL, Jasso J, Pustejovsky JE, Byrd CT. Investigating narrative performance in children with developmental language disorder: a systematic review and meta-analysis. *J Speech Lang Hear Res*, 2022; 65(10): 3908–29; https://doi.org/10.1044/2022_JSLHR-22-00017.
91. Tomblin JB, Zhang X. Language patterns and etiology in children with specific language impairment. W: *Neurodevelopmental disorders: Contributions to a new framework from the cognitive neurosciences*. Tager-Flusberg H (red.). Cambridge, MA: MIT Press; 1999, 361–82; <https://doi.org/10.7551/mitpress/4945.003.0021>.
92. Whitehouse AJ, Shelton WMR, Ing C, Newnham JP. Prenatal, perinatal, and neonatal risk factors for specific language impairment: a prospective pregnancy cohort study. *J Speech Lang Hear Res*, 2014; 57(4): 1418–27; https://doi.org/10.1044/2014_JSLHR-L-13-0186.
93. Rudolph JM, Leonard LB. Early language milestones and specific language impairment. *J Early Interv*, 2016; 38(1): 41–58; <https://doi.org/10.1177/1053815116633861>.
94. van Wijngaarden V, de Wilde H, Mink van der Molen D, Petter J, Stegeman I, Gerrits E i wsp. Genetic outcomes in children with developmental language disorder: a systematic review. *Front Pediatr*, 2024; 12: 1315229; <https://doi.org/10.3389/fped.2024.1315229>.
95. Herzyk A. Afazja i mutyzm dziecięcy: wybrane zagadnienia diagnozy i terapii. Lublin: Polska Fundacja Zaburzeń Mowy; 1992.
96. Emiluta-Roza D. Modyfikacja zestawienia form zaburzeń mowy H. Mierzejewskiej i D. Emiluty-Roza. W: *Diagnoza i terapia w logopedii*. Porayski-Pomsta J (red.). Warszawa: Dom Wydawniczy Elipsa; 2008, 25–36.
97. Dilling-Ostrowska E. Rozwój i zaburzenia mowy u dzieci w zależności od stopnia dojrzałości układu nerwowego. W: *Zaburzenia mowy u dzieci*. Szumska J (red.). Warszawa: PZWŁ; 1982.
98. Bahar N, Cler GJ, Krishnan S, Asaridou SS, Smith HJ, Willis HE i wsp. Differences in cortical surface area in developmental language disorder. *Neurobiol Lang*, 2024; 5(2): 288–314; https://doi.org/10.1162/nol_a_00127.
99. Lee JC, Dick AS, Tomblin JB. Altered brain structures in the dorsal and ventral language pathways in individuals with and without developmental language disorder (DLD). *Brain Imaging Behav*, 2020; 14: 2569–86; <https://doi.org/10.1007/s11682-019-00209-1>.

100. Ullman MT, Clark GM, Pullman MY, Lovelett JT, Pierpont EI, Jiang X i wsp. The neuroanatomy of developmental language disorder: a systematic review and meta-analysis. *Nat Hum Behav*, 2024; 8: 962–75; <https://doi.org/10.1038/s41562-024-01843-6>.
101. Bryłka M, Wojciechowski J, Wolak T, Cygan HB. Compensatory mechanisms in visual sequence learning: an fMRI study of children with developmental language disorder. *bioRxiv*, 2025; <https://doi.org/10.1101/2025.06.16.659875>.
102. Plante E, Patterson D, Sandoval M, Vance CJ, Asbjørnsen AJ. An fMRI study of implicit language learning in developmental language impairment. *Neuroimage Clin*, 2017; 14: 277–85; <https://doi.org/10.1016/j.nicl.2017.01.027>.
103. Vansteensel MJ, Selten IS, Charbonnier L, Berezutskaya J, Raemaekers MAH, Ramsey NF, Wijnen F. Reduced brain activation during spoken language processing in children with developmental language disorder and children with 22q11.2 deletion syndrome. *Neuropsychologia*, 2021; 158: 107907; <https://doi.org/10.1016/j.neuropsychologia.2021.107907>.
104. Asaridou SS, Cler GJ, Wiedemann A, Krishnan S, Smith HJ, Willis HE i wsp. Microstructural properties of the cerebellar peduncles in children with developmental language disorder. *Neurobiol Lang*, 2024; 5(3): 774–94; https://doi.org/10.1162/nol_a_00142.
105. Krishnan S, Cler GJ, Smith HJ, Willis HE, Asaridou SS, Healy MP i wsp. Quantitative MRI reveals differences in striatal myelin in children with DLD. *eLife*, 2022; 11: e74242; <https://doi.org/10.7554/eLife.74242>.
106. Saab AS, Nave K-A. Myelin dynamics: protecting and shaping neuronal functions. *Curr Opin Neurobiol*, 2017; 47: 104–12; <https://doi.org/10.1016/j.conb.2017.09.013>.
107. Ullman MT, Pullman MY. A compensatory role for declarative memory in neurodevelopmental disorders. *Neurosci Biobehav Rev*, 2015; 51: 205–22; <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2015.01.008>.
108. Turk-Browne NB, Scholl BJ, Chun MM, Johnson MK. Neural evidence of statistical learning: efficient detection of visual regularities without awareness. *J Cogn Neurosci*, 2009; 21(10): 1934–45; <https://doi.org/10.1162/jocn.2009.21131>.
109. Kuhl PK. Early language acquisition: cracking the speech code. *Nat Rev Neurosci*, 2004; 5(11): 831–43; <https://doi.org/10.1038/nrn1533>.
110. Saffran JR, Wilson DP. From syllables to syntax: multilevel statistical learning by 12-month-old infants. *Infancy*, 2003; 4(2): 273–84; https://doi.org/10.1207/S15327078IN0402_07.
111. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 4th ed. Washington, DC: APA; 1994.
112. Bishop DVM, Bright P, James C, Bishop SJ, Van Der Lely HKJ. Grammatical SLI: a distinct subtype of developmental language impairment. *Appl Psycholinguist*, 2000; 21: 159–81; <https://doi.org/10.1017/S0142716400002010>.
113. Leonard LB. Is expressive language disorder an accurate diagnostic category? *Am J Speech Lang Pathol*, 2009; 18: 115–23; [https://doi.org/10.1044/1058-0360\(2008/08-0064\)](https://doi.org/10.1044/1058-0360(2008/08-0064)).
114. Leonard LB. Language combinations, subtypes, and severity in the study of bilingual children with specific language impairment. *Appl Psycholinguist*, 2010; 31: 310–15; <https://doi.org/10.1017/S0142716409990476>.
115. Conti-Ramsden G, Botting N. Classification of children with specific language impairment: Longitudinal considerations. *J Speech Lang Hear Res*, 1999; 42: 1195–204; <https://doi.org/10.1044/jslhr.4205.1195>.
116. Rice ML, Wexler K, Hershberger S. Tense over time: the longitudinal course of tense acquisition in children with specific language impairment. *J Speech Lang Hear Res*, 1998; 41: 1412–31; <https://doi.org/10.1044/jslhr.4106.1412>.
117. Rice ML, Tomblin JB, Hoffman L, Richman WA, Marquis J. Grammatical tense deficits in children with SLI and nonspecific language impairment: relationships with nonverbal IQ over time. *J Speech Lang Hear Res*, 2004; 47: 816–34; [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2004/061\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2004/061)).
118. Frazier TW, Youngstrom EA, Speer L, Embacher R, Law P, Constantino J i wsp. Validation of proposed DSM-5 criteria for autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 2012; 51(1): 28–40; <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2011.09.021>.
119. Wing L. The autistic spectrum. *Lancet*, 1997; 350(9093): 1761–6; [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(97\)09218-0](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(97)09218-0).
120. Lord C, Risi S. Frameworks and methods in diagnosing autism spectrum disorders. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, 1998; 4(2): 90–6; [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1098-2779\(1998\)4:2<90::AID-MRDD5>3.0.CO;2-0](https://doi.org/10.1002/(SICI)1098-2779(1998)4:2<90::AID-MRDD5>3.0.CO;2-0).
121. Mayes SD, Calhoun SL, Crowell EW. Learning disabilities and ADHD: overlapping spectrum disorders. *J Learn Disabil*, 2000; 33(5): 417–24; <https://doi.org/10.1177/002221940003300502>.
122. Andreou G, Lymperopoulou V, Aslanoglou V. Developmental language disorder (DLD) and autism spectrum disorder (ASD): similarities in pragmatic language abilities. A systematic review. *Int J Dev Disabil*, 2022; 70(5): 777–91; <https://doi.org/10.1080/20473869.2022.2132669>.
123. Manolitsi M, Botting N. Language abilities in children with autism and language impairment: using narrative as an additional source of clinical information. *Child Lang Teach Ther*, 2011; 27(1): 39–55; <https://doi.org/10.1177/0265659010382365>.
124. Czaplewska E, Sterczyński R. The recognition of non-verbal messages expressing emotion by children with SLI aged 4 to 7. *Acta Neuropsychol*, 2015; 13(1): 1–10; <https://doi.org/10.5604/17307503.1148328>.
125. Chiew J, Kjelgaard MM. The perception of affective prosody in children with autism spectrum disorders and typical peers. *Clin Arch Commun Disord*, 2017; 2(2): 128–141; <https://doi.org/10.21849/cacd.2017.00157>.
126. Gorman K, Olson L, Hill AP, Lunsford R, Heeman PA, van Santen JP. Uh and um in children with autism spectrum disorders or language impairment. *Autism Res*, 2016; 9(8): 854–65; <https://doi.org/10.1002/aur.1593>.
127. Offek ES, Segal O. Comparing theory of mind development in children with autism spectrum disorder, developmental language disorder, and typical development. *Neuropsychiatr Dis Treat*, 2022; 18: 2349–59; <https://doi.org/10.2147/NDT.S375795>.
128. Nilsson KK, de López KJ. Theory of mind in children with specific language impairment: a systematic review and meta-analysis. *Child Dev*, 2016; 87(1): 143–53; <https://doi.org/10.1111/cdev.12462>.

Prace badawcze

Przesłano do redakcji:
09.23.2025
Zaakceptowano po recenzji:
20.10.2025
Opublikowano:
08.01.2026

Jakość życia pacjentów z dystonią krtaniową (LD) kwalifikowanych do podania toksyny botulinowej

Quality of life in patients with laryngeal dystonia (LD) qualified for botulinum toxin administration

Wkład autorów:

- A Projekt badania
- B Gromadzenie danych
- C Analiza danych
- D Interpretacja danych
- E Przygotowanie pracy
- F Przegląd literatury
- G Gromadzenie funduszy

Rafał Bilski^{*1,2AC-F} , Paweł Piluch^{*1,2C-F} , Juliusz Buczyński^{1EF},
Piotr H. Skarżyński^{3,4DE} , Agata Szkiełkowska^{5DE} ,
Paulina Krasnodębska^{5ABD-F} 

* Autorzy wnieśli równy wkład

¹ Warszawski Uniwersytet Medyczny, Międzyośrodkowe Studenckie Koło Naukowe przy Światowym Centrum Słuchu Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu oraz Warszawskim Uniwersytecie Medycznym, Warszawa

² Warszawski Uniwersytet Medyczny, Zakład Epidemiologii i Biostatystyki, Studenckie Koło Naukowe Zastosowań Metod Matematycznych w Medycynie, Warszawa

³ Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Warszawa/Kajetany

⁴ Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

⁵ Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Klinika Audiologii i Foniatrii, Warszawa/Kajetany

Streszczenie

Wprowadzenie: Dystonia krtaniowa (LD) to choroba rzadka o podłożu neurologicznym, powodująca zaburzenia procesu tworzenia głosu i mowy, co często skutkuje izolacją społeczną i zawodową. Celem pracy była retrospektywna analiza jakości życia polskich pacjentów z rozpoznaną dystonią krtaniową, kwalifikowanych do zabiegu iniekcji toksyny botulinowej.

Materiał i metody: Do badania włączono pacjentów Kliniki Audiologii i Foniatrii Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu (IFPS) w Kajetanach, kwalifikowanych w latach 2024–2025 do pierwszego i kolejnych podań toksyny botulinowej w pierwszym roku terapii. Ocenę jakości życia przeprowadzono z wykorzystaniem polskich wersji językowych standaryzowanych kwestionariuszy (VHI, VRQoL), uwzględniono także ocenę objawów głosowych dokonywaną przez lekarza (USDRS) i pacjenta (NRS).

Wyniki: Przeanalizowano wyniki 46 ocen jakości życia uzyskane od 16 pacjentów. Jakość życia uczestników badania była obniżona, przy czym nie zaobserwowano zależności od płci i wieku badanych. Nie stwierdzono ponadto wpływu przeprowadzenia oceny przed pierwszym lub kolejnymi podaniami toksyny botulinowej w pierwszym roku leczenia. Wyniki wszystkich standaryzowanych narzędzi kwestionariuszowych oraz oceny lekarza i pacjenta były istotnie skorelowane.

Wnioski: Dystonia krtaniowa jest chorobą, która upośledza funkcję komunikacyjną i znacznie obniża jakość życia pacjentów w aspekcie społecznym i zawodowym. Zastosowanie narzędzi oceny QoL przy pomocy VRQoL i VHI wśród pacjentów z LD jest elementem wielowymiarowej oceny skutków choroby w codziennym funkcjonowaniu i stwarza szansę na skuteczny dobór metod rehabilitacji.

Słowa kluczowe: jakość życia • mowa • jakość głosu • dystonia krtaniowa • LD • dysfonia spastyczna

Autor korespondencyjny: Paulina Krasnodębska, Klinika Audiologii i Foniatrii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, ul. Mochnackiego 10, 02-042 Warszawa; email: p.krasnodebska@ifps.org.pl

Abstract

Introduction: Laryngeal dystonia (LD) is a rare neurological disorder affecting voice and speech production. The condition has a substantial impact on patients' social and professional life, contributing to a decline in their quality of life. This study presents a broad assessment of the quality of life of Polish patients eligible for botulinum toxin injection treatment.

Material and methods: The study included patients from the Audiology and Phoniatrics Clinic of the Institute of Physiology and Pathology of Hearing (IFPS) in Kajetany, qualified in 2024–2025 for botulinum toxin administration, prior to the first and subsequent injections in the first year of therapy. Quality of life was assessed using Polish versions of standardised questionnaires (VHI, VRQoL), along with an assessment of voice symptoms by the physician (USDRS) and the patient (NRS).

Results: The analysis comprised the results of 46 quality of life assessments performed on 16 patients. The quality of life of the study participants was decreased with no association with gender or age. Furthermore, no influence of the assessment performed before the first or subsequent botulinum toxin injections was found in the first year of treatment. The results of all standardised questionnaire tools and physician and patient assessments were significantly correlated.

Conclusions: Patients with laryngeal dystonia report a reduced quality of life, regarding both the social and professional aspects. The use of correlated assessment methods allows for effective and multidimensional measurement of the negative impact of the disease on daily functioning and the conduct of appropriate phoniatric care.

Keywords: quality of life • speech • voice quality • laryngeal dystonia • LD • spasmodic dysphonia

Skrót	Rozwinięcie skrótu	Odpowiednik w języku polskim
AbLD	abductor laryngeal dystonia	dystonia krtaniowa odwodzicieli
AdLD	adductor laryngeal dystonia	dystonia krtaniowa przywodzicieli
BoNT	botulinum neurotoxin	neurotoksyna botulinowa
HRQoL	health related quality of life	jakość życia zależna od zdrowia
IFPS	Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu	–
LD	laryngeal dystonia	dystonia krtaniowa
NRS	numerical rating scale	skala numeryczna
<i>P</i>	poziom istotności	–
QoL	quality of life	jakość życia
SF-36	<i>Short Form Health Survey</i>	kwestionariusz SF-36
USDRS	<i>Unified Spasmodic Dysphonia Rating Scale</i>	<i>Ujednolicona skala oceny dysfonii spastycznej</i>
VBHC	value based healthcare	ochrona zdrowia oparta na wartości
VHI	<i>Voice Handicap Index</i>	<i>Indeks niepełnosprawności głosowej</i>
VRQoL	<i>Voice Related Quality of Life</i>	<i>Kwestionariusz jakości życia zależnej od głosu</i>
WHO	World Health Organisation	Światowa Organizacja Zdrowia

Wprowadzenie

Dystonia krtaniowa (ang. *laryngeal dystonia*, LD) to neurologiczne schorzenie narządu głosu, w którym mimowolne skurcze mięśni wewnętrznych krtani powodują niekontrolowane przerwy w mówieniu i wpływają na jakość głosu i mowy [1]. Najczęściej rozpoznawana w czwartej lub piątej dekadzie życia, nieco częściej u kobiet niż u mężczyzn (2,4–1,1), jest chorobą rzadką, której częstość szacuje się na 0,4 do 7 na 100 000 populacji [2–4].

Etiologia choroby wciąż pozostaje nie w pełni wyjaśniona. W literaturze proponuje się patomechanizm dwu uderzeń (ang. *double-hit*), w którym czynniki wyzwalające, takie jak infekcje wirusowe czy stres, powodują wystąpienie LD u osób predysponowanych. Czynniki ryzyka zgrupowano w komponenty: neurologiczną, genetyczną

i środowiskową [5]. Większość przypadków LD ma charakter sporadyczny, a spośród wariantów związanych z LD uwarunkowaną genetycznie warto wspomnieć szczególnie o mutacji genu *TOR1A* [6].

Diagnoza LD opiera się na obrazie klinicznym po wykluczeniu: samoistnego drżenia głosu, niepełności mowy, zaburzeń psychogennych oraz dysfonii hiperfunkcyjnej. Ewentualne badania dodatkowe, w tym obrazowe, są użyteczne zwłaszcza w celu klasyfikacji etiologicznej [6].

Zdecydowanie dominujący (90% przypadków) typ LD przywodzicieli (ang. *adductor LD*, AdLD) cechuje się nadmiernym zamknięciem głośni, co zarówno utrudnia rozpoczęcie fonacji, jak i destabilizuje jej przebieg. Z kolei w przypadku LD odwodzicieli (ang. *abductor LD*, AbLD) nieprawidłowa aktywacja mięśni odwodzących

fałdy głosowe w trakcie fonacji skutkuje niemożnością utrzymania ciśnienia podgłośniowego i napięcia mięśni wewnętrznych krtani, a w konsekwencji – segmentami bezgłosu i zmianami natężenia głosu [3,7].

Wynikające z LD wyżej wymienione uciążliwe zaburzenia głosu i mowy wpływają w znacznym stopniu zarówno na społeczne, jak i profesjonalne aspekty życia pacjentów. Wiele badań wskazuje zarówno na pogorszenie jakości życia pacjentów z zaburzeniami głosu [8,9], jak też na ograniczenie ich aktywności zawodowej [10] i negatywny odbiór przez otoczenie społeczne [11].

Światowa Organizacja Zdrowia (ang. *World Health Organisation*, WHO) podkreśla wielowymiarowy charakter zdrowia. Zgodnie z definicją otwierającą Konstytucję WHO [12], zdrowie należy rozumieć nie tylko jako brak choroby, ale jako pełny dobrostan fizyczny, psychiczny i społeczny, a ocena jakości życia związana ze zdrowiem (ang. *health related quality of life*, HRQoL) powinna odzwierciedlać subiektywne postrzeganie przez pacjenta wpływu choroby i leczenia na swoje codzienne funkcjonowanie.

W nowoczesnej koncepcji ochrony zdrowia opartej na wartości (ang. *value based healthcare*, VBHC) podkreśla się rolę zindywidualizowanego podejścia do pacjenta, uwzględniającego jego potrzeby i jakość życia podczas leczenia, przy zachowaniu optymalizacji stosunku osiągniętych korzyści zdrowotnych do ponoszonych kosztów. Wartość zdrowotna w modelu VBHC jest zatem proporcjonalna do jakości życia pacjenta.

Obowiązujące w Polsce przepisy prawa [13,14] wprowadzają wskaźniki jakości opieki zdrowotnej, klasyfikując je jako kliniczne, konsumenckie i zarządcze; katalog zawarty w rozporządzeniu [13] zawiera jednak przede wszystkim obiektywne miary ilościowe, a nie uwzględnia szeregu innych wskaźników wykorzystywanych powszechnie w praktyce klinicznej, w tym oceny jakości życia związanej z dysfunkcją głosu czy mowy. Szersze rozpowszechnienie tych narzędzi w praktyce klinicznej może stanowić istotny przyczynek do dyskusji o ich uwzględnieniu przez regulatora jako istotnego składnika określającego wartość stosowanej terapii otolaryngologiczno-foniatrycznej.

Celem niniejszej pracy jest dokonanie wieloaspektowej oceny jakości życia (ang. *quality of life*, QoL) polskich pacjentów kwalifikowanych do pierwszego i kolejnych zabiegów iniekcji toksyny botulinowej (ang. *botulinum neurotoxin*, BoNT) w pierwszym roku terapii.

Materiał i metody

Badanie zostało przeprowadzone w latach 2024–2025 w Klinice Audiologii i Foniatrii IFPS w Kajetanach. Pacjentów poddano kompleksowej ocenie otolaryngologicznej i neurologicznej oraz badaniom obrazowym celem rozpoznania dystonii krtaniowej oraz wykluczenia innych zaburzeń tworzenia głosu i mowy. W diagnostyce różnicowej uwzględniono w szczególności: samoistne drżenie głosu, nie płynność mowy, zaburzenia psychogenne oraz dysfonię hiperfunkcjonalną.

Kryteria włączające i wyłączające

W badaniu uwzględniono osoby pełnoletnie (powyżej 18 roku życia) z rozpoznaniem LD, zakwalifikowane do pierwszego, a następnie do kolejnych podań BoNT w pierwszym roku terapii, które wyraziły świadomą zgodę na udział w badaniu. Kryteria wyłączenia stanowiły: inne zaburzenia w tworzeniu głosu i mowy, niezajomość języka polskiego, zaburzenia powodujące niezdolność rozumienia kwestionariuszy.

Pacjenci z obciążeniami zdrowotnymi niezwiązanymi z traktem głosowym, zwłaszcza internistycznymi typowymi dla wieku, takimi jak nadciśnienie tętnicze czy zaburzenia gospodarki lipidowej, byli włączani do badania pod warunkiem wyrównania choroby współistniejącej z LD, ustąpienia ewentualnych objawów choroby współistniejącej (dzięki zastosowanemu leczeniu) i dobrego stanu ogólnego.

Narzędzia badawcze

Do określenia QoL uczestników badania wykorzystano polskie wersje językowe dwóch standaryzowanych kwestionariuszy: *Indeks niepełnosprawności głosowej* (ang. *Voice Handicap Index*, VHI), w wersji pełnej – 30 pozycji (dalej VHI-POL) [15–17] i skróconej – 10 pozycji (dalej VHI-10) [17–19]; kwestionariusz *Jakości życia zależnej od głosu* (ang. *Voice Related Quality of Life*, VRQoL) [20,21]. Dodatkowo proszono o ocenę w skali numerycznej (ang. *numerical rating scale*, dalej NRS) pogorszenia jakości głosu w zakresie 0–10, gdzie 0 to brak dysfunkcji, a 10 oznacza jej największe możliwe do wyobrażenia nasilenie. Do lekarskiej oceny percepcyjnej zaawansowania objawów głosowych zastosowano *Ujednoliconą skalę dysfonii spastycznej* (ang. *Unified Spasmodic Dysphonia Rating Scale*, USDRS) [22,23].

Ocenę za pomocą wymienionych narzędzi przeprowadzono w okresach braku działania toksyny botulinowej na mięśnie krtani – przed pierwszą lub kolejną iniekcją BoNT (typu A – onabotulina), z zachowaniem pełnego okresu karencji (ang. *washout*), aby wykluczyć resztkowe działanie uprzednio podanego preparatu.

Analiza danych

Do gromadzenia i analizy statystycznej danych wykorzystano system SAS 9.4 (SAS Institute, NC, USA, 2024). Siłę związku pomiędzy zmiennymi ilościowymi (wyniki zastosowanych skal oraz wiek) oceniono przy pomocy współczynników korelacji Spearmana z transformacją Z Fishera. Test Wilcoxon dla dwu prób niezależnych wykorzystano w celu sprawdzenia obecności różnic pomiędzy grupami uczestników kwalifikowanych do zabiegu po raz pierwszy lub kolejny oraz pod względem płci.

Wyniki

Badana populacja

Do analizy włączono wszystkich 16 zakwalifikowanych do badania pacjentów, u których wykonano łącznie 46 podań BoNT. Charakterystykę próby przedstawia **tabela 1**.

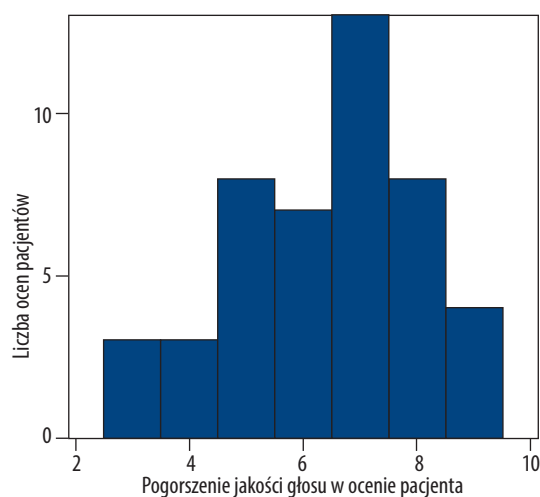
Tabela 1. Charakterystyka uczestników badania**Table 1.** Characteristics of the study group

Opis badanej próby	
Kobiety [%]	11 (68,75%)
Mężczyźni [%]	5 (31,25%)
Wiek [lata]	37–79
średnia (odchylenie standardowe)	62,33 (13,54)
mediana (rozstęp międzykwartkowy)	65,5 (18)
Pierwsze podanie [% podań]	16 (34,78%)

Tabela 2. Kwestionariusze QoL – wyniki obserwowane w zestawieniu z zakresami wyników możliwych do uzyskania przy pomocy stosowanych narzędzi**Table 2.** QoL questionnaires – observed results compared to the range of results possible to obtain using the tools used

Kwestionariusz	Mediana (Q1–Q3)	Zakres wyników	Zakres narzędzia
VHI-10	28 (22–30)	12–36	0–40
VHI-POL	75 (59–86)	18–107	0–120
VRQoL	32 (28–36)	10–43	0–50
USDRS	50 (46–52)	33–67	14–98

Opis: Q1 – pierwszy kwartyl; Q3 – trzeci kwartyl.

**Rycina 1.** Rozkład samooceny w skali numerycznej (NRS)**Figure 1.** Self-assessment distribution on the numeric rating scale (NRS)

Ocena jakości życia przed pierwszą iniekcją względem kolejnych

Nie zaobserwowano istotnej różnicy w ocenie QoL przed pierwszą iniekcją względem kolejnych, wykonanych w pierwszym roku leczenia, w którymkolwiek z wykorzystanych narzędzi kwestionariuszowych. Wartości *P* wynosiły odpowiednio dla: VHI-10 – 0,93, VHI-30 – 0,63, VRQoL – 0,85, USDRS – 0,81. Dotyczy to również oceny w NRS, gdzie wartość *P* wynosiła 0,89.

Ocena jakości życia w zależności od płci i wieku

Nie stwierdzono także istotnych różnic w zależności od płci; wartości *P* wynosiły odpowiednio: VHI-10 – 0,27, VHI-30 – 0,47, VRQoL – 0,78, USDRS – 0,84, a dla samooceny pogorszenia głosu – 0,92. Nie stwierdzono też istotnej korelacji pomiędzy wynikami oceny QoL a wiekiem uczestników; wartości *P* wynosiły odpowiednio: VHI-10 – 0,27, VHI-30 – 0,47, VRQoL – 0,78, USDRS – 0,84, a dla NRS – 0,22.

Wyniki oceny QoL

Uczestnicy badania zgłaszali obniżenie jakości życia z powodu choroby. W tabeli 2 uzyskane wyniki oceny QoL zestawiono z zakresami zastosowanych narzędzi. Rozkład samooceny w NRS ukazano na rycinie 1.

Korelacje

Wyniki wszystkich standaryzowanych narzędzi kwestionariuszowych są istotnie skorelowane – szczegółowe miary zaprezentowano w tabeli 3. Również ocena lekarska, dokonana z wykorzystaniem USDRS, koreluje zarówno z narzędziami standaryzowanymi, jak i – co więcej, najsilniej – z samooceną w NRS; szczegółowe miary zaprezentowano w tabeli 4.

Dyskusja

Nie zaobserwowano istotnej różnicy w ocenach QoL dokonywanych przed pierwszą iniekcją BoNT względem przeprowadzonych przed kolejnymi podaniami w pierwszym roku terapii, co koresponduje z obecną w literaturze

Tabela 3. Współczynniki korelacji wraz z 95% przedziałami ufności pomiędzy wynikami standaryzowanych narzędzi kwestionariuszowych
Table 3. Correlation coefficients with 95% confidence intervals between the results of the standardised questionnaires

	VHI-10	VHI-POL	VRQoL
VHI-10	—	0,76 (0,59–0,86) $p < 0,001$	0,56 (0,32–0,73) $p < 0,001$
VHI-POL	0,76 (0,59–0,86) $p < 0,001$	—	0,51 (0,25–0,70) $p < 0,001$
VRQoL	0,56 (0,32–0,73) $p < 0,001$	0,51 (0,25–0,70) $p < 0,001$	—

Opis: p – poziom istotności; tłem ciemnozielonym zaznaczono korelację silną, tłem zielonym – korelację umiarkowaną, pogrubionym drukiem – współczynniki korelacji, w nawiasach – 95% przedziały ufności dla współczynników korelacji.

Tabela 4. Współczynniki korelacji wraz z 95% przedziałami ufności pomiędzy wynikami standaryzowanych narzędzi kwestionariuszowych a oceną lekarską (USDRS) i prostą samooceną w skali NRS
Table 4. Correlation coefficients with 95% confidence intervals between the results of standardised questionnaire tools, the physician's assessment (USDRS) and a simple self-assessment using the NRS scale

	VHI-10	VHI-POL	VRQoL	NRS
USDRS	0,31 (0,01–0,55) $p = 0,04$	0,38 (0,10–0,61) $p = 0,01$	0,37 (0,09–0,59) $p = 0,01$	0,50 (0,24–0,69) $p < 0,001$
NRS	0,28 (–0,01–0,52) $p = 0,06$	0,37 (0,09–0,60) $p = 0,01$	0,23 (–0,07–0,49) $p = 0,13$	—

Opis: p – poziom istotności; tłem zielonym zaznaczono korelację umiarkowaną, jasnozielonym – korelację słabą, szarym – wyniki nieistotne, pogrubionym drukiem – współczynniki korelacji, w nawiasach – 95% przedziały ufności dla współczynników korelacji.

przedmiotu hipotezę o stopniowym powrocie przekazywania impulsacji nerwowej po chemicznej denerwacji preparatem BoNT. Po podaniu preparatu na przestrzeni tygodni ma miejsce synteza nowych zakończeń nerwowych – reinnerwacja – oraz odtworzenie struktury płytki ruchowej objawiające się nawrotem objawów typowych dla LD. Zjawisko to wydaje się odpowiadać za wtórne pogorszenie jakości życia (do wartości wyjściowych) i stanowi bezpośrednią przyczynę decyzji o okresowym powtarzaniu wstrzyknięć BoNT [3,24]. Autorzy niniejszej pracy uważają, że wyliczenie wartości zdrowotnej terapii powinno odnosić się do porównania oceny jakości życia w okresie optymalnego działania terapii do okresu bez leczenia, podobnie jak praktykuje się to w interwencjach w innych chorobach przewlekłych.

Poprawa wyjściowej jakości życia może nastąpić w wyniku długotrwałego skutecznego leczenia i wiązać się z okresowym łagodzeniem objawów, jednak sprawdzenie tej hipotezy wymaga kontynuacji obserwacji w dłuższej perspektywie. W tym kontekście interesującym i wartym zgłębienia wydaje się opisywany w literaturze brak różnic w ocenie całościowej jakości życia pomiędzy osobami z wieloletnim LD i grupą kontrolną (w pomiarze przy pomocy SF-36), co przypisuje się adaptacji do choroby przy zastosowanym leczeniu [25]. Kwestionariusz SF-36 to standaryzowane narzędzie do pomiaru subiektywnej jakości życia związanej ze zdrowiem (HRQoL) i funkcjonowania pacjenta, oceniające 8 kluczowych sfer zdrowia: fizyczne i psychiczne funkcje oraz role, ból, ogólny stan zdrowia, witalność i funkcjonowanie społeczne. Kwestionariusz

dostarcza dwóch wskaźników sumarycznych: fizycznego (PCS) i psychicznego (MCS). Wyniki tego kwestionariusza u pacjentów z LD pokazały istotne różnice w domenie MCS w porównaniu wyników przed terapią BoNT i po niej ($p < 0,01$) [26].

Istotnych różnic nie odnotowano także w odniesieniu do płci i wieku, co przemawia za podobnym odczuwaniem wpływu objawów choroby na jakość życia niezależnie od wspomnianych dwu czynników; w tym kontekście możliwa staje się zatem analiza wyników bez konieczności dalszego uwzględniania ww. czynników. Warto nadmienić, że te obserwacje powtarzają się w różnych badaniach [9], jednak wpływ dodatkowych czynników, np. uwarunkowań lokalnych, może odmiennie kształtować tę zależność [27].

Uzyskane przy pomocy kwestionariuszy wyniki punktowe wśród badanej populacji pacjentów są relatywnie wysokie – znajdują się w bliskiej odległości od najwyższych możliwych do uzyskania w ramach stosowanych narzędzi. Świadczy to o niskiej jakości życia odczuwanej przez pacjentów z LD. W istniejącej literaturze dotyczącej zastosowanych narzędzi nie zostały określone zakresy referencyjne i przedziały klasyfikujące zaawansowanie patologii. Do celów orzeczniczych w Polsce progi punktowe dla VHI-30 określające stopień niepełnosprawności pacjenta z dystonią zostały dobrane arbitralnie. Pruszewicz i wsp. [28] przyjęli, że łączny wynik $\leq 25\%$ (≤ 30 punktów) oznacza niewielką niepełnosprawność głosową, 26–50% (31–60 punktów) umiarkowaną, a powyżej 50% (> 61 punktów) – ciężką. Orientacyjne odniesienie mogą stanowić także wartości średnie uzyskane podczas

walidacji kwestionariuszy, charakteryzujące populację zdrową i populację z rozpoznaniem zaburzeniem głosu. Dla populacji zdrowej: VHI-10 – 1,75 ($SD=2,66$), VHI-POL – 7,16 ($SD=9,02$), VRQoL – 10,84 ($SD=2,8$); dla populację z rozpoznaniem zaburzeniem głosu: VHI-10 – 17,47 ($SD=8,80$), VHI-POL – 49,11 ($SD=25,67$), VRQoL – 19,72 ($SD=8,12$). Proponowane są również progi odcięcia przy przesiewowym stosowaniu kwestionariuszy: VHI-10 – 8,5 punktu, VHI-POL – 17 punktów [15,18].

Wyniki narzędzi oceniających QoL były ze sobą skorelowane w stopniu przynajmniej umiarkowanym. Najsilniejsza korelacja występuje pomiędzy kwestionariuszami VHI-10 i VHI-POL, co wynika z faktu, że wersja skrócona tego narzędzia nie odbiega pod względem czułości i rzetelności od wersji oryginalnej [18]. Niewielkie różnice w obliczonej korelacji względem prac walidacyjnych mogą wynikać z rozbieżności w liczebności i charakterystyce badanych grup. Z kolei warto zwrócić uwagę na silniejszą korelację VHI-10 z VRQoL niż VHI-30 z VRQoL. Uzyskany wynik może wiązać się charakterem pytań – w przypadku VHI-10 i VRQoL nakierowanych na sferę emocji, obejmującą w codziennym życiu zwłaszcza relacje międzyludzkie, podczas gdy VHI-30 w większym stopniu nawiązuje do innych wymiarów życia. Sfera emocjonalna, jak wskazują kolejne walidacje zastosowanych narzędzi, stanowi podstawę oceny i determinuje wynik [29].

Ocena dokonywana przez lekarza z wykorzystaniem USDRS najsilniej koreluje z prostą, subiektywną oceną

pacjenta w skali NRS. Zjawisko to może wynikać z integracji objawów i odczuć oraz ich subiektywnej, łącznej oceny, dokonywanej zarówno przez obserwatora, jak i samego pacjenta. Wyniki uzyskane w niniejszej pracy są zgodne z doniesieniami literaturowymi na temat zbieżności ocen dokonywanych przez lekarza i pacjenta odnośnie zjawisk towarzyszących chorobie [30].

Wnioski

Dobór kwestionariuszy w prowadzonej analizie był właściwy i pozwolił na skuteczną ocenę negatywnego wpływu choroby na codzienne funkcjonowanie osób z dystonią krtaniową. Choroba ta upośledza funkcję komunikacyjną i znacznie obniża jakość życia pacjentów w aspekcie społecznym i zawodowym. Wyniki przeprowadzonych badań wskazują na obniżoną jakość życia wśród pacjentów z rozpoznaną LD, kwalifikowanych do zabiegu podania BoNT, niezależnie od płci, wieku i faktu otrzymania kiedykolwiek wcześniej iniekcji BoNT. Zastosowanie narzędzi do oceny jakości życia – kwestionariuszy VRQoL i VHI – wśród pacjentów z LD jest elementem wielowymiarowej oceny skutków choroby w codziennym funkcjonowaniu i stwarza szansę na skuteczny dobór metod rehabilitacji.


Finansowanie


Niniejsze badania i artykuł nie otrzymały żadnej dotacji od agencji działających w sektorze publicznym, komercyjnym lub non-profit.


Piśmiennictwo


- Blitzer A, Brin MF, Stewart CF. Botulinum toxin management of spasmodic dysphonia (laryngeal dystonia): A 12-year experience in more than 900 patients. *Laryngoscope*, 1998; 108(10): 1435–41; <https://doi.org/10.1097/00005537-199810000-00003>.
- Medina A, Nilles C, Martino D, Pelletier C, Pringsheim T. The prevalence of idiopathic or inherited isolated dystonia: a systematic review and meta-analysis. *Mov Disord Clin Pract*, 2023; 9(7): 860–8; <https://doi.org/10.1002/mdc3.13524>.
- Blitzer A, Brin MF, Simonyan K, Ozelius LJ, Frucht SJ. Phenomenology, genetics, and CNS network abnormalities in laryngeal dystonia: a 30-year experience. *Laryngoscope*, 2018; 128: S1–S9; <https://doi.org/10.1002/lary.27003>.
- Hyodo M, Asano K, Nagao A, Hirose K, Nakahira M, Yanagida S i wsp. Botulinum toxin therapy: a series of clinical studies on patients with spasmodic dysphonia in Japan. *Toxins (Basel)*, 2021; 13(12): 840; <https://doi.org/10.3390/toxins13120840>.
- Hintze JM, Ludlow CL, Bansberg SF, Adler CH, Lott DG. Spasmodic dysphonia: a review. Part 1: Pathogenic factors. *Otolaryngol Head Neck Surg*, 2017; 157(4): 551–7; <https://doi.org/10.1177/0194599817728521>.
- Albanese A, Di Giovanni M, Lalli S. Dystonia: diagnosis and management. *Eur J Neurol*, 2019; 26(1): 5–17; <https://doi.org/10.1111/ene.13762>.
- Ludlow CL. Spasmodic dysphonia: A laryngeal control disorder specific to speech. *J Neurosci*, 2011; 31(3): 793–7; <https://doi.org/10.1523/JNEUROSCI.2758-10.2011>.
- Jones SM, Carding PN, Drinnan MJ. Exploring the relationship between severity of dysphonia and voice-related quality of life. *Clin Otolaryngol*, 2006; 31(5): 411–7; <https://doi.org/10.1111/j.1749-4486.2006.01291.x>.
- Krischke S, Weigelt S, Hoppe U, Köllner V, Klotz M, Eysholdt U i wsp. Quality of life in dysphonic patients. *J Voice*, 2005; 19(1): 132–7; <https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2004.01.007>.
- Isetti D, Meyer T. Workplace productivity and voice disorders: a cognitive interviewing study on presenteeism in individuals with spasmodic dysphonia. *J Voice*, 2014; 28(6): 700–10; <https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2014.03.017>.
- Amir O, Levine-Yundof R. Listeners' attitude toward people with dysphonia. *J Voice*, 2013; 27(4): 524.e1–e10; <https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2013.01.015>.
- World Health Organization. Constitution of the World Health Organization. W: Basic Documents. 49 ed. Geneva: World Health Organization; 2005, 1–19.
- Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 10 września 2024 r. w sprawie wskaźników jakości opieki zdrowotnej. Dz.U. 2024 poz. 1349 (2024).
- Ustawa z dnia 16 czerwca 2023 r. o jakości w opiece zdrowotnej i bezpieczeństwie pacjenta. Dz.U. 2023 poz. 1692 (2023).
- Miaśkiewicz B, Gos E, Dębińska M, Panasiewicz-Wosik A, Kapustka D, Nikiel K i wsp. Polish translation and validation of the Voice Handicap Index (VHI-30). *Int J Environ Res Public Health*, 2022; 19(17): 10738; <https://doi.org/10.3390/ijerph191710738>.
- Jacobson BH, Johnson A, Grywalski C, Silbergleit A, Jacobson G, Benninger MS i wsp. The Voice Handicap Index (VHI). *Am J Speech Lang Pathol*, 1997; 6(3): 66–70; <https://doi.org/10.1044/1058-0360.0603.66>.
- Miaśkiewicz B, Gos E, Krasnodębska P, Szkielkowska A. Polskie wersje kwestionariuszy niepełnosprawności głosu: VHI-POL i VHI-10 w praktyce foniatrycznej. *Now Audiofonol*, 2024; 13(3): 45–50; <https://doi.org/10.17431/na/185580>.


18. Miałkiewicz B, Gos E, Dębińska M, Panasiewicz-Wosik A, Kapustka D, Szkiełkowska A i wsp. Validation of the Polish Version of Voice Handicap Index-10. *J Voice*, 2025; 39(5): 1417.e1–1417.e9; <https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2023.02.031>
19. Rosen CA, Lee AS, Osborne J, Zullo T, Murry T. Development and validation of the Voice Handicap Index-10. *Laryngoscope*, 2004; 114(9): 1549–56; <https://doi.org/10.1097/00005537-200409000-00009>.
20. Sielska-Badurek E, Rzepakowska A, Sobol M, Osuch-Wójcikiewicz E, Niemczyk K. Adaptation and validation of the Voice-Related Quality of Life Measure into Polish. *J Voice*, 2016; 30(6): 773.e7–e12; <https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2015.11.014>.
21. Hogikyan ND, Sethuraman G. Validation of an instrument to measure voice-related quality of life (V-RQOL). *J Voice*, 1999; 13(4): 557–69; [https://doi.org/10.1016/S0892-1997\(99\)80010-1](https://doi.org/10.1016/S0892-1997(99)80010-1).
22. Stewart CF, Allen EL, Tureen P, Diamond BE, Blitzer A, Brin MF. Adductor spasmodic dysphonia: standard evaluation of symptoms and severity. *J Voice*, 1997; 11(1): 95–103; [https://doi.org/10.1016/S0892-1997\(97\)80029-X](https://doi.org/10.1016/S0892-1997(97)80029-X).
23. Krasnodębska P, Miałkiewicz B, Końska N, Jarzyńska A, Szkiełkowska A. Model opieki foniatrycznej nad pacjentem z dystonią krtaniową przyrodzicieli. *Now Audiofonol*, 2025; 14(1): 35–44; <https://doi.org/10.17431/na/195885>.
24. Charakterystyka Produktu Leczniczego Dysport. 2020. Pozyskano z: <https://rejestrmedyczne.ezdrowie.gov.pl/api/rpl/medicinal-products/30063/characteristic> [dostęp: 30.08.2025].
25. Tanner K, Roy N, Merrill RM, Sauder C, Houtz DR, Smith ME. Spasmodic dysphonia: onset, course, socioemotional effects, and treatment response. *Ann Otol Rhinol Laryngol*, 2011; 120(7): 465–73; <https://doi.org/10.1177/000348941112000708>.
26. Courey MS, Garrett CG, Billante CR, Stone RE, Portell MD, Smith TL i wsp. Outcomes assessment following treatment of spasmodic dysphonia with botulinum toxin. *Ann Otol Rhinol Laryngol*, 2000; 109(9): 819–22; <https://doi.org/10.1177/000348940010900906>.
27. Kim H, Gao S, Shi R, Zhang Y, Liu X, Yi B. Influence of gender and age on the Dysphonia Severity Index: a normative study in a Shanghai population. *Clin Linguist Phon*, 2018; 33(3): 279–93; <https://doi.org/10.1080/02699206.2018.1508309>.
28. Pruszewicz A, Obrębowski A, Wiskirska-Woźnica B, Wojnowski W. W sprawie kompleksowej oceny głosu – własna modyfikacja testu samooceny sprawności głosu (Voice Handicap Index). *Otolaryngol Pol*, 2004; 58(3): 547–9.
29. Dehqan A, Scherer RC, Yadegari F. Correlation of Iranian Voice Quality of Life Profile (IVQLP) to VHI-30 and VRQOL: construct validity evidence. *J Voice*, 2018; 32(1): 38–44; <https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2017.03.002>.
30. Stewart C, Sinclair C, Kling I, Diamond B, Blitzer A. Adductor focal laryngeal dystonia: correlation between clinicians' ratings and subjects' perception of dysphonia. *J Clin Mov Disord*, 2017; 41: 20; <https://doi.org/10.1186/s40734-017-0066-y>.

Rafał Bilski, email: s082366@student.wum.edu.pl •  0009-0004-1580-3807

Paweł Piluch, email: pawel.piluch@student.wum.edu.pl •  0009-0003-3952-1145

Juliusz Buczyński, email: jk.buczynski@student.uw.edu.pl •  0009-0006-2455-8801

Prof. dr hab. n. med. i n. o zdr. mgr zarz. Piotr H. Skarżyński, email: p.skarzynski@inz.waw.pl •  0000-0002-4978-1915

Prof. dr hab. n. med. i n. o zdr. Agata Szkiełkowska, email: a.szkielkowska@ifps.org.pl •  0000-0003-2122-7872

Dr hab. n. med. i n. o zdr. Paulina Krasnodębska, email: p.krasnodebska@ifps.org.pl •  0000-0003-4551-282X

Przesłano do redakcji:
06.08.2025
Zaakceptowano po recenzji:
03.11.2025
Opublikowano:
08.01.2026

Zgodność ocen progów słyszenia między ekspertami w badaniu słuchowych potencjałów wywołanych pnia mózgu (ABR) u dzieci według procedury szeregu natężeniowego

Agreement of hearing threshold ratings among experts in auditory brainstem responses (ABR) in children using the intensity series procedure

Wkład autorów:
A Projekt badania
B Gromadzenie danych
C Analiza danych
D Interpretacja danych
E Przygotowanie pracy
F Przegląd literatury
G Gromadzenie funduszy

Elżbieta Gos^{1A-F} , Małgorzata Pastucha^{2BEF} , Krzysztof Kochanek^{3ACE-G} ,
Adam Piłka^{3ACE-G} , Elżbieta Włodarczyk^{4CEF} , Henryk Skarżyński^{5AEG} 

¹ Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Warszawa/Kajetany

² Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Zakład Audiologii Eksperymentalnej, Warszawa/Kajetany

³ Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

⁴ Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Klinika Rehabilitacji, Warszawa/Kajetany

⁵ Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Klinika Oto-Ryńo-Laryngochirurgii, Warszawa/Kajetany

Streszczenie

Wprowadzenie: Badanie słuchu za pomocą potencjałów wywołanych pnia mózgu (ABR) odgrywa podstawową rolę w diagnostyce audiologicznej dzieci, szczególnie tych, które nie są w stanie współpracować w badaniach behawioralnych. Mimo dużego znaczenia tej metody, jest ona obarczona pewnym subiektywizmem interpretacji i oceny wyniku badania, co może niekorzystnie wpływać na trafność diagnozy. Celem pracy była analiza zgodności ocen progów słyszenia na podstawie zapisów ABR u dzieci, dokonanych niezależnie przez czterech ekspertów dla różnych bodźców akustycznych (trzask, 500, 1000, 2000, 4000 Hz).

Materiał i metody: Materiał badawczy stanowiły 322 zapisy ABR uzyskane od 54 dzieci. Zapisy ABR pozyskano z repozytorium wyników zgromadzonych w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu (IFPS). Badania były wykonywane przy zastosowaniu standardowej procedury szeregu natężeniowego. Zapisy ABR były analizowane przez czterech ekspertów z wieloletnim doświadczeniem klinicznym, którzy w niezależny sposób dokonywali oceny progów słyszenia u dzieci.

Wyniki: W 53,5% analizowanych zapisów czterech ekspertów osiągnęło całkowitą zgodność w ocenie progów słyszenia. W 93,2% przypadków rozbieżność ocen była akceptowalna klinicznie, wynosiła do ± 10 dB. Korelacja między ocenami ekspertów była bardzo wysoka, $ICC = 0,98$; $p < 0,001$. Rozbieżności ocen między ekspertami zaobserwowano głównie w przypadku bodźca tonalnego o częstotliwości 500 Hz, co prawdopodobnie wynika z właściwości propagacji fali wędrownej o niskiej częstotliwości w ślimaku.

Wnioski: Doświadczeni eksperci klinicyści osiągają dużą zgodność w ocenie progów słyszenia u dzieci na podstawie fali V w badaniu ABR. Ta wysoka zgodność ocen eksperckich jest podstawą do opracowania automatycznych metod detekcji fali V, które mogą skutecznie wspierać proces diagnostyczny, zapewniając większą obiektywność interpretacji zapisów ABR, oszczędzając jednocześnie czas i koszty diagnostyki audiologicznej.

Słowa kluczowe: słuchowe potencjały wywołane pnia mózgu • ABR • progi słyszenia • zgodność ocen ekspertów

Autor korespondencyjny: Małgorzata Pastucha, Zakład Audiologii Eksperymentalnej, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, ul. Mochnackiego 10, 02-042 Warszawa; email: m.pastucha@ifps.org.pl

Abstract

Introduction: Hearing testing using auditory brainstem responses (ABR) plays a key role in the audiological diagnosis of children, especially those who are unable to cooperate in behavioural testing. Despite the great importance of this method, it involves a certain degree of subjectivity in the interpretation and evaluation of the test results, which may negatively affect the accuracy of the diagnosis. The aim of this study was to analyse the agreement of hearing threshold ratings based on ABR recordings in children made independently by four experts for different acoustic stimuli (click, 500, 1000, 2000, 4000 Hz).

Material and methods: The study material consisted of 322 ABR recordings from 54 children. ABR recordings were sourced from the repository of results collected at the Institute of Physiology and Pathology of Hearing (IFPS). The tests were performed using a standard intensity series procedure. The ABR recordings were analysed by four experts with many years of clinical experience, who independently assessed the children's hearing thresholds.

Results: In 53.5% of the records analysed, four experts reached complete agreement in the assessment of hearing thresholds. In 93.2% of cases, the discrepancy in assessments was clinically acceptable, up to ± 10 dB. The correlation between expert ratings was very high, $ICC = 0.98$; $p < 0.001$. Discrepancies in ratings between experts were mainly observed for the 500 Hz tonal stimulus, which is probably due to the low-frequency travelling wave propagation properties of the cochlea.

Conclusions: Experienced expert clinicians reach a high level of agreement in the assessment of hearing thresholds in children based on wave V in the ABR test. This high agreement of expert assessments is the basis for the development of automated V-wave detection methods that can effectively support the diagnostic process, providing greater objectivity in the interpretation of ABR recordings while saving audiological diagnostic time and cost.

Keywords: auditory brainstem responses • ABR • hearing thresholds • agreement of experts' ratings

Wprowadzenie

Słuchowe potencjały wywołane pnia mózgu (ang. *auditory brainstem responses*, ABR) stanowią obecnie jedną z podstawowych obiektywnych metod badania słuchu. Znajdują zastosowanie m.in. w szacowaniu progu słyszenia [1], badaniach przesiewowych słuchu u noworodków, diagnostyce różnicowej zaburzeń słuchu [2], monitoringu funkcji nerwu słuchowego i pnia mózgu w czasie zabiegów otoneurochirurgicznych [3,4]. Z uwagi na obiektywny charakter, metoda ta jest szeroko stosowana w diagnostyce dzieci, osób z niepełnosprawnościami i pacjentów niewspółpracujących, a także w przypadkach podejrzenia symulacji oraz w celach orzecznictw [5,6].

Odpowiedzi rejestrowane w badaniu ABR tworzą charakterystyczny układ fal (I–VII), spośród których fala V uznawana jest za najważniejszy wskaźnik kliniczny wykorzystywany do estymacji progu słyszenia [7]. Badanie progu słyszenia polega na rejestracji odpowiedzi dla bodźców o zmiennej intensywności (procedura szeregu natężeniowego) i wyznaczeniu progu fali V – najniższego poziomu, przy którym fala ta jest obecna. Badanie wykonuje się z użyciem bodźców typu trzask oraz impulsów tonalnych o częstotliwościach 500, 1000, 2000 i 4000 Hz.

Pomimo obiektywnego charakteru badania i standaryzowanych procedur rejestracji odpowiedzi, końcowa interpretacja wyniku opiera się na subiektywnej, wzrokowej analizie zapisu, co może skutkować istotnymi różnicami w ocenie między ekspertami [8]. Ze względu na niewielką amplitudę rzędu dziesiątych części μV , fala V może być trudna do jednoznacznej identyfikacji, szczególnie przy niskich poziomach natężenia bodźca [7]. Na wiarygodność oceny wpływają m.in. rodzaj zastosowanego bodźca (np. 500 Hz vs trzask), obecność artefaktów, jakość zapisu, zmienność odpowiedzi osobniczej oraz doświadczenie osoby oceniającej wynik [9,10]. Nieprawidłowa identyfikacja fali V może skutkować zarówno zawyżeniem, jak i zaniżeniem progu słyszenia. Wśród najczęstszych błędów wymienia się mylne uznanie odpowiedzi sonomotorycznej lub artefaktu za falę V, nieuwzględnienie

charakterystyki bodźca (np. wpływu częstotliwości na latencję odpowiedzi) oraz niewłaściwe ustawienie czułości prezentacji zapisu na ekranie [10]. W efekcie, nawet wśród doświadczonych klinicystów, występują istotne różnice w wyznaczaniu progu, sięgające nawet 60 dB [11], choć klinicznie akceptowalne rozbieżności między ekspertami nie powinny przekraczać 10 dB [12].

W związku z trudnościami w jednoznacznej interpretacji rejestracji ABR podejmowano liczne próby automatyzacji detekcji fali V i obiektywnej estymacji progu słyszenia [13]. Stosowane metody obejmują m.in. analizę korelacji krzyżowej [14,15], statystyki detekcyjne [16], przekształcenia falkowe [17], uczenie maszynowe [18] oraz rozpoznawanie wzorców [19]. Choć systemy te mogą wspierać pracę klinicysty, żaden z dotychczasowych algorytmów nie osiąga pełnej niezawodności w warunkach klinicznych. Dodatkowym ograniczeniem jest fakt, że wiele badań nad automatyczną detekcją opiera się na sztucznie wyselekcjonowanych zapisach dobrej jakości lub danych uzyskanych w warunkach eksperymentalnych, a nie na rzeczywistych, zróżnicowanych danych klinicznych.

W rezultacie wartość diagnostyczna ABR nadal opiera się głównie na wiedzy i doświadczeniu osoby interpretującej wynik, a tym samym jest podatna na subiektywizm. W praktyce klinicznej mogą występować istotne rozbieżności w interpretacji zapisów – różni diagności, analizując ten sam wynik badania ABR, mogą wyznaczyć różne wartości progu słyszenia. Niespójność ocen może prowadzić do błędów diagnostycznych, a w konsekwencji – do niewłaściwych decyzji terapeutycznych.

Z tego względu istotnym elementem oceny jakości diagnostyki ABR jest analiza zgodności międzyeksperskiej (ang. *inter-rater agreement*), pozwalająca oszacować stopień spójności ocen dokonywanych niezależnie przez różnych diagnostów. Może ona obejmować zarówno przypadki pełnej zgodności (identycznie wyznaczone progi), jak i akceptowalne rozbieżności, np. w granicach ± 5 , ± 10 , czy ± 20 dB. W literaturze opisano różne metody ilościowej oceny tej zgodności, w tym współczynnik ICC

(ang. *intraclass correlation coefficient*), analizę Blanda–Altmana, współczynnik kappa Cohena [20].

Pomimo istotnego znaczenia tego zagadnienia, brakuje badań dotyczących zgodności ocen progów słyszenia na podstawie rzeczywistych zapisów ABR. Jak dotąd jedynie Vidler i Parker [11] ocenili rozbieżności między ekspertami w wyznaczaniu progów ABR, jednak wykorzystali nie zapisy rzeczywiste ABR, a symulowane (wygenerowane w sztuczny sposób). Pozostałe prace [21,22] ograniczały się do oceny obecności lub braku odpowiedzi, natomiast Naves i wsp. [8] skupiali się na analizie latencji, nie odnosząc się do estymacji progów.

Celem niniejszej pracy była analiza zgodności ocen progów słyszenia na podstawie zapisów ABR u dzieci, dokonanych niezależnie przez czterech ekspertów dla różnych bodźców akustycznych (trzask, 500, 1000, 2000, 4000 Hz). Oceniono zgodność idealną (0 dB różnicy), zgodność w granicach tolerancji ± 10 dB oraz maksymalną rozpiętość ocen. Analiza ta pozwoliła wskazać obszary trudności diagnostycznych, istotne dla dalszego rozwoju standardów oceny wyników badania ABR oraz narzędzi wspomagających automatyzację procesu tej oceny.

Materiał i metody

Praca została zrealizowana w ramach grantu: ABR.AI – system oparty o technologię AI do szacowania progów słyszenia na podstawie szeregow natężeniowych rejestracji odpowiedzi fali V; 2024/ABM/03/KPO/KPOD.07.07-IW.07-0222/24-00.

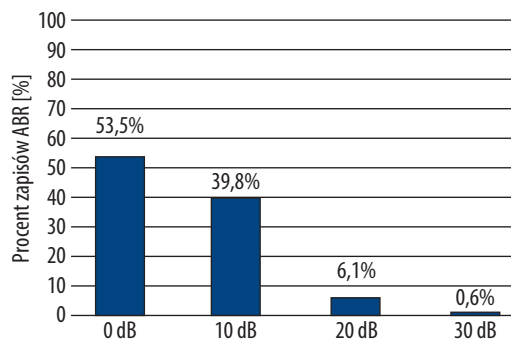
Procedura badania

Badanie miało charakter retrospektywny. Zapisy ABR pozyskano z repozytorium wyników zgromadzonych w Instytucie Fiziologii i Patologii Słuchu. Badania były wykonywane przez wykwalifikowaną kadrę, przy zastosowaniu standardowej procedury szeregu natężeniowego. Wszystkie badania przeprowadzono na tym samym typie sprzętu diagnostycznego. Zakres natężeń bodźców oraz poziom początkowy bodźca był dobierany przez osobę wykonującą badania w zależności od sytuacji klinicznej. Zakres natężeń bodźców stosowanych podczas badań zawierał się w granicach od 0 do 100 dB nHL, a krok zmiany poziomu bodźca wynosił najczęściej 10 dB.

O liczbie uśrednień, zakresie intensywności bodźców oraz liczbie powtarzanych zapisów odpowiedzi ABR dla każdej intensywności decydował osoba wykonująca badanie w jego trakcie. Zapisy ABR uzyskane w procedurze szeregu natężeniowego zawierały kolejne odpowiedzi od najwyższej intensywności do najniższej. Próg odpowiedzi ABR to najniższa intensywność bodźca, przy której w zapisie ABR była widoczna fala V.

Eksperci

Zapisy ABR były analizowane przez czterech ekspertów. Trzech z nich było lekarzami ze specjalizacją audiologia i foniatria. Ich staż pracy w zawodzie lekarza wynosił od 14 do 23 lat, zaś analizą zapisów ABR zajmowali się od 12 do 20 lat. Wszyscy lekarze w pracy klinicznej pracowali



Rycina 1. Rozbieżności (dB, wartości bezwzględne) w ocenach 312 zapisów ABR między czterema ekspertami

Figure 1. Discrepancies (dB, absolute values) in the ratings of 312 ABR records between four experts

zarówno z dziećmi, jak i dorosłymi. Czwartym ekspertem był inżynier biomedyczny, który wykonywał badania ABR przez 15 lat, a ich analizą zajmował się ponad 40 lat. Eksperti dokonywali ocen niezależnie, żaden z nich nie miał informacji na temat ocen pozostałych ekspertów.

Materiał badawczy

Uzyskano 322 zapisy ABR od 54 dzieci. Do analizy zakwalifikowano 312 zapisów, natomiast 10 odrzucono – w każdym z tych 10 przypadków przynajmniej jeden ekspert uznał, że ze względu na niską jakość wyniku nie jest możliwa wiarygodna ocena progów słyszenia. Liczba zapisów dla poszczególnych bodźców przedstawiała się następująco: trzask – 71 zapisów, 500 Hz – 91, 1000 Hz – 105; 2000 Hz – 23, 4000 Hz – 22 zapisy.

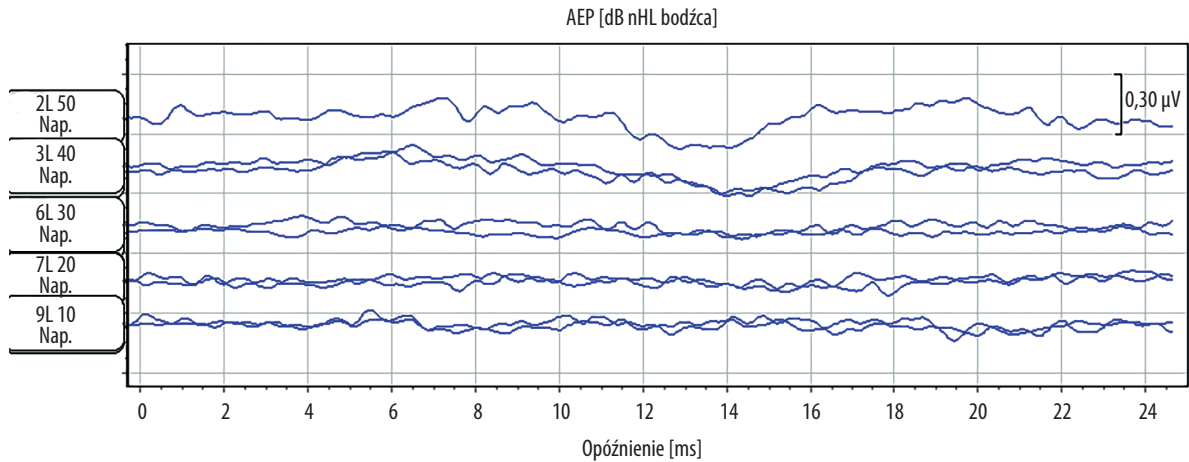
Wyniki

Zgodność ocen ekspertów

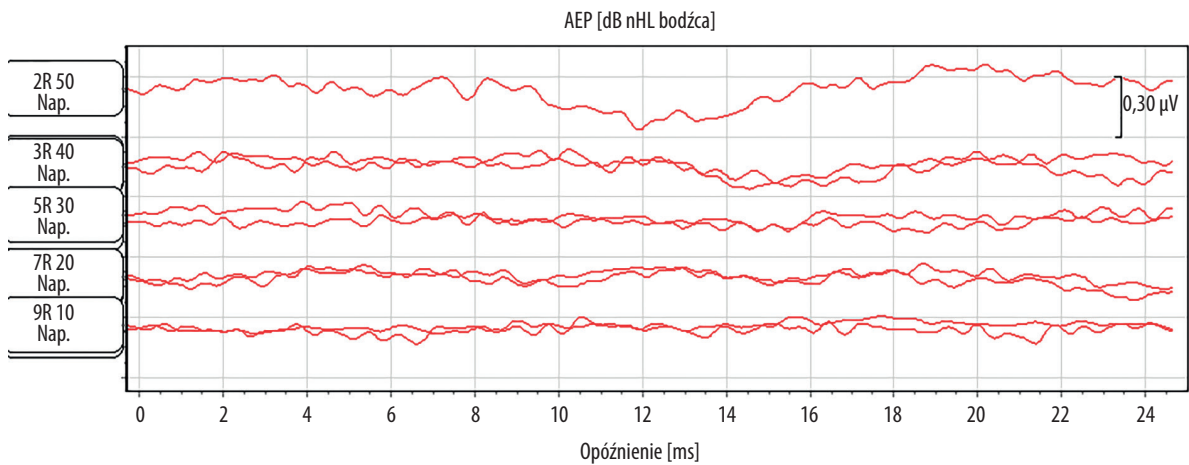
Różnice ocen ekspertów zawierały się w przedziale od 0 do 30 dB, średnia różnica w ocenach wynosiła 5,4 dB ($SD = 6,4$).

W 167 na 312 badanych zapisów odnotowano pełną zgodność między czterema ekspertami. Oznacza to, że w 53,5% przypadków eksperci identycznie oszacowali próg słyszenia, różnica między ich ocenami wynosiła 0 dB. W 124 przypadkach (39,7%) rozbieżność ocen wynosiła 10 dB, w 19 zapisach (6,1%) rozbieżność ocen wynosiła ± 20 dB, a w dwóch zapisach rozbieżność ocen wynosiła ± 30 dB. Na **rycynie 1** przedstawiono powyższe dane w ujęciu procentowym.

Zidentyfikowano dwa zapisy ABR, w których oceny ekspertów różniły się w największym stopniu – rozbieżności wynosiły do 30 dB. Oba te zapisy zaprezentowano poniżej (**ryciny 2 i 3**). Rozbieżności z właściwą identyfikacją fali V w ocenach poszczególnych mogły wynikać przede wszystkim z braku powtórzenia zapisów ABR dla natężenia 50 dB nHL oraz zignorowania fali V w zapisach odpowiedzi dla 30 dB nHL.



Rycina 2. Zapis ABR dla bodźca 500 Hz (ucho lewe); oceny ekspertów: 50–20–40–30 dB HL
Figure 2. ABR recording for a 500 Hz stimulus (left ear); expert ratings: 50–20–40–30 dB HL



Rycina 3. Zapis ABR dla bodźca 500 Hz (ucho prawe); oceny ekspertów: 50–20–30–40 dB HL
Figure 3. ABR recording for a 500 Hz stimulus (right ear); expert ratings: 50–20–30–40 dB HL

Korelacja między ocenami ekspertów

Korelacja między ocenami progów słyszenia, dokonanych niezależnie przez czterech ekspertów, została oszacowana za pomocą współczynnika korelacji wewnątrzklasowej – ICC (2,k) wyniósł 0,98 i był istotny statystycznie ($p < 0,001$). Wynik ten świadczy o bardzo dużej zgodności ocen ekspertów w szacowaniu progów słyszenia. Na **rycynie 4** przedstawiono graficznie zależności między ocenami poszczególnych ekspertów. W każdej z sześciu kombinacji ($\binom{4}{2} = 6$) widoczna jest bardzo silna, pozytywna korelacja ocen w danej parze ekspertów.

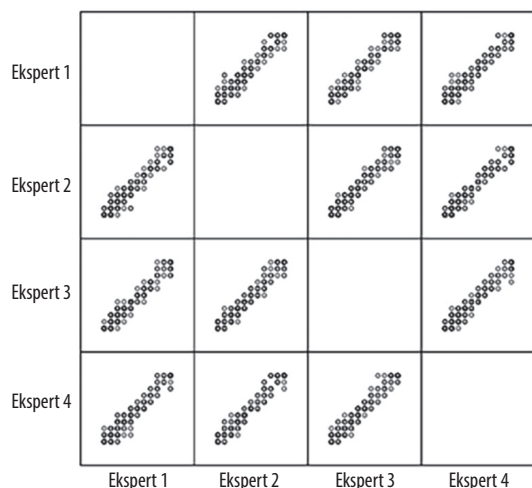
Zgodność ocen ekspertów a rodzaj bodźca

Zbadano dodatkowo, czy zgodność ocen progów słyszenia pomiędzy ekspertami różni się w zależności od rodzaju bodźca. W **tabeli 1** zestawiono rozbieżności ocen dla bodźca typu trzask oraz tonów o częstotliwościach 500, 1000, 2000 i 4000 Hz.

Z danych przedstawionych w **tabeli 1** wynika, że w ponad 90% przypadków zapisów uzyskanych zarówno dla trzasku, jak i krótkich tonów, rozbieżności między ekspertami nie przekraczały 10 dB, były zatem klinicznie akceptowalne. Największy odsetek przypadków, w których rozbieżności ocen przekraczały 10 dB, zaobserwowano dla bodźca 500 Hz (9,9%) oraz dla bodźca 4000 Hz (9,1%). W przypadku bodźca 4000 Hz możliwym wyjaśnieniem może być stosunkowo niewielka liczba analizowanych zapisów, co zwiększa podatność wyników na przypadkowe wahania. Z kolei zaobserwowane rozbieżności dla bodźca 500 Hz mogą być związane z właściwościami propagacji fali wędrównej o niskiej częstotliwości w ślimaku, co zostanie omówione w dalszej części pracy.

Dyskusja

Celem pracy była ocena zgodności ocen progów słyszenia u dzieci, dokonywanych na podstawie zapisów słuchowych potencjałów wywołanych pnia mózgu (ABR) przez kilku



Rycina 4. Korelacje między ocenami progów słyszenia dokonanymi przez czterech ekspertów

Figure 4. Correlations between hearing threshold ratings made by four experts

Tabela 1. Rozbieżności (dB, wartości bezwzględne) w ocenach 312 zapisów ABR między czterema ekspertami

Table 1. Discrepancies (dB, absolute values) in the ratings of 312 ABR records between four experts

Bodziec [Hz]	Różnica bezwzględna [dB]	n	%
Trzask	0	36	50,7
	10	32	45,1
	20	3	4,2
500	0	51	56,0
	10	31	34,1
	20	7	7,7
	30	2	2,2
1000	0	54	51,4
	10	45	42,9
	20	6	5,7
2000	0	12	52,2
	10	10	43,5
	20	1	4,3
4000	0	14	63,6
	10	6	27,3
	20	2	9,1

niezależnych ekspertów. Choć badanie ABR odgrywa kluczową rolę w diagnostyce audiologicznej dzieci – zwłaszcza tych, u których nie można uzyskać wiarygodnych odpowiedzi behawioralnych – problem subiektywności oceny progów słyszenia w procedurze szeregu natężeniowego jest wciąż rzadko podejmowany w literaturze naukowej. Tymczasem zagadnienie to ma nader istotne

znaczenie kliniczne, np. zaopatrzenie w aparaty słuchowe czy kwalifikacja do implantacji. Są to decyzje o fundamentalnym znaczeniu dla dalszego rozwoju dziecka – zarówno w wymiarze poznawczym, jak również emocjonalnym i społecznym. Dlatego konieczne jest pogłębianie wiedzy na temat rzetelności ocen dokonywanych przez osoby interpretujące wyniki badań ABR oraz identyfikacja ewentualnych źródeł rozbieżności.

Pierwsze doniesienia dotyczące zgodności ocen ekspertów analizujących zapisy ABR ukazały się w latach 70. XX wieku. Rose i wsp. [22] zgromadzili 613 zapisów słuchowych potencjałów wywołanych, pochodzących od 50 pacjentów. Sześciu doświadczonych klinicystów oceniało, czy odpowiedź występuje czy nie, jednak w publikacji nie sprecyzowano, co dokładnie rozumiano pod słowem „odpowiedź”. Można przypuszczać, że chodziło o identyfikację charakterystycznych komponentów odpowiedzi korowej (P1, N1, P2, N2), nie wskazano jednak jakie parametry (latencja, amplituda lub inne) podlegały ocenie. W 333 przypadkach na 613 (54%) sędziowie byli całkowicie zgodni (tzn. albo wszyscy zgadzali się, że odpowiedź występuje, albo wszyscy zgadzali się, że odpowiedź nie występuje). Zgodność częściowa (między pięcioma, czterema lub trzema 3 ekspertami) wystąpiła odpowiednio w 20%, 18% i 8% przypadków. Dodatkowo, eksperci oceniali każdy zapis trzykrotnie, z co najmniej tygodniową przerwą między kolejnymi rundami ocen. Powtarzalność ich własnych ocen (ang. *intra-rater reliability*) mieściła się w zakresie od 65% do 88%. Badanie Rose i wsp. [22], choć cenne, to jest obciążone istotnymi ograniczeniami metodologicznymi, przede wszystkim niejednoznacznością samego przedmiotu oceny oraz jej kryteriów.

Mało precyzyjna była także metodologia zastosowana przez Cohena i wsp. [21]. W badaniu analizowano oceny ekspertów dla 464 zapisów słuchowych potencjałów wywołanych, pozyskanych od 20 dzieci; mediana ich wieku wyniosła 28,5 miesiąca. Trzech doświadczonych ekspertów miało za zadanie wskazać, czy odpowiedź jest obecna, czy jest jej brak, mogli również stwierdzić, że nie są pewni obecności lub braku odpowiedzi. Zgodność między trzema ekspertami wyniosła 49%. Każdy ekspert dokonał również powtórnej oceny tych samych zapisów po co najmniej 2 tygodniach. Powtarzalność wyniosła 59–75%. Niestety nie sposób wprost odnieść wyników obu wspomnianych powyżej prac do wyników badań własnych, ponieważ nie dotyczą one wyznaczania progów słyszenia na podstawie fali V. Jednak ich wartością jest pokazanie, że już na wczesnym etapie rozwoju metod elektrofizjologicznych oceny słuchu dostrzegano problem dużej zmienności subiektywnych ocen klinicznych.

Kolejne badanie przeprowadzili Gans i wsp. [23]. Ekspertami było 9 studentów audiologii, kontynuujących naukę na studiach magisterskich lub doktoranckich (ang. *audiology graduate students*), posiadających kilka miesięcy doświadczenia klinicznego. Analizowali oni zapisy ABR pochodzące od 50 dzieci z różnymi niepełnosprawnościami, w tym wszystkie miały zdiagnozowaną niepełnosprawność intelektualną. Badanie ABR wykonano dla bodźców typu trzask o intensywnościach 30, 50, 70 i 90 dB nHL. Analizie poddano 900 zapisów. Wszystkie zapisy, zanim zostały poddane ocenie 9 ekspertów, zostały

ocenione przez doświadczonego klinicystę z ponad 10-letnim stażem w analizie ABR. Metodyka badania była nietypowa, bowiem ekspertom podano uprzednio informację, jaki próg został stwierdzony przez doświadczonego klinicystę, jednak w połowie przypadków podano progi prawdziwe, a w połowie – progi fałszywe, przesunięte o ± 20 dB. W przypadku zapisów, gdy podany był prawdziwy próg, w 71% osiągnięto zgodność ekspertów z wzorcową oceną. Natomiast gdy podany próg był fałszywy, zgodność ekspertów z wzorcową oceną wynosiła 56%. Ogółem zgodność ocen ekspertów z prawdziwym progami osiągnięto w 64% zapisów.

Przedstawione powyżej wyniki badań Gansa i wsp. są bardzo cenne w kontekście badań własnych, ponieważ odnoszą się do oceny progów słyszenia i bazują na analizie szeregów natężeniowych. Jednak w badaniu Gansa i wsp. ekspertami nie byli w pełni wykwalifikowani specjaliści, a ich kompetencje kliniczne były ograniczone. Mogło to mieć wpływ na trafność i powtarzalność ocen, a tym samym na ogólną interpretację wyników badania. Z drugiej strony, badanie ukazuje interesujące zjawisko podatności na sugestię: gdy ekspertom przekazano nieprawdziwe informacje o progach, ich zgodność z rzeczywistą oceną spadała. Może to świadczyć o dużym wpływie oczekiwań poznawczych na analizę sygnałów ABR, co jest istotne także w kontekście praktyki klinicznej. W polskich warunkach osoba wykonująca badanie ABR nieraz samodzielnie oznacza fałę V i taki wynik przekazuje lekarzowi. W świetle wyników Gansa i wsp. zasadne jednak staje się pytanie – czy powinna to robić? Oznaczanie fali V to kluczowy etap interpretacji zapisu ABR, który wymaga: wiedzy teoretycznej o neurofizjologii słuchu, doświadczenia klinicznego, umiejętności odróżniania sygnału od artefaktu, uwzględnienia kontekstu pacjenta (wiek, stan neurologiczny, współistniejące zaburzenia). Wyniki przytoczonego badania pokazują, że nawet osoby z wiedzą akademicką i z pewnym doświadczeniem mogą być podatne na sugestię i błędy w oznaczaniu fali V. Wydaje się więc zasadne, by w praktyce klinicznej technicy ograniczyli się do poprawnego wykonania badania i zapewnienia dobrej jakości zapisu, natomiast interpretacja – w tym oznaczanie fali V – powinna należeć do lekarza specjalisty, ewentualnie do doświadczonego audiologa w krajach, gdzie ma on uprawnienia diagnostyczne.

Powtarzalności ocen ABR dotyczyło także badanie Navesa i wsp. [8]. Od 10 osób dorosłych (po 5 kobiet i mężczyzn) ze słuchem w normie, w wieku od 20 do 52 lat zebrano 160 zapisów ABR uzyskanych dla bodźca typu trzask o czterech poziomach intensywności: 20, 40, 60 i 80 dB HL. Zapisy były oceniane przez czterech ekspertów klinicystów ze stażem audiologicznym trwającym od 6 do 15 lat, przy czym zajmowali się analizą wyników ABR od co najmniej 3 lat. Zadaniem ekspertów była ocena latencji fal I–V (w milisekundach). Okazało się, że oceny ekspertów były najbardziej zbliżone przy dużych intensywnościach bodźca, natomiast wariancja ocen między ekspertami rosła, gdy bodźce były słabsze. Dla kluczowej w diagnostyce słuchu fali V średnia wartość latencji (dla bodźca o intensywności 80 dB) wynosiła 5,53 ms, a rozbieżności między ekspertami wynosiły od 0,023 ms do 0,080 ms. Badacze uznali, że różnica między ocenami ekspertów wynosząca poniżej 0,1 ms jest klinicznie akceptowalna. Taka różnica

została osiągnięta w 87% przypadków i na tej podstawie badacze uznali, że eksperci osiągnęli wysoką zgodność w ocenie latencji fal I–V. Jednak ta konkluzja może budzić wątpliwości. Po pierwsze, przyjęcie jednej wartości granicznej (0,1 ms) jako kryterium akceptowalności może nie być adekwatne dla wszystkich fal – rozbieżność o tej samej wartości ma relatywnie większe znaczenie przy krótszych latencjach (np. fali I) niż przy dłuższych (np. fali V). Po drugie, w literaturze spotyka się również wyższe progi akceptowalności, np. 0,2 ms [24,25], co wskazuje na niejednoznaczność standardów w tym zakresie. Wreszcie fakt, że w 13% przypadków rozbieżność ocen przekraczała ustalony próg, może wskazywać na potrzebę dalszej standaryzacji procedur oceny zapisów ABR, zwłaszcza przy niższych poziomach intensywności bodźca, w przypadku których zgodność między ekspertami była zauważalnie niższa.

Najbardziej interesujące badanie, z którego wynikami można porównać wyniki badań własnych, przeprowadzili Vidler i Parker [11]. Zebrali oni grupę 16 ekspertów, każdy z nich miał doświadczenie audiologiczne (od 3,5 do 25 lat) oraz doświadczenie kliniczne w wykonywaniu i interpretacji badań ABR (od 1,5 do 25 lat). Każdy z ekspertów oceniał progi słyszenia na podstawie fali V dla 12 przypadków. Eksperci mieli do dyspozycji pełne szeregi natężeniowe w zakresie od 75 do 15 dB nHL, ze skokiem 5 dB. Dla każdej intensywności bodźca wykonywano po dwa przebiegi. Istotny w metodologii tego badania jest fakt, że oceniane zapisy nie pochodziły od rzeczywistych pacjentów, ale były wynikiem symulacji komputerowej.

Z badania Vidlera i Parkera wynika, że rozbieżności między ocenami ekspertów były znaczne – wynosiły od 10 do nawet 60 dB. Kiedy grupa liczy 16 ekspertów, trudno o wyliczenie zgodności w ujęciu procentowym, posłużono się w tym celu dodatkową miarą, jaką był próg rzeczywisty, tzn. taki, jaki oszacowali sami badacze. Okazało się, że rozbieżności między ekspertami nie zależały od tego progu. Na przykład przy progu rzeczywistym ocenionym na 20 dB HL zdarzały się rozbieżności zarówno stosunkowo niewielkie (15 dB), jak i znaczne, wynoszące 40 dB. Natomiast w przypadku szeregów, gdy próg wynosił 80 dB Hz, rozbieżność między ekspertami wyniosła raz 20 dB, a innym razem – 35 dB. Zgodność ekspertów z rzeczywistym progami wynosiła od 81% (tzn. 81% ekspertów wskazało próg tożsamy z tym określonym przez badaczy) do zaledwie 6%.

W tym kontekście wyniki uzyskane w badaniach własnych wydają się cechować wysoką zgodnością. Zgodność między czterema ekspertami była idealna w 53,5% analizowanych zapisów. Natomiast jeśli dołączyć do tego zapisy, w których rozbieżność wyniosła ± 10 dB, to wskaźnik zgodności wzrastał do 93,2%. Pozostało zatem 6,8% przypadków, w których różnice ocen między ekspertami można uznać za znaczne – wynoszące ± 20 dB i więcej. W kontekście przytoczonych powyżej wyników osiągniętych przez innych badaczy, te rezultaty można uznać za więcej niż zadowalające. Niemniej nie można bagatelizować tych przypadków, w których wystąpiły znaczne rozbieżności w ocenie wyniku badania, trudne do zaakceptowania z klinicznego punktu widzenia. Warto przy tym podkreślić, że w przypadku wykonywania badań

rzeczywistych ABR u dzieci, przeprowadzenie pełnego szeregu natężeniowego – jak miało to miejsce w badaniu Vidlera i Parkera (choć szereg był generowany komputerowo) – jest utrudnione. Ograniczenia wynikają przede wszystkim z czasu trwania badania – dzieci badane są podczas snu, a zbyt długi protokół może prowadzić do ich wybudzenia. Dodatkowo, przy bodźcach o najwyższych intensywnościach, istnieje ryzyko, że dziecko wybudzi się i badanie będzie trzeba przerwać. W rzeczywistych warunkach klinicznych konieczne jest zatem dążenie do możliwie wiernego przestrzegania protokołu badania przy jednoczesnym uwzględnieniu praktycznych ograniczeń związanych z diagnostyką małego dziecka.

W badaniach własnych stwierdzono, że szczególne trudności interpretacyjne może sprawiać bodziec tonalny o częstotliwości 500 Hz. Jest to o tyle zrozumiałe, że w przypadku bodźca o częstotliwości 500 Hz w przedziale intensywności od 60 do 40 dB HL następuje zmiana miejsca maksymalnego pobudzenia błony podstawnej ślimaka. Dla wyższych intensywności (60–100 dB HL), na skutek ograniczonej specyficzności częstotliwościowej, odpowiedź jest generowana głównie w zakręcie podstawnym ślimaka, natomiast dla niższych intensywności (40–20 dB HL) – zarówno w zakręcie podstawnym, jak i w zakręcie szczytowym [26]. A ponieważ latencje odpowiedzi powstających w dwóch odległych miejscach ślimaka różnią się znacznie między sobą, to w procesie uśredniania może nastąpić ich zniesienie. Wynika stąd praktyczne zalecenie dla klinicysty interpretującego wynik badania o zachowanie ostrożności w szacowaniu progu w przypadku bodźca 500 Hz. Z kolei dla osoby wykonującej badanie za pomocą bodźca 500 Hz można sformułować zalecenie, by procedury nie kończyć zbyt wcześnie, ale kontynuować ją przynajmniej dla bodźca o intensywności o 20 dB niższej od intensywności, przy której nie zarejestrowano fali V.

Wyniki uzyskane w badaniach własnych mają duże znaczenie w kontekście opracowania algorytmów służących do automatycznej detekcji progu słyszenia na podstawie fali V. Próby automatyzacji tego procesu podejmowane są od wielu lat, jednak w ostatnim czasie nabrały szybkiego tempa dzięki rosnącej dostępności zaawansowanych metod obliczeniowych, takich jak np. głębokie sieci neuronowe, maszyny wektorów nośnych czy modele zespołowe. Opracowywane algorytmy bazują przede wszystkim na metodach uczenia nadzorowanego (ang. *supervised learning*), w którym model uczy się na podstawie danych uprzednio oznaczonych – w tym przypadku na wartościach

progów słyszenia oszacowanych przez eksperta [13,27–30]. Model taki uczy się przewidywać próg słyszenia na podstawie wybranych cech sygnału ABR, takich jak latencja, amplituda czy kształt odpowiedzi. Skuteczne trenowanie tego typu algorytmów wymaga jednak dostępu do dużych, dobrze opisanych zbiorów wiarygodnych danych klinicznych. W tym kontekście szczególnie istotna jest wysoka zgodność ocen progów słyszenia dokonywanych przez doświadczonych klinicystów. Ich spójne decyzje stanowią wiarygodny punkt odniesienia (ang. *ground truth*) dla algorytmów uczących się. Wyniki badań własnych wskazują, że ogólny poziom zgodności między doświadczonymi specjalistami jest wysoki, a rozbieżności przekraczające dopuszczalny klinicznie poziom (10 dB) zdarzają się w kilku procentach przypadków. Ta wysoka zgodność ocen eksperckich jest podstawą do opracowania, trenowania i walidacji algorytmów automatycznych, które mogą skutecznie wspierać proces diagnostyczny, zapewniając większą obiektywność interpretacji zapisów ABR.

Wnioski

Doświadczeni klinicyści, posiadający długi staż w interpretacji wyników badań ABR, osiągają wysoką zgodność w ocenie progów słyszenia na podstawie fali V. Niemniej zdarzają się przypadki, w których rozbieżność ocen nawet między doświadczonymi ekspertami przekracza ± 10 dB. Nieprawidłowa ocena progu słyszenia na podstawie fali V w badaniu ABR może prowadzić do wyników zarówno fałszywie dodatnich, jak i fałszywie ujemnych, co skutkuje nietrafną diagnozą. W celu zwiększenia zgodności ocen i tym samym poprawienia trafności diagnoz, pomocne mogą być m.in.: weryfikacja wyników badania przez drugiego specjalistę, walidacja krzyżowa (ang. *cross-checking*) za pomocą badań behawioralnych lub audiometrycznych, a także opracowanie lokalnych protokołów, standaryzacja procedur wykonywania badania oraz zasad interpretacji odpowiedzi. Nowoczesne automatyczne narzędzia wspomagające decyzje kliniczne mogą dodatkowo zwiększyć trafność diagnozy, a jednocześnie zmniejszyć koszty i skrócić czas diagnostyki audiologicznej.

Finansowanie


Badania finansowane ze środków Agencji Badań Medycznych przyznanych na projekt ABR.AI – system oparty o technologię AI do szacowania progu słyszenia na podstawie szeregów natężeniowych rejestracji odpowiedzi fali V; 2024/ABM/03/KPO/KPOD.07.07-IW.07-0222/24-00.


Piśmiennictwo

1. Stapells DR. Threshold estimation by the tone-evoked auditory brainstem response: a literature meta-analysis. *J Speech Lang Pathol Audiol*, 2000; 24(2): 74–83.
2. O-Uchi T, Kanzaki J. Diagnostic value of auditory brain stem responses (ABR) in differential diagnosis between cochlear deafness and acoustic neuromas. *Acta Otolaryngol Suppl*, 1983; 393: 85–91; <https://doi.org/10.3109/00016488309129582>.
3. Sato S, Yamada M, Koizumi H, Onozawa Y, Shimokawa N, Kawashima E i wsp. Neurophysiological mechanisms of conduction impairment of the auditory nerve during cerebellopontine angle surgery. *Clin Neurophysiol*, 2009; 120(2): 329–35; <https://doi.org/10.1016/j.clinph.2008.11.005>.
4. Tokimura H, Asakura T, Tokimura Y, Atsuchi M, Kimotsuki K, Sato E i wsp. [Intraoperative ABR monitoring during cerebellopontine angle surgery]. *No Shinkei Geka*, 1990; 18(11): 1023–7.
5. Jacobson JT, Jacobson CA, Spahr RC. Automated and conventional ABR screening techniques in high-risk infants. *J Am Acad Audiol*, 1990; 1(4): 187–95.
6. Serban S, Rusescu A, Ionescu MT. Usefulness of auditory brainstem audiometry in forensic medicine and expertise of auditory disabilities. *Clinical Aspects*, 2016.
7. Hall J. *New Handbook of Auditory Evoked Responses*. Boston: Pearson, 2007.


8. Naves KFP, Pereira AA, Nasuto SJ, Russo IPC, Andrade AO. Assessment of inter-examiner agreement and variability in the manual classification of auditory brainstem response. *Biomed Eng Online*, 2012; 11: 86; <https://doi.org/10.1186/1475-925X-11-86>.
9. Hildesheimer M, Muchnik C, Rubinstein M. Problems in interpretation of brainstem-evoked response audiometry results. *Audiology*, 1985; 24(5): 374–9; <https://doi.org/10.3109/00206098509078355>.
10. Kochanek K. Przyczyny błędów w progowych badaniach ABR. *Audiofonologia*, 1998; XIII: 139–50.
11. Vidler M, Parker D. Auditory brainstem response threshold estimation: subjective threshold estimation by experienced clinicians in a computer simulation of the clinical test. *Int J Audiol*, 2004; 43(7): 417–29; <https://doi.org/10.1080/14992020400050053>.
12. Kochanek K. Zasady stosowane w progowych badaniach ABR. *Audiofonologia*, 1998; XIII: 131–7.
13. Trzaskowski B. Porównanie algorytmów detekcji fali V w badaniu słuchowych potencjałów wywołanych pnia mózgu. *Now Audiofonol*, 2015; 4(2): 43–52; <https://doi.org/10.17431/894416>.
14. Berninger E, Olofsson A, Leijon A. Analysis of click-evoked auditory brainstem responses using time domain cross-correlations between interleaved responses. *Ear Hear*, 2014; 35(3): 318–29; <https://doi.org/10.1097/01.aud.0000441035.40169.f2>.
15. Wang H, Li B, Lu Y, Han K, Sheng H, Zhou J i wsp. Real-time threshold determination of auditory brainstem responses by cross-correlation analysis. *iScience*, 2021; 24(11): 103285; <https://doi.org/10.1016/j.isci.2021.103285>.
16. McKearney RM, Bell SL, Chesnaye MA, Simpson DM. Auditory brainstem response detection using machine learning: a comparison with statistical detection methods. *Ear Hear*, 2022; 43(3): 949–60; <https://doi.org/10.1097/AUD.0000000000001151>.
17. Zhang R, McAllister G, Scotney B, McClean S, Houston G. Coupling wavelet transform with bayesian network to classify auditory brainstem responses. *Conf Proc IEEE Eng Med Biol Soc*, 2005; 2005: 7568–71; <https://doi.org/10.1109/IEMBS.2005.1616263>.
18. Wimalarathna H, Ankmnal-Veeranna S, Allan C, Agrawal SK, Samarabandu J, Ladak HM i wsp. Machine learning approaches used to analyze auditory evoked responses from the human auditory brainstem: a systematic review. *Comput Methods Programs Biomed*, 2022; 226: 107118; <https://doi.org/10.1016/j.cmpb.2022.107118>.
19. Nait-Ali A, Adam O, Motsch JF. Modelling and recognition of brainstem auditory evoked potentials using Symlet wavelet. *ITBM-RBM*, 2000; 21(3): 150–7; [https://doi.org/10.1016/S1297-9562\(00\)90029-9](https://doi.org/10.1016/S1297-9562(00)90029-9).
20. Zidan M, Thomas RL, Slovis TL. What you need to know about statistics, part II: reliability of diagnostic and screening tests. *Pediatr Radiol*, 2015; 45(3): 317–28; <https://doi.org/10.1007/s00247-014-2944-x>.
21. Cohen MM, Rapin I, Lyttle M, Schimmel H. Auditory evoked response (AER): consistency of detection in young sleeping children. *Arch Otolaryngol*, 1971; 94(3): 214–9; <https://doi.org/10.1001/archotol.1971.00770070208006>.
22. Rose DE, Keating LW, Hedgecock LD, Schreurs KK, Miller KE. Aspects of acoustically evoked responses: inter-judge and intra-judge reliability. *Arch Otolaryngol*, 1971; 94(4): 347–50; <https://doi.org/10.1001/archotol.1971.00770070539010>.
23. Gans D, Del Zotto D, Gans KD. Bias in scoring auditory brainstem responses. *Br J Audiol*, 1992; 26(6): 363–8; <https://doi.org/10.3109/03005369209076660>.
24. Don M. Quantitative approaches for defining the quality and threshold of auditory brainstem responses. *Images of the Twenty-First Century Proceedings of the Annual International Engineering in Medicine and Biology Society*, 1989; 2: 761–2; <https://doi.org/10.1109/IEMBS.1989.95969>.
25. McKearney RM, Simpson DM, Bell SL. Automated wave labelling of the auditory brainstem response using machine learning. *Int J Audiol*, 2025; 64(7): 766–71; <https://doi.org/10.1080/14992027.2024.2404537>.
26. Kochanek K, Skarżyński H, Janczewski G, Grzanka A, Piłka A. Specyficzność częstotliwościowa słuchowych potencjałów pnia mózgu wywołanych impulsem tonu o obwiedni Gaussa o częstotliwościach 500 Hz. I: Uszy normalnie słyszące. *Audiofonologia*, 2001; XX: 113–23.
27. Chen C, Zhan L, Pan X, Wang Z, Guo X, Qin H i wsp. Automatic recognition of auditory brainstem response characteristic waveform based on bidirectional long short-term memory. *Front Med (Lausanne)*, 2020; 7: 613708; <https://doi.org/10.3389/fmed.2020.613708>.
28. Chesnaye MA, Simpson DM, Schlittenlacher J, Laugesen S, Bell SL. Audiogram estimation performance using auditory evoked potentials and gaussian processes. *Ear Hear*, 2025; 46(1): 230–41; <https://doi.org/10.1097/AUD.0000000000001570>.
29. Liu Y, Xiang L, Li Q, Li K, Yang Y, Wang T i wsp. Comparison of deep learning models for objective auditory brainstem response detection: a multicenter validation study. *Trends Hear*, 2025; 29: 23312165251347773; <https://doi.org/10.1177/23312165251347773>.
30. Thalmeier D, Miller G, Schneltzer E, Hurt A, Hrabě de Angelis M, Becker L i wsp. Objective hearing threshold identification from auditory brainstem response measurements using supervised and self-supervised approaches. *BMC Neuroscience*, 2022; 23(1): 81; <https://doi.org/10.1186/s12868-022-00758-0>.


Dr hab. n. med. i n. o zdr. Elżbieta Gos, email: e.gos@ifps.org.pl •  0000-0003-3173-3867

Mgr Małgorzata Pastucha, email: m.pastucha@ifps.org.pl •  0000-0002-4866-1866

Prof. dr hab. n. med. i n. o zdr. Krzysztof Kochanek, email: k.kochanek@ifps.org.pl •  0000-0003-2860-5784

Mgr inż. Adam Piłka, email: a.pilka@ifps.org.pl •  0000-0002-3382-1126

Dr hab. n. med. i n. o zdr. Elżbieta Włodarczyk, email: e.wlodarczyk@ifps.org.pl •  0000-0003-3737-5730

Prof. dr hab. med. dr h.c. multi Henryk Skarżyński, email: skarzynski.henryk@ifps.org.pl •  0000-0001-7141-9851

Praktyka kliniczna

Przesłano do redakcji:
15.05.2025
Zaakceptowano po recenzji:
14.11.2025
Opublikowano:
08.01.2026

Czy jeden język wystarczy? Rola dwujęzycznego mapowania fMRI w przedoperacyjnej ocenie funkcji językowych – rozszerzone studium przypadków

Is one language enough? The role of bilingual fMRI mapping in preoperative language function assessment: an extended case study

Wkład autorów:
A Projekt badania
B Gromadzenie danych
C Analiza danych
D Interpretacja danych
E Przygotowanie pracy
F Przegląd literatury
G Gromadzenie funduszy

Joanna Beck^{*1A-F} , Agnieszka Pluta^{*1A-F} , Tomasz Furtak^{2B} ,
Tomasz Wolak^{1F-G} 

* Autorzy wnieśli równy wkład

¹ Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Naukowe Centrum Obrazowania Biomedycznego, Warszawa/Kajetany

² Uniwersytet Warszawski, Wydział Psychologii, Warszawa

Streszczenie

Wprowadzenie: Funkcjonalne obrazowanie mózgu z wykorzystaniem fMRI odgrywa główną rolę w przedoperacyjnym mapowaniu funkcji językowych u pacjentów, u których zmiany patologiczne zlokalizowane są w tzw. obszarach elokwentnych. W kontekście rosnącej liczby osób posługujących się na co dzień więcej niż jednym językiem, szczególnego znaczenia nabiera pytanie, czy mapowanie wyłącznie w języku pierwszym (L1) wystarczy, by ograniczyć ryzyko zaburzenia funkcji mowy. Choć klasyczne modele języka zakładają spójną reprezentację różnych języków w mózgu, dane neuroobrazowe wskazują, że nabycie języka drugiego (L2) w późniejszym wieku może prowadzić do jego odrębnej reprezentacji funkcjonalnej.

Materiał i metody: W badaniu wzięło udział sześć zdrowych osób dwujęzycznych (polsko-angielskich, polsko-rosyjskich, rosyjsko-angielskich). Uczestnicy wykonali dwa zadania z zakresu fluencji słownej (generowanie czasowników i kończenie zdań) w skanerze MRI, osobno w L1 i L2. Dane fMRI analizowano z wykorzystaniem standardowych metod, m.in. modelu liniowego i funkcji odpowiedzi hemodynamicznej.

Wyniki: Zarówno w przypadku L1, jak i L2 odnotowano aktywację w klasycznych regionach językowych, jednak wzorce aktywności dla L2 były bardziej rozproszone i indywidualnie zróżnicowane. W L2 obserwowano silniejsze zaangażowanie lewego dolnego zakrętu czołowego oraz przedczołowych i przyhipokampowych struktur, szczególnie podczas zadania kończenia zdań. Zadania wykonywane w L1 ukazywały bardziej spójną i lewostronną aktywność mózgu.

Wnioski: Wyniki wskazują, że mapowanie tylko jednego języka może być niewystarczające u osób dwujęzycznych. L2 może angażować dodatkowe obszary, których nieuwzględnienie w planowaniu chirurgicznym może prowadzić do selektywnych deficytów językowych po operacji. Ze względu na niewielką liczebność grupy wyniki należy traktować jako pilotażowe, lecz pozostają one spójne z wcześniejszymi doniesieniami. Dane wspierają kliniczną użyteczność dwujęzycznego mapowania fMRI i uzasadniają jego wdrażanie jako standardowej procedury przedoperacyjnej u pacjentów dwujęzycznych.

Słowa kluczowe: fMRI • język • dwujęzyczność

Abstract

Introduction: Functional brain imaging using fMRI plays a crucial role in preoperative mapping of language functions in patients with pathological changes located in so-called eloquent brain areas. In the context of a growing number of individuals who use more than one language in their daily lives, the question arises whether mapping only the native language (L1) is sufficient to effectively

Autor korespondencyjny: Agnieszka Pluta, Naukowe Centrum Obrazowania Biomedycznego, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, ul. Mokra 17, Kajetany, 05-830 Nadarzyn; email: a.pluta@ifps.org.pl

preserve language functions. While classical models of language assume a unified representation of different languages in the brain, neuroimaging data indicate that acquisition of a second language (L2) later in life may lead to its distinct functional representation, including greater involvement of prefrontal and parahippocampal regions.

Material and methods: Six bilingual individuals (Polish-English, Polish-Russian, and Russian-English speakers) participated in the study. Participants completed two fMRI tasks (verb generation and sentence completion), separately in L1 and L2. fMRI data were analyzed using standard methods, applying a general linear model and a typical hemodynamic response function.

Results: Activation was observed in classical language regions for both L1 and L2; however, activation patterns for L2 were more diffuse and varied across individuals. L2 elicited stronger engagement of the left inferior frontal gyrus, as well as prefrontal and parahippocampal structures, particularly during the sentence completion task. In contrast, L1 showed more consistent and left-lateralized activation patterns.

Conclusions: These findings suggest that mapping only one language may be insufficient in bilingual individuals. L2 may involve additional brain regions, which—if not accounted for in surgical planning – could increase the risk of selective postoperative language deficits. Due to the small sample size, the results should be considered as preliminary; however, they remain consistent with previous findings.

Keywords: fMRI • language • bilingualism

Skrót	Rozwinięcie skrótu	Odpowiednik w języku polskim
AF	arcuate fasciculus	pęczek łukowaty
AoA	age of acquisition	wiek nabycia języka
BOLD	blood oxygen level-dependent	sygnał zależny od poziomu natlenienia krwi (sygnał BOLD)
fMRI	functional magnetic resonance imaging	funkcjonalne obrazowanie metodą rezonansu magnetycznego
GLM	general linear model	ogólny model liniowy
HRF	hemodynamic response function	funkcja odpowiedzi hemodynamicznej
IFG	inferior frontal gyrus	zakręt czołowy dolny
L1	first language	pierwszy język (ojczysty/ rodzimy)
L2	second language	drugi język (język obcy/ nabywany)
MNI (standard space)	(standard brain space defined by) Montreal Neurological Institute	standardowa przestrzeń anatomiczna mózgu, zdefiniowana przez Montreal Neurological Institute
SMA	supplementary motor area	dotatkowe pole ruchowe
VWFA	visual word form area	obszar wzrokowej formy słów
WMA	World Medical Association	Światowe Stowarzyszenie Lekarskie

Wprowadzenie

Operacje neurochirurgiczne wykonywane w obrębie tzw. elokwentnych obszarów mózgu wiążą się z wysokim ryzykiem powikłań w postaci deficytów neurologicznych, których konsekwencje mogą istotnie wpływać na późniejszą kondycję psychofizyczną pacjentów. Wiąże się to z faktem, że obszary elokwentne obejmują te struktury mózgu, których uszkodzenie może poważnie zaburzyć podstawowe funkcje motoryczne oraz językowe, znacznie upośledzając codzienne funkcjonowanie chorych. Zachowanie wysokiej sprawności poznawczej jest sprawą niezwykle istotną i warunkuje nie tylko wysoką jakość życia, lecz często także wydłużenie życia, co sprawia, że ochrona tych struktur stanowi priorytet w planowaniu zabiegów neurochirurgicznych [1].

W tym kontekście technika funkcjonalnego rezonansu magnetycznego (ang. *functional magnetic resonance imaging*, fMRI) oparta na sygnale BOLD (ang. *blood oxygen*

level-dependent) jest nieocenionym narzędziem umożliwiającym precyzyjną lokalizację obszarów zaangażowanych w zasadnicze procesy poznawcze i czuciowo-ruchowe – w tym mowę, ruch, wzrok czy czucie – w sposób całkowicie nieinwazyjny. Coraz szersze zastosowanie tej metody w ocenie ryzyka operacyjnego oraz do ustalania optymalnego zakresu resekcji (pozwalającego na zachowanie funkcjonalności pacjenta przy jednoczesnym osiągnięciu odpowiedniej resekcji zmiany chorobowej) pozwala znacząco zmniejszyć prawdopodobieństwo wystąpienia poważnych deficytów neuropsychologicznych po zabiegu [2].

Jednym z najczęściej mapowanych w tym celu obszarów są te zaangażowane w funkcje językowe. Należy jednak podkreślić, że ich lokalizacja w mózgu stanowi znaczne wyzwanie badawcze, przede wszystkim z uwagi na wieloaspektowy charakter języka. Język tworzy bowiem złożony konstrukt integrujący liczne, wzajemnie na siebie oddziałujące systemy, takie jak leksykalno-semantyczny,

gramatyczny czy fonologiczny [3,4]. W związku z tym funkcje językowe są reprezentowane w rozległych obszarach kory mózgowej, rozciągających się na bocznych powierzchniach płatów czołowych i skroniowych.

W ujęciu klasycznym zakładano istnienie uproszczonego modelu neuronalnego, w którym podstawową rolę odgrywają: ośrodek Broki (zlokalizowany w dolnym zakręcie czołowym, pole Brodmanna 44 i 45) – odpowiedzialny za produkcję mowy; ośrodek Wernickego (zlokalizowany w tylnej części zakrętu skroniowego górnego płata skroniowego, pole Brodmanna 22) – odpowiadający za rozumienie mowy; oraz pęczek łukowaty (ang. *arcuate fasciculus*, AF) łączący oba te obszary [5]. Pierwotnym argumentem wspierającym tę koncepcję były pozorne dysocjacje funkcji językowych obserwowane u pacjentów z zaburzeniami mowy. Jednakże szczegółowa analiza wskazuje, że deficyty te dotyczą raczej procesów percepcji i artykulacji mowy niższego rzędu, a nie wyższych mechanizmów rozumienia czy produkcji języka. Wraz z intensywnym rozwojem technik neuroobrazowania uzyskano pełniejszy obraz neuronalnych korelatów języka, który pokazuje, że 1) w przetwarzanie językowe zaangażowanych jest znacznie więcej obszarów mózgu niż zakładano w tradycyjnych modelach oraz że 2) procesy rozumienia i produkcji zdań w dużej mierze zachodzą dzięki jednoczesnej aktywacji struktur zlokalizowanych w płatach czołowych i skroniowych [6–8].

U większości osób obszary językowe wykazują lateralizację z wyraźną dominacją lewej półkuli, choć w analogicznych rejonach prawej półkuli również obserwuje się aktywność mózgową, jednak zazwyczaj wyraźnie słabszą. Co więcej, topografia systemu językowego wykazuje względną wewnątrzosobniczą stabilność w czasie i pozostaje podobna nawet w przypadku języków należących do różnych rodzin. Jednocześnie liczne badania wskazują, że doświadczenia językowe – takie jak deprywacja czy dwujęzyczność – mogą istotnie modyfikować mózgowo korelaty języka zarówno na poziomie struktury, jak i funkcji [9–11].

Biorąc pod uwagę, że co najmniej 40–50% światowej populacji posługuje się na co dzień więcej niż jednym językiem – a niektóre źródła szacują ten odsetek nawet na 60–75% [12,13] – przedoperacyjne mapowanie języków, którymi posługuje się pacjent, staje się szczególnie istotne podczas planowania zabiegów neurochirurgicznych w obszarach elokwentnych dla mowy. W takich przypadkach bardzo istotne jest uwzględnienie wszystkich języków używanych przez pacjenta na co dzień, zwłaszcza gdy posługuje się on dwoma lub więcej językami.

Dwujęzyczność oznacza regularne używanie dwóch języków przez tę samą osobę z co najmniej funkcjonalnym poziomem biegłości w każdym z nich. Poziom tej biegłości i zakres użycia języka mogą się przy tym znacznie różnić między osobami, co sprawia, że dwujęzyczność ujmuje się zwykle jako continuum (np. od wczesnej i równoczesnej – kiedy oba języki nabywane są w dzieciństwie, po późniejszą i sukcesywną – gdy drugi język przyswajany jest na dalszym etapie rozwoju) [14–16].

Klasyczne badania neuropsychologiczne wskazały, że neuronalne reprezentacje różnych języków u osób

dwujęzycznych mogą się od siebie funkcjonalnie różnić, na co dowodem były przypadki dwujęzycznych pacjentów z afazją, którzy selektywnie tracili tylko jeden język [17]. Współczesne badania z wykorzystaniem technik neuroobrazowania mózgu tylko częściowo potwierdzają wcześniejsze doniesienia [11,18,19]. Po pierwsze wykazano, że osoby dwujęzyczne z wczesną ekspozycją na dwa języki używają zasadniczo tych samych obszarów mózgu do przetwarzania obu języków, co zaobserwowano klasycznie u osób jednojęzycznych (por. metaanaliza [19]). Natomiast późna ekspozycja na drugi język może prowadzić do innego profilu neuronalnego, charakteryzującego się większym zaangażowaniem obszarów czołowych (obustronnie) dla później nabytego języka (L2) [20–24].

Wyniki licznych badań wskazują, że podczas produkcji mowy w L2 – w porównaniu z L1 – aktywowana jest rozbudowana, obustronna sieć struktur mózgowych, obejmująca m.in. korę przedczołową, przednią część zakrętu obręczy, dodatkowe pole ruchowe, lewy i prawy dolny płat ciemieniowy, mózdzek, wzgórze oraz jądra podstawy. Abutalebi i Green [25] zaproponowali, że obszary te tworzą tzw. sieć kontroli językowej u osób dwujęzycznych (ang. *bilingual language control*). Zwiększona aktywność tej sieci może wskazywać na większe zapotrzebowanie na kontrolę wykonawczą, wspierającą adekwatny dobór słów z mentalnego słownika L1 lub L2 zależnie od kontekstu. Tym samym wzmożona aktywność mózgu podczas używania L2 może nie tylko wynikać z przetwarzania językowego, lecz także z większego zapotrzebowania na zasoby poznawcze związane z kontrolą uwagi i hamowaniem konkurencyjnych reprezentacji językowych.

Zarówno wiek nabycia języka (ang. *age of acquisition*, AoA), jak i stopień ekspozycji językowej wpływają na wzorce aktywacji mózgu podczas zadania produkcji językowej, nawet w przypadku osób z tzw. wczesną dwujęzycznością i porównywalnym poziomem biegłości w obu językach [26,27]. Wiek 6–7 lat jest powszechnie uznawany za granicę między wczesną a późną dwujęzycznością [26]. Jest to związane z ważnymi zmianami rozwojowymi, które zachodzą w tym okresie, kiedy mózg osiąga niemal dorosłe rozmiary, większość procesów mielinizacji dobiega końca, a podstawowe umiejętności językowe są już w dużej mierze rozwinięte [28–30]. Potwierdzeniem tego faktu są m.in. wyniki Perani i wsp. [26], którzy wykazali, że zadanie fluencji słownej prowadzi do mniej rozległej aktywacji sieci językowej w obrębie zakrętu czołowego dolnego lewej półkuli mózgu podczas generowania słów w L1 w porównaniu do L2. Warto zaznaczyć, że uczestnicy badania nabyli L2 bardzo wcześnie – przed ukończeniem trzeciego roku życia – co może tłumaczyć relatywnie niewielkie różnice między językami.

Podobne wnioski wynikają z metaanaliz badań nad wpływem wieku nabycia L2 na mechanizmy mózgowo przetwarzania zarówno L1, jak i L2. Osoby, które opłynały L2 w późniejszym wieku, wykazywały silniejszą aktywację dodatkowych obszarów mózgu, także tych wykraczających poza klasyczne regiony językowe, podczas posługiwania się drugim językiem – w porównaniu do osób, które nabyły L2 we wczesnym dzieciństwie. Różnice te były szczególnie widoczne w regionach takich jak wyspa (obustronnie) czy lewy zakręt czołowy dolny, czyli

w obszarach zaangażowanych m.in. w kontrolę wykonawczą. Wyniki te sugerują, że przetwarzanie L2 nabytego późno wiąże się z większym obciążeniem poznawczym w porównaniu do wczesnej dwujęzyczności [31,32].

Wyniki szerokiego przeglądu metaanaliz przedstawione przez Comstock [33] dodatkowo podkreślają, że mimo dużej liczby badań neuroobrazowych nad przetwarzaniem L1 i L2, wyniki poszczególnych eksperymentów często pozostają niespójne. Metaanalizy pozwalają zwiększyć moc statystyczną i ujawnić subtelne różnice w sieciach neuronalnych obsługujących pierwszy i drugi język, które mogą być niewidoczne w pojedynczych badaniach. Jednocześnie różnice w projektach badawczych, takie jak: definicje poziomu biegłości, wiek nabycia języka czy zróżnicowanie zadań, znacząco wpływają na rozbieżność wyników, co utrudnia stworzenie spójnego modelu mechanizmów mózgowych dwujęzyczności [33].

Podsumowując, współczesne rozumienie mózgowych korelatów dwujęzyczności zakłada, że mechanizmy przetwarzania języka są w dużej mierze wspólne dla obu języków. Główna różnica między osobami posługującymi się tylko jednym językiem a osobami dwujęzycznymi (zarówno z wczesną, jak i późną dwujęzycznością) dotyczy raczej zwiększonego zaangażowania systemów kontroli wykonawczej, umożliwiających zarządzanie dwoma systemami językowymi, niż samego przetwarzania językowego. Jednocześnie, większa biegłość w L2 skutkuje mniejszą aktywnością neuronalną (która staje się bardziej wyspecjalizowana i ograniczona do sieci językowej) oraz mniejszymi różnicami w zakresie mózgowej reprezentacji L1 oraz L2 [34].

Co więcej, wyniki niektórych badań wskazują na istnienie różnic zależnych od rozważanego poziomu przetwarzania języka. Przetwarzanie leksykalno-semantyczne w L1 angażuje bardziej rozległy system obszarów korowo-podkorowych w porównaniu do L2, szczególnie gdy L2 jest nabywany w późniejszym etapie życia [19]. Może to sugerować, że w przypadku L1 przetwarzanie słów wspomagane jest przez dostęp do bogatszego systemu leksykalno-semantycznego opartego na bardziej rozległej sieci mózgowej. Tymczasem różnice między L1 a L2 w zakresie gramatyki i fonologii okazały się stosunkowo niewielkie.

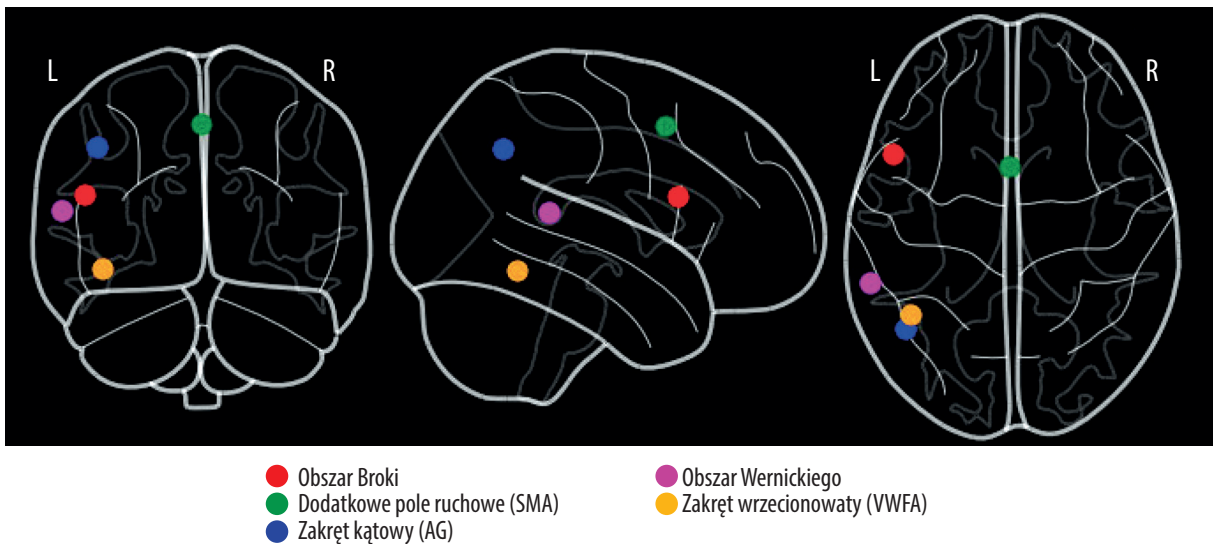
Kolejnym istotnym zagadnieniem jest lateralizacja funkcji językowych u osób dwujęzycznych [35]. Jak wykazała Wolna i wsp. [34], produkcja mowy w L2 w porównaniu z L1 silniej angażuje lewą półkulę, a w szczególności zakręt czołowy dolny (ang. *inferior frontal gyrus*, IFG). Zaobserwowano również, że im dłuższy był czas potrzebny na nazwanie bodźca w L2, tym wyższa była aktywność w tej strukturze. Biorąc pod uwagę heterogeniczność funkcjonalną IFG (obejmującą zarówno procesy językowe, takie jak: kodowanie fonetyczne, sylabizację i planowanie artykulacji, jak i ogólnopoznawcze, np. selekcję spośród konkurujących reprezentacji), autorzy postulują, że wyższa aktywność w lewym IFG podczas mowy w L2 w porównaniu z L1 odzwierciedla większy stopień trudności w zakresie kodowania fonologicznego oraz przetwarzania artykulacyjnego dla L2. Dodatkowo, silniejsze zaangażowanie prawej półkuli w produkcję języka L1 niż języka L2 może być związane z wyższym stopniem automatyzacji L1

w porównaniu z L2, zwłaszcza u osób dwujęzycznych, które nauczyły się L2 w późniejszym okresie życia. Wynik ten wskazuje, że silniejsza lateralizacja L2 niekoniecznie odzwierciedla lateralizację samych procesów językowych, lecz raczej lateralizację ogólnych mechanizmów kontrolnych wspierających produkcję mowy w L2 [34].

W kontekście mózgowych korelatów dwujęzyczności badacze eksplorowali również wpływ przejrzystości ortograficznej (ang. *orthographic transparency*), czyli stopnia zgodności między formą graficzną (grafemem) a fonologiczną (fonemem) języka. Takie języki jak włoski czy fiński charakteryzują się wysoką przejrzystością ortograficzną – zasady konwersji grafem-fonem są w nich regularne. Języki polski i rosyjski znajdują się niemal pośrodku tego kontinuum [36]. Natomiast takie języki jak angielski czy francuski cechuje ortografia nieprzezroczysta, w której te relacje są mniej przewidywalne [37]. W przypadku osób dwujęzycznych uczących się języków o różnym stopniu przezroczystości, obserwuje się odmienne wzorce aktywacji mózgowej. Badanie Dong i wsp. [38] wykazało, że im mniejszy dystans w zakresie przezroczystości ortograficznej między L1 a L2, tym większe podobieństwo wzorców aktywacji neuronalnej. U użytkowników języka ujurskiego (o bardzo przejrzystej ortografii) przetwarzanie angielskiego – języka mniej przejrzystego ortograficznie niż ujurski, ale bardziej przejrzystego niż logograficzny chiński – wiązało się z większym podobieństwem map aktywacji mózgowej podczas czytania prostych wyrazów (np. *girl*). Zbieżność ta obejmowała głównie obszary zaangażowane w przetwarzanie fonologiczne, takie jak m.in. zakręt kątowy czy zakręt nadbrzeżny. Wyniki te sugerują, że podobieństwo ortograficzne między językami sprzyja wykorzystywaniu tych samych sieci neuronalnych, co może ułatwiać przetwarzanie L2 poprzez aktywację wzorców przyswojonych dla L1 [38,39].

Podsumowując, przegląd piśmiennictwa wykazał, że: 1) pierwszy i drugi język są przetwarzane zasadniczo przez tą samą sieć językową; 2) różnice w mózgowej reprezentacji L1 oraz L2 zależą od: biegłości językowej, wieku nabycia L2, przejrzystości ortograficznej oraz badanego podsystemu językowego; 3) L2 dodatkowo angażuje obszary zaangażowane w kontrolę wykonawczą (por. metaanaliza Sulpizio i wsp [19]).

Pomimo znacznego zainteresowania mechanizmami mózgowymi dwujęzyczności, ocena neuronalnych mechanizmów odpowiedzialnych za L1 i L2 nadal nie stanowi rutynowej praktyki w procedurach przedoperacyjnego mapowania. Tymczasem z punktu widzenia planowania operacji neurochirurgicznych w obszarach elokwentnych dla funkcji mowy potencjalne różnice w reprezentacji mózgowej poszczególnych języków mogą prowadzić do zwiększonego ryzyka uszkodzenia każdego z nich, jeśli wszystkie powiązane z nimi obszary nie zostaną dokładnie zmapowane przed operacją. Tymczasem wobec wzrostu liczby osób dwujęzycznych w Polsce (związanych m.in. sytuacją gospodarczą i aktualną sytuacją geopolityczną, co pociąga za sobą większą migrację) uwzględnienie zarówno L1, jak i L2 w procesie planowania zabiegów neurochirurgicznych wydaje się odgrywać zasadniczą rolę w minimalizowaniu ryzyka wystąpienia zaburzeń językowych w każdym z używanych przez pacjenta języków.



Opis: 1) obszar Broki znajduje się w tylnej części zakrętu czołowego dolnego i odpowiada za produkcję mowy oraz składnię; 2) dodatkowe pole ruchowe (SMA) położone jest w przyśrodkowej części zakrętu czołowego górnego, uczestniczy w inicjowaniu i sekwencjonowaniu ruchów mowy; 3) zakręt kątowy leży w dolnym płacie ciemieniowym i bierze udział w przekształcaniu języka pisanego na mowę oraz w przetwarzaniu semantycznym; 4) obszar Wernickego obejmuje tylną część zakrętu skroniowego górnego oraz zakręt nadbrzeżny, odpowiada za rozumienie języka i przetwarzanie fonologiczne; 5) obszar wzrokowej formy słów w zakręcie wrzecionowatym (VWFA), odpowiada za automatyczne rozpoznawanie znanych słów lub liter w postaci wzrokowej.

Rycina 1. Obszary mózgu mapowane w badaniach klinicznych
Figure 1. Regions of the brain mapped in clinical studies

W praktyce klinicznej nadal główny nacisk kładzie się na mapowanie klasycznego modelu Wernickego–Lichtheima–Geschwinda (obszar Broki, obszar Wernickego oraz pęczek łukowaty). Badania Benjamina i wsp. [43] wykazały, że w rutynowych warunkach klinicznych możliwe jest mapowanie bardziej rozbudowanego systemu językowego obejmującego sześć podstawowych obszarów językowych: 1) obszar Broki (BA45/46), 2) pole Exnera (BA6) zlokalizowane w tylnej części zakrętu czołowego środkowego, 3) obszar Wernickego (BA22), 4) dodatkowe pole ruchowe (ang. *supplementary motor area*, SMA), 5) zakręt kątowy (ang. *angular gyrus*), 6) podstawny obszar językowy płata skroniowego (ang. *basal temporal language area*, BTLA). W niniejszej pracy, aby zachować klarowność prezentacji wyników i ich omówienia, skupiono się na wybranych głównych obszarach mapowania przedoperacyjnego oraz na obszarze wzrokowej formy słów (ang. *visual word form area*, VWFA) w zakręcie wrzecionowatym lewej półkuli mózgu, który odgrywa istotną rolę w procesie czytania. VWFA (rycina 1).

Celem niniejszego badania jest ocena klinicznej skuteczności mapowania obszarów językowych w obu językach u osób dwujęzycznych, z wykorzystaniem zadań eksperymentalnych rutynowo wykorzystywanych podczas tego typu procedur dla L1, czyli ciche generowanie czasowników oraz kończenie zdań (opisane w sekcji: metody). W niniejszym artykule zaprezentowano mapy aktywacji mózgu zdrowych osób posługujących się na co dzień dwoma językami: polskim i rosyjskim (języki strukturalnie i leksykalnie zbliżone (języki słowiańskie), lecz zapisane różnym alfabetem (łaciński vs cyrylica), polskim i angielskim (języki strukturalnie i leksykalnie różne, zapisane

tym samym alfabetem) oraz angielskim i rosyjskim (języki strukturalnie i leksykalnie różne oraz zapisane różnym alfabetem).

Materiał i metody

Osoby badane

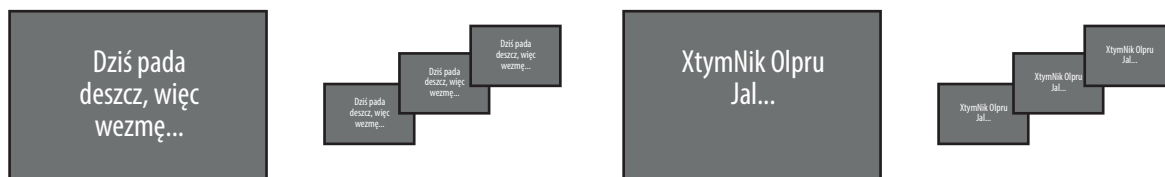
W badaniu wzięło udział sześć osób dwujęzycznych (3 kobiety, 3 mężczyźni) w wieku od 19 do 42 lat (średni wiek: 28 lat). Wszyscy uczestnicy byli zdrowi i nie zgłaszali żadnej historii chorób neurologicznych ani psychiatrycznych. Uczestnicy różnili się wiekiem rozpoczęcia nauki L2, a także kontekstem jego używania, lecz wszyscy zostali zakwalifikowani jako osoby dwujęzyczne na podstawie współczesnych definicji, które podkreślają bieżące, aktywne i funkcjonalne posługiwanie się dwoma językami niezależnie od tego, czy L2 został opanowany we wczesnym dzieciństwie, czy na późniejszym etapie rozwoju. W przypadku czterech osób językiem pierwszym (L1) był język polski, a posługiwały się one także językami angielskim (OB1, OB2) lub rosyjskim (OB3, OB4) jako L2; w przypadku dwóch osób L1 był język rosyjski, a L2 – język angielski (OB5, OB6). Trzy osoby (OB2, OB3, OB5) nabyły L2 we wczesnym dzieciństwie (od urodzenia lub do 3. roku życia), natomiast pozostali uczestnicy rozpoczęli naukę L2 później – w wieku od 2 do 14 lat. Wszyscy uczestnicy deklarowali regularne używanie L2 w środowisku rodzinnym i/lub w pracy. Liczba lat edukacji formalnej wynosiła od 13,5 do 22 lat (średnia: ok. 16,7 lat). Charakterystyka uczestników została przedstawiona w **tabeli 1**.

Tabela 1. Charakterystyka osób badanych
Table 1. Characteristics of the study participants

Kod	Płeć	Wiek	Lata edukacji	Język L1	Język L2	Ile miał lat, kiedy zaczął się uczyć	Gdzie używa L2
OB1	mężczyzna	26	18	polski	angielski	2	środowisko rodzinne/ praca
OB2	kobieta	20	16	polski	angielski	od urodzenia	środowisko rodzinne/ praca
OB3	kobieta	19	13,5	polski	rosyjski	od urodzenia	środowisko rodzinne
OB4	mężczyzna	42	22	polski	rosyjski	3	środowisko rodzinne/ praca
OB5	mężczyzna	34	16	rosyjski	angielski	14	środowisko rodzinne/ praca
OB6	kobieta	27	15	rosyjski	angielski	6	środowisko rodzinne/ praca



Rycina 2. Schemat zadania „Fluencja słowna – czasowniki”
Figure 2. Diagram of the task “Verbal Fluency – Verbs”



Rycina 3. Schemat zadania „Kończenie zdań”
Figure 3. Diagram of the task “Sentence Completion”

Procedura badawcza

Badania były przeprowadzane w Naukowym Centrum Obrazowania Biomedycznego w Światowym Centrum Słuchu w Kajetanach z wykorzystaniem skanera MR Magnetom Prisma 3T. Badanie trwało ok. 60 minut i składało się z następujących części:

1. Przedstawienie celu i przebiegu badania, uzyskanie świadomej zgody.
2. Uzupełnienie ankiety kwalifikacyjnej do badania MRI przez uczestników.
3. Sesja treningowa przed rozpoczęciem badania w skanerze rezonansu magnetycznego.
4. Badanie właściwe w skanerze rezonansu magnetycznego.

Badanie zostało przeprowadzone zgodnie z zasadami opracowanymi przez World Medical Association (WMA) i zawartymi w Deklaracji helsińskiej, regulującej etyczne standardy prowadzenia badań z udziałem ludzi. Wszyscy uczestnicy zostali poinformowani o celu badania, jego przebiegu, potencjalnych korzyściach i ryzyku, a także

o możliwości rezygnacji z udziału na każdym etapie bez podania przyczyny i bez żadnych negatywnych konsekwencji. Po uzyskaniu pełnej informacji uczestnicy wyrazili świadomą zgodę na udział w badaniu.

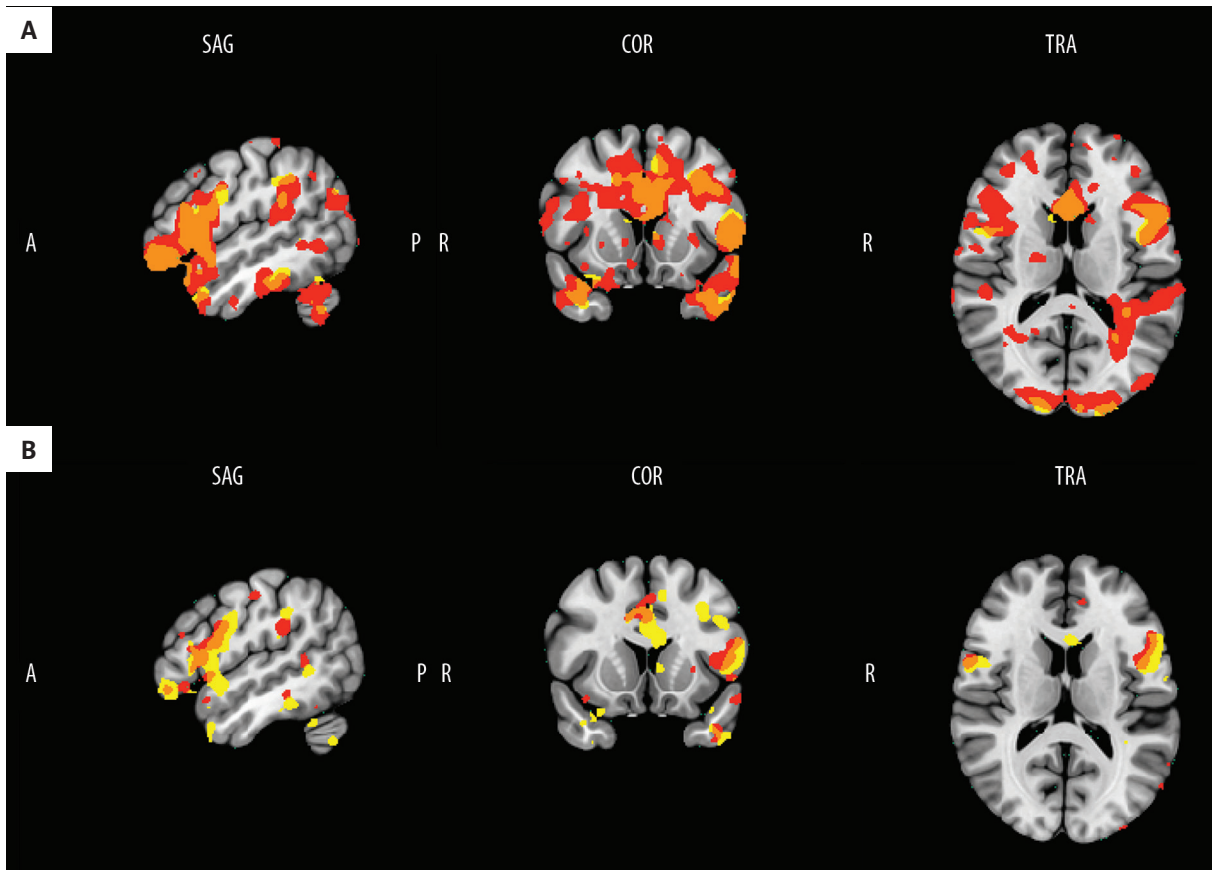
Sesja treningowa

Sesja treningowa obejmowała prezentację zadań, które uczestnicy wykonywali później w skanerze; każde zadanie było przedstawiane przez około 30 sekund na ekranie komputera. Uczestnicy zostali poinformowani o całym przebiegu badania i mieli możliwość zadawania pytań po każdej części instruktażowej.

Badanie właściwe – fMRI

Opis zadań wykonywanych w skanerze MRI

Badani wykonywali te same zadania dwukrotnie: najpierw w języku L1, później w języku L2. Kolejność zadań była losowa.



Rycina 4. A) Aktywacja mózgowa OB1 w odpowiedzi na zadanie dot. generowania czasowników w myślach; kolor czerwony prezentuje aktywację dla L1 (język polski), żółty – aktywację dla L2 (angielski, uczony od 2 roku życia, używany w środowisku rodzinnym i pracy), pomarańczowy oznacza pokrywające się obszary dla L1 i L2. **B)** Aktywacja mózgowa OB1 w odpowiedzi na zadanie dot. generowania w myślach zakończenia przeczytanych zdań; kolor czerwony prezentuje aktywację dla L1 (język polski), żółty – aktywację dla L2 (angielski, uczony od 2 roku życia, używany w środowisku rodzinnym i pracy), pomarańczowy oznacza pokrywające się obszary dla L1 i L2

Figure 4. A) Brain activation in participant OB1 in response to the verb-generation task performed mentally; red indicates activation for L1 (Polish), yellow indicates activation for L2 (English, learned from age 2 and used in the family and work environment), and orange indicates overlapping areas for L1 and L2. **B)** Brain activation in participant OB1 in response to the sentence-completion task performed mentally; red indicates activation for L1 (Polish), yellow indicates activation for L2 (English, learned from age 2 and used in the family and work environment), and orange indicates overlapping areas for L1 and L2

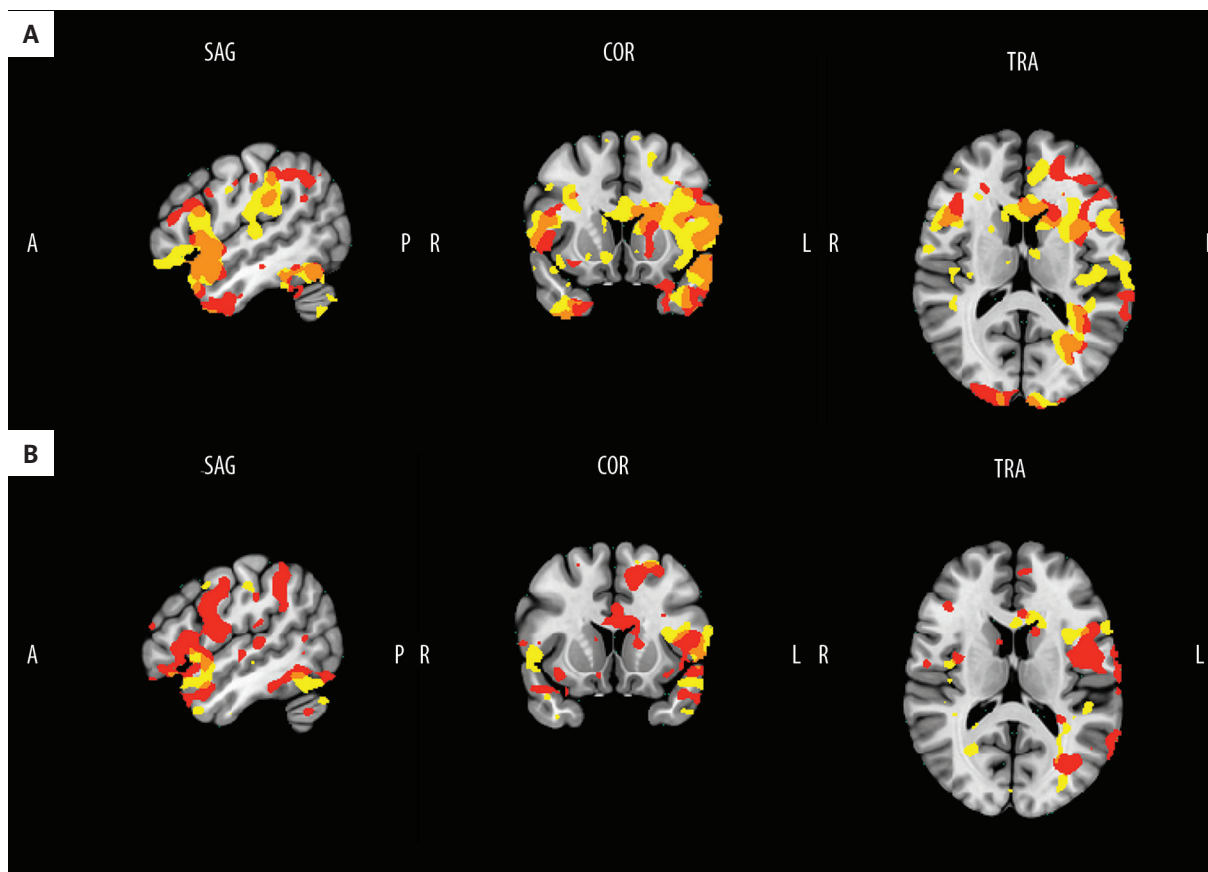
„Zadanie fluencja słowna – czasowniki” polegało na tym, że osoba badana słyszała w słuchawkach w skanerze słowo (np. lalka, łóżko) i była proszona o generowanie w myślach jak największej liczby czasowników pasujących do usłyszanego słowa (np. bawić się, spać itd.). Badanie zostało przeprowadzone w schemacie blokowym. Każdy blok zadaniowy trwał 30 s, podczas których co 6 s prezentowano rzeczowniki (5 słów w bloku). W zadaniu kontrolnym przez 30 s prezentowano punkt fiksacji (podczas którego osoby badane proszone były o nienagenerowanie mowy wewnętrznej). Graficzne przedstawienie zadania znajduje się na **rycynie 2**.

Zadanie „Kończenie zdań” składało się z bloków zadaniowych, podczas których osoba badana była proszona o dokończenie w myśli zdania, np. „Dziś pada deszcz, więc wezmę...”. W bloku zadaniowym prezentowano cztery zdania. Blok kontrolny zawierał ciągi liter np. „XtymNik Olpru Ja...”. Osoby badane były proszone o czytanie ciągu liter. Bloki zadaniowe i kontrolne trwały po 20 sekund. Graficzne przedstawienie zadania znajduje się na **rycynie 3**.

Procedura bezgłośnego generowania słów jest często stosowana w badaniach mózgowych mechanizmów mowy, ponieważ pozwala na ograniczenie artefaktów związanych z ruchami żuchwy podczas wypowiedzania słów [2]. W przypadku zadania „Fluencja słowna – czasowniki” wszystkie bodźce prezentowane były słuchowo obuusznie. Do stymulacji użyto słuchawek elektrodynamicznych kompatybilnych z MRI. Do prezentacji bodźców wzrokowych użyto ekranu LCD z systemem luster umieszczonych na cewce odbiorczej, co umożliwiała osobom badanym oglądanie wyświetlanych słów lub punktu fiksacji.

Parametry akwizycji obrazów MRI

Parametry poszczególnych sekwencji były następujące: „Fluencja słowna – czasowniki”: SingleShot EPI w płaszczyźnie *axial* (ang. *axial plane*) o rozdzielczości anizotropowej $2 \times 2 \times 2,4$ mm, TR = 1500 ms, TE = 27 ms, *flip angle* = 90, FOV = 192×192 mm, matrix 64×64 , 37 warstw, grubość warstwy: 2,4 mm, liczba wolumentów = 240, czas akwizycji TA = 6 min.



Rycina 5. A) Aktywacja mózgowa OB2 w odpowiedzi na zadanie dot. generowania czasowników w myślach; kolor czerwony prezentuje aktywację dla L1 (język polski), żółty – aktywację dla L2 (angielski, uczone od urodzenia, używany w środowisku rodzinnym i pracy), pomarańczowy oznacza pokrywające się obszary dla L1 i L2. **B)** Aktywacja mózgowa OB2 w odpowiedzi na zadanie dot. generowania w myślach zakończenia przeczytanych zdań; kolor czerwony prezentuje aktywację dla L1 (język polski), żółty – aktywację dla L2 (angielski, uczone od urodzenia, używany w środowisku rodzinnym i pracy), pomarańczowy oznacza pokrywające się obszary dla L1 i L2

Figure 5. A) Brain activation in participant OB2 in response to the verb-generation task performed mentally; red indicates activation for L1 (Polish), yellow indicates activation for L2 (English, learned from birth and used in the family and work environment), and orange indicates overlapping areas for L1 and L2. **B)** Brain activation in participant OB2 in response to the task of mentally completing read sentences; red indicates activation for L1 (Polish), yellow indicates activation for L2 (English, learned from birth and used in the family and work environment), and orange indicates overlapping areas for L1 and L2

„Kończenie zdań”: SingleShot EPI w płaszczyźnie *axial* o rozdzielczości anizotropowej $2 \times 2 \times 2,4$ mm, TR = 2000 ms, TE = 27 ms, *flip angle* = 90, FOV = 192×192 mm, matrix 64×64 , 37 warstw, grubość warstwy: 2,4 mm, liczba wolumenów = 160, czas akwizycji TA = 5.3 min.

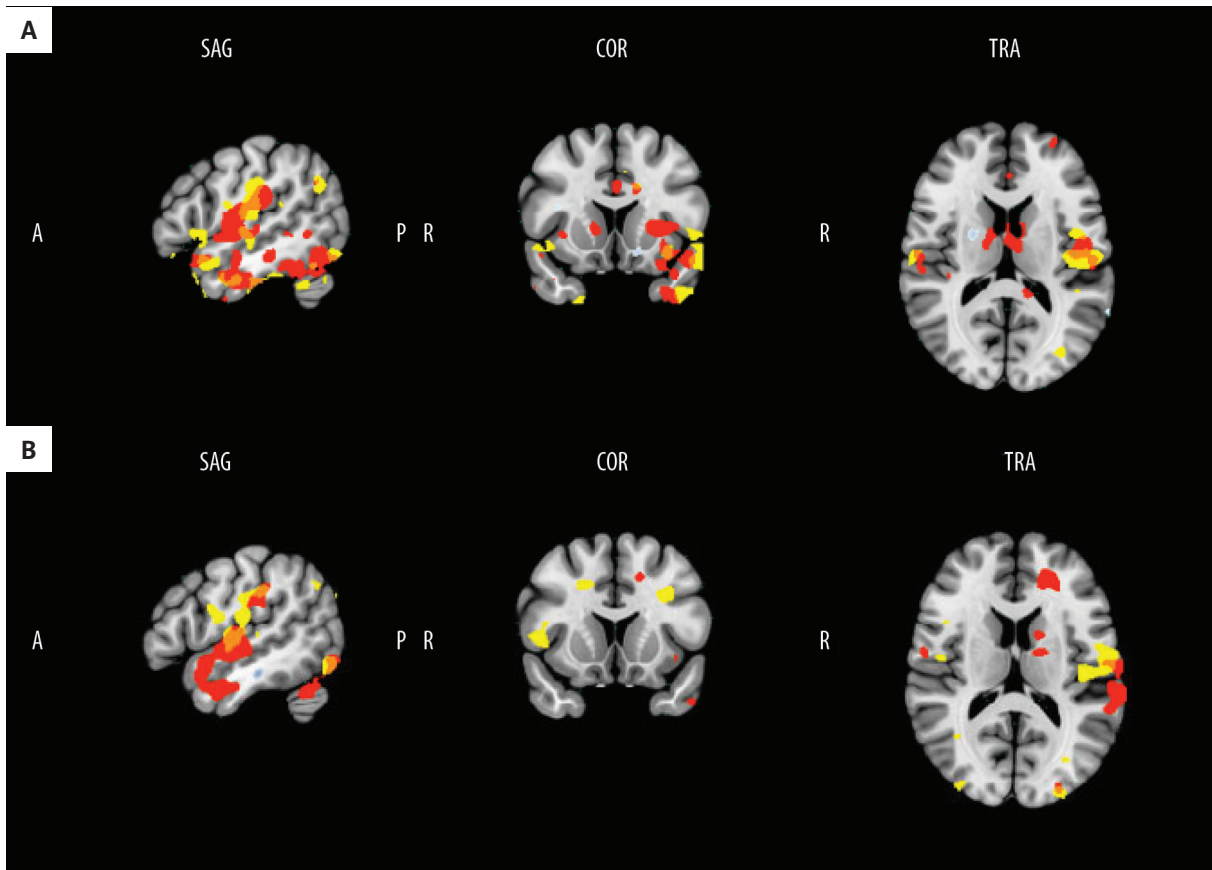
Opracowanie i analiza wyników badań

Dane obrazowe analizowano przy użyciu oprogramowania BrainVoyager QX 21.2 (Brain Innovation, Maastricht, Holandia). Przygotowanie obrazów do analizy (ang. *pre-processing*) odbyło się z zastosowaniem standardowych procedur składających się z korekcji ruchu głowy w trzech wymiarach (interpolacja trójliniowa) oraz usunięcia dryftów liniowych i niskoczęstotliwościowych dryftów nielinowych (filtr górnoprzepustowy). Obraz anatomiczny przekształcono do przestrzeni MNI, a uzyskana transformacja została zastosowana do wyrównanych danych funkcjonalnych. Wszystkie obrazy funkcjonalne były rejestrowane z obrazem anatomicznym. Odniesienie skanu czynnościowego do przestrzeni natywnej z obrazu mózgu T1 (rozdzielczość: $1 \times 1 \times 1$ mm) i przestrzennej filtracji

wyglądającej (filtr gaussowski FWHM = 6 mm). Do modelowania zmian sygnału BOLD zastosowano filtrację filtrem górnoprzepustowym o czasie 128 s.

W przypadku każdego uczestnika indywidualnie zdefiniowano model liniowy (GLM), w którym warunki eksperymentalne modelowano za pomocą funkcji typu *boxcar*, splotowanych z kanoniczną funkcją odpowiedzi hemodynamicznej (ang. *hemodynamic response function*, HRF; model 2-Gamma stosowany w BrainVoyager). Do modelu włączono sześć parametrów ruchu głowy jako regresory zakłócające (ang. *nuisance regressors*). Dla każdego uczestnika wygenerowano mapy kontrastów odzwierciedlające aktywację związaną z wykonywaniem zadania, które następnie zostały wykorzystane w analizie grupowej.

Na poziomie drugiego rzędu indywidualne mapy kontrastów wprowadzono do grupowego modelu GLM, w którym przeprowadzono testy *t* dla jednej próby (ang. *one-sample t-tests*) w celu oceny efektów wewnątrzgrupowych. Ze względu na niewielką liczebność próby oraz zróżnicowany wiek nabycia L2 dodatkowo dokonano wzrokowej



Rycina 6. A) Aktywacja mózgowa OB3 w odpowiedzi na zadanie dot. generowania czasowników w myślach, kolorem czerwony kolor prezentuje aktywację dla L1 (język polski), żółty – aktywację dla L2 (rosyjski, uczone od urodzenia, używany w środowisku rodzinnym). **B)** Aktywacja mózgowa OB3 w odpowiedzi na zadanie dot. generowania w myślach zakończenia przeczytanych zdań; kolor czerwony prezentuje aktywację dla L1 (język polski), żółty – aktywację dla L2 (rosyjski, uczone od urodzenia, używany w środowisku rodzinnym)
Figure 6. A) Brain activation in participant OB3 in response to the verb-generation task performed mentally; red indicates activation for L1 (Polish), and yellow indicates activation for L2 (Russian, learned from birth and used in the family environment). **B)** Brain activation in participant OB3 in response to the task of mentally completing read sentences; red indicates activation for L1 (Polish), and yellow indicates activation for L2 (Russian, learned from birth and used in the family environment)

oceny map aktywacji uzyskanych podczas wykonywania zadań w L1 i L2.

Klastry zostały przedstawione w przestrzeni MNI i zobrażowane na domyślnym modelu mózgu MNI w programie BrainVoyager. We wszystkich porównaniach zastosowano próg istotności dla wokseli $p < 0,005$, skorygowany pod kątem wielokrotnych porównań przy użyciu wtyczki ClusterThresh z symulacją Monte Carlo (1000 iteracji dla każdej mapy kontrastu). Odpowiada to progowi wielkości klastra równemu $p < 0,05$, co ogranicza ryzyko błędów I rodzaju, jednocześnie umożliwiając wykrycie rzeczywistych aktywacji. Lokalizację anatomiczną istotnych klastrów określano przy użyciu atlasu Harvard–Oxford.

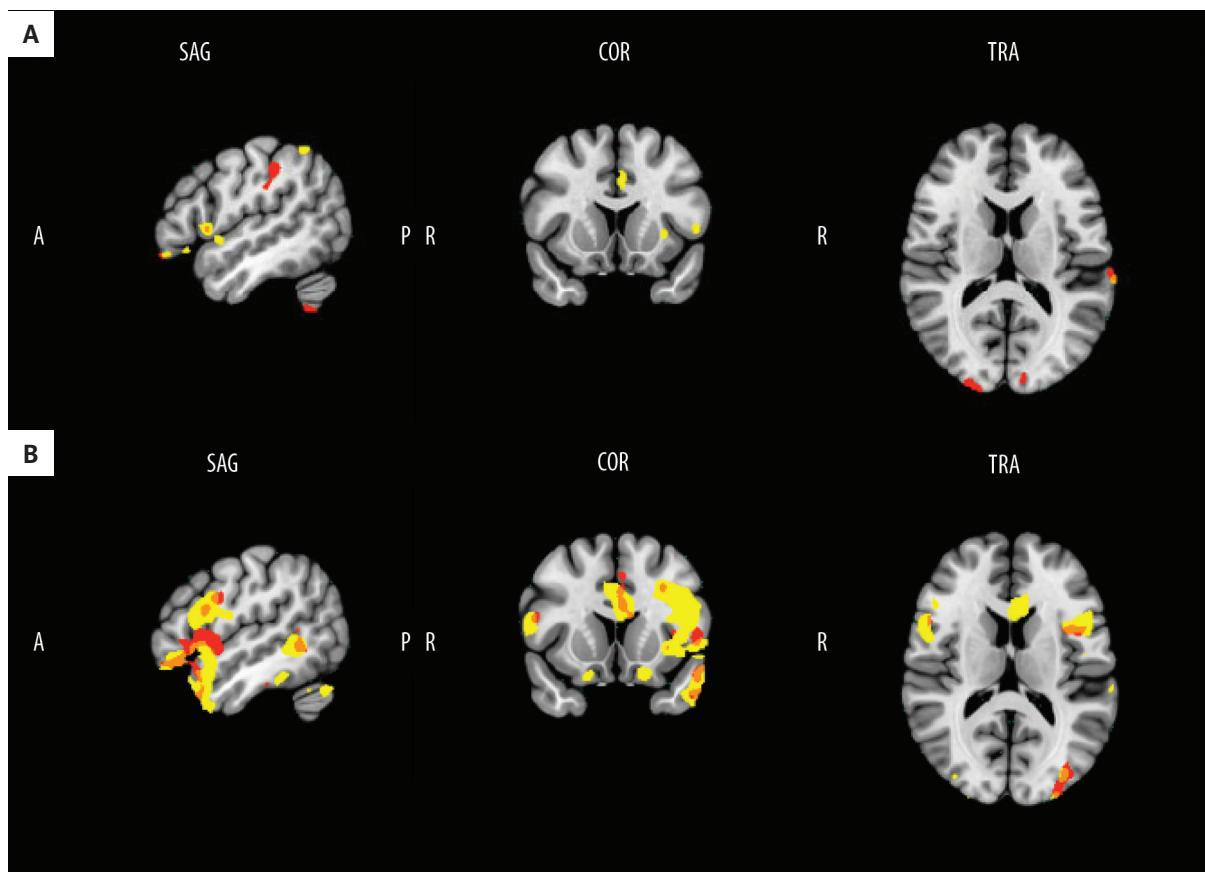
Wyniki

Analiza indywidualnych aktywacji mózgowych uczestników badania ujawnia duże zróżnicowanie wyników (ryciny 4A–9B)

Wzrokowa analiza map aktywacji podczas wykonywania zadań w L1 i L2 wykazała, że u OB1 (ryciny 4A i 4B) zaobserwowano zbliżony wzorzec aktywacji dla obu języków

w obu zadaniach. W przypadku OB2 (ryciny 5A i 5B) wystąpił wzorzec odwrotny niż oczekiwany – aktywność mózgową była bardziej rozproszona dla L1 w zadaniu „Kończenie zdań” niż dla L2. Może to wynikać z faktu, że L2 nauczony był od urodzenia, była to tzw. dwujęzyczność równoczesna. U OB3 (ryciny 6A i 6B) w zadaniu „Fluencja słowna – czasowniki” mapy aktywacji były podobne dla obu języków, natomiast w zadaniu „Kończenie zdań” zaobserwowano wyraźne rozdzielenie aktywności między górną i dolną drogą językową (L2: aktywność ograniczona do obszarów czołowych, L1: aktywność w rejonach skroniowych). U OB4 (ryciny 7A i 7B) odnotowano najmniejszy ogólny poziom aktywacji mózgowej w obu zadaniach, jednak obecny w głównych obszarach językowych. OB5 (ryciny 8A i 8B) wykazała wyższą aktywność w obszarach czołowych dla L2 w porównaniu do L1, zarówno w zadaniu dotyczącym czasowników, jak i zdań. Aktywność mózgową OB6 (ryciny 9A i 9B) była rozproszona w obu zadaniach dla obu języków.

Na rycinach 10A i 10B zaprezentowano zbiorcze wyniki analiz grupowych dla zadań „Fluencja słowna – czasowniki” (2A) oraz „Kończenie zdań” (2B), uzyskane na podstawie testów t dla jednej próby (ang. *one-sample*



Rycina 7. A) Aktywacja mózgowa OB4 w odpowiedzi na zadanie dot. generowania czasowników w myślach; kolor czerwony prezentuje aktywację dla L1 (język polski), żółty – aktywację dla L2 (rosyjski, uczyony od 3 roku życia, używany w środowisku rodzinnym), pomarańczowy oznacza pokrywające się obszary dla L1 i L2. **B)** Aktywacja mózgowa OB4 w odpowiedzi na zadanie dot. generowania w myślach zakończenia przeczytanych zdań; kolor czerwony prezentuje aktywację dla L1 (język polski), żółty – aktywację dla L2 (rosyjski, uczyony od 3 roku życia, używany w środowisku rodzinnym), pomarańczowy oznacza pokrywające się obszary dla L1 i L2

Figure 7. A) Brain activation in participant OB4 in response to the verb-generation task performed mentally; red indicates activation for L1 (Polish), yellow indicates activation for L2 (Russian, learned from age 3 and used in the family environment), and orange indicates overlapping areas for L1 and L2. **B)** Brain activation in participant OB4 in response to the task of mentally completing read sentences; red indicates activation for L1 (Polish), yellow indicates activation for L2 (Russian, learned from age 3 and used in the family environment), and orange indicates overlapping areas for L1 and L2

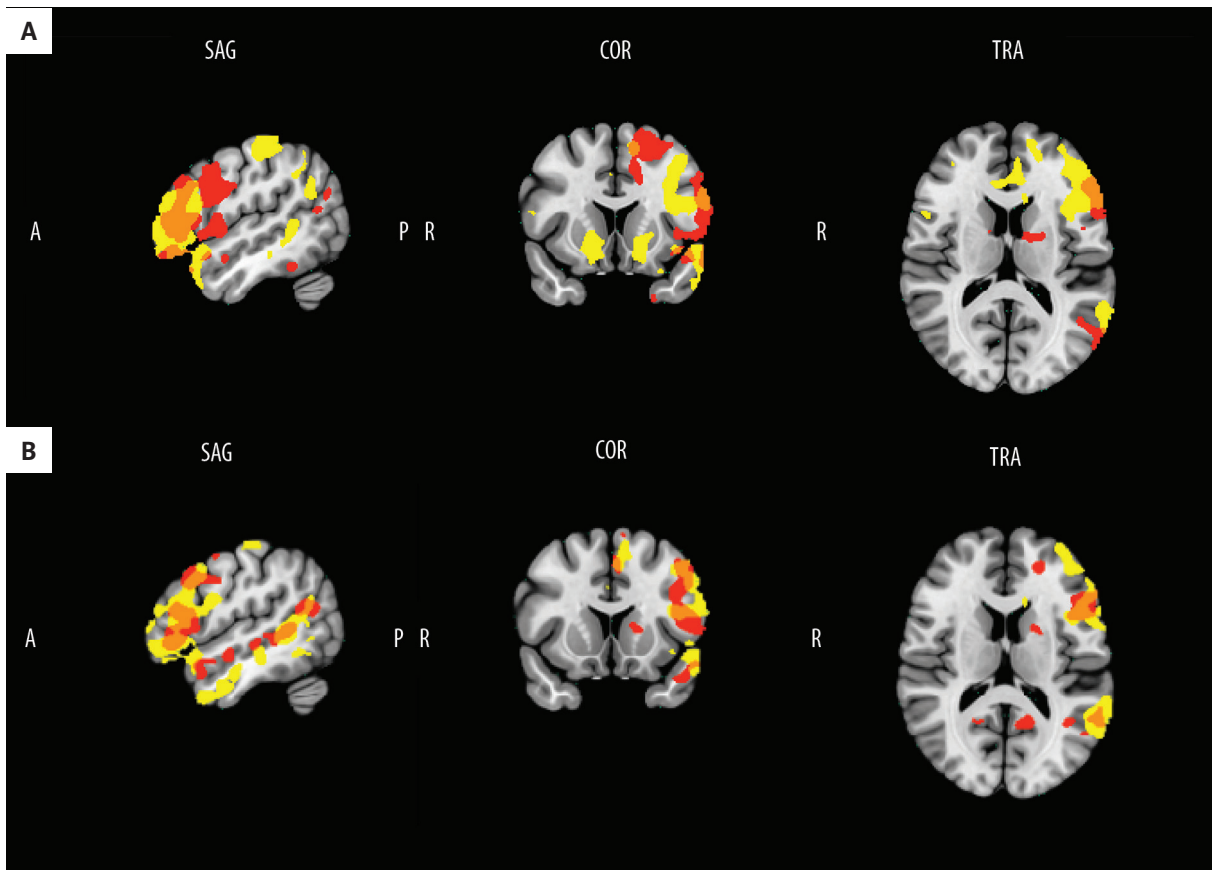
t-tests), przeprowadzonych na mapach kontrastów indywidualnych uczestników. W tabelach 2 i 3 przedstawiono obszary mózgu, w których odnotowano istotny wzrost sygnału BOLD podczas zadania fluencji słownej dla czasowników odpowiednio dla języka pierwszego (L1) i drugiego (L2). Analogicznie w tabelach 4 i 5 przedstawiono obszary mózgu wykazujące istotny wzrost sygnału podczas zadania kończenia zdań odpowiednio dla L1 i L2.

W warunku „Fluencja słowna – czasowniki” w języku pierwszym (tabela 2, rycina 10A) zaobserwowano aktywację w klasycznych obszarach sieci językowej lewej półkuli, w tym w zakręcie czołowym dolnym (BA44/45), zakręcie skroniowym górnym oraz zakręcie ciemieniowym dolnym. Aktywowane były także obszary prawej półkuli homologiczne do klasycznych regionów językowych, m.in. prawy zakręt skroniowy dolny (co może odzwierciedlać współdziałanie mechanizmów integrujących informacje pragmatyczne i emocjonalne w kontekście tego zadania [40]). Dodatkowo wykazano aktywność w zakręcie językowatym oraz w strukturach zaangażowanych w przetwarzanie wzrokowe, co zapewne odzwierciedla obecność

komponentu wizualnego podczas prezentacji bodźców. Zauważono również istotną aktywność mózdzkową.

W warunku „Fluencja słowna – czasowniki” w L2 (tabela 3, rycina 10A) aktywowana była lewostronna część trójdzielna zakrętu czołowego dolnego (obszar Broki, BA45), a także jej prawostronny odpowiednik. Zaobserwowano również aktywację przyśrodkowej kory przedczołowej, co może sugerować zaangażowanie procesów kontrolnych i wykonawczych podczas przetwarzania języka drugiego. Zarejestrowano także istotne wzbudzenie w korze wzrokowej (V1/V2).

Podczas kończenia zdań w języku pierwszym (tabela 4, rycina 10B) stwierdzono aktywację w klasycznych lewostronnych obszarach językowych, w tym w zakręcie czołowym dolnym (część oczodołowa i trójdzielna) oraz w zakręcie skroniowym górnym. Aktywowana była również kora ciemieniowa (głównie dolny płacik ciemieniowy), prawdopodobnie wspierająca integrację semantyczno-syntaktyczną. Istotną aktywność odnotowano także w zakręcie językowatym i potylicznym dolnym,



Rycina 8. A) Aktywacja mózgowa OB5 w odpowiedzi na zadanie dot. generowania czasowników w myślach; kolor czerwony prezentuje aktywację dla L1 (język rosyjski), żółty – aktywację dla L2 (angielski, uczyony od 14 roku życia, używany w środowisku rodzinnym i pracy), pomarańczowy oznacza pokrywające się obszary dla L1 i L2. **B)** Aktywacja mózgowa OB5 w odpowiedzi na zadanie dot. generowania w myślach zakończenia przeczytanych zdań; kolor czerwony prezentuje aktywację dla L1 (język polski), żółty – aktywację dla L2 (angielski, uczyony od 14 roku życia, używany w środowisku rodzinnym i pracy), pomarańczowy oznacza pokrywające się obszary dla L1 i L2

Figure 8. A) Brain activation in participant OB5 in response to the verb-generation task performed mentally; red indicates activation for L1 (Russian), yellow indicates activation for L2 (English, learned from age 14 and used in the family and work environment), and orange indicates overlapping areas for L1 and L2. **B)** Brain activation in participant OB5 in response to the task of mentally completing read sentences; red indicates activation for L1 (Polish), yellow indicates activation for L2 (English, learned from age 14 and used in the family and work environment), and orange indicates overlapping areas for L1 and L2

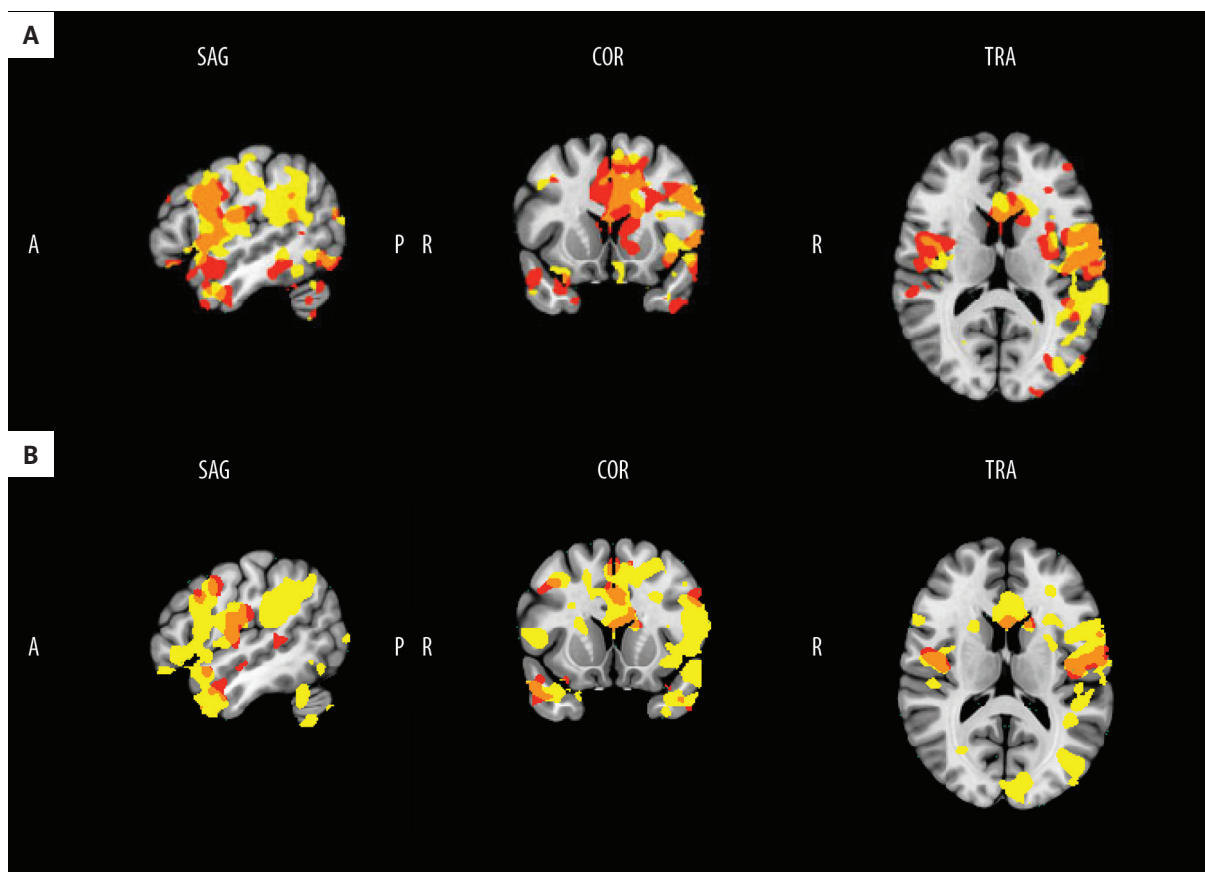
co podobnie do wcześniejszego zadania, wskazuje na zaangażowanie komponentów przetwarzania wzrokowego. Prawostronna aktywność może odzwierciedlać współdziałanie mechanizmów integrujących informacje pragmatyczne i emocjonalne w kontekście zadania.

W warunku kończenia zdań w L2 (tabela 5, rycina 10B) aktywowane były zarówno lewostronne, jak i prawostronne struktury kory skroniowej (zakręt skroniowy środkowy i dolny), a także zakręt przyhipokampowy, szczególnie w prawej półkuli. Zaobserwowano też aktywność w przyśrodkowej korze przedczołowej, co może świadczyć o wzmożonej kontroli poznawczej podczas selekcji i integracji odpowiedzi językowej w L2. Silna aktywacja w obszarach związanych z pamięcią deklaratywną sugeruje zaangażowanie systemów pamięciowych podczas przetwarzania i produkcji zdań w L2.

Zarówno na poziomie analiz indywidualnych (ryciny 3A – 9B), jak i grupowych (ryciny 10A i 2B, table 2–5) dla obu zadań odnotowano aktywacje w regionach odpowiadających klasycznym obszarom językowym, w tym

ośrodkowi Broki (zakręt czołowy dolny) oraz ośrodkowi Wernickego (tylna część zakrętu skroniowego górnego). Zaobserwowano także: aktywność w regionach mózgu zaangażowanych we wzrokowe rozpoznawanie liter [41], procesy uwagowe, integrację informacji fonologicznej i semantycznej (lewy zakręt ciemieniowy), automatyzację procesów generowania słów (móźdżek), podejmowanie decyzji, selekcję odpowiedzi oraz kontrolę wykonawczą (zakręt czołowy dolny prawej i lewej półkuli mózgu), a także inicjowanie i podtrzymywanie aktywności językowej (przyśrodkowy zakręt czołowy, część przednia lewej półkuli).

W przypadku języka pierwszego zaobserwowano selektywną oraz powtarzalną między osobami badanymi aktywność w obrębie obszarów wchodzących w skład typowej sieci językowej. Natomiast dla języka drugiego wzorec aktywności mózgowej był rozproszony, z wyraźnym zróżnicowaniem międzyosobniczym. Zauważono również aktywność przedczołową i przyhipokampową w L2 (zwłaszcza podczas kończenia zdań). Wskazuje to na zaangażowanie kontroli poznawczej i pamięci



Rycina 9. A) Aktywacja mózgowa OB6 w odpowiedzi na zadanie dot. generowania czasowników w myślach; kolor czerwony prezentuje aktywację dla L1 (język rosyjski), żółty – aktywację dla L2 (angielski, uczony od 6 roku życia, używany w środowisku rodzinnym i pracy), pomarańczowy oznacza pokrywające się obszary dla L1 i L2. **B)** Aktywacja mózgowa OB6 w odpowiedzi na zadanie dot. generowania w myślach zakończenia przeczytanych zdań; kolor czerwony prezentuje aktywację dla L1 (język polski), żółty – aktywację dla L2 (angielski, uczony od 6 roku życia, używany w środowisku rodzinnym i pracy), pomarańczowy oznacza pokrywające się obszary dla L1 i L2

Figure 9. A) Brain activation in participant OB6 in response to the verb-generation task performed mentally; red indicates activation for L1 (Russian), yellow indicates activation for L2 (English, learned from age 6 and used in the family and work environment), and orange indicates overlapping areas for L1 and L2. **B)** Brain activation in participant OB6 in response to the task of mentally completing read sentences; red indicates activation for L1 (Polish), yellow indicates activation for L2 (English, learned from age 6 and used in the family and work environment), and orange indicates overlapping areas for L1 and L2

deklaratywnej, co jest zgodne z modelami neurokognitywnymi dwujęzyczności [42].

Dyskusja

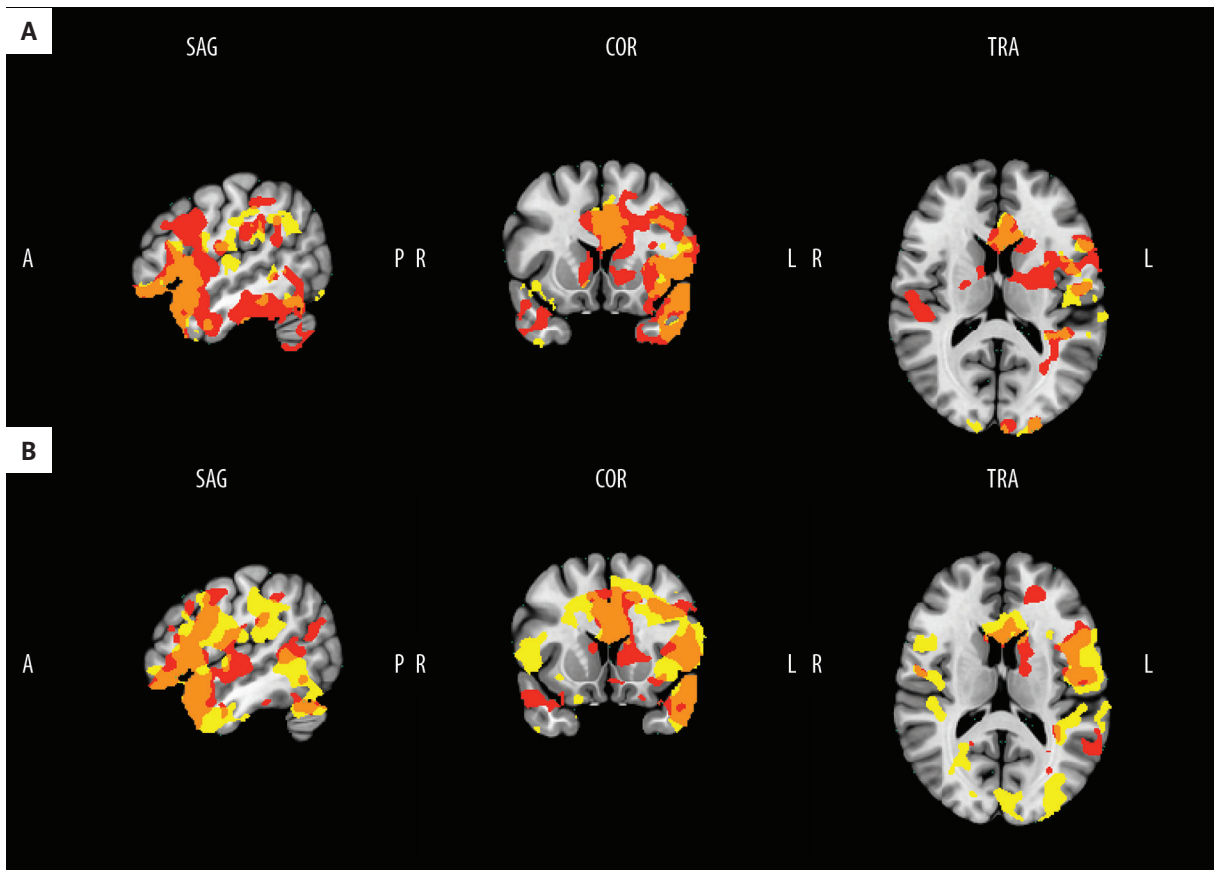
W standardowym protokole klinicznego mapowania funkcji mowy nie uwzględnia się oceny obu języków [43]. Istnieją jednak ku temu coraz mocniejsze przesłanki wynikające z faktu, że coraz więcej pacjentów funkcjonuje na co dzień w środowisku co najmniej dwujęzycznym, używając regularnie przynajmniej dwóch języków zarówno w kontekstach zawodowych, jak i prywatnych [12]. Włączenie zatem mapowania dwóch języków (wykorzystywanych na co dzień przez badanych) do rutynowych procedur diagnostycznych może mieć istotne znaczenie dla poprawy jakości życia pacjentów po interwencji neurochirurgicznej, umożliwiając im skuteczniejszy powrót do pełnionych wcześniej funkcji zawodowych i społecznych [44].

W prezentowanym badaniu własnym przeanalizowano wzorce aktywacji neuronalnej towarzyszące realizacji dwóch klasycznych zadań językowych, szeroko stosowanych

w przedoperacyjnym mapowaniu mowy, osobno dla języków pierwszego i drugiego. W przypadku obu zadań i obu języków zaobserwowaliśmy aktywność w regionach klasycznej sieci językowej, obejmującej między innymi lewy dolny zakręt czołowy (IFG) oraz zakręt skroniowy górny z wyraźną dominacją lewej półkuli mózgu. Ten wzorec był spójny zarówno na poziomie indywidualnym, jak i grupowym, co stanowi potwierdzenie wiarygodności stosowanych paradygmatów [45].

Pomimo różnic pomiędzy badanymi językami (polskim, angielskim i rosyjskim), ogólny wzorec aktywności mózgowej pozostawał podobny, co sugeruje istnienie wspólnych neuronalnych mechanizmów przetwarzania językowego, niezależnych od specyfiki konkretnego języka [19].

Jednocześnie, podczas wzrokowej inspekcji map aktywności mózgowej podczas zadań wykonywanych w L1 oraz L2, zaobserwowaliśmy różnice we wzorcach odpowiedzi hemodynamicznej. Podczas wykonywania zadań językowych w L2 odnotowaliśmy rozproszoną aktywność neuronalną



Rycina 10. A) Aktywacja mózgowa na poziomie grupowym w odpowiedzi na zadanie dot. generowania czasowników w myślach; kolor czerwony prezentuje aktywację dla L1, żółty – aktywację dla L2, pomarańczowy oznacza pokrywające się obszary dla L1 i L2. **B)** Aktywacja mózgowa na poziomie grupowym w odpowiedzi na zadanie dot. kończenia zdań w myślach; kolor czerwony prezentuje aktywację dla L1, żółty – aktywację dla L2, pomarańczowy oznacza pokrywające się obszary dla L1 i L2

Figure 10. A) Group-level brain activation in response to the verb-generation task performed mentally; red indicates activation for L1, yellow indicates activation for L2, and orange indicates overlapping areas for L1 and L2. **B)** Group-level brain activation in response to the sentence-completion task performed mentally; red indicates activation for L1, yellow indicates activation for L2, and orange indicates overlapping areas for L1 and L2

oraz silną aktywację lewego IFG. Zgodnie z wcześniejszymi badaniami obszar ten uczestniczy nie tylko w planowaniu i generowaniu wypowiedzi słownych oraz integracji semantyczno-syntaktycznej, lecz także odgrywa zasadniczą rolę w mechanizmach kontroli poznawczej w kontekście językowym [24]. Silna aktywność IFG w kontekście L2 może zatem odzwierciedlać mniejszy stopień automatyzacji produkcji językowej i konieczność większego zaangażowania kontroli wykonawczej podczas generowania mowy w L2 (mniej zautomatyzowanym języku) [31]. Aktywacja przyhipokampowa, szczególnie widoczna w zadaniu dotyczącym kończenia zdań w L2, wskazuje na wykorzystanie pamięci deklaratywnej oraz mechanizmów wspierających wyszukiwanie i integrowanie informacji językowych [19].

Analiza aktywności mózgowej towarzyszącej poszczególnym zadaniom ujawniła, że zadanie „Fluencja słowna – czasowniki” aktywowała regiony ciemieniowe, wspierające procesy uwagowe i fonologiczne, natomiast „Kończenie zdań” angażowało obszary związane z pamięcią i kontrolą poznawczą (m.in. zakręt przyhipokampowy oraz przysiódkową korę przedczołową). Ten wzorec jest zgodny z wcześniejszymi badaniami wskazującymi na silniejszy udział sieci pamięci semantycznej i procesów

integracyjnych podczas bardziej złożonych operacji składniowo-semantycznych [24].

Warto także podkreślić aktywność prawej półkuli podczas przetwarzania L2 – aktywowane były m.in. prawy dolny zakręt czołowy oraz obszary skroniowe prawostronnie. Może to odzwierciedlać kompensacyjną rekrutację zasobów neuronalnych w odpowiedzi na wyższe wymagania poznawcze związane z generowaniem wypowiedzi w mniej biegłym języku, co również znajduje potwierdzenie w literaturze [31,46]. Aktywność ta może również odzwierciedlać współdziałanie mechanizmów integrujących informacje pragmatyczne i emocjonalne podczas wykonywania zadań językowych [40].

Obserwowane aktywacje w zakręcie językowym i obszarach kory wzrokowej (V1/V2) w obu językach, niezależnie od typu zadania, wskazują na istotny udział procesów przetwarzania wizualnego podczas prezentacji bodźców. Wynik ten jest zgodny z doniesieniami Ghosh i wsp. [41], w których autorzy podkreślają znaczenie wizualnego rozpoznawania liter w procesach językowych.

Tabela 2. Obszary aktywacji mózgu podczas zadania „Fluencja słowna – czasowniki” w L1 na poziomie grupowym
Table 2. Group-level brain activation in the task “Verbal Fluency – Verbs” for L1

Obszar mózgu	Półkula	Koordynaty MNI			Statystyka t	Wielkość klastra
		x	y	z		
Zakręt czołowy dolny	prawa	50	-28	18	5,60	4304
Zakręt czołowy dolny	lewa	-49	8	0	10,56	95 744
Zakręt językowy	prawa	18	-89	-29	6,76	13 979
Pole wzrokowe (V1/V2)	lewa	-21	-103	4	7,53	3007
Móżdżek	lewa	-48	-58	-52	4,94	891
Zakręt skroniowy dolny	prawa	70	-17	-21	6,60	6878
Zakręt ciemieniowy górny	lewa	-35	-65	37	6,94	5485
Zakręt ciemieniowy dolny	lewa	-62	-33	32	7,21	3428
Zakręt skroniowy górny	lewa	-36	-45	15	4,74	958
Zakręt wrzecionowaty	prawa	25	-81	-11	5,06	907
Zakręt ciemieniowy górny	lewa	-20	-61	36	5,27	690
Zakręt skroniowy dolny	prawa	55	-50	-17	5,50	668
Zakręt skroniowy dolny	prawa	37	-71	-11	5,30	665
Suma aktywnych wokseli						137 604

Opis: Pogrubionym drukiem zaznaczono obszary aktywne w obu językach podczas produkcji czasowników w myśli.

Tabela 3. Obszary aktywacji mózgu podczas zadania „Fluencja słowna – czasowniki” w L2 na poziomie grupowym
Table 3. Group-level brain activation in the task “Verbal Fluency – Verbs” for L2

Obszar mózgu	Półkula	Koordynaty MNI			Statystyka t	Wielkość klastra
		x	y	z		
Zakręt czołowy dolny	prawa	42	13	-10	6,09	1083
Zakręt czołowy dolny	lewa	-49	31	-16	10,27	57 723
Zakręt językowy	prawa	26	-81	-32	6,53	5340
Pole wzrokowe (V1/V2)	lewa	-31	-102	3	7,68	4066
Móżdżek	lewa	-30	-76	-38	5,10	655
Przyśrodkowy zakręt czołowy	lewa	-7	20	29	9,34	17 129
Pole wzrokowe (V1/V2)	prawa	15	-103	3	5,95	2092
Istota szara okołowodociągowa	lewa	-8	-20	-9	5,45	1638
Zakręt przyhipokampowy	lewa	-20	2	-18	5,62	923
Suma aktywnych wokseli						90 649

Opis: Pogrubionym drukiem zaznaczono obszary aktywne w obu językach podczas produkcji czasowników w myśli.

Różnice w wielkości klastrów i rozproszeniu aktywacji (zaobserwowane podczas wzrokowej inspekcji obrazów) między L1 i L2 sugerują, że reprezentacje neuronalne języka drugiego są bardziej zróżnicowane i mniej stabilne, co może wynikać z indywidualnych różnic – wieku nabycia języka, poziomu biegłości i częstotliwości jego używania. Czynniki te są dobrze znanymi moderatorami organizacji sieci językowych [19] i mogły przyczynić się do uzyskanych wyników. W przyszłych badaniach warto

uwzględnić większą i bardziej jednorodną grupę uczestników oraz przeprowadzić analizę koniunkcyjną ($L1 \cap L2$), która pozwoliłaby precyzyjniej zidentyfikować obszary wspólne i specyficzne dla obu języków.

Biorąc pod uwagę stosunkowo duże zróżnicowanie międzyosobnicze w zakresie aktywności neuronalnej podczas zadań angażujących L2 u osób z „późną” dwujęzycznością, szczególnie w tej grupie osób, zasadne jest uwzględnienie

Tabela 4. Obszary mózgu aktywne podczas zadania „Kończenie zdań” w L1 na poziomie grupowym
Table 4. Group-level brain activation in the task “Sentence Completion” for L1

Obszar mózgu	Półkula	Koordynaty MNI			Statystyka t	Wielkość klastra
		x	y	z		
Zakręt skroniowy dolny	prawa	60	-29	-21	5,63	1438
Zakręt ciemieniowy dolny	prawa	22	-54	23	4,42	654
Zakręt czołowy dolny	lewa	-48	5	-25	9,34	66 583
Móźdżek	lewa	-67	-18	-31	7,76	24 770
Zakręt językowy	prawa	26	-89	-37	5,48	7064
Zakręt językowy	lewa	-15	-87	-16	5,36	2519
Zakręt skroniowy górny	lewa	-69	-31	-2	7,72	1852
Zakręt czołowy górny	lewa	-22	45	15	5,35	1162
Zakręt czołowy dolny	prawa	54	18	-23	4,80	1073
Płat potyliczny dolny	prawa	29	-98	-15	4,69	902
Zakręt czołowy dolny	lewa	-29	35	-23	5,07	831
Zakręt czołowy dolny	prawa	52	-6	18	4,84	704
Suma aktywnych wokseli						109 952

Opis: Pogrubionym drukiem zaznaczono obszary aktywne w obu językach podczas kończenia zdań.

Tabela 5. Obszary aktywacji mózgu podczas zadania „Kończenie zdań” w L2 na poziomie grupowym
Table 5. Group-level brain activation in the task “Sentence Completion” for L2

Obszar mózgu	Półkula	Koordynaty MNI			Statystyka t	Wielkość klastra
		x	y	z		
Zakręt skroniowy dolny	prawa	48	6	-32	6,34	1374
Zakręt ciemieniowy dolny	prawa	31	-67	23	5,66	7820
Przyśrodkowy zakręt czołowy	lewa	-4	20	26	10,03	15 5114
Zakręt przyhipokampowy	lewa	-22	5	-22	6,73	4320
Zakręt przyhipokampowy	prawa	20	10	-24	5,49	2832
Zakręt skroniowy środkowy	prawa	50	-34	-23	6,29	2197
Zakręt skroniowy środkowy	prawa	40	-34	16	5,30	1004
Suma aktywnych wokseli						174 661

Opis: Pogrubionym drukiem zaznaczono obszary aktywne w obu językach podczas kończenia zdań.

w protokołach obu języków, aby zminimalizować ryzyko zaburzeń w zakresie L2 po planowanej interwencji neurochirurgicznej. W przypadku osób z „wczesną” dwujęzycznością zasadniczo spodziewamy się podobnego wzorca aktywności dla obu języków, więc w tym przypadku zbadanie jednego języka może być wystarczające.

Jak wspomniano powyżej, ograniczeniem niniejszego badania jest niewielka liczebność badanej grupy, która dodatkowo różniła się pod względem poziomu znajomości poszczególnych języków, częstotliwości ich używania oraz czasu nabycia L2. Te czynniki są silnymi modulatorami organizacji neuronalnej dwujęzyczności – wcześniejsze

badania wskazują, że języki nabyte we wczesnym dzieciństwie mogą dzielić w większym stopniu reprezentacje neuronalne z L1, podczas gdy języki przyswojone w późniejszym wieku aktywują bardziej rozproszone lub zróżnicowane sieci [19]. Czynniki te mogły wpłynąć na uzyskane rezultaty oraz ograniczyć możliwość generalizacji wniosków, natomiast dobrze odzwierciedlają zróżnicowanie populacji osób dwujęzycznych.

W niniejszym badaniu zastosowano paradygmaty (fluencja słowna i kończenie zdań), które silnie angażują składnik wykonawczy języka. W celu uzyskania pełniejszej charakterystyki sieci dwujęzycznej warto w kolejnych projektach

uwzględnić paradygmaty percepcyjne (np. pasywne słuchanie zdań), co pozwoli ocenić, czy obserwowane różnice utrzymują się także podczas procesów recepcyjnych. Wartościowym kierunkiem dalszych badań byłoby porównanie funkcjonowania językowego przed interwencją neurochirurgiczną i po niej, co pozwoliłoby ocenić, czy stopień zachowania lub zaburzenia funkcji mowy jest podobny w obu językach. Wprowadzenie rozszerzonej procedury dwujęzycznego mapowania przed- i pooperacyjnego do praktyki klinicznej mogłoby znacząco poprawić jakość opieki nad pacjentami dwujęzycznymi.

Wnioski


Badanie potwierdziło, że klasyczne paradygmaty językowe pozwalają na efektywne mapowanie sieci językowej


Piśmiennictwo


- Silva MA, See AP, Essayed WI, Golby AJ, Tie Y. Challenges and techniques for presurgical brain mapping with functional MRI. *Neuroimage Clin*, 2018; 17: 794–803; <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.nicl.2017.12.008>
- Pluta A, Wolak T, Skarżyński H. Badanie dominacji półkulowej dla funkcji mowy z zastosowaniem techniki rezonansu magnetycznego. *Now Audiofonol*, 2014; 3(3): 9–16; <https://doi.org/10.17431/891108>.
- Fedorenko E, Ivanova AA, Regev TI. The language network as a natural kind within the broader landscape of the human brain. *Nat Rev Neurosci*, 2024; 25(5): 289–312; <https://doi.org/10.1038/s41583-024-00802-4>.
- Hickok G, Poeppel D. Neural basis of speech perception. *Handb Clin Neurol*, 2015; 129: 149–60; <https://doi.org/10.1016/B978-0-444-62630-1.00008-1>.
- Anderson JM, Gilmore R, Roper S, Crosson B, Bauer RM, Nadeau S i wsp. Conduction aphasia and the arcuate fasciculus: a reexamination of the Wernicke-Geschwind model. *Brain Lang*, 1999; 70(1): 1–12; <https://doi.org/10.1006/brln.1999.2135>.
- Menenti L, Gierhan SME, Segaert K, Hagoort P. Shared language: overlap and segregation of the neuronal infrastructure for speaking and listening revealed by functional MRI. *Psychol Sci*, 2011; 22(9): 1173–82; <https://doi.org/10.1177/0956797611418347>.
- Hu J, Small H, Kean H, Takahashi A, Zekelman L, Kleinman D i wsp. Precision fMRI reveals that the language-selective network supports both phrase-structure building and lexical access during language production. *Cereb Cortex*, 2023; 33(8): 4384–404; <https://doi.org/10.1093/cercor/bhac350>.
- Tuckute G, Kanwisher N, Fedorenko E. Language in brains, minds, and machines. *Annu Rev Neurosci*, 2024; 47(1): 277–301; <https://doi.org/10.1146/annurev-neuro-120623-101142>.
- Hayakawa S, Marian V. Consequences of multilingualism for neural architecture. *Behav Brain Funct*, 2019; 15(1): 6; <https://doi.org/10.1186/s12993-019-0157-z>.
- Pliatsikas C, DeLuca V, Moschopoulou E, Saddy JD. Immersive bilingualism reshapes the core of the brain. *Brain Struct Funct*, 2017; 222(4): 1785–95; <https://doi.org/10.1007/s00429-016-1307-9>.
- Wolak T, Nowak JM, Chaberska I, Kuliński R, Friedman A. Sequence of language acquisition as a factor determining language comprehension centre location in cerebral cortex in sequential multilinguals. *Neurol Neurochir Pol*, 2025; 59(3): 292–9; <https://doi.org/10.5603/pjnns.104340>.
- Grosjean F. The extent of bilingualism. *Life as a bilingual: knowing and using two or more languages*. Cambridge: Cambridge University Press; 2021, 27–39.
- The handbook of bilingualism and multilingualism. Bhatia TK, Ritchie WC (red.). Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd; 2012.
- Bialystok E, Craik FIM, Luk G. Bilingualism: consequences for mind and brain. *Trends Cogn Sci (Regul Ed)*, 2012; 16(4): 240–50; <https://doi.org/10.1016/j.tics.2012.03.001>.
- de Bruin A. Not all bilinguals are the same: a call for more detailed assessments and descriptions of bilingual experiences. *Behav Sci (Basel)*, 2019; 9(3); <https://doi.org/10.3390/bs9030033>.
- Luk G, Bialystok E. Bilingualism is not a categorical variable: interaction between language proficiency and usage. *J Cogn Psychol (Hove)*, 2013; 25(5): 605–21; <https://doi.org/10.1080/20445911.2013.795574>.
- Charlton MH. Aphasia in bilingual and polyglot patients: a neurological and psychological study. *J Speech Hear Disord*, 1964; 29: 307–11; <https://doi.org/10.1044/jshd.2903.301>.
- Kovelman I, Baker SA, Petitto L-A. Bilingual and monolingual brains compared: a functional magnetic resonance imaging investigation of syntactic processing and a possible “neural signature” of bilingualism. *J Cogn Neurosci*, 2008; 20(1): 153–69; <https://doi.org/10.1162/jocn.2008.20011>.
- Sulpizio S, Del Maschio N, Fedeli D, Abutalebi J. Bilingual language processing: a meta-analysis of functional neuroimaging studies. *Neurosci Biobehav Rev*, 2020; 108: 834–53; <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2019.12.014>.
- Dehaene S, Dupoux E, Mehler J, Cohen L, Paulesu E, Perani D i wsp. Anatomical variability in the cortical representation of first and second language. *Neuroreport*, 1997; 8(17): 3809–15; <https://doi.org/10.1097/00001756-199712010-00030>.
- Hahne A, Friederici AD. Processing a second language: late learners’ comprehension mechanisms as revealed by event-related brain potentials. *Bilingualism*, 2001; 4(2): 123–41; <https://doi.org/10.1017/S1366728901000232>.
- Hernandez AE, Martinez A, Kohnert K. In search of the language switch: an fMRI study of picture naming in Spanish-English bilinguals. *Brain Lang*, 2000; 73(3): 421–31; <https://doi.org/10.1006/brln.1999.2278>.
- Kim KH, Relkin NR, Lee KM, Hirsch J. Distinct cortical areas associated with native and second languages. *Nature*, 1997; 388(6638): 171–4; <https://doi.org/10.1038/40623>.

24. Marian V, Chabal S, Bartolotti J, Bradley K, Hernandez AE. Differential recruitment of executive control regions during phonological competition in monolinguals and bilinguals. *Brain Lang*, 2014; 139: 108–17; <https://doi.org/10.1016/j.bandl.2014.10.005>.
25. Abutalebi J, Green DW. Control mechanisms in bilingual language production: neural evidence from language switching studies. *Lang Cogn Process*, 2008; 23(4): 557–82; <https://doi.org/10.1080/01690960801920602>.
26. Perani D, Abutalebi J, Paulesu E, Brambati S, Scifo P, Cappa SF i wsp. The role of age of acquisition and language usage in early, high-proficient bilinguals: an fMRI study during verbal fluency. *Hum Brain Mapp*, 2003; 19(3): 170–82; <https://doi.org/10.1002/hbm.10110>.
27. Wartenburger I, Heekeren HR, Abutalebi J, Cappa SF, Villringer A, Perani D. Early setting of grammatical processing in the bilingual brain. *Neuron*, 2003; 37(1): 159–70; [https://doi.org/10.1016/s0896-6273\(02\)01150-9](https://doi.org/10.1016/s0896-6273(02)01150-9).
28. Casey BJ, Giedd JN, Thomas KM. Structural and functional brain development and its relation to cognitive development. *Biol Psychol*, 2000; 54(1–3): 241–57; [https://doi.org/10.1016/s0301-0511\(00\)00058-2](https://doi.org/10.1016/s0301-0511(00)00058-2).
29. Skeide MA, Friederici AD. The ontogeny of the cortical language network. *Nat Rev Neurosci*, 2016; 17(5): 323–32; <https://doi.org/10.1038/nrn.2016.23>.
30. Skeide MA, Brauer J, Friederici AD. Brain functional and structural predictors of language performance. *Cereb Cortex*, 2016; 26(5): 2127–39; <https://doi.org/10.1093/cercor/bhv042>.
31. Liu H, Cao F. L1 and L2 processing in the bilingual brain: a meta-analysis of neuroimaging studies. *Brain Lang*, 2016; 159: 60–73; <https://doi.org/10.1016/j.bandl.2016.05.013>.
32. Cargnelutti E, Tomasino B, Fabbro F. Effects of linguistic distance on second language brain activations in bilinguals: an exploratory coordinate-based meta-analysis. *Front Hum Neurosci*, 2021; 15: 744489; <https://doi.org/10.3389/fnhum.2021.744489>.
33. Comstock L. The role of research design in the reproducibility of L1 and L2 language networks: a review of bilingual neuroimaging meta-analyses. *Brain Lang*, 2024; 249: 105377; <https://doi.org/10.1016/j.bandl.2023.105377>.
34. Wolna A, Szewczyk J, Diaz M, Domagalik A, Szwed M, Wodniecka Z. Domain-general and language-specific contributions to speech production in a second language: an fMRI study using functional localizers. *Sci Rep*, 2024; 14(1): 57; <https://doi.org/10.1038/s41598-023-49375-9>.
35. Bilingual: Life and Reality. 1 ed. Harvard University Press; 2010 [Internet]. Pozyskano z: <https://dokumen.pub/bilingual-life-and-reality-1nbsped-9780674056459-9780674048874.html> [dostęp: 30.07.2025].
36. Reading-Writing Connections: Towards Integrative Literacy Science. Alves RA, Limpo T, Joshi RM (red). Cham: Springer International Publishing; 2020.
37. Schüppert A, Heeringa W, Golubovic J, Gooskens C. Write as you speak? A cross-linguistic investigation of orthographic transparency in Germanic, Romance and Slavic languages. W: From semantics to dialectometry: Festschrift in honour of John Nerbonne. Wieling M, Kroon M, van Noord G, Bouma G (red.). Groningen: University of Groningen; 2017, s. 303–13.
38. Dong J, Li A, Chen C, Qu J, Jiang N, Sun Y i wsp. Language distance in orthographic transparency affects cross-language pattern similarity between native and non-native languages. *Hum Brain Mapp*, 2021; 42(4): 893–907; <https://doi.org/10.1002/hbm.25266>.
39. Seymour PHK, Aro M, Erskine JM. Foundation literacy acquisition in European orthographies. *Br J Psychol*, 2003; 94(Pt 2): 143–74; <https://doi.org/10.1348/000712603321661859>.
40. Lojek E, Skotnicka M, Bryan KL. [Set of neuropsychological tests for the assessment of language disorders after damage to the right cerebral hemisphere: preliminary results]. *Neurol Neurochir Pol*, 2000; 34(1): 71–81.
41. Ghosh S, Basu A, Kumaran SS, Khushu S. Functional mapping of language networks in the normal brain using a word-association task. *Indian J Radiol Imaging*, 2010; 20(3): 182–7; <https://doi.org/10.4103/0971-3026.69352>.
42. Ullman MT. A neurocognitive perspective on language: the declarative/procedural model. *Nat Rev Neurosci*, 2001; 2(10): 717–26; <https://doi.org/10.1038/35094573>.
43. Benjamin CF, Walshaw PD, Hale K, Gaillard WD, Baxter LC, Berl MM i wsp. Presurgical language fMRI: Mapping of six critical regions. *Hum Brain Mapp*, 38(8): 4239–55; <https://doi.org/10.1002/hbm.23661>.
44. Leung LWL, Unadkat P, Bertotti MM, Bi WL, Essayed WI, Bunevicius A i wsp. Clinical utility of preoperative bilingual language fMRI mapping in patients with brain tumors. *J Neuroimaging*, 2020; 30(2): 175–83; <https://doi.org/10.1111/jon.12690>.
45. Voets NL, Ashtari M, Beckmann CF, Benjamin CF, Benzinger T, Binder JR i wsp. Consensus recommendations for clinical functional MRI applied to language mapping. *Apert Neuro*, 2025; 5; <https://doi.org/10.52294/001c.128149>.
46. Marian V, Spivey M. Competing activation in bilingual language processing: within- and between-language competition. *Bilingualism*, 2003; 6(2): 97–115; <https://doi.org/10.1017/S1366728903001068>.

Dr n. biol. Joanna Beck, email: j.beck@ifps.org.pl •  0000-0001-7453-9242

Dr hab. n. społ. Agnieszka Pluta, email: a.pluta@ifps.org.pl •  0000-0002-4684-1919

Tomasz Furtak, email: tm.furtak@student.uw.edu.pl •  0009-0008-6499-571X

Dr hab. n. o zdr. inż. Tomasz Wolak, prof. IFPS, email: t.wolak@ifps.org.pl •  0000-0002-6473-8392

Studium przypadku

Przesłano do redakcji:
15.03.2025
Zaakceptowano po recenzji:
01.09.2025
Opublikowano:
08.01.2026

Zastosowanie implantu Bonebridge u dziecka z perlakiem wrodzonym – studium przypadku

Bonebridge implantation in a child with congenital cholesteatoma – a case study

Wkład autorów:
A Projekt badania
B Gromadzenie danych
C Analiza danych
D Interpretacja danych
E Przygotowanie pracy
F Przegląd literatury
G Gromadzenie funduszy

Katarzyna B. Cywka^{1A-CF} , Emilia Czaplicka^{2AC-F} ,
Piotr H. Skarżyński^{2,3ABF} 

¹ Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

² Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Warszawa/Kajetany

³ Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

Streszczenie

Wprowadzenie: Perlak wrodzony jest poważną patologią występującą wśród populacji pediatrycznej, która znacząco pogarsza jakość życia pacjentów. Występuje stosunkowo rzadko, odpowiadając za około 2–5% wszystkich przypadków perlaków. W celu zapobiegania dalszemu rozrostowi masy perlaka oraz destrukcji struktur ucha standardem leczenia są procedury chirurgiczne oraz rewizje. Ze względu na początkowy brak objawów oraz często nienaruszoną błonę bębenkową, perlaki wrodzone stanowią poważny problem diagnostyczny. Brak rozpoznania perlaka w jego wczesnym stadium może prowadzić do postępujących, poważnych uszkodzeń struktur ucha środkowego, czego skutkiem może być niedosłuch. W przypadku kiedy nie można zastosować konwencjonalnych protez słuchowych, rozważa się wszczepienie implantu wykorzystującego kostne przewodnictwo dźwięku. Jednym z takich urządzeń jest implant Bonebridge, przeznaczony zarówno dla dorosłych, jak i dzieci z niedosłuchem przewodzeniowym lub mieszanym. Celem pracy jest analiza efektywności oraz bezpieczeństwa zastosowania implantu Bonebridge u 10-letniej pacjentki z rzadkim schorzeniem, jakim jest perlak wrodzony.

Opis przypadku: Dziesięcioletnia pacjentka z diagnozą perlaka wrodzonego oraz postępującym niedosłuchem, która przeszła wielokrotne zabiegi chirurgiczne w celu usunięcia zmian chorobowych. W celu poprawy słyszenia u dziewczynki przeprowadzono pełną diagnostykę w kierunku możliwości zastosowania wszczepialnych urządzeń wykorzystujących kostne przewodnictwo dźwięków. Pacjentka spełniła kryteria kwalifikujące do zastosowania implantu Bonebridge.

Wnioski: Zabieg implantacji przeprowadzono bez komplikacji. Diagnostyka oraz badania audiologiczne wykazały u pacjentki znaczną poprawę w zakresie progów słyszenia oraz rozumienia mowy już podczas wizyty, podczas której aktywowano procesor, jak i 3 miesiące później. Pacjentka zaakceptowała urządzenie, a według subiektywnej oceny rodziców poprawiło się codzienne funkcjonowanie dziecka w sytuacjach typowych dla jej wieku.

Słowa kluczowe: niedosłuch przewodzeniowy • perlak wrodzony • implant Bonebridge

Abstract

Introduction: Congenital is a serious condition affecting children that significantly impairs patients' quality of life. It is relatively uncommon, accounting for just 2–5% of all cholesteatomas. Surgery and multiple revisions are used to prevent further proliferation of the cholesteatoma mass and destruction of ear structures. Due to the initial absence of symptoms and the often intact tympanic membrane, congenital cholesteatomas pose a significant diagnostic challenge. Failure to detect cholesteatoma in its early stages can lead to progressive and severe damage to middle ear structures, ultimately resulting in hearing loss. If conventional hearing aids are not a viable option, a bone conduction implant may be considered. One of the most successful devices is the Bonebridge implant, designed for adults and children with conductive or mixed hearing loss. The aim of this study is to analyse the surgical implications, efficacy and safety of the Bonebridge implant in the patient presented.

Autor korespondencyjny: Piotr H. Skarżyński, Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, ul. Mochnackiego 10, 02-042 Warszawa; email: p.skarzynski@inz.waw.pl

Case report: A 10-year-old female patient with a diagnosis of congenital cholesteatoma and progressive hearing loss, who had undergone multiple surgical procedures with no lasting results. In order to improve her hearing, the girl underwent a comprehensive diagnostic evaluation for implantable bone conduction devices. The patient met the eligibility criteria for the Bonebridge implant.

Conclusions: The implantation procedure was safe and uncomplicated. The diagnostic and audiological evaluation of the girl demonstrated significant improvement in both hearing thresholds and speech comprehension by the time the processor was activated, and again three months later. The patient accepted the implant and according to her parents' subjective assessment, her daily functioning in age-appropriate situations improved.

Keywords: conductive hearing loss • congenital cholesteatoma • Bonebridge implant

Wprowadzenie

Perlak wrodzony jest poważną patologią występującą wśród populacji pediatrycznej, która znacząco pogarsza jakość życia pacjentów. Występuje stosunkowo rzadko, odpowiadając za około 2–5% wszystkich przypadków perlaków [1,2]. Opisuje się go jako nienowotworową, rogowaczącą zmianę nabłonka płaskiego, która najczęściej zlokalizowana jest w obszarze ucha środkowego, wyrostka sutkowatego lub rzadziej – w obrębie zewnętrznego przewodu słuchowego [2,3]. Patofizjologia perlaków wrodzonych nie jest do końca jasna [2,4]. Najczęściej twierdzi się, że perlak ten powstaje w wyniku pozostałości embrionalnej tkanki nabłonkowej. Zmiany początkowo zlokalizowane są zwykle w przednim górnym kwadrancie ucha środkowego. Jeden z obowiązujących systemów klasyfikacji Postic dla perlaka wrodzonego obejmuje:

- stadium I – zmiany ograniczone do jednego kwadrantu jamy ucha środkowego;
- stadium II – perlak dotyczy więcej niż jednego kwadrantu, natomiast nie zajmuje kosteczek słuchowych;
- stadium III – zmiany zajmujące kosteczki słuchowe;
- stadium IV – choroba rozszerzona na wyrostek sutkowaty [1,5].

W populacji pediatrycznej perlaki są z reguły bardziej agresywne, co jest związane z szybszym wzrostem tkanek oraz dysfunkcją trąbek słuchowych przyczyniającą się do częstych infekcji uszu [6]. Zabiegi chirurgiczne, których celem jest doszczętne usunięcie patologicznych zmian z jednoczesnym zachowaniem słuchu pacjenta, stanowią standard leczenia perlaków [7,8]. Wybór metody chirurgicznej zależy od stopnia zaawansowania perlaka oraz zajętego obszaru. Nawroty perlaków wrodzonych występują często, dlatego potrzeba reoperacji waha się od 13 aż do 67%, w zależności od stadium perlaka [9]. Częstym powikłaniem tego stanu oraz leczenia operacyjnego jest niedosłuch typu przewodzeniowego, odbiorczego lub mieszanego.

Perlaki stanowią istotny problem diagnostyczny, m.in. ze względu na niską świadomość lekarzy pierwszego kontaktu (POZ) na temat powszechności różnego rodzaju zaburzeń słuchu, w tym ubytków słuchu spowodowanych obecnością perlaka wrodzonego, oraz trudności w identyfikacji zaburzeń w zakresie przyswajania mowy. Wczesne etapy rozwoju perlaka często nie dają charakterystycznych objawów, a błona bębenkowa pozostaje nienaruszona, co dodatkowo utrudnia postawienie właściwej diagnozy. Brak rozpoznania perlaka w jego wczesnym stadium może prowadzić do postępujących, poważnych uszkodzeń struktur ucha środkowego, czego skutkiem może być niedosłuch, a także inne groźne powikłania, tj. uszkodzenia kości czaszki. W przypadku tego schorzenia skuteczność

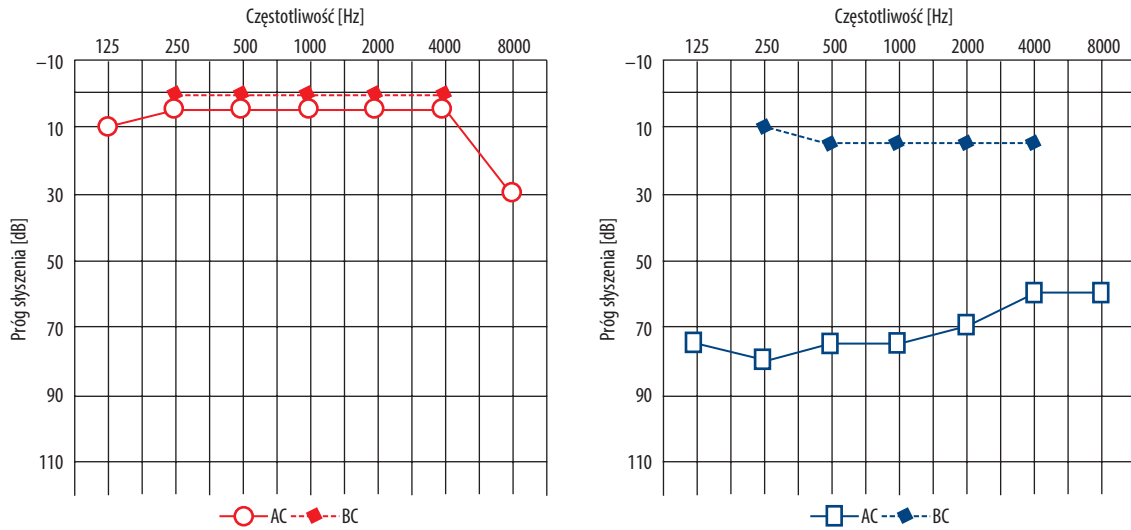
operacji w dużej mierze zależy od wczesnej diagnozy. Im wcześniej zostanie wykryte, tym większe szanse na uniknięcie trwałych uszkodzeń i poprawę jakości słuchu po zabiegu [1,10,11].

Niedosłuch stanowi utrudnienie na każdym etapie życia, jednak jego skutki są szczególnie dotkliwe u dzieci. Utrata słuchu w wieku dziecięcym może prowadzić do zaburzeń w rozwoju na wielu płaszczyznach – problemów z przyswajaniem mowy, trudności w nauce, problemów społecznych i emocjonalnych, co podkreśla istotę doboru odpowiedniego leczenia i rehabilitacji [12,13]. W części przypadków poprawę słuchu można uzyskać dzięki zabiegom rekonstrukcyjnym z wykorzystaniem materiałów autologicznych lub protezek pasywnych, a także poprzez próby konwencjonalnej rekonstrukcji aparatu przewodzącego ucha środkowego. Skuteczność tych metod bywa jednak ograniczona i nie zawsze zapewnia trwałą poprawę funkcji słuchowych. W takich sytuacjach stosuje się klasyczne aparaty słuchowe na przewodnictwo powietrzne, które jednak nie u wszystkich pacjentów przynoszą satysfakcjonujące korzyści [5,14,15]. Alternatywą w przypadkach niepowodzenia wymienionych metod są implanty kostne. Charakteryzują się one wysoką efektywnością leczenia niedosłuchów przewodzeniowych i mieszanych oraz są dobrze tolerowane przez pacjentów [16–18]. Jednym z rozwiązań jest implant Bonebridge – technologicznie zaawansowane urządzenie, które za pomocą podskórnego przetwornika przekazuje drgania fali dźwiękowej bezpośrednio do ślimaka [19]. To rozwiązanie zapewnia wysoki komfort użytkowania, co jest szczególnie istotne dla dzieci, które mogą mieć trudności z akceptacją urządzeń wspomagających słuch. Niemiej implant Bonebridge ma także pewne ograniczenia, np. nie wszyscy pacjenci tolerują dźwięk przekazywany za pomocą przewodnictwa kostnego. Z tego względu przed podjęciem decyzji o implantacji przeprowadza się testy diagnostyczne z aparatami kostnymi na opaskach, które pozwalają ocenić skuteczność tej metody [17]. Pacjent lub jego opiekunowie podejmują świadomą decyzję dotyczącą wyboru metody leczenia, mając wiedzę na temat jej potencjalnych korzyści oraz ograniczeń.

Celem pracy jest analiza efektywności oraz bezpieczeństwa zastosowania implantu Bonebridge u 10-letniej pacjentki z rzadkim schorzeniem, jakim jest perlak wrodzony.

Opis przypadku

Od przeszło 7 lat pod opieką specjalistów Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu znajduje się pacjentka, u której rozpoznano perlaka wrodzonego ucha lewego. Od wczesnego dzieciństwa dziewczynka boryka się z nawracającymi stanami zapalnymi tego ucha, obejmującymi przewlekłe ziarninowe oraz zarostowe zapalenie. W toku



Rycina 1. Wynik audiometrii tonalnej – diagnostyka w kierunku urządzenia wykorzystującego kostne przewodnictwo dźwięków
Figure 1. Result of tonal audiometry – diagnosis for a bone conduction device

leczenia lekarze początkowo mieli trudności z postawieniem prawidłowej diagnozy. Obecnie pacjentka ma 10 lat, przeszła wielokrotne operacje chorego ucha (pierwszą w 2021 r.), w tym drenaże wentylacyjne, attykoantromastoidektomię, operacje radykalne zmodyfikowane oraz rewizje po operacjach z powodu nawracających wycieków oraz stanów perlakowych. Próby rekonstrukcji łańcucha kosteczek słuchowych kończyły się niepowodzeniem z powodu występowania zbyt rozległych zmian. Ze względu na niedosłuch powstały w wyniku procesu chorobowego oraz kolejnych zabiegów chirurgicznych, a także na brak możliwości skutecznego dopasowania klasycznych aparatów słuchowych z powodu przewlekłych stanów zapalnych i zmian w przewodzie słuchowym zewnętrznym, dziewczynka odbyła pełną diagnostykę w kierunku wszczepialnych urządzeń, które wykorzystują kostne przewodnictwo dźwięków.

Ocena audiologiczna i kwalifikacja do wszczepienia implantu Bonebridge

Podczas wizyty diagnostycznej przeprowadzono symulację działania implantu wykorzystującego przewodnictwo kostne za pomocą aparatu kostnego montowanego na opasce. W celu ewaluacji efektów wykonano badanie rozumienia mowy, które wykazało znaczną poprawę w tym zakresie. W badaniu audiometrii słownej w wolnym polu stopień dyskryminacji mowy w aparacie słuchowym w uchu lewym (UL) dla poziomu 65 dB SPL wynosił 75%, natomiast w aparacie kostnym na opasce – 95%. Przeprowadzono także *Polski test zdaniowy typu matrix* (PTZ-M). Jest to narzędzie służące do oceny zdolności rozumienia mowy w warunkach utrudnionych. Test polega na prezentowaniu zdań składających się z pięciu słów w obecności tła dźwiękowego (szumu). Podczas badania zmienia się poziom natężenia mowy oraz szumu, co pozwala na ocenę zdolności rozumienia mowy w trudnych warunkach. Mniejsza wartość oznacza większą zdolność rozumienia mowy w szumie. Badanie pozwala wyznaczyć próg odbioru mowy (ang. *speech reception threshold*, SRT),

tj. stosunek sygnału do szumu (ang. *signal-to-noise ratio*, SNR) zapewniający 50% zrozumiałości mowy [20–22]. Wynik badania PTZ-M u przedstawionej pacjentki, bez urządzenia, wynosił SRT +4,5 dB SNR a w urządzeniu SRT +3,2 dB SNR.

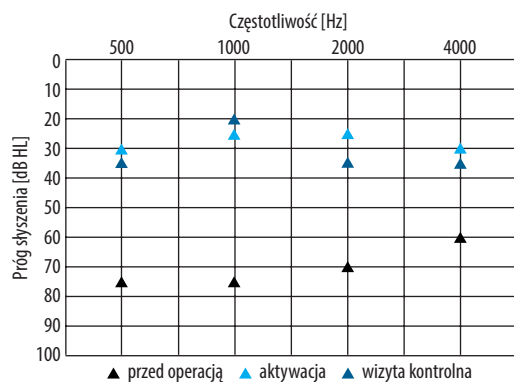
Dziewczynka spełniała kryteria audiologiczne kwalifikujące do zastosowania urządzenia wszczepialnego na przewodnictwo kostne – implant Bonebridge przeznaczony jest dla osób, u których próg przewodnictwa kostnego nie przekracza 45 dB HL [23]. Wyniki badania audiometrii tonalnej dla ucha prawego oraz lewego przedstawia **rycina 1**. Analiza warunków anatomicznych w obrazie tomograficznym kości skroniowych potwierdziła możliwość zastosowania urządzenia Bonebridge.

Na wizycie kwalifikacyjnej rodzice dziewczynki, uwzględniając odczucia dziecka, podjęli decyzję o zabiegu implantacji Bonebridge, mając świadomość potencjalnych korzyści i ryzyka związanych z procedurą.

Dziewczynka kilka miesięcy przed zabiegiem nie chorowała na stany zapalne uszu, co jest warunkiem bezwzględnym do wykonania zabiegu implantacji Bonebridge. Przedstawiony schemat postępowania został zatwierdzony przez Komisję Bioetyczną Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu (nr KB/17/2016 dnia 24 listopada 2016 r.).

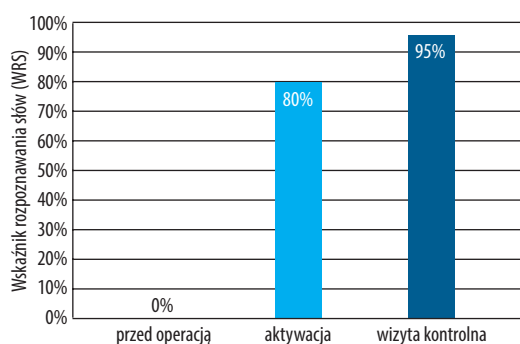
Przebieg operacji

Zespół chirurgów podjął decyzję o wszczepieniu implantu Bonebridge BCI 601. Istnieje także nowsza wersja tego urządzenia – BCI 602, natomiast decyzja o wyborze poprzedniego modelu została podjęta z uwzględnieniem warunków anatomicznych pacjentki. Operacja wszczepienia implantu przebiegła bez komplikacji. Implant umiejscowiono w wyrostku sutkowatym kości skroniowej w taki sposób, że nie stykał się ani nie uciskał opony twardej mózgu oraz zatoki esowatej. Implant został zamocowany w kości skroniowej przy zastosowaniu standardowych śrub,



Rycina 2. Wynik audiometrii tonalnej w wolnym polu przed operacją (wszczepieniem implantu), w momencie aktywacji implantu i na wizycie kontrolnej

Figure 2. Free-field tonal audiometry results before surgery (implant placement), during implant activation, and at follow-up



Rycina 3. Wyniki badania audiometrii słownej w wolnym polu przed operacją (wszczepieniem implantu), w momencie aktywacji implantu i na wizycie kontrolnej

Figure 3. Free field speech audiometry test results before surgery (implant placement), during implant activation, and at follow-up

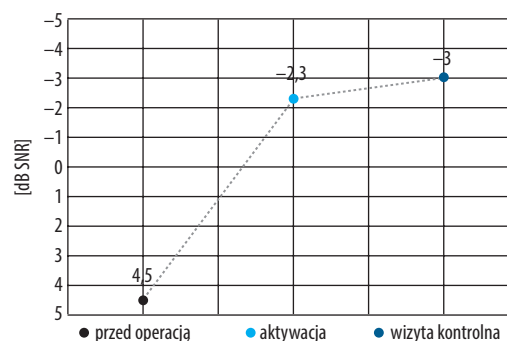
bez konieczności stosowania podkładek. Grubość tkanki podskórnej wynosiła 5 mm, co nie stwarzało potencjalnego ryzyka powikłań pooperacyjnych oraz problemów z utrzymaniem procesora. Dodatkowo podczas zabiegu wykonano rewizję po operacji radykalnej zmodyfikowanej, w której nie stwierdzono wznowy perlaka. Proces gojenia rany pooperacyjnej przebiegł prawidłowo.

Ocena audiologiczna po zastosowaniu implantu Bonebridge

Podczas wizyty aktywacyjnej ustawiono implant zgodnie z wynikiem badania audiometrii tonalnej, wibrogramem oraz subiektywnymi odczuciami pacjentki. Wykonano następujące badania, które powtórzono na wizycie kontrolnej:

- audiometrię tonalną w wolnym polu;
- audiometrię słowną w wolnym polu;
- *Polski test zdaniowy typu matrix* (PTZ-M).

Progi słyszenia, wyznaczone na podstawie badania audiometrii progowej w wolnym polu, zostały przedstawione na **rycynie 2**. Wyniki pokazały, że progi słyszenia przy



Rycina 4. Wyniki *Polskiego testu zdaniowego typu matrix* (PTZ-M): przed operacją wszczepienia implantu, w momencie aktywacji implantu i na wizycie kontrolnej

Figure 4. Results of the *Polish Matrix Sentence Test* before surgery (implant placement), during implant activation, and at follow-up

aktywnym implantem Bonebridge, zarówno podczas wizyty aktywacyjnej, jak i kontrolnej, były znacznie niższe w porównaniu do wyników uzyskanych przed operacją, kiedy pacjentka nie korzystała z urządzenia wspomagającego słuch. Świadczy to o wyraźnej poprawie słyszenia po wszczepieniu implantu.

W trakcie aktywacji wskaźnik rozpoznawania słów (ang. *word recognition score*, WRS) wyniósł 80%, natomiast podczas wizyty kontrolnej – 95%. **Rycina 3** przedstawia porównanie wyników audiometrii słownej w wolnym polu w czasie aktywacji implantu i na wizycie kontrolnej w odniesieniu do wyników uzyskanych bez urządzenia Bonebridge. Biorąc pod uwagę wyniki bez implantu (0%) i w implantie Bonebridge, pacjentka osiągnęła znaczną poprawę rozumienia mowy.

PTZ-M dla ucha lewego w aktywnym urządzeniu, wykonany w dniu aktywacji procesora, wyniósł SRT –2,3 dB SNR, a po kilku tygodniach, podczas wizyty kontrolnej wyniósł SRT = –3 dB SNR. Wyniki przedstawia **rycyna 4**.

W wywiadzie z protetykiem słuchu pacjentka oraz jej rodzice wskazali na poprawę słyszenia w zakresie detekcji dźwięków oraz rozumienia mowy, w szczególności w trudnych warunkach akustycznych. Podkreślili znaczący wzrost komfortu codziennego funkcjonowania pacjentki, w tym poprawę w sytuacjach typowych dla jej wieku, takich jak szkoła czy interakcje społeczne. Dzięki wymienionym korzyściom oraz wysokiemu komfortowi użytkowania urządzenia, co zostało potwierdzone w wywiadzie z technikiem, pacjentka zaakceptowała urządzenie, co jest szczególnie istotne w okresie dorastania.

Dyskusja

Leczenie operacyjne perlaków stanowi niekończącą się debatę, w szczególności mając na uwadze grupę pacjentów pediatrycznych. Chirurdzy – w zależności od stopnia zaawansowania choroby oraz doświadczenia – wybierają różne metody usuwania zmian [11]. Ważna jest jednak elastyczność chirurga oraz indywidualne podejście do każdego pacjenta. Pod uwagę należy wziąć

szereg czynników, tj. rozległość oraz lokalizację perlaka, funkcję trąbki Eustachiusza, pneumatyzację kości oraz warunki anatomiczne pacjenta [24–26]. W miarę możliwości anatomicznych implant Bonebridge powinien zostać umiejscowiony w taki sposób, aby nie naruszał ważnych struktur anatomicznych – opony twardej mózgu oraz zatoki esowatej. Właściwe wykorzystanie badań obrazowych pacjenta jest niezbędne w precyzyjnym planowaniu operacji oraz do zapewnienia odpowiedniego umiejscowienia implantu [27].

Badania wskazują na istotną rolę wczesnej diagnozy perlaka wrodzonego w zwiększeniu skuteczności przeprowadzanych operacji. Interwencja chirurgiczna w początkowym stadium perlaka zmniejsza ryzyko powikłań i poprawia rokowania pacjenta [10,11]. Ma to szczególne znaczenie w przypadku dzieci, które dopiero rozwijają swoje umiejętności komunikacyjne. Regularne monitorowanie stanu słuchu pacjenta po operacji, a także częste kontrole ucha środkowego odgrywają zasadniczą rolę we wczesnym wykrywaniu ewentualnych powikłań. Rezonans magnetyczny jest uznawany za najlepsze narzędzie w diagnostyce wznowy perlaka, jednak w przypadku pacjentów z implantem Bonebridge dostępność tej metody obrazowania może być częściowo ograniczona. W przypadku modelu Bonebridge 601 badanie to nie może być przeprowadzane w polu magnetycznym o natężeniu większym niż 1,5 T [28–30]. Przed zabiegiem należy zadbać o usunięcie zmian perlakowych oraz ocenić, czy korzyści z implantu Bonebridge przewyższają jego ograniczenia.

Perlaki stanowią także wyzwanie dla protetyków słuchu, ponieważ są zmianami o charakterze nawracającym i prowadzącym do coraz głębszego niedosłuchu [31]. Wyniki programu badań przesiewowych słuchu dla uczniów klas pierwszych szkół podstawowych z województwa mazowieckiego wykazały, że przewlekłe zapalenie ucha środkowego i perlak dotyka ok. 5,7% dzieci [32]. W tej grupie pomoc powinna być szybka i skuteczna. W przypadku dzieci w wieku szkolnym słyszenie obuuszne jest szczególnie istotne. Umożliwia prawidłowe funkcjonowanie w środowisku szkolnym i społecznym, pozwalając na skuteczną lokalizację dźwięków oraz lepsze rozumienie mowy w hałasie [33]. Dzieci stanowią różnorodną grupę pod względem występujących rodzajów niedosłuchu, a tradycyjne urządzenia wspomagające słuch nie są skutecznym rozwiązaniem dla każdego. Gdy niedosłuchowi towarzyszą częste stany zapalne oraz wycieki, co miało miejsce w przypadku omawianej pacjentki, ważne jest, aby ucho pozostawało otwarte. Dzięki zastosowaniu implantu Bonebridge jest to możliwe do osiągnięcia. Badania Skarzyńskiego i wsp. [16,17,34] pokazują, że korzyści z jego stosowania są satysfakcjonujące i stabilne

w czasie zarówno w przypadku dzieci, jak i dorosłych. Podobne wyniki uzyskano w badaniach Sprinzla [23] i Brooks [35]. Wykazano w nich, że implant Bonebridge oferuje istotne korzyści audiologiczne u dzieci poniżej 12 roku życia oraz starszych pacjentów, ponieważ poprawia próg rozpoznawania mowy i wyniki audiometryczne, a wskaźnik komplikacji pooperacyjnych jest niski. Dzięki swojej konstrukcji implant Bonebridge zapewnia wyższy i bardziej stabilny zysk słuchowy w porównaniu do tradycyjnych implantów przezskórnych, a jednocześnie jego wszczępienie wiąże się z mniejszym ryzykiem powikłań pooperacyjnych [23,35]. Z kolei w badaniu Cywki [36] wykazano duże korzyści w lokalizacji dźwięku w przestrzeni u dziecka z implantem Bonebridge.

W omawianym w niniejszej pracy przypadku implantacja Bonebridge okazała się skuteczną i bezpieczną metodą leczenia niedosłuchu powstałego w wyniku perlaka wrodzonego. Wielokrotne zabiegi chirurgiczne przeprowadzone u pacjentki nie przyniosły trwałej poprawy słuchu. Dzięki zastosowaniu implantu Bonebridge uzyskano znaczącą poprawę w zakresie słyszenia oraz rozumienia mowy, co potwierdziły wyniki badań audiologicznych.

Subiektywna ocena użytkowników urządzeń wspomagających słuch oraz ich opiekunów dopełnia weryfikację skuteczności leczenia. Wywiad jest podstawowym narzędziem umożliwiającym przeprowadzenie tej oceny. Lekarze i protetycy słuchu powinni uważnie wsłuchiwać się w sygnały przekazywane przez pacjentów oraz uwzględniać ich potrzeby, ponieważ zadowolenie pacjenta jest podstawą długotrwałego sukcesu w terapii słuchowej. Tylko dzięki współpracy z pacjentem i jego rodziną możliwe jest osiągnięcie sukcesu klinicznego.

Wnioski

Przedstawiony przypadek dziewczynki wskazuje na skuteczność implantu Bonebridge w leczeniu oraz poprawie słuchu u pacjentów z nawracającym perlakiem, u których tradycyjne metody leczenia nie przynoszą satysfakcjonujących rezultatów. Zabieg implantacji przebiegł bez komplikacji, a diagnostyka oraz badania audiologiczne przeprowadzone u pacjentki wykazały znaczną poprawę zarówno w zakresie progów słyszenia, jak i rozumienia mowy.

Finansowanie


Niniejsze badania i artykuł nie otrzymały żadnej dotacji od agencji działających w sektorze publicznym, komercyjnym lub non-profit.

Piśmiennictwo


1. Stapleton AL, Egloff AM, Yellon RF. Congenital cholesteatoma: predictors for residual disease and hearing outcomes. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*, 2012; 138(3): 280–5; <https://doi.org/10.1001/archoto.2011.1422>.
2. Bennett M, Warren F, Jackson GC, Kaylie D. Congenital cholesteatoma: theories, facts, and 53 patients. *Otolaryngol Clin North Am*, 2006; 39(6): 1081–94; <https://doi.org/10.1016/j.otc.2006.08.001>.
3. Skarzyński P, Kochanek K, Skarzyński H. Cholesteatoma among school-age children and adults – hearing screening program and surgical possibilities. *J Laryngol Otol*, 2016; 130(S3): S16; <https://doi.org/10.1017/S0022215116001638>.

4. Persaud R, Hajioff D, Trinidad A, Khemani S, Bhattacharyya MN, Papadimitriou N i wsp. Evidence-based review of aetiopathogenic theories of congenital and acquired cholesteatoma. *J Laryngol Otol*, 2007; 121(11): 1013–9; <https://doi.org/10.1017/S0022215107000503>.
5. Reuven Y, Raveh E, Ulanovski D, Hilly O, Kornreich L, Sokolov M. Congenital cholesteatoma: clinical features and surgical outcomes. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2022; 156: 111098; <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2022.111098>.
6. Fontes Lima A, Carvalho Moreira F, Sousa Menezes A, Esteves Costa I, Azevedo C, Sá Breda M i wsp. Is pediatric cholesteatoma more aggressive in children than in adults? A comparative study using the EAONO/JOS classification. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2020; 138: 110170; <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2020.110170>.
7. Król B, Cywka KB, Skarżyński H, Porowski M, Skarżyński PH. Wszczępienie implantu Bonebridge po obliteracji jamy wyrostka materiałem Bonalive – opis przypadku. *Now Audiofonol*, 2020; 9(1): 63–7; <https://doi.org/10.17431/9.1.6>.
8. Król B, Cywka KB, Skarżyńska MB, Skarżyński PH. Implantation of the Bonebridge BCI 602 after mastoid obliteration with S53P4 bioactive glass: a safe method of treating difficult anatomical conditions – preliminary results. *Life (Basel)*, 2021; 11(5): 374; <https://doi.org/10.3390/life11050374>.
9. Potsic WP, Samadi DS, Marsh RR, Wetmore RF. A staging system for congenital cholesteatoma. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*, 2002; 128(9): 1009–12; <https://doi.org/10.1001/archotol.128.9.1009>.
10. Takahashi H. *Cholesteatoma and Ear Surgery. An Update*. Amsterdam: Kugler Publications; 2013.
11. Skarzynski PH, Porowski M, Mrowka M, Skarzyska M. Reconstruction of the incudostapedial joint after removal of cholesteatoma. W: *Cholesteatoma and Ear Surgery. An Update*. Takahashi H. Amsterdam: Kugler Publications; 2013.
12. Stelmachowicz PG, Pittman AL, Hoover BM, Lewis DE, Moeller MP. The importance of high-frequency audibility in the speech and language development of children with hearing loss. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*, 2004; 130(5): 556–62; <https://doi.org/10.1001/archotol.130.5.556>.
13. Warner-Czyz AD, Loy BA, Evans C, Wetsel A, Tobey EA. Self-esteem in children and adolescents with hearing loss. *Trends Hear*, 2015; 19: 2331216515572615; <https://doi.org/10.1177/2331216515572615>.
14. Gilberto N, Custódio S, Colaço T, Santos R, Sousa P, Escada P. Middle ear congenital cholesteatoma: systematic review, meta-analysis and insights on its pathogenesis. *Eur Arch Otorhinolaryngol*, 2020; 277(4): 987–98; <https://doi.org/10.1007/s00405-020-05792-4>.
15. Stankovic M, Stankovic P. Factors influencing the success of cholesteatoma surgery: a postoperative review. *J Hear Sci*, 2011; 1(2): 40–4; <https://doi.org/10.17430/882086>.
16. Cywka KB, Skarzynski PH, Król B, Hatzopoulos S, Skarzynski H. Evaluation of the Bonebridge BCI 602 active bone conductive implant in adults: efficacy and stability of audiological, surgical, and functional outcomes. *Eur Arch Otorhinolaryngol*, 2022; 279(7): 3525–34; <https://doi.org/10.1007/s00405-022-07265-2>.
17. Cywka KB, Skarzynski H, Król B, Skarzynski PH. The Bonebridge BCI 602 active transcutaneous bone conduction implant in children: objective and subjective benefits. *J Clin Med*, 2021; 10(24): 5916; <https://doi.org/10.3390/jcm10245916>.
18. Skarżyński PH, Ratuszniak A, Król B, Koziół M, Osińska K, Cywka KB i wsp. The Bonebridge in adults with mixed and conductive hearing loss: audiological and quality of life outcomes. *Audiol Neurootol*, 2019; 24(2): 90–9; <https://doi.org/10.1159/000499363>.
19. Seiwerth I, Fröhlich L, Schilde S, Götze G, Plontke SK, Rahne T. Clinical and functional results after implantation of the bonebridge, a semi-implantable, active transcutaneous bone conduction device, in children and adults. *Eur Arch Otorhinolaryngol*, 2022; 279(1): 101–13; <https://doi.org/10.1007/s00405-021-06626-7>.
20. Groesen NRA van, Briaire JJ, Frijs JHM. Evaluation of two spectro-temporal ripple tests and their relation to the Matrix Speech-in-Noise Sentence Test in cochlear implant recipients. *Ear Hear*, 2023; 44(5): 1221–8; <https://doi.org/10.1097/AUD.0000000000001365>.
21. Piłka E. Testy słowne dostępne i wykorzystywane w Polsce w audiometrii mowy – rys historyczny. *Now Audiofonol*, 2015; 4(4): 67–74; <https://doi.org/10.17431/895188>.
22. Ozimek E, Warzybok A, Kutzner D. Polish sentence matrix test for speech intelligibility measurement in noise. *Int J Audiol*, 2010; 49(6): 444–54; <https://doi.org/10.3109/14992021003681030>.
23. Sprinzl GM, Wolf-Magele A. The Bonebridge bone conduction hearing implant: indication criteria, surgery and a systematic review of the literature. *Clin Otolaryngol*, 2016; 41(2): 131–43; <https://doi.org/10.1111/coa.12484>.
24. Skarżyński PH, Dziendziel B, Włodarczyk E, Skarżyński H. Ocena korzyści słuchowych po zastosowaniu implantu na przewodnictwo kostne Oticon Ponto. *Now Audiofonol*, 2023; 12(2): 27–35; <https://doi.org/10.17431/na/169717>.
25. Miller KM, Liu Y-CC, Weinstein JE, Cohen MS, Chi DH, Anne S. Outcomes in pediatric cholesteatoma. *Otolaryngol Head Neck Surg*, 2025; 172(1): 299–306; <https://doi.org/10.1002/ohn.1025>.
26. Skarzynski PH, Krol B, Skarzynski H, Cywka KB. Implantation of two generations of Bonebridge after mastoid obliteration with bioactive glass S53P4. *Am J Otolaryngol*, 2022; 43(5): 103601; <https://doi.org/10.1016/j.amjoto.2022.103601>.
27. Pepe G, Negri M, Falcioni M, Di Lella F, Vincenti V. Bonebridge implantation for mixed hearing loss in a patient with Kabuki syndrome. *Acta Biomed*, 2020; 91(3): e2020079; <https://doi.org/10.23750/abm.v91i3.8257>.
28. Edlinger S, Tenner E, Frühwald J, Sprinzl G. Comparison of artefact reduction possibilities with the new active transcutaneous bone conduction implant (Bonebridge). *J Laryngol Otol*, 2023; 137(3): 263–9; <https://doi.org/10.1017/S0022215122000494>.
29. Nassiri AM, Messina SA, Benson JC, Lane JJ, McGee KP, Trzasko JD i wsp. Magnetic resonance imaging artifact associated with transcutaneous bone conduction implants: cholesteatoma and vestibular schwannoma surveillance. *Otolaryngol Head Neck Surg*, 2024; 170(1): 187–94; <https://doi.org/10.1002/ohn.474>.
30. Utrilla C, Gavilán J, García-Raya P, Calvino M, Lassaletta L. MRI after Bonebridge implantation: a comparison of two implant generations. *Eur Arch Otorhinolaryngol*, 2021; 278(9): 3203–9; <https://doi.org/10.1007/s00405-020-06380-2>.
31. Nelson M, Roger G, Koltai PJ, Garabedian E-N, Triglia J-M, Roman S i wsp. Congenital cholesteatoma: classification, management, and outcome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*, 2002; 128(7): 810–4; <https://doi.org/10.1001/archotol.128.7.810>.

32. Skarżyński PH, Świerniak W, Gocel M, Tarczyński K, Soćko S, Król B i wsp. Program badań przesiewowych słuchu dla uczniów klas pierwszych szkół podstawowych z województwa mazowieckiego. *Now Audiofonol*, 2020; 9(1): 33–42; <https://doi.org/10.17431/9.1.3>.
33. Pastuszek D, Obrycka A, Skarżyński PH, Włodarczyk E, Skarżyński H. Skuteczność stosowania implantu ślimakowego u dzieci z jednostronną głuchotą – przegląd i charakterystyka wybranych publikacji. *Now Audiofonol*, 2024; 13(1): 9–20; <https://doi.org/10.17431/na/170895>.
34. Schmerber S, Deguine O, Marx M, Van de Heyning P, Sterkers O, Mosnier I i wsp. Safety and effectiveness of the Bonebridge transcutaneous active direct-drive bone-conduction hearing implant at 1-year device use. *Eur Arch Otorhinolaryngol*, 2017; 274(4): 1835–51; <https://doi.org/10.1007/s00405-016-4228-6>.
35. Brooks KA, Kolousek A, Holman EK, Evans SS, Govil N, Alfonso KP. Med-El Bonebridge implantation in pediatric patients age 11 years and younger: Is it safe and effective? *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2025; 188: 112198; <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2024.112198>.
36. Cywka K, Ratuszniak A, Skarżyński PH. Audiological and subjective benefits in a child with microtia and atresia after sequential bilateral implantation with active bone conduction devices: a case study. *Children (Basel)*, 2024; 11(11): 1285; <https://doi.org/10.3390/children11111285>.

Dr n. med. i n. o zdr. Katarzyna B. Cywka, email: k.cywka@ifps.org.pl •  0000-0003-1224-1074

Lic. Emilia Czaplicka, email: e.czaplicka@ifps.org.pl •  0009-0007-9221-2105

Prof. dr hab. n. med. i n. o zdr. mgr zarz. Piotr H. Skarżyński, email: p.skarzynski@ifps.org.pl •  0000-0002-4978-1915

Przesłano do redakcji:
05.01.2024
Zaakceptowano po recenzji:
14.11.2025
Opublikowano:
08.01.2026

Zastosowanie aparatów słuchowych wykorzystujących kostne przewodnictwo dźwięku – system ADHEAR u dziecka z obustronnym niedosłuchem przewodzeniowym

Application of bone conduction hearing aid: ADHEAR system in a child with bilateral conductive hearing loss

Wkład autorów:
A Projekt badania
B Gromadzenie danych
C Analiza danych
D Interpretacja danych
E Przygotowanie pracy
F Przegląd literatury
G Gromadzenie funduszy

Julia Szelkowska^{1C-F} , Katarzyna B. Cywka^{2AB} ,
Piotr H. Skarżyński^{3,4ABG} 

¹ Warszawski Uniwersytet Medyczny, Wydział Lekarsko-Stomatologiczny, Warszawa

² Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

³ Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Warszawa/Kajetany

³ Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

Streszczenie

Wprowadzenie: System ADHEAR jest aparatem słuchowym wykorzystującym kostne przewodnictwo dźwięku. Przeznaczony jest dla osób z przewodzeniowym ubytkiem słuchu, które z różnych przyczyn nie mogą korzystać z klasycznych aparatów słuchowych lub urządzeń wszczepialnych. Dzięki wykorzystaniu zjawiska kostnego przewodnictwa dźwięku system ADHEAR stanowi alternatywę dla wyżej wymienionych urządzeń, zapewniając skuteczną poprawę słuchu.

Opis przypadku: Praca dotyczy 13-letniej pacjentki, u której zdiagnozowano obustronny niedosłuch przewodzeniowy. W celu oceny zastosowania systemu ADHEAR wykonano badanie audiometrii tonalnej i słownej w wolnym polu. Materiał testowy stanowiły listy testów słownych (monosylabowych) wg Pruszewicza i wsp., które odtwarzano z głośnika umieszczonego w odległości 1 metra od pacjenta na poziomie 50, 60 i 70 dB SPL.

Wnioski: Przedstawione wyniki badań wykazały istotną poprawę progę słyszenia oraz rozumienia mowy w ciszy dla poziomu natężenia 50, 60 i 70 dB SPL.

Słowa kluczowe: niedosłuch przewodzeniowy • przewlekłe zapalenie ucha środkowego • system ADHEAR

Abstract

Introduction: The ADHEAR system is a hearing device that employs bone conduction to transmit auditory stimuli. It is dedicated for people with conductive hearing loss who, for various medical reasons, are unable to use conventional hearing aid or implantable devices. Using the mechanism of bone conduction, the ADHEAR system serves as an alternative to these devices, offering effective auditory improvement.

Case report: The study concerns a 13-year-old female patient diagnosed with bilateral conductive hearing loss. To evaluate the use of the ADHEAR system, free-field pure tone and speech audiometry were performed. The test material consisted of monosyllabic word lists according to Pruszewicz et al., which were played from a loudspeaker positioned 1 meter from the patient at levels of 50, 60, and 70 dB SPL.

Autor korespondencyjny: Julia Szelkowska, Wydział Lekarsko-Stomatologiczny, Warszawski Uniwersytet Medyczny, ul. Żwirki i Wigury 61, 02-091 Warszawa; email: juliaszelkowska@gmail.com

Conclusions: The results presented in the study showed improvements in hearing threshold and speech perception in silence at 50, 60, and 70 dB SPL.

Keywords: conductive hearing loss • chronic otitis media • ADHEAR system

Wprowadzenie

Aparaty kostne najczęściej stanowią alternatywę dla aparatów klasycznych, szczególnie u pacjentów z niedosłuchem przewodzeniowym, który może być konsekwencją występowania stanów zapalnych w uchu środkowym [1]. Jak wynika z literatury przedmiotu, zapalenie ucha środkowego (ang. *otitis media*, OM) należy do najczęstszych chorób wieku dziecięcego [2,3]. Jego nieprawidłowe leczenie może prowadzić do pojawienia się przewlekłego zapalenia ucha środkowego, a następnie do destrukcji błony bębenkowej i/lub łańcucha kosteczek słuchowych [4]. W przypadku przewlekłych schorzeń ucha środkowego nie zaleca się stosowania klasycznych aparatów słuchowych wykorzystujących powietrzne przewodnictwo dźwięku, ponieważ może to zaostrzyć stan zapalny [5]. Aparaty wykorzystujące przewodnictwo kostne pozwalają w takich przypadkach na skuteczną rehabilitację słuchu [6,7].

System ADHEAR firmy Med-El stanowi innowacyjne rozwiązanie dla pacjentów z zachowaną prawidłową czynnością ucha wewnętrznego i progami przewodnictwa kostnego ≤ 25 dB HL [6]. **Rycina 1** przedstawia budowę systemu ADHEAR, który składa się z dwóch głównych elementów: procesora dźwięku i elementu mocującego [7].

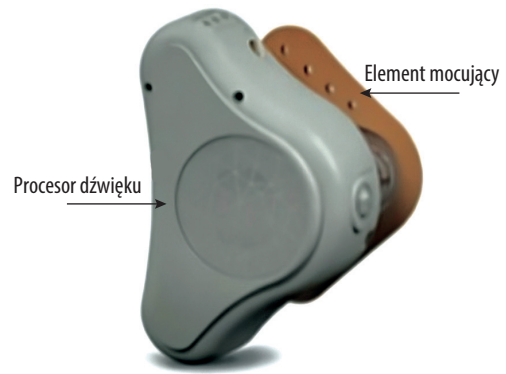
Głównym celem artykułu jest ocena korzyści po zastosowaniu systemu ADHEAR u pacjentki z obustronnym niedosłuchem przewodzeniowym na podstawie wyników badań i historii choroby pacjentki oraz aktualnej literatury.

Opis przypadku

Trzynastoletnia pacjentka z obustronnym niedosłuchem przewodzeniowym zgłosiła się do Kliniki Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu (IFPS) w celu diagnostyki oraz kwalifikacji do dalszego leczenia. W wywiadzie rodzice dziecka poinformowali o problemach ze słuchem istniejących już od wczesnego dzieciństwa. Po przebytych nawracających zapaleniach ucha środkowego oraz kilkukrotnym drenażu wentylacyjnym u pacjentki wykonano tympanometrię eksploracyjną celem oceny struktur ucha środkowego. Zabieg potwierdził obecność zmian wtórnych po przebytych stanach zapalnych. Przewlekłe stany zapalne stanowiły istotne przeciwwskazanie do zastosowania aparatów słuchowych wykorzystujących przewodnictwo powietrzne, co dodatkowo uzasadniało konieczność poszukiwania alternatywnych form wspomagania słuchu. Zastosowanie klasycznych aparatów wykorzystujących powietrzne przewodnictwo dźwięku nie było możliwe.

Podczas diagnostyki w kierunku zastosowania urządzeń wspomagających słyszenie u pacjentki przeprowadzono następujące badania:

- audiometrię tonalną w zakresie częstotliwości 125–8000 Hz dla przewodnictwa powietrznego i 250–4000 Hz dla przewodnictwa kostnego;



Rycina 1. Budowa systemu ADHEAR [Źródło: opracowanie własne]
Figure 1. Construction of the ADHEAR system [Source: own elaboration]

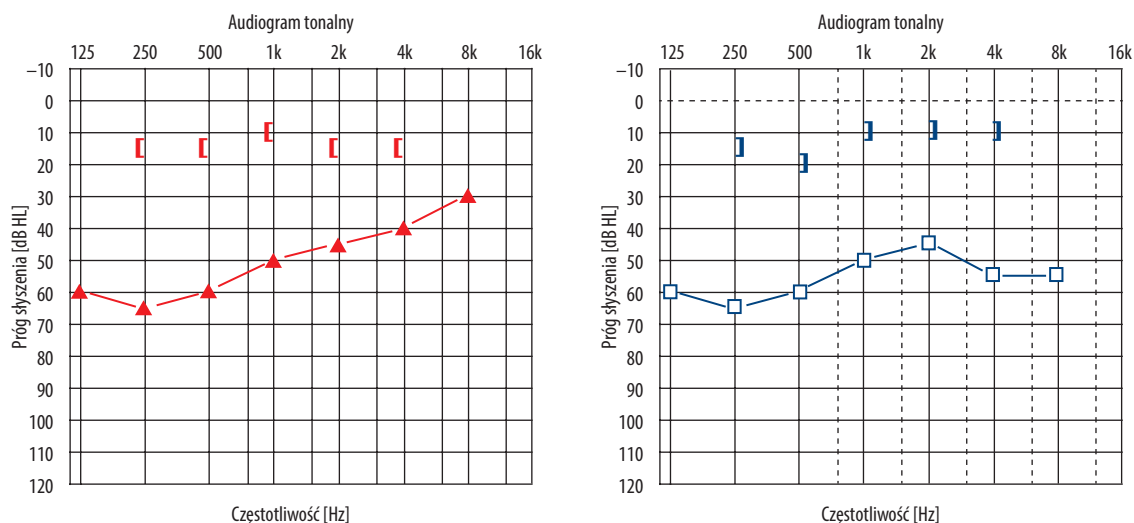
- audiometrię słowną przy użyciu list składających się z wyrazów jednosylabowych dla natężenia: 50, 60 i 70 dB SPL.

Badania wykonano z wykorzystaniem audiometru Interacoustics AD528. W trakcie pomiarów zastosowano maskowanie obuuszne, aby zapobiec przesłuchowi międzuszcznemu i zapewnić wiarygodność wyników pomiarowych. Po przeprowadzeniu pełnej diagnostyki oraz na podstawie otrzymanych wyników u pacjentki zastosowano obuuszne protezowanie wykorzystujące kostne przewodnictwo dźwięku – system ADHEAR. Następnie podczas badania w wolnym polu (ang. *free field*, FF) dla poziomu natężenia sygnału 50, 60 i 70 dB SPL został określony zysk z zastosowania aparatu słuchowego.

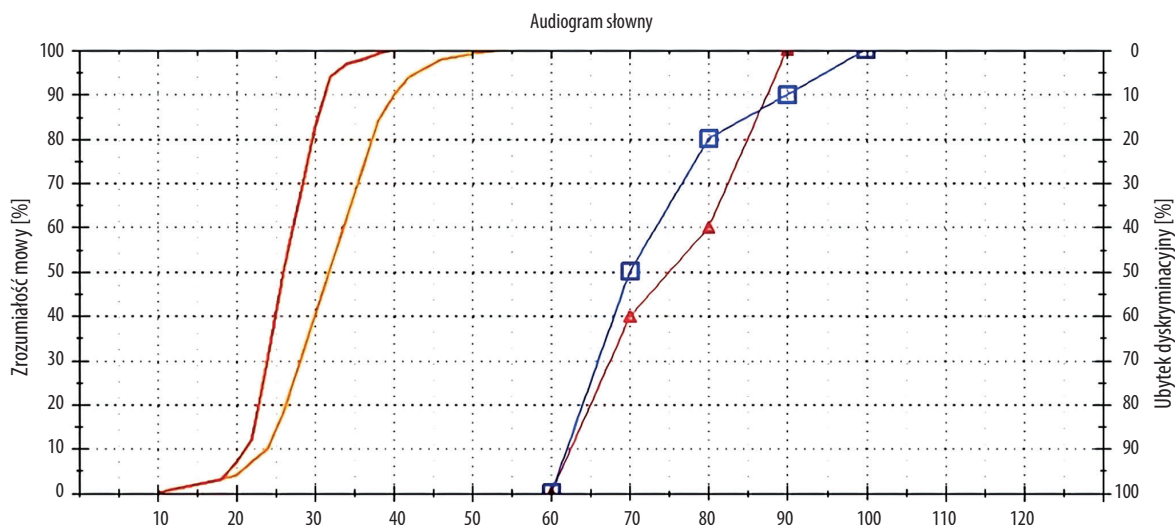
Audiometria tonalna

Rycina 2 przedstawia wynik audiometrii tonalnej. Przeprowadzone badanie wykazało niedosłuch przewodzeniowy. Analiza rezerwy ślimakowej w oboju uszach wykazała następujące wyniki: w uchu prawym (UP) wartości rezerwy ślimakowej wynosiły: 50 dB HL przy 250 Hz; 45 dB HL przy 500 Hz; 40 dB HL przy 1000 Hz; 30 dB HL przy 2000 Hz; 25 dB HL przy 4000 Hz; a w uchu lewym (UL) wartości rezerwy ślimakowej były następujące: 50 dB HL przy 250 Hz; 40 dB HL przy 500 Hz; 40 dB HL przy 1000 Hz; 35 dB HL przy 2000 Hz; 45 dB HL przy 4000 Hz.

Średnia wartość progów słuchowych dla czterech głównych częstotliwości (500, 1000, 2000, 4000 Hz) w uchu prawym wyniosła 49 dB HL, a w uchu lewym 53 dB HL. Według skali Międzynarodowego Biura Audiofonologii BIAP (Bureau International d'Audiophonologie) stwierdzono w oboju uszach niedosłuch w stopniu umiarkowanym.



Rycina 2. Wynik badania audiometrii tonalnej pacjentki
Figure 2. Results of the patient’s tonal audiometry test



Rycina 3. Wynik badania audiometrii słownej pacjentki
Figure 3. Results of the patient’s speech audiometry test

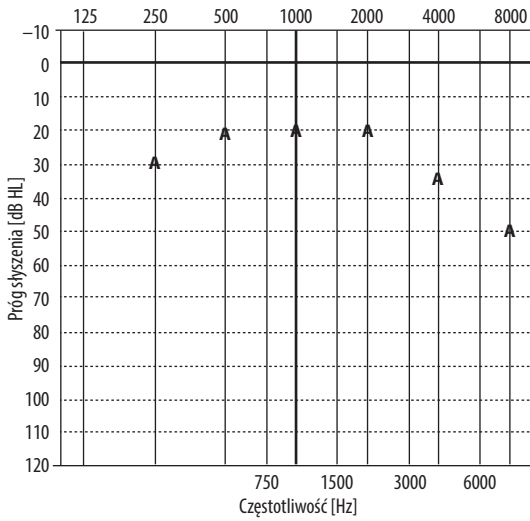
Audiometria słowna

Rycina 3 przedstawia wynik badania audiometrii słownej, który ukazuje krzywą dyskryminacji ucha prawego i ucha lewego. Obrazuje ona stopień rozumienia mowy przez pacjentkę dla różnych poziomów natężenia (w procentach). Próg wykrywania mowy (ang. *speech detection threshold*, SDT) w UP i UL jest równy 60 dB SPL. Próg rozumienia mowy (ang. *speech reception threshold*, SRT) w UP wynosi 75 dB SPL, a w UL – 70 dB SPL. W obojgu uszach pacjentka osiąga 100% rozumienia mowy – w UP na poziomie 90 dB SPL, a w UL – na poziomie 100 dB SPL. Krzywe dyskryminacji ucha prawego i lewego są przesunięte w prawą stronę w stosunku do krzywej wzorcowej.

Ocena korzyści po zastosowaniu systemu ADHEAR

Rycina 4 ukazuje wynik badania audiometrii tonalnej przeprowadzonej w wolnym polu akustycznym z obusznym zastosowaniem urządzenia wspomagającego słyszenie – systemu ADHEAR. Progi audiometrii tonalnej przeprowadzonej w wolnym polu uzyskano dla wszystkich częstotliwości od 250 Hz do 4000 Hz. Średnia progów słyszenia z czterech głównych częstotliwości (500, 1000, 2000, 4000 Hz) wynosi 24 dB HL.

Rycina 5 przedstawia wynik badania audiometrii mowy w wolnym polu akustycznym bez zastosowania aparatów słuchowych (S) i po zastosowaniu systemu ADHEAR (A) dla poziomu natężenia 50, 60 i 70 dB SPL.



Rycina 4. Wynik badania audiometrii tonalnej w wolnym polu akustycznym z obustronnym zastosowaniem systemu ADHEAR
Figure 4. Results of tonal audiometry test in free field using ADHEAR system

Bez urządzenia wspomagającego słyszenie stopień dyskryminacji mowy wyniósł odpowiednio: 0% dla 50 dB SPL, 0% dla 60 dB SPL oraz 60% dla 70 dB SPL. Następnie takie samo badanie przeprowadzono z zastosowaniem aparatów słuchowych. Stopień dyskryminacji mowy wyniósł: 80% dla 50 dB SPL, 95% dla 60 dB SPL oraz 95% dla 70 dB SPL. Przeprowadzone badanie pokazało, że zastosowanie systemu ADHEAR jako urządzenia wspomagającego słyszenie w znaczny sposób poprawia stopień rozumienia mowy u pacjentki.

Dyskusja

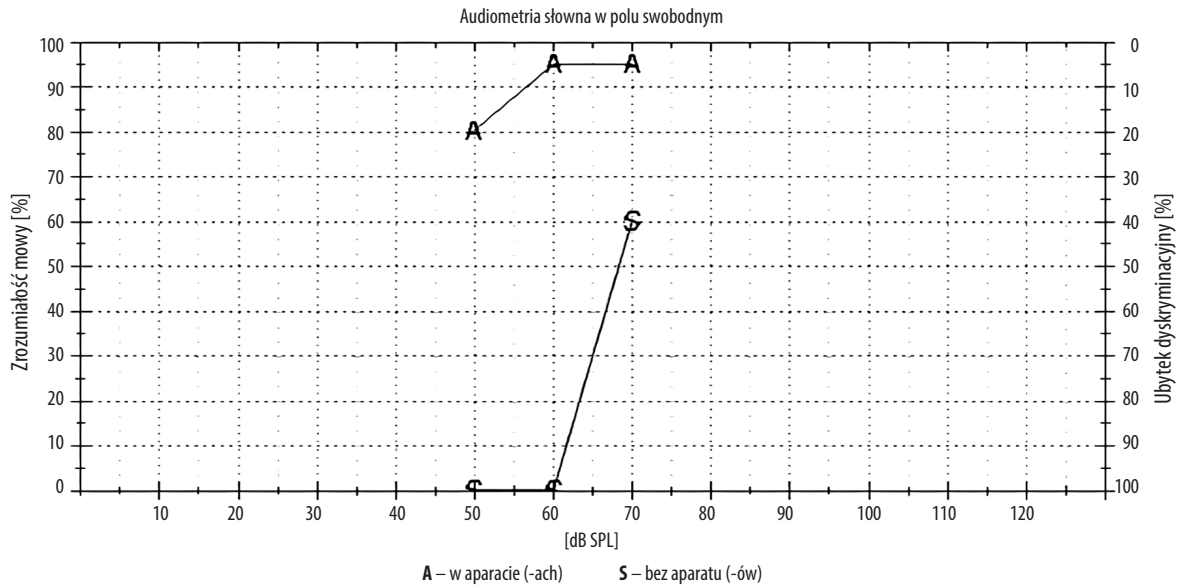
W badaniu przeprowadzonym przez P.H. Skarżyńskiego i wsp. [8] porównano efektywność systemu ADHEAR z dwoma rozwiązaniami na przewodnictwo kostne: implantem Baha Attract oraz procesorem Baha 4 na miękkiej opasce. Badaniu poddano 10 osób z przewodzeniowym ubytkiem słuchu powstałym w wyniku przewlekłego zapalenia ucha środkowego oraz wrodzonych wad rozwojowych ucha środkowego. U wszystkich uczestników oceniono też rezultat zastosowania systemu ADHEAR. Pięciu z nich było użytkownikami pasywnego implantu Baha Attract, a pozostali – procesora Baha 4 na miękkiej opasce.

W grupie osób, które korzystały z implantu kostnego Baha Attract, średni próg słyszenia bez wspomagania wyniósł 58 ± 6 dB HL, po zastosowaniu implantu Baha Attract próg słyszenia poprawił się do 33 ± 6 dB HL oraz do 32 ± 9 dB HL po zastosowaniu systemu ADHEAR.

W przypadku pacjentów, którzy korzystali z procesora Baha 4, średni próg słyszenia uległ zmianie z poziomu 47 ± 10 dB HL bez wspomagania, do poziomu 27 ± 6 dB HL z urządzeniem oraz 29 ± 6 dB HL po zastosowaniu systemu ADHEAR.

Wyniki te pokazują, że w badaniu audiometrii tonalnej średni próg słyszenia w obu badanych grupach poprawił się z poziomu 53 ± 10 dB HL do poziomu 30 ± 7 dB HL po zastosowaniu systemu ADHEAR. Korzyści słuchowe u pacjentów, którzy korzystali z implantu Baha Attract i procesora Baha 4, są porównywalne z wynikami uzyskanymi przez użytkowników systemu ADHEAR [8].

W przypadku omawianej pacjentki próg słyszenia w uchu prawym i lewym wyniósł odpowiednio 49 dB HL i 53 dB HL, a po zastosowaniu systemu ADHEAR



Rycina 5. Wynik badania audiometrii słownej w wolnym polu akustycznym: S – bez systemu wspomagającego, A – z obustronnym zastosowaniem systemu ADHEAR
Figure 5. Results of speech audiometry test in free field: S – without ADHEAR system, A – with ADHEAR system

w obojgu uszach wynosił 24 dB HL. Oznacza to, że wyniki pacjentki po zastosowaniu aparatu słuchowego były porównywalne z wynikami uzyskanymi w badaniu P.H. Skarżyńskiego i wsp. [8] – odpowiednio: \pm 30 dB HL i 23 dB HL. Skarżyński i wsp. w badaniu audiometrii mowy w ciszy określili stopień rozumienia mowy za pomocą słów jednosylabowych dla natężenia 65 dB SPL. W obu badanych grupach średni poziom rozumienia mowy przy 65 dB SPL wzrósł z 18% uzyskanych bez urządzeń wspomagających słyszenie do 75% po zastosowaniu systemu ADHEAR [8]. Takie samo badanie przeprowadzono u pacjentki opisywanej w niniejszej pracy. Dla poziomu 65 dB SPL bez aparatów słuchowych rozumienie mowy wyniosło 30%, natomiast z systemem ADHEAR – 95%. Zastosowanie systemu ADHEAR spowodowało poprawę rozumienia mowy o 65%.

Z kolei Favoreel i wsp. [9] przeprowadzili ocenę korzyści po zastosowaniu systemu ADHEAR wśród dziesięcioro-ga dzieci z jedno- lub obustronnym przewodzeniowym ubytkiem słuchu. Średni próg słyszenia pacjentów bez urządzenia wspomagającego słyszenie wyniósł ok. 50 dB HL. Wynik ten jest podobny do uzyskanego u opisywanej pacjentki. Natomiast w badaniu audiometrii tonalnej w wolnym polu, przeprowadzonym przez Favoreel i wsp. z zastosowaniem systemu ADHEAR, uzyskano średnią progę słyszenia równą 28 dB HL, co stanowi istotną poprawę progę odbioru dźwięków o wartość 22 dB HL [9]. Opisywana przez nas pacjentka uzyskała średni próg słyszenia w wolnym polu po zastosowaniu aparatu kostnego równy 24 dB HL, czyli uzyskała poprawę progę słyszenia o ok. 30 dB HL. Jest to wynik zbliżony do przedstawionego w pracy Favoreel i wsp.

W pracy Brill i wsp. [6] przeprowadzono badanie wśród dwunastu pacjentów z symulowanym niedosłuchem przewodzeniowym z wykorzystaniem zatyczek o poziomie tłumienia 30–40 dB. Badanie miało na celu ocenę progę słyszenia za pomocą systemu ADHEAR. Źródło podaje, że średnia progę słyszenia wyznaczona podczas badania audiometrii tonalnej w wolnym polu bez urządzenia wspomagającego wynosiła 35 dB HL, a po zastosowaniu systemu ADHEAR – 20 dB HL. Wzmocnienie funkcjonalne wyniosło więc 15 dB HL [6]. U naszej pacjentki średni próg

słyszenia poprawił się o 30 dB HL. Brill i wsp. przeprowadzili także badanie audiometrii słownej w wolnym polu akustycznym po zastosowaniu systemu ADHEAR – sprawdzili rozumienie słów jednosylabowych. Przy poziomie natężenia 50 dB SPL średnie rozumienie mowy wyniosło 72,3%, a przy natężeniu 65 dB SPL – 93,5% [6]. Z kolei pacjentka IFPS dla takich samych poziomów natężeń uzyskała z wykorzystaniem systemu ADHEAR stopień dyskryminacji mowy wynoszący odpowiednio 80% i 95%.

Podsumowanie

Celem niniejszej pracy była ocena korzyści słuchowych po zastosowaniu systemu ADHEAR u dziecka z obustronnym niedosłuchem przewodzeniowym. System ADHEAR stanowi skuteczną alternatywę dla klasycznych aparatów słuchowych w przypadku, gdy ich wykorzystanie jest niemożliwe. Jednak ograniczeniem zastosowania urządzenia pozostaje konieczność utrzymywania progów przewodnictwa kostnego na poziomie \leq 25 dB HL, co zawęża grupę potencjalnych kandydatów do jego stosowania [10]. Korzystanie z systemu ADHEAR wymaga również uwzględnienia, że plaster umożliwiający mocowanie adaptera na skórze należy wymieniać co 3–7 dni i może to być istotnym czynnikiem wpływającym na pogorszenie komfortu użytkownika tego urządzenia [6,11].

Do najważniejszych zalet systemu ADHEAR należą: nieinwazyjność, prostota użytkowania, brak ucisku na skórę głowy oraz wysoki komfort i dyskrekcja ze względu na niewielkie wymiary wynoszące 15 × 35 mm, co ma szczególne znaczenie w protezowaniu słuchu u dzieci [7,12,13]. Przedstawione w niniejszej pracy wyniki badań pokazują istotną poprawę zarówno progę słyszenia, jak i rozumienia mowy, co stanowi potwierdzenie wysokiej skuteczności systemu ADHEAR w leczeniu niedosłuchu o komponentce przewodzeniowym.

Finansowanie

Niniejsze badania i artykuł nie otrzymały żadnej dotacji od agencji działających w sektorze publicznym, komercyjnym lub non-profit.


Piśmiennictwo

- Mielcarek-Kuchta D, Waśniewska E, Obrębowska-Karsznia Z, Łączkowska-Przybylska J. Leczenie niedosłuchów przewodzeniowych. *Post Chir Głowy i Szyi*, 2006; 5(1): 36–45.
- Harmes KM, Blackwood RA, Burrows HL, Cooke JM, Van Harrison R, Passamani PP. Otitis media: diagnosis and treatment. *Am Fam Physician*, 2013; 88(7): 435–40.
- Bociuk WW. Przewlekłe zapalenie ucha środkowego a funkcje słuchowe u dzieci w wieku szkolnym. *Now Audiofonol*, 2022; 11(1): 45–57; <https://doi.org/10.17431/11.1.4>.
- Dąbrowski P, Kruk-Zagajewska A, Bartkowiak Ł, Jackowska J, Mielcarek-Kuchta D. Postępowanie w przypadkach przewlekłego zapalenia ucha środkowego. *Post Chir Głowy i Szyi*, 2011; 10(2): 52–55.
- Poremski T, Szymański P, Kostek B. Aparat słuchowy a alternatywne urządzenia poprawiające słyszenie. *Otolaryngologia*, 2018; 17(2): 49–56.
- Brill IT, Brill S, Stark T. Neue Möglichkeiten der Rehabilitation bei Schalleitungsschwerhörigkeit: Tests an normalhörenden Probanden mit simulierter Schwerhörigkeit. *HNO*, 2019; 67(9): 698–705; <https://doi.org/10.1007/s00106-019-0685-8>.
- Med-El. System oparty na przewodnictwie kostnym. Pozyskano z: <https://www.medel.com/pl/hearing-solutions/bone-conduction-system> [dostęp: 19.04.2025].
- Skarżyński PH, Ratuszniak A, Osinska K, Koziol M, Krol B, Cywka KB, Skarzynski H. A comparative study of a novel adhesive bone conduction device and conventional treatment options for conductive hearing loss. *Otol Neurotol*, 2019; 40(7): 858–64; <https://doi.org/10.1097/MAO.0000000000002323>.
- Favoreel A, Heuninck E, Mansbach AL. Audiological benefit and subjective satisfaction of children with the ADHEAR audio processor and adhesive adapter. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2020; 129: 2–6; <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2019.109729>.

10. O'Donnell A, Stewart U, Douglas C. ADHEAR system by Med-El: an overview of the research and clinical experiences from the field. *Audiology Online*, 2019; Pozyskano z: <https://www.audiologyonline.com/articles/adhear-system-by-med-el-25825> [dostęp 19.04.2025].
11. Weiss R, Loth A, Leinung M, Balster S, Hirth D, Stover T i wsp. A new adhesive bone conduction hearing system as a treatment option for transient hearing loss after middle ear surgery. *Eur Arch Otorhinolaryngol*, 2020; 277(3): 751–9; <https://doi.org/10.1007/s00405-019-05769-y>.
12. XL Krajowa Konferencja Naukowo-Szkoleniowa „Problemy otolaryngologii dziecięcej w codziennej praktyce”, 23–24 listopada 2017 r., Lublin (książka streszczeń). *Now Audiofonol*, 2017; 6(4): 79–106.
13. Rusinowska B. Patogeneza i przegląd najnowszych metod leczenia wrodzonej atrezji przewodu słuchowego zewnętrznego u dzieci. *Now Audiofonol*, 2022; 11(2): 44–51; <https://doi.org/10.17431/11.2.2>.

Julia Szelkowska, email: juliaszelkowska@gmail.com •  0009-0007-2414-0680

Dr n. med. i n. o zdr. Katarzyna B. Cywka, email: k.cywka@ifps.org.pl •  0000-0003-1224-1074

Prof. dr hab. n. med. i n. o zdr. mgr zarz. Piotr H. Skarzynski, email: p.skarzynski@inz.waw.pl •  0000-0002-4978-1915

Z kraju i ze świata

Sprawozdanie z 9th International Congress on Bone Conduction Hearing and Related Technologies – OSSEO 2025, 3–6 września 2025, Austria, Wiedeń

Anna Ratuszniak^{1ABEF}, Katarzyna B. Cywka^{2ABDE}, Emilia Czaplicka^{3ADF},
Piotr H. Skarżyński^{3,4AC-E}

¹ Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Zakład Implantów i Percepcji Słuchowej, Warszawa/Kajetany

² Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

³ Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Warszawa/Kajetany

⁴ Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

W dniach 3–6 września 2025 r. w Wiedniu odbył się międzynarodowy kongres poświęcony technologiom wykorzystującym kostne przewodnictwo dźwięku: 9th International Congress on Bone Conduction Hearing and Related Technologies – OSSEO 2025. Gospodarzami tegorocznego wydarzenia byli: prof. Georg Sprinzl, prof. Tobias Weissgerber oraz prof. Astrid Magele. Konferencja odbyła się w Palais Niederösterreich – miejscu o wieloletniej tradycji i bogatej historii. Celem spotkania była wymiana wiedzy naukowej i klinicznej w obszarze urządzeń i technologii wykorzystujących kostne przewodnictwo dźwięku.

W konferencji wzięło udział ponad 650 uczestników z całego świata. Niezwykle interesujące wykłady inauguracyjne dotyczyły implantów na przewodnictwo kostne w porównaniu do implantów ślimakowych u osób z jednostronną głuchotą (*Has bone conduction implantation for single-sided deafness been supplanted by cochlear implantation?* Kevin D. Brown), wyzwań i rozwoju urządzeń wszczepialnych na przewodnictwo kostne (*Newest scientific research on bone conduction hearing*, Sabine Reinfeldt), badań eksperymentalnych nad różnymi mechanizmami przewodnictwa kostnego (Christof Röösli), sztucznej inteligencji w medycynie (Justus Wolff i Christoph Hoog Antink).

W drugim dniu kongresu odbył się również okrągły stół Grupy HEARRING pn. *Bone Conduction Implants Around the World*, moderowany przez prof. Javiera Gavilána. Grupę HEARRING tworzy sieć specjalistów i centrów klinicznych (w tym Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu), a jej nadrzędnym celem jest podnoszenie standardów leczenia zaburzeń słuchu. Grupa łączy wiedzę, doświadczenie kliniczne i badawcze w celu wspierania rozwoju technologii

oraz zwiększania jakości opieki audiologicznej na całym świecie.

Konferencji towarzyszyła również wystawa firm produkujących urządzenia na przewodnictwo kostne, a ich przedstawiciele zaprezentowali najnowsze technologie i rozwiązania podczas specjalnych sesji. Można było także obserwować transmisję operacji pokazowych wszczepienia implantów ze szpitala uniwersyteckiego St. Pölten.

Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu reprezentowali: prof. Piotr H. Skarżyński, dr Anna Ratuszniak, dr Katarzyna Cywka, mgr Emilia Czaplicka. Zespół wygłosił kilkanaście prac pokazujących możliwości i potencjał Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu w obszarze stosowania rozwiązań wszczepialnych, zarówno w aspektach audiologicznych, jak i chirurgicznych. Wystąpienia spotkały się z dużym zainteresowaniem, były inspiracją do dyskusji i wymiany doświadczeń:

- *Improving hearing performance in middle ear implant users: a comparison of the Samba 2 and previous Vibrant Soundbridge audio processors,*
- *Benefits of Oticon Ponto after radical modified mastoidectomy,*
- *Audiological and subjective comparison of unilateral and bilateral active bone conduction implants in a child with microtia and atresia,*
- *Outcomes of active bone conduction implants (Bonebridge, Sentio, and Osia): a clinical study in pediatric and adult populations,*
- *Bone conduction implants in single-sided deafness: assessing hearing outcomes and patient benefit,*

Autor korespondencyjny: Piotr H. Skarżyński, Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, ul. Mochnackiego 10, 02-042 Warszawa; email: p.skarzynski@inz.waw.pl

- *Audiological outcomes of Bonebridge implantation in pediatric patients with conductive and mixed hearing loss,*
- *Audiological results of the new bone conduction hearing system Osia OSI300 in adults and children,*
- *Bone conduction versus middle ear implant treatment concept in patients with asymmetrical mixed hearing loss,*
- *Bone conduction implants in rare genetic syndromes with congenital ear malformations,*
- *Bone conductive solution for children – overview and perspective,*
- *Clinical evaluation of the new Sentio bone conduction implant: outcomes in hearing rehabilitation,*
- *The Bonebridge hearing implant in clinical practice: safety and effectiveness in 325 patients.*

Konferencji towarzyszyła sesja plakatowa, podczas której przedstawiciele Instytutu zaprezentowali dwie prace: *Evaluating patient satisfaction after Bonebridge implantation in conductive, mixed, and single-sided hearing loss* oraz *Auditory development of young children with profound hearing loss, cochlear implants and congenital CMV infection.*

Podczas tegorocznej konferencji dużo uwagi poświęcono aktywnym implantom wykorzystującym kostne przewodnictwo dźwięku. Jest to obszar, który rozwija się bardzo dynamicznie z uwagi na pojawienie się w ostatnich latach nowych urządzeń wykorzystywanych w praktyce klinicznej. Zaprezentowano liczne doniesienia dotyczące efektów

audiologicznych stosowania nowych urządzeń, technik chirurgicznych, efektywności rozchodzenia się drgań w zależności od umiejscowienia przetwornika drgającego, a także subiektywnej oceny funkcjonalności dokonywanej przez pacjentów, w tym wpływu na jakość życia.

Wiele uwagi poświęcono ocenie korzyści z implantacji obuusznej, aspektom dotyczącym separacji międzyusznej podczas stymulacji na drodze przewodnictwa kostnego oraz możliwości lokalizacji źródła dźwięku u użytkowników urządzeń na przewodnictwo kostne. Przedstawiono bardzo interesujące wyniki badań dotyczących lokalizacji źródła dźwięku u użytkowników implantów kostnych, ucha środkowego oraz ślimakowych. Często podejmowanym tematem była ocena efektów stosowania implantów w jednostronnej głuchocie (SSD).

Tematyka prac obejmowała zarówno wykorzystanie urządzeń wszczepialnych i niewszczepialnych, rekomendowanych w grupie pacjentów dorosłych oraz dzieci. Wszystkie powyższe tematy były omawiane przez ekspertów podczas bardzo interesujących paneli dyskusyjnych.

Kongres OSSEO 2025 był wyjątkową okazją dla społeczności międzynarodowej związanej z implantami na przewodnictwo kostne do wymiany wiedzy i doświadczeń, prezentacji innowacyjnych technologii, spotkań z przedstawicielami producentów najnowszych rozwiązań. Atmosfera sprzyjała budowaniu relacji i nawiązywaniu współpracy.

Sprawozdanie z International Conference on Voice and Swallowing Disorders – VoiceEgypt 2025, 16–18 października 2025 r., Ras El Bar-Damietta, Egipt

Karol Myszel^{BE}

Wielkopolskie Centrum Słuchu i Mowy, Konin

W dniach 16–18 października 2025 roku w Ras El Bar-Damietta w Egipcie odbyła się konferencja *International Conference on Voice and Swallowing Disorders*. W wydaniu wzięło udział około 150 uczestników z kilkunastu krajów świata. Wśród uczestników konferencji, oprócz lekarzy zajmujących się problematyką zaburzeń głosu i połykania, znaleźli się także przedstawiciele innych zawodów medycznych związanych z tym obszarem.

Ceremonię otwarcia poprowadzili: prof. Tamer Samir Abou-Elsaad – przewodniczący konferencji oraz prezydent International Association of Communication Sciences and Disorders (IALP); prof. Haldun Oguz – prezydent Union of European Phoniaticians (UEP); prof. Nasser Kotby – nestor foniatry w regionie Bliskiego Wschodu, emerytowany profesor Uniwersytetu Ain Shams.

Na zaproszenie organizatorów konferencji jeden z wykładów inauguracyjnych – *Concurrent dysphonia and dysphagia. Review of medical cases and conditions* – wygłosił przedstawiciel Centrum Słuchu i Mowy Medinicus. Wykład ten spotkał się z dużym zainteresowaniem uczestników. Pozostałe wykłady otwarcia dotyczyły między innymi: najnowszych metod diagnostyki obrazowej krtani, neuropatii krtani, różnych postaci fenotypowych zaburzeń połykania w chorobach neurologicznych oraz porównaniu przezskórnej gastrostomii endoskopowej i techniki nosowo-żołądkowej w żywieniu pacjentów z dysfagią neurogeną. Inne wykłady prezentowane w tym dniu dotyczyły także: różnych aspektów chirurgii tchawicy i przełyku w przetokach tchawiczoprzełykowych, postępowania w uchyłkach Zenkera, rehabilitacji głosu po całkowitej laryngotomii, refluksu krtaniowo-gardłowego, zastosowania hialuronidazy w łagodnych zmianach fałdów głosowych, wstępnych wyników badań nad zastosowaniem imiquimodu w leczeniu leukoplakii krtani i dysfagii psychogennej.

Wykłady w drugim dniu konferencji poświęcono takim zagadnieniom jak: biomarkery głosowe w chorobach neurodegeneracyjnych, zastosowanie sztucznej inteligencji w leczeniu zaburzeń głosu, terapia zaburzeń głosu metodą



akcentów Smitha, zastosowanie chirurgii w reinerwacji krtani w dysfonii porażennej, leczenie pointubacyjnych przetok tchawiczoprzełykowych, patologie krtani w przebiegu infekcji COVID (odmiany Omicron i Delta), choroby krtani u dzieci z astmą, zaburzenia połykania u pacjentów laryngektomowanych, wybiórcza elektrostymulacja w leczeniu jednostronnego porażenia fałdów głosowych, zastosowanie stymulatorów krtaniowych w obustronnych porażeniach fałdów głosowych, dysfagia po udarze mózgu oraz zastosowanie systemu Praat w diagnostyce zaburzeń głosu u dzieci.

Podczas konferencji odbyły się także kursy i warsztaty. Ich tematyka obejmowała: czynnościowe zaburzenia głosu, aktualne podejście do diagnostyki i leczenia strukturalnych zaburzeń głosu, otwartą rekonstrukcję krtaniowo-tchawiczą u dzieci, rolę żywienia i rehabilitacji u pacjentów z dysfagią, dysfagię spowodowaną promieniowaniem u pacjentów po radioterapii z powodu nowotworów głowy i szyi. Osobne warsztaty praktyczne dotyczyły także chirurgicznej rekonstrukcji dróg oddechowych, wideofluoroskopii

Autor korespondencyjny: Karol Myszel, Wielkopolskie Centrum Słuchu i Mowy, ul. Szarych Szeregów 2G, 62-500 Konin; email: karol@myszel.pl



Na zdjęciu (od lewej): prof. Tamer Samir Abou-Elsaad (Egipt), dr Karol Myszel (Polska)



Dr Karol Myszel podczas prezentacji

w diagnostyce zaburzeń połykania oraz różnych aspektów żywienia specjalnego u pacjentów z dysfagią.

Konferencja w Egipcie była ważnym wydarzeniem w kalendarzu regionalnych i światowych wydarzeń poświęconych tematyce zaburzeń głosu i połykania. Zgromadziła wielu specjalistów w dziedzinie otorynolaryngologii, foniatrii, rehabilitacji, dietetyki, logopedii i innych. Szczególną zaletą konferencji było zróżnicowanie tematów oraz połączenie podejścia teoretycznego z aspektami praktycznymi. Uczestnicy podkreślali także doskonałą organizację spotkania.

Miłym dla Polski akcentem konferencji w Ras El Bar-Damiéttá było zaproszenie Centrum Słuchu i Mowy Medincus przez prof. Tamera Samira Abou-Elsaada do udziału w pracach Phoniatics Committee of IALP. Zaproszenie zostało przyjęte, dzięki czemu Centrum Słuchu i Mowy zyskało swojego przedstawiciela w tym ważnym międzynarodowym gremium.

18TH INTERNATIONAL CONFERENCE ON COCHLEAR IMPLANTS AND OTHER IMPLANTABLE TECHNOLOGIES

CI2026.COM

WARSAW
POLAND
SAVE THE DATE
MAY 10-13
2026

ORGANIZERS



INSTITUTE
OF SENSORY
ORGANS



WORLD
HEARING
CENTER



Eksperci
od zdrowia słuchu
& tęczenia ludzi

Pozostań sobą
Pokochaj swój słuch

www.audika.pl  

Sentio™ System

Feel it to believe it



Sprawdzony Ponto™ System – teraz w wariancie przezskórnym

Tak mały, a zapewnia
tak wiele korzyści

Niezwykła jakość dźwięku
i rozumienie mowy

Najmniejszy implant
SuperPowerful^{1,2}



Dowiedz się więcej
sentio.oticonmedical.com



oticon
MEDICAL

Dostępność produktu i wskazania podlegają zgodzie urzędu regulacyjnego i mogą się różnić w zależności od rynku.

¹Wymiary implantu i procesora dźwięku Sentio oraz porównanie z innymi urządzeniami (Doc-00123204)
²275144en Sentio-1 Introduce Information



Centrum Słuchu i Mowy MEDINCUS

WYSOKOSPECJALISTYCZNA SIEĆ 25 PLACÓWEK MEDYCZNYCH

realizująca usługi w zakresie
diagnostyki i leczenia chorób uszu, nosa, gardła
i zaburzeń równowagi u dzieci i dorosłych



medincus.pl



USŁUGI:

- OTORYNOLARYNGOLOGIA
- AUDIOLOGIA
- FONIATRIA
- LOGOPEDIA
- PSYCHOLOGIA
- FIZYKOTERAPIA
- PEDIATRIA
- INHALACJE TYPU AMSA
- APARATY SŁUCHOWE
- IMPLANTY SŁUCHOWE (WSZCZEPIENIE, DOPASOWANIE)
- REHABILITACJA SŁUCHU I MOWY
- TERAPIA SPSS-S (STYMULACJA POLIMODALNEJ PERCEPCJI SENSORYCZNEJ METODĄ SKARŻYŃSKIEGO)
- OPERACJE OTOLARYNGOLOGICZNE, AUDIOLOGICZNE I FONIATRYCZNE
- BADANIA KLINICZNE



CONNECT WITH THE
MOMENTS YOU LOVE



NAÍDA CIM



ADVANCED
BIONICS

POWERFUL CONNECTIONS



AdvancedBionics.com/NaídaCIM

027-N290-02 Rev A
©2023 Advanced Bionics AG and affiliates. All rights reserved.

cetraxal plus

AMPUŁKI
JEDNODAWKOWE

Ciprofloxacinum
+ Fluocinolonum acetonidum



STERYLNA PRECYZJA

Jedyny tak precyzyjny w zapaleniu ucha!¹

od 6 miesięcy
życia



Pierwszy lek w Polsce
z **cyprofloksacyną i fluocynolonem**
w kroplach zarejestrowany
do stosowania miejscowego
w zapaleniu ucha

AMPUŁKI
nowoczesna forma
aplikacji leku



PRECYZJA APLIKACJI

pełna dawka terapeutyczna w 1 ampule



KOMFORT TERAPII

ampulka łatwa do ogrzania



STERYLNOŚĆ

ampułki jednorazowe



BEZ KONSERWANTÓW



OPAKOWANIE NA PEŁNĄ KURACJĘ

(7 dni)

1. CHPL produktu Cetraxal Plus.

Nazwa produktu leczniczego: Cetraxal Plus (Ciprofloxacinum + Fluocinolonum acetonidum), 3 mg/ml + 0,25 mg/ml, krople do uszu, roztwór w pojemniku jednodawkowym. **Skład:** 1 ml roztworu zawiera: 3 mg cyprofloksacyny (w postaci cyprofloksacyny chlorowodoru) i 0,25 mg fluocynolonu acetonidu. **Wskazania do stosowania:** Cetraxal plus można stosować u dorosłych i dzieci od 6 miesięcy życia, w przypadku następujących zakażeń: Ostre zapalenie ucha zewnętrznego (AOE) – Ostre zapalenie ucha środkowego u pacjentów z drenazem wentylacyjnym ucha (rurki tympanostomijne), (AOMT), wywołane przez organizmy wrażliwe. Należy uwzględnić oficjalne wytyczne dotyczące prawidłowego stosowania leków przeciwbakteryjnych. **Dawkowanie i sposób podania:** Dorośli i osoby starsze: Ostre zapalenie ucha zewnętrznego i ostre zapalenie ucha środkowego z drenazem wentylacyjnym ucha (rurkami tympanostomijnymi); wkraplać zawartość pojemnika jednodawkowego do zewnętrznego przewodu słuchowego objętego infekcją, co 12 godzin przez 7 dni. Nie zalecane u dzieci. **Przeciwwskazania:** nadwrażliwość na substancje czynne: cyprofloksacynę lub fluocynolonu acetonid lub inną substancję z grupy chinolonów lub fluorocynolonów przeciwbakteryjnych lub na którąkolwiek substancję pomocniczą. **Wirusowe zakażenia przewodu słuchowego zewnętrznego,** w tym zakażenie ospą wietrzną i opryszczką pospolitą oraz zakażenie grzybicze ucha. **Ostrzeżenia i środki ostrożności:** Cetraxal plus jest przeznaczony do podawania do ucha. Nie jest przeznaczony do podawania do oka, wdychania ani do wstrzykiwań. Nie należy go polykać ani wstrzykiwać. Jeśli objaw wycieku z ucha utrzymuje się po całym okresie leczenia lub też pojawia się w ciągu 6 miesięcy kolejne epizody wycieku z ucha, wskazana jest kontrola lekarska celem wykluczenia wystąpienia perforacji, ciała obcego lub guza. Jeśli po leczeniu niektóre objawy przedmiotowe i podmiotowe nie ustępują, zaleca się dalsze badanie celem ponownej diagnozy schorzenia i leczenia. **Wraz z pierwszym pojawieniem się wysypki na skórze lub jakichkolwiek innych objawów nadwrażliwości należy zaprzęść stosowanie leku Cetraxal Plus.** U pacjentów otrzymujących chinolony ogólnoustrojowo opisywano przypadki poważnych i niekiedy prowadzących do śmierci reakcji nadwrażliwości (reakcji anafilaktycznych), niektóre występowały po pierwszej dawce leku. Poważne, ostre reakcje nadwrażliwości mogą wymagać podjęcia natychmiastowego leczenia doraźnego. Podobnie jak w przypadku innych antybiotyków, stosowanie tego produktu może spowodować nadmierny wzrost niewrażliwych organizmów, w tym szczepów bakterii, drożdży i grzybów. W przypadku wystąpienia nadkażenia, należy wdrożyć odpowiednie leczenie. U niektórych pacjentów przyjmujących chinolony ogólnoustrojowo, występowała umiarkowana lub silna wrażliwość skóry na słońce. Z uwagi na miejsce podawania produktu, wywołanie reakcji fototoleracyjnych przez ten produkt nie wydaje się prawdopodobne. **Kortykosteroidy mogą zmniejszać odporność organizmu na zakażenia bakteryjne, wirusowe lub grzybicze i maskować kliniczne objawy infekcji, uniemożliwiając rozpoznanie nieskuteczności antybiotyku, albo mogą hamować reakcję nadwrażliwości na substancję zawartą w produkcie.** Lek Cetraxal Plus może powodować reakcje alergiczne (możliwe są reakcje typu późnego), z uwagi na zawartość parahydroksybenzoesanu propylu. **Zaburzenia widzenia** – Zaburzenia widzenia mogą wystąpić w wyniku ogólnoustrojowego i miejscowego stosowania kortykosteroidów. Jeżeli u pacjenta wystąpią takie objawy, jak niestwożone widzenie lub inne zaburzenia widzenia, należy rozważyć skierowanie go do okulisty w celu ustalenia możliwych przyczyn, do których może należeć zakażenie, jaskra lub rzadkie choroby, takie jak centralna chorioretinopatia soroowca (CSER), którą notowano po ogólnoustrojowym i miejscowym stosowaniu kortykosteroidów. **Dzieci i młodzież** – Nie ustalono bezpieczeństwa i skuteczności stosowania leku Cetraxal Plus u dzieci w wieku poniżej 6 miesięcy. W wyjątkowych okolicznościach leczenie lekiem Cetraxal Plus może być stosowane w populacji dzieci poniżej 6 miesięcy, po bardzo dokładnej ocenie przez lekarza stosunku korzyści do ryzyka, biorąc pod uwagę, że choć nie są znane żadne zagrożenia lub różnice w przebiegu choroby wykluczające jego stosowanie u tych dzieci, doświadczenie kliniczne jest niewystarczające z tych specyficznych podgrup populacji pediatrycznej. **Interakcje z innymi produktami leczniczymi:** Nie zostały przeprowadzone żadne badania interakcji leku Cetraxal Plus z innymi lekami. Z uwagi na niestwożone stężenie osoczowe obserwowane po stosowaniu leku miejscowo do uszu, jest mało prawdopodobne by cyprofloksacyna lub fluocynolonu acetonid wchodził w znaczące kliniczne interakcje z innymi lekami. Wykazano iż ogólnoustrojowe stosowanie niektórych chinolonów zwiększa efekt działania doustnych antykoagulantów, warfaryny i ich pochodnych i było powiązane z przejściowym podwyższeniem w osoczu poziomu kreatyniny wśród pacjentów przyjmujących również cyklosporynę. **Doustnie** podawana cyprofloksacyna hamuje izoenzym cytochromu P450: CYP1A2 i CYP3A4, zmienia również metabolizm metylksantyn (kofeiny, teofiliny). Po miejscowym podaniu leku Cetraxal Plus do ucha osąganie stężenia cyprofloksacyny w osoczu są niskie, i jest mało prawdopodobne, że interakcje spowodowane metabolizmem cytochromu P450 i jednoczesnym stosowaniem innych leków, w tym metylksantyn, spowodują istotne klinicznie zmiany stężenia metylksantyn w osoczu. Nie jest zalecane jednoczesne stosowanie innych produktów do uszu. W przypadku konieczności podania tą drogą więcej niż jednego produktu, należy je podać oddzielnie. **Wpływ na płodność, ciążę i laktację:** Ciężkie dane dotyczące podawania cyprofloksacyny kobietom w ciąży nie wskazują aby wywoływała ona wady rozwojowe lub działała toksycznie na płód i noworodka. Ekspozycja ogólnoustrojowa na cyprofloksacynę będzie bardzo niska, dlatego też nie przewiduje się żadnego jej wpływu na płód. W badaniach laboratoryjnych na zwierzętach wykazano teratogenne działanie kortykosteroidów w ogólnoustrojowym, podawanych w relatywnie małych dawkach. Działanie teratogenne niektórych kortykosteroidów stwierdzono u zwierząt po ich stosowaniu na skórze. Nie przeprowadzono odpowiednich kontrowalnych w zakresie teratogennego działania fluocynolonu acetonidu u kobiet w ciąży. Przed podaniem produktu należy ocenić, czy korzyści z leczenia przeważają nad potencjalnym ryzykiem. **Karmienie piersią:** cyprofloksacyna jest wydzielała do mleka ludzkiego. Ogólnoustrojowe narażenie na cyprofloksacynę będzie bardzo niskie, zatem przy jej stosowaniu nie należy spodziewać się jej wpływu na dzieci karmione piersią. Ogólnoustrojowo podawane kortykosteroidy przenikają do mleka ludzkiego i mogą hamować wzrost, zakłócać produkcję endogennych kortykosteroidów lub powodować inne niepożądane skutki. Nie wiadomo, czy miejscowe podawanie kortykosteroidów może powodować osiągnięcie na tyle dużego wchłaniania ogólnoustrojowego, by przenikały one do mleka ludzkiego w wykrywalnych ilościach. Ponieważ do mleka ludzkiego wydziela się wiele leków, należy zachować ostrożność podczas podawania leku Cetraxal Plus kobietom karmiącym. **Płodność:** Nie przeprowadzono badań na zwierzętach w celu oceny wpływu produktu leczniczego Cetraxal Plus na płodność. **Wpływ na zdolność prowadzenia pojazdów i obsługiwania maszyn:** z uwagi na drogę podawania i warunki stosowania leku Cetraxal Plus nie ma wpływu na zdolność prowadzenia pojazdów i obsługiwania maszyn. **Działania niepożądane:** Poniższe działania niepożądane były obserwowane w badaniach klinicznych lub w raporcie o skutkach ubocznych: **ciężkie:** reakcje nadwrażliwości (anafilaktyczne) nawet tuż po podaniu pierwszej dawki. **Niektórym reakcjom towarzyszyła nagła sercowo-naczyniowa, utrata przytomności, obrzęk naczynioruchowy (w tym obrzęk krztynowy, gardłowy lub obrzęk twarzy), niedrożność dróg oddechowych, duszność, pokrzywka i świąd.** U pacjentów otrzymujących fluocynolonu acetonid ogólnoustrojowo opisywano powiększenie ścienki barku, dłoni, Achillesa i innych ścięgien, które wymagały interwencji chirurgicznej lub spowodowały długotrwałą niepełnosprawność. **Badania kliniczne i obserwacje po wprowadzeniu do obrotu fluocynolonu acetonidu ogólnoustrojowo wskazują, że ryzyko wystąpienia tych powiększeń pod dużym obciążeniem, w tym ścięgna Achillesa, może być zwiększone u pacjentów otrzymujących kortykosteroidy, zwłaszcza u pacjentów w podeszłym wieku.** Do tej pory, dane kliniczne i obserwacje po wprowadzeniu leku do obrotu nie wykazały wyraźnego związku między podaniem cyprofloksacyny miejscowo do ucha, a niepożądanymi działaniami dotyczącymi układu mięśniowo-szkieletowego i tkanek łącznej. **Dzieci i młodzież:** Produkt leczniczy Cetraxal Plus okazał się bezpieczny do stosowania u dzieci w wieku 6 miesięcy i starszych. **Podmiot odpowiedzialny:** TACTICA Pharmaceuticals S.p. z o.o., ul. Krolowej Jadwigi 148a/1a, 30-212 Kraków. **Nr pozwolenia Prezesa URPLWMPB:** 24917. **Produkt wydawany z przepisu lekarza:** Rp.

TACTICA
PHARMACEUTICALS

ReSound GN

ReSound Vivvia™

Dźwięk pełen życia dzięki
sztucznej inteligencji, która
rozumie ludzką percepcję.

 **Magnusson**
APARATURA MEDYCZNA

Wyłączny dystrybutor w Polsce

GNP Magnusson Aparatura Medyczna Sp. z o.o.
Al. Obrońców Tobruku 1/1, 10-092 Olsztyn
tel./fax: +48 89 651 06 80, bok@gnp.com.pl
gnp.com.pl

GN Bringing People Closer



Cochlear®
Hear now. And always

Najmniejszy na świecie stał się jeszcze mniejszy

Najmniejszy i najlżejszy zauszny procesor dźwięku został zaprojektowany tak, aby zapewnić Twoim pacjentom jeszcze większy komfort słuchania i użytkowania.¹ Dla pacjentów chcących przejść z procesora dźwięku Cochlear™ Nucleus® 6, oznacza to redukcję rozmiaru o 32% oraz zmniejszenie wagi o 34%.^{1*}



Cochlear™ Nucleus® 8
Procesor dźwięku

Mniejszy. Inteligentniejszy. Lepiej połączony.



* Comparison made using a Power Extend Battery Module with Nucleus 8 Sound Processor and an equivalent Standard Rechargeable Battery Module with Nucleus 6 (CP910) Sound Processor.

1. Cochlear Limited. D1190805 Processor Size Comparison. May 2022.

This material is intended for health professionals. If you are a consumer, please seek advice from your health professional about treatments for hearing loss. Outcomes may vary, and your health professional will advise you about the factors which could affect your outcome. Always read the instructions for use. Not all products are available in all countries. Please contact your local Cochlear representative for product information.

Cochlear, Hear now. And always, Nucleus, and the elliptical logo are either trademarks or registered trademarks of the Cochlear group of companies.

© Cochlear Limited 2024. D2184614-V1 2024-02

ReSound GN

ReSound SaviTM

Krystaliczny dźwięk
niezawodna łączność
dla wszystkich

GNP Magnusson
APARATURA MEDYCZNA

Wyłączny dystrybutor w Polsce
GNP Magnusson Aparatura Medyczna Sp. z o.o.
Al. Obrońców Tobruku 1/1, 10-092 Olsztyn
tel./fax: +48 89 651 06 80, bok@gnp.com.pl
www.gnp.com.pl



GN Bringing People Closer

Science made smarter

MotionVR

Dynamiczna rehabilitacja zaburzeń równowagi

Rzeczywistość wirtualna pozwala Ci dostosować trening do potrzeb pacjenta, zapewniając mu większą motywację i lepsze rezultaty.

interacoustics.com

System CDP z dynamiczną płytą naciskową 360° i zintegrowaną wirtualną rzeczywistością



Rehabilitacja zaburzeń równowagi z wykorzystaniem rozwiązań Virtualis, które są częścią portfolio Interacoustics.


Interacoustics


Audiometria

Tympanometria

ABR

OAE

Dopasowanie aparatów

Równowaga


Diatec Polska sp. z o.o.


oficjalny dystrybutor i partner serwisowy Interacoustics

al. Jana Pawła II 22
00-133 Warszawa

Tel: +48 22 164 65 33
E-mail: kontakt@diatec-diagnostics.com

www.diatec-diagnostics.pl





"This implant gave me the ability to hear high tones to such a degree that I can tune the piano."

Grzegorz Płonka, MED-EL cochlear implant recipient and pianist

A Whole New Level of Hearing Music With MED-EL Cochlear Implants

The complexity of music makes it one of the most challenging things to listen to. But with the right cochlear implant, your patients can hear the fine details of their favorite songs.

By combining flexible, full-length electrode arrays with our FineHearing sound coding, MED-EL cochlear implants are engineered to deliver closest to natural hearing. This lets our recipients reach a whole new level of hearing where they can enjoy listening to—or even play—music.



Learn more about music
and cochlear implants:
go.medel.pro/Music-P3

hearLIFE

[medel.com](https://www.medel.com)



Unit Atmos Servant S61

– nowoczesny gabinet laryngologiczny

- **Nowoczesna** endoskopia diagnostycz
- **Przyjazna** przestrzeń na narzędzia
- **Dowolna** konfiguracja zestawu
- **Wysoka** jakość wykonania



Wyłączny dystrybutor w Polsce:

medicus expert
aparatura
medyczna

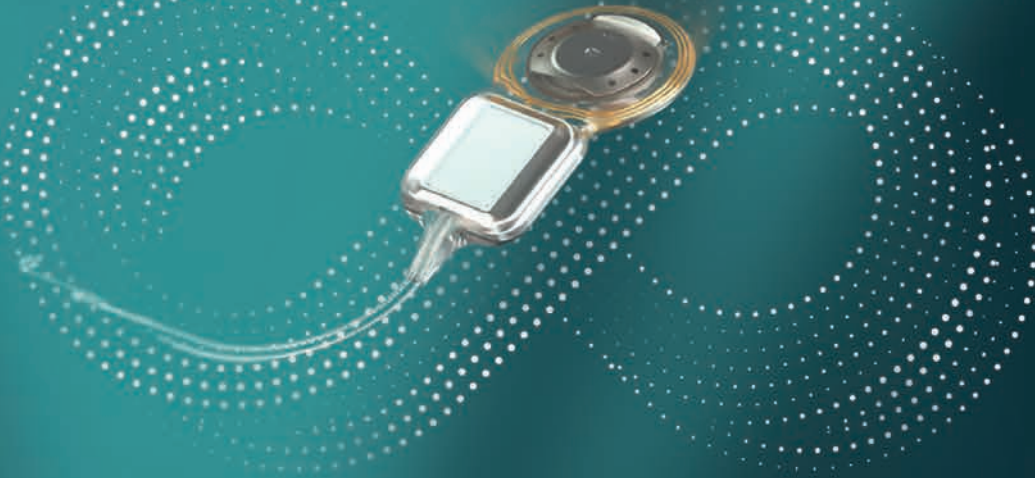
Plac Strzelecki 24
50-224 Wrocław

tel.: 71 347 21 00

info@medicus.com.pl
medicus.com.pl/expert

Cochlear™ Nucleus® Nexa™ System

Przyszłość słyszenia. Dostępna już dziś



Przedstawiamy pierwszy na świecie inteligentny system implantu ślimakowego

Po raz pierwszy pacjenci mogą korzystać z nowych lub ulepszonych funkcji oraz przyszłych innowacji dzięki aktualizowanemu oprogramowaniu układowemu w swoim inteligentnym implancie. Mapy każdego pacjenta są teraz bezpiecznie przechowywane w pamięci inteligentnego implantu i mogą być szybko i łatwo skopiowane do nowego lub zastępczego procesora dźwięku w przyszłości.

System Nucleus® Nexa™ intuicyjnie reaguje na zmieniające się potrzeby pacjentów w ciągu dnia, jednocześnie optymalizując czas pracy baterii dzięki najmniejszym i najlżejszym procesorom dźwięku na świecie.^{1-6,*} Wszystko to jest płynnie połączone z ekosystemem, który zapewnia spersonalizowaną opiekę[^] i szerokie możliwości streamingu.[^]



Zauszny
Nucleus® 8 Nexa™
Procesor dźwięku



Pozauszny
Nucleus® Kanso® 3 Nexa™
Procesor dźwięku

Dowiedz się więcej www.cochlear.com/NucleusNexaProfessional

Obserwuj nas na [LinkedIn](#)

#Żywotność baterii różni się u każdego użytkownika i zależy od wieku baterii, używanych na co dzień programów, typu implantu, grubości skóry pokrywającej implant oraz rodzaju i wielkości zastosowanej baterii. Transmisja strumieniowa z kompatybilnych urządzeń, urządzeń True Wireless lub systemu FM może skrócić czas pracy baterii procesora dźwięku w zależności od częstotliwości i długości korzystania z funkcji streamingu. *Procesor dźwięku pozauszny Nucleus Kanso 3 Nexa jest najmniejszym i najlżejszym na świecie procesorem dźwięku z akumulatorem. ^Zdalna Opieka nie jest dostępna we wszystkich krajach. Informacje na temat urządzeń kompatybilnych z usługami Zdalnej Opieki Cochlear można znaleźć na stronie www.cochlear.com/compatibility. ^W miarę pojawiania się urządzeń kompatybilnych z technologią Bluetooth LE Audio, konieczna będzie aktualizacja oprogramowania układowego, aby pacjenci mogli korzystać z niektórych funkcji. Możliwość odbioru transmisji Auracast™ zależy od wdrożenia protokołu Auracast przez firmy trzecie. 1. Cochlear Limited. D1864200 SCAN-2 Design Description. 2022, kwiecień. 2. Mauder SJ, Warren C, Knight M, Goorevich M, Nel E. Ocena kliniczna systemu implantu ślimakowego Nucleus 6; poprawa wyników dzięki SmartSound IQ. International Journal of Audiology. 2014, sierpień; 53(8): 564-576. [Sfinansowane przez Cochlear] 3. Mauder S, Jones M, Nel E, Del Dot J. Wyniki kliniczne z pozausznym procesorem dźwięku implantu ślimakowego Kanso™. International Journal of Audiology. 2017, styczeń 9: 1-10. [Sfinansowane przez Cochlear] 4. Wolfe J, Neumann S, Marsh M, Schafer E, Lianos L, Gilden J, O'Neill L, Arks P, Menapace C, Nel E, Jones M. Korzyści z adaptacyjnego przetwarzania sygnału w komercyjnie dostępnym procesorze dźwięku implantu ślimakowego. Otol Neurotol. 2016, sierpień; 36(7):1181-90. [Sfinansowane przez Cochlear] 5. Cochlear Limited. D1913968 Nucleus 8 Whitepaper. 2024, styczeń. 6. Cochlear Limited. D1190805 Porównanie wielkości procesorów. 2024, maj. Materiał przeznaczony jest dla pracowników ochrony zdrowia. Jeśli jesteś pacjentem, skonsultuj się ze swoim lekarzem w sprawie metod leczenia ubytku słuchu. Rezultaty mogą się różnić – lekarz poinformuje Cię, jakie czynniki mogą mieć wpływ na Twój wynik. Zawsze zapoznaj się z instrukcją użytkownika. Nie wszystkie produkty są dostępne we wszystkich krajach. Aby uzyskać informacje o produktach, skontaktuj się z lokalnym przedstawicielem Cochlear. Cochlear, Hear now. And always, Nexa, Nucleus oraz logo eliptyczne są znakami towarowymi lub zastrzeżonymi znakami towarowymi grupy spółek Cochlear. © Cochlear Limited 2024. D2166266-V2 2024-07



**Razem
dla Słuchu**

Wsparcie w leczeniu niedosłuchu
za pomocą implantów słuchowych

Twój Pacjent cierpi z powodu głębokiego niedosłuchu lub głuchoty?



Zaufało nam już 6000 Pacjentów

Skieruj go do Razem dla Słuchu.

Razem dla Słuchu to platforma i zespół profesjonalistów, inżynierów klinicznych, zajmujących się tematyką leczenia niedosłuchu od ponad 25 lat. W ramach platformy, działa również zespół Opiekunów Pacjenta, który wspiera Pacjentów z głębokim niedosłuchem na każdym etapie procesu leczenia.



22 3333 000



opiekunpacjenta@razemdlasluchu.pl



www.razemdlasluchu.pl



fb.com/razemdlasluchu



Videonasopharyngoskop VL3S + Monitor MS-8

– nowoczesna diagnostyka endoskopowa

Kompletny, mobilny tor wizyjny
dla laryngologów

- **Precyzja** – technologia CMOS + LED Full HD, 160°/130° kąt zagięcia, wysoka rozdzielczość obrazu
- **Funkcjonalność** – nagrywanie wideo i zdjęć jednym przyciskiem, ergonomiczna rączka
- **Mobilność** – wbudowana bateria, możliwość pracy w dowolnym miejscu, konfiguracja z wózkiem endoskopowym lub bez
- **Wygoda** – 15,6" dotykowy ekran Full HD lub kompaktowy monitor 3,5", przyjazny interfejs i generator raportów
- **Diagnostyka dostosowana do Twoich potrzeb** – niezawodna w codziennej praktyce gabinetowej i szpitalnej



Wyłączny dystrybutor w Polsce:

medicus expert
aparatura
medyczna

Plac Strzelecki 24
50-224 Wrocław

tel.: 71 347 21 00

info@medicus.com.pl
medicus.com.pl/expert

+ Odpowiedź

na Twoje potrzeby związane z zabiegami
tonsillektomii adenoidektomii

Smith+Nephew



WEREWOLF  COBLATION
System

COBLATION  HALO 
Końcówka

Wyłączny dystrybutor w Polsce:

medicus expert
aparatura
medyczna

Plac Strzelecki 24
50-224 Wrocław

tel.: 71 347 21 00

info@medicus.com.pl
medicus.com.pl/expert



KONFERENCJE, **PROJEKTY BADAWCZE**
I WDROŻENIOWE, BADANIA KLINICZNE

Instytut działa od 2008 roku, rozwijając badania, terapię i profilaktykę w obszarze narządów zmysłów oraz wdrażając innowacje medyczne.

Dyrektorem ds. nauki i rozwoju jest
prof. dr hab. n. med. i n. o zdr. mgr zarz. Piotr H. Skarżyński.

Nasze osiągnięcia i działania:

- Opracowanie Platformy Badań Zmysłów i Stymulatora Polimodalnej Percepcji Sensorycznej,
- Organizacja międzynarodowych szkoleń i warsztatów, m.in. Window Approach Workshop (WAW) oraz Międzynarodowego Kursu Chirurgii Endoskopowej Zatok,
- Organizacja krajowych i międzynarodowych konferencji i kongresów.

Działalność wydawnicza:

- Journal of Hearing Science – kwartalnik w języku angielskim (od 2011 r.),
- Nowa Audiofonologia – interdyscyplinarny półrocznik (od 2020 r.),
- Słyszę – popularnonaukowy dwumiesięcznik dla osób z problemami słuchu i mowy (od 1997 r.).
- Instytut Narządów Zmysłów to miejsce, w którym nauka, innowacja i praktyka kliniczna spotykają się dla dobra pacjentów i rozwoju medycyny.

Instytut Narządów Zmysłów

ul. Mokra 1, Kajetany
05-830 Nadarzyn

tel. +48 22 463 53 27
e-mail: info@inz.waw.pl



FUNDACJA PROFESORA SKARŻYŃSKIEGO

„SŁYSZĘ” jest organizacją pożytku publicznego i od lat działa na rzecz osób z niedosłuchem, poddanych zabiegom implantacji lub zaaparowanym, oferując im wsparcie, edukację i dostęp do nowoczesnych technologii.

Fundacja jest organizatorem warsztatów, turnusów rehabilitacyjnych i webinarium. Daje wsparcie ponad 100 podopiecznym i ich rodzinom.

TWORZYMYSZANSE

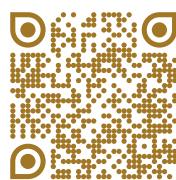


*USŁYSZ NAS,
NIE WYKLUCZAJ!*

FUNDACJA PROFESORA SKARŻYŃSKIEGO SŁYSZĘ

Kajetany, ul. Mokra 7, 05-830 Nadarzyn

KRS: 0000354595, NIP: 5342448120, OPP



DAJEMY
WSPARCIE

CHCESZ DOŁĄCZYĆ DO GRONA PODOPIECZNYCH FUNDACJI?

Złóż wniosek przez stronę internetową Fundacji: fundacjaslysze.pl

POTRZEBUJESZ POMOCY LUB WSPARCIA MERYTORYCZNEGO OD FUNDACJI?

Skontaktuj się z nami wysyłając wiadomość na adres: fundacja@fundacjaslysze.pl



S P S P S

TERAPIA SPPS-S (Symulacja Polimodalnej Percepcji Sensorycznej metodą Skarżyńskiego)

jest skuteczną metodą rehabilitacji pacjentów z CAPD (Central Auditory Processing Disorder) oraz innych zaburzeń współistniejących z zaburzeniami przetwarzania słuchowego, do których należą:

- opóźniony rozwój mowy,
- dyslalia (zaburzeniami artykulacji),
- trudności w koncentracji uwagi,
- trudnościami w czytaniu i pisaniu,
- jękaniem,
- zaburzenia głosu.



TERAPIA SPPS-S:

- łączy stymulację słuchową z elementami treningu psychologicznego
- angażuje jednocześnie słuch, wzrok i dotyk
- wpływa na poprawę koncentracji, koordynację i integrację różnych zmysłów.

W przypadku objawów, które mogą sugerować zaburzenia przetwarzania słuchowego, ważne jest jak najszybsze podjęcie działań diagnostyczno-rehabilitacyjnych.

Terapię SPPS-S, po uprzedniej konsultacji ze specjalistą, można odbyć w placówkach CSIM MEDINCUS w całej Polsce.

Więcej informacji na: csim.pl/oferta/spps
Tel. 89 651 06 80



Słuch to główny zmysł stymulowany w SPPS-S. Metoda bazuje na usprawnianiu i integrowaniu percepcji słuchowej z innymi zmysłami.



Wzrok jest jednym z dodatkowo stymulowanych zmysłów w metodzie SPPS-S. Percepcja wzrokowa umożliwia, podobnie jak słuch, poznanie rzeczywistości. Rozwijanie koordynacji oraz integracji z innymi zmysłami umożliwiają ćwiczenia na multimedialnym panelu-iPadzie.



Dotyk to kolejny ze stymulowanych zmysłów w SPPS-S. Wykorzystanie tego zmysłu w opracowanych ćwiczeniach dopełnia polisensoryczne oddziaływanie w opracowanej metodzie.



ŚWIATOWE CENTRUM SŁUCHU INSTYTUTU FIZJOLOGII I PATOLOGII SŁUCHU

Światowe Centrum Słuchu to najważniejsza jednostka Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu, który posiada kategorię naukową A+. Jest to nowoczesny wysokospecjalistyczny szpital świadczący usługi medyczne z zakresu otolaryngologii, audiologii, foniatrii, rehabilitacji i inżynierii biomedycznej oraz znakomicie wyposażone centrum naukowo-szkoleniowo-konferencyjne, prowadzące szeroko zakrojoną działalność badawczą i edukacyjną skierowaną do specjalistów z kraju i zagranicy.

Centrum należy do wiodących ośrodków w świecie w dziedzinie leczenia zaburzeń słuchu, m.in. ze względu na realizowanie jednego z największych programów implantów słuchowych. Od ponad 20 lat w Centrum wykonywanych jest od 15 tys. do ponad 21 tys. procedur chirurgicznych rocznie.

Centrum oferuje pacjentom kompleksową diagnostykę, leczenie zachowawcze i operacyjne oraz rehabilitację:

- wrodzonych i nabytych wad ucha zewnętrznego, środkowego i wewnętrznego
- zaburzeń słuchu, mowy i równowagi o różnej etiologii
- schorzeń jamy ustnej, gardła i krtani
- schorzeń nosa i zatok przynosowych
- zaburzeń snu.

Światowe Centrum Słuchu:

- jest światowym liderem w zakresie liczby przeprowadzanych operacji otorynolaryngochirurgicznych oraz udzielanych świadczeń ambulatoryjnych (ponad 200 tysięcy rocznie)
- jest miejscem, gdzie wykonywane są unikatowe i wysokospecjalistyczne procedury medyczne – m.in. operacje rekonstrukcyjne wad wrodzonych ucha zewnętrznego, leczenie całkowitej i częściowej głuchoty za pomocą różnych implantów słuchowych ucha środkowego i wewnętrznego, operacje fonochirurgiczne oraz endoskopowe zatok z zastosowaniem nawigacji sterowanej obrazem i wiele innych
- od ponad 20 lat jest wykonywanych najwięcej w świecie operacji poprawiających słuch
- posiada zespół wysoko wykwalifikowanych specjalistów z 14 specjalności
- dysponuje najnowocześniejszym sprzętem i aparaturą medyczną
- może się poszczycić ustanowionym przez pacjentów Rekordem Guinnessa
- wykorzystuje najnowocześniejsze rozwiązania telemedyczne, udzielając konsultacji na odległość w ramach pierwszej w świecie Krajowej Sieci Teleaudiologii.

Zespół Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu i jego szczególnie pracownicy są laureatami wielu międzynarodowych i krajowych nagród i wyróżnień.

Światowe Centrum Słuchu
Kajetany, ul. Mokra 17
05-830 Nadarzyn



Centrum Słuchu i Mowy MEDINCUS

23 | 2002-2025
lata GRUPY
MEDINCUS

Diagnostyka, leczenie i rehabilitacja w chorobach uszu, nosa, gardła, krtani i zaburzeniach równowagi u dzieci i dorosłych.



25

PLACÓWEK MEDYCZNYCH
W POLSCE I ZA GRANICĄ



2500

OPERACJI ROCZNIE



150 000

KONSULTACJI MEDYCZNYCH
ROCZNIE

medincus.pl

UCHO 2026

XLIX KRAJOWA KONFERENCJA
NAUKOWO-SZKOLENIOWA

Problemy
**INTERDYSCYPLINARNE
UCHA, NOSA I GARDŁA**
w otorynolaryngologii
dziecięcej – wyzwania
codziennej praktyki

ZAREZERWUJ DATĘ!



13-15

WRZEŚNIA 2026

[KAJETANY / konferencjaucho.pl](http://KAJETANY/konferencjaucho.pl)

ORGANIZATORZY:



INSTYTUT FIZJOLOGII
I PATOLOGII SŁUCHU

