

## XLI Krajowa Konferencja Naukowo-Szkoleniowa „Problemy otorynolaryngologii dziecięcej w codziennej praktyce” 18–20 listopada 2018 r., Kajetany

### Analiza polimorfizmu funkcjonalnego genów MMP-9 i BDNF w poszukiwaniu potencjalnego biomarkera neuroplastyczności u dzieci z głębokim niedosłuchem czuciowo-nerwowym leczonych za pomocą wszczepienia implantu ślimakowego w IFPS

Matusiak M.<sup>1</sup>, Obrycka A.<sup>1</sup>, Oziębło D.<sup>1</sup>,  
Rejmak-Kozicka E.<sup>1</sup>, Kaczmarek L.<sup>2</sup>,  
Skarżyński H.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Instytut Biologii Eksperymentalnej im. M. Nenckiego, Warszawa

**Wstęp:** Wśród poznanych czynników decydujących o wynikach funkcjonalnych leczenia głuchoty prelingwalnej za pomocą jednostronnego wszczepienia implantu ślimakowego pacjentom w okresie niemowlęctwa lub wczesnego dzieciństwa wiek implantacji jest najistotniejszym. Jednakże mimo zbliżonych parametrów choroby w chwili rozpoczęcia leczenia i poddaniu pacjentów takiemu samemu procesowi rehabilitacyjnemu wyniki rehabilitacji słuchu i mowy nie zawsze są w pełni zadowalające. Zakłada się istnienie mechanizmów molekularnych warunkujących zdolność do zmian plastycznych w układzie słuchowym, a więc do dobrej odpowiedzi na wszczepienie implantu ślimakowego. Założono, że nosicielstwo odpowiedniego zestawu genów kodujących BDNF oraz endopeptydazę MMP-9 predysponuje pacjentów z głuchotą wrodzoną lub nabytą w okresie niemowlęcym do lepszej odpowiedzi słuchowej na dostarczenie stymulacji sensorycznej, czyli wszczepienie implantu ślimakowego.

**Materiał i metody:** Wykonano badanie polimorfizmu funkcjonalnego genów BDNF i MMP-9 metodą sekwencjonowania w grupie 125 dzieci z obustronnym głębokim niedosłuchem czuciowo-nerwowym, leczonych za pomocą wszczepienia implantu ślimakowego, w wieku do 2 roku życia, w latach 2009–2015 w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu w Warszawie.

**Wyniki:** Uzyskano wyniki wskazujące na istnienie zależności istotnej statystycznie pomiędzy wynikami rehabilitacji słuchu a nosicielstwem form tych genów.

### Analiza wyników kwestionariusza niepełnosprawności głosowej u dzieci z zaburzeniami głosu i mowy

Krasnodębska P.<sup>1</sup>, Szkiełkowska A.<sup>1,2</sup>, Rosińska A.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Klinika Audiologii i Foniatrii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Katedra Audiologii i Foniatrii, Uniwersytet Muzyczny Fryderyka Chopina, Warszawa

<sup>3</sup> Klinika Rehabilitacji, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** We współczesnej praktyce klinicznej coraz większą uwagę zwraca się na wpływ choroby na różne aspekty życia pacjenta. Podsumowaniu niepełnosprawności wynikającej z zaburzenia służą kwestionariusze oceniające czynniki emocjonalne, fizyczne i funkcjonalne. Aktualnie najbardziej rozpowszechnione na świecie są 4 kwestionariusze do oceny niepełnosprawności wynikającej z zaburzeń głosu u dzieci. Należą do nich: *Pediatric Voice Handicap Index – pVHI*, *Children Voice Handicap Index – 10 – CVHI-10*, *Pediatric Voice Outcome Survey – PVOS* oraz *Pediatric Voice-Related Quality of Life – PVRQL*. W Polsce zostały zwalidowane i są dostępne dwa pierwsze kwestionariusze.

**Cel:** Celem pracy była analiza różnych metod oceny głosu dziecięcego, w tym kwestionariusza niepełnosprawności głosu pVHI u dzieci z różnymi zaburzeniami głosu i mowy. Ponadto praca miała na celu opracowanie klasyfikacji stopni niepełnosprawności głosu dziecięcego w oparciu o kwestionariusz pVHI.

**Materiał i metody:** Badaniem objęto grupę 69 dzieci (59 dzieci z zaburzeniami głosu i mowy i 10 dzieci bez zaburzeń), będących pod opieką Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu. Wszystkie dzieci były przed okresem mutacji. Średni wiek dzieci wynosił 8,7 lat (SD=2,2 lata). Każde dziecko zostało poddane standardowemu badaniu otolaryngologiczno-foniatrycznemu z badaniem słuchu obwodowego oraz fiberoskopową oceną krtani. Ponadto głos dziecka analizowano za pomocą wieloparametrycznej analizy głosu, spektrogramu oraz w skali GRBAS. Opiekun dziecka był proszony o wypełnienie kwestionariusza oceny niepełnosprawności głosu (*pVHI*). Projekt badania uzyskał zgodę Komisji Bioetycznej KB/14/2017. Grupa badana składała się z dzieci z guzkami głosowymi (33 osoby), dzieci z dysfonią czynnościową (9 osób), dzieci z nosowaniem

(8 osób), dzieci z niepełnością mowy (5 osób), dzieci z porażeniem jednostronnym krtani (4 osoby) oraz dzieci z normą głosu (10 osób).

**Wyniki:** Wyniki kwestionariusza uzyskane od osób z grupy kontrolnej zawierały się w przedziale 0–8 pkt. Średnia wyników w tej grupie wynosiła 1,9 pkt. W grupie dzieci z zaburzeniami głosu i mowy wyniki mieściły się w przedziale 4–65 pkt. Średnia wyników w tej grupie wynosiła 22,6 pkt. Wszystkie grupy dzieci z zaburzeniami głosu i mowy uzyskały istotnie statystycznie różne wyniki w stosunku do grupy kontrolnej. Zaobserwowano zależność pomiędzy wynikami pVHI a oceną GRBAS. Nie znaleziono korelacji pomiędzy nasileniem chrypki wg Yanagihary a wynikami pVHI. Wykazano zależność między nasileniem stopnia nosowania a wynikiem pVHI.

**Wnioski:** Wynik kwestionariusza pVHI różnicuje dzieci z zaburzeniami głosu i mowy od dzieci zdrowych. Analiza głosu dziecięcego przy użyciu różnych metod pozwala na uszczegółowienie zaburzeń jakości głosu. Możliwa jest ocena skali nasilenia i rodzaju problemu oraz sfer życia, którego najbardziej dotyczy. Istnieje korelacja nasilenia zaburzeń głosu i mowy z nasileniem niepełnosprawności głosu wyrażonym kwestionariuszem pVHI.

### Central neck dissection czy zmodyfikowana technika Sistrunka w leczeniu torbieli przewodu tarczowo-językowego u dzieci – nasze doświadczenia

Pucher B.<sup>1</sup>, Jończyk-Potoczna K.<sup>2</sup>,  
Kałużna-Młynarczyk A.<sup>1</sup>, Kurzawa P.<sup>3</sup>,  
Szydłowski J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Klinika Otolaryngologii Dziecięcej,  
UM im. K. Marcinkowskiego, Poznań

<sup>2</sup> Zakład Radiologii Pediatricznej, UM im. K. Marcinkowskiego,  
Poznań

<sup>3</sup> Pracownia Patomorfologii Szpitala Klinicznego  
im. K. Jonschera, UM, Poznań

**Wstęp:** Torbiel przewodu tarczowo-językowego stanowi około 70% anomalii rozwojowych szyi u dzieci. Od momentu wprowadzenia techniki Sistrunka liczba nawrotów po leczeniu chirurgicznym znacznie się zmniejszyła, ale nadal według różnych autorów wynosi od 3 do 47%.

**Cel pracy:** Celem pracy jest przedstawienie technik operacyjnych zapewniających najniższy odsetek nawrotów w leczeniu torbieli przewodu tarczowo-językowego u dzieci.

**Materiał i metody:** Do pracy zakwalifikowano 73 dzieci operowanych z powodu torbieli przewodu tarczowo-językowego w latach 2011–2016. U wszystkich pacjentów wykonano przedoperacyjnie USG szyi. U 8 dzieci z nawrotem choroby wykonano badanie TK lub MR przed zabiegiem. U dzieci z niepowikłaną torbielą środkową szyi w leczeniu operacyjnym zastosowano zmodyfikowaną technikę Sistrunka. U dzieci z nawrotem choroby metodą z wyboru była: central neck dissection.

**Wyniki:** U 45 dzieci w leczeniu operacyjnym zastosowano zmodyfikowaną technikę Sistrunka, a u 28 – central neck dissection. U 2 dzieci po operacji techniką Sistrunka obserwowano krwiak w okolicy operowanej, u jedno dziecko wymagało chirurgicznej rewizji. Nie obserwowano powikłań po central neck dissection.

**Wnioski:** Zmodyfikowana technika Sistrunka jest metodą z wyboru w leczeniu operacyjnym niepowikłanej torbieli przewodu tarczowo-językowego. W wybranych przypadkach – infekcja w obrębie torbieli, stan po nacięciu ropnia lub reoperacje – znajduje zastosowanie central neck dissection jako metoda pozwalająca na uniknięcie dalszych nawrotów choroby.

### Aspekty audiologiczne zespołu Pendreda u dzieci – przegląd piśmiennictwa

Woźniczko K.<sup>1</sup>, Rajchel J. J.<sup>2</sup>, Dziendziel B.<sup>2</sup>,  
Skarżyński P. H.<sup>2,3,4</sup>

<sup>1</sup> Międzyośrodkowe Studenckie Koło Naukowe przy Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany oraz Warszawskim Uniwersytecie Medycznym, Warszawa

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

<sup>3</sup> Zakład Niedydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, II Wydział Lekarski, Warszawa

<sup>4</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

**Wstęp:** Zespół Pendreda to choroba dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Szacuje się, że odpowiada za nawet 10 % przypadków dziedzicznej utraty słuchu. U podstaw zespołu Pendreda leży nieprawidłowa budowa białka pendryny (u 50% pacjentów mutacja białeliczna genu SLC26A4). Jej skutkiem jest niedosłuch nerwowo-słuchowy, a także współwystępujące u 50–83% pacjentów wole niedoczynne lub obojętne.

**Cel:** Celem przeglądu jest przedstawienie aktualnej wiedzy na temat cech audiologicznych zespołu Pendreda oraz skuteczności implantacji ślimakowej w leczeniu pacjentów, u których zastosowanie konwencjonalnych protez słuchowych nie przyniosło oczekiwanych rezultatów.

**Materiał i metody:** Przeglądu piśmiennictwa dokonano w oparciu o prace zawarte w bazach artykułów naukowych: PubMed, Web of Science oraz Medline.

**Wyniki:** Niedosłuch wywołany zespołem Pendreda jest czuciowo-nerwowym niedosłuchem wrodzonym. W większości przypadków ma charakter prelingwalny, pojawiając się przed 3 r.ż. Wtedy to wykazuje największy stopień progresywności. Dużo rzadziej pojawia się on u dzieci w okresie postlingwalnym, również mogąc postępować (np. w wyniku urazów mechanicznych lub akustycznych). Może mieć również charakter fluktuacyjny. Malformacje ucha wewnętrznego, leżące u podłoża tego niedosłuchu, są przeważnie obustronne, choć niedosłuch czasem wykazuje asymetrię. Jako skuteczną metodę leczenia niedosłuchu w przypadku dzieci zgłaszających brak korzyści

z aparatów słuchowych, wskazuje się implantację ślimakową. W dotychczas opublikowanych pracach wskazuje się, że implantacja ślimakowa pozwala na skuteczną rehabilitację słuchową w tej grupie pacjentów.

**Wnioski:** Ogólny obraz niedosłuchu spowodowanego zespołem Pendreda jest podobny wśród opisywanych w piśmiennictwie pacjentów. Rozwiązaniem z wyboru w przypadku braku korzyści z aparatów słuchowych jest implantacja ślimakowa.

## Chirurgia endoskopowa ucha u dzieci – nowa era w otologii dziecięcej?

Tyra J.<sup>1</sup>, Mierzwiński J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Oddział Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii Dziecięcej, Wojewódzki Szpital Dziecięcy, Bydgoszcz.

**Wstęp:** Od pierwszego śródoperacyjnego wykorzystania otoendoskopu minęły ponad trzy dekady. Endoskopowa chirurgia ucha (EES) jest uznaną i powszechnie stosowaną techniką operacyjną na świecie. Aktualnie pozostaje jedną z prężnie rozwijających się dziedzin operacyjnych. W polskim piśmiennictwie nie odnotowaliśmy doniesień dotyczących wykorzystania i zakresu wskazań do użycia wyłącznie endoskopowej chirurgii uszu. Dotychczas zakres wykorzystania otoendoskopu był znacznie marginalizowany przez otochirurgów. Endoskop otologiczny pozostawał wykorzystywany z dużym sukcesem w zakresie diagnostycznym. Szczególnie do oceny patologii uszu w ramach poradni laryngologicznych. Pierwsze opisy zakresu zastosowania chirurgii endoskopowej uszu w literaturze angielskiej pojawiły się na przełomie lat 60-tych. Wykorzystanie wyłącznie endoskopowej chirurgii ucha pozwala na znacznie lepszą i dokładniejszą wizualizację struktur w obrębie ucha środkowego. Analogicznie do endoskopowej chirurgii zatok dysponujemy szerokim wachlarzem sztywnych endoskopów o różnych kątach oraz średnicach. Wiodącym atutem chirurgii EES jest szerokokątny wgląd do szczegółów anatomicznych ucha środkowego. Perfekcyjna ocena patologii, które chcemy usunąć zmniejsza ryzyko pozostawienia niepowołanych fragmentów choroby. Tym samym zmniejszamy szanse na wznowę patologii i ryzyko kolejnych operacji, co jest szczególnie istotne w grupie pacjentów pediatrycznych. Dzięki wykorzystaniu dostępu wewnątrzprzewodowemu unikamy cięcia zausznego. Przekłada się to wprost proporcjonalnie na skrócenie czasu rekonwalescencji pacjenta, redukcję blizn pooperacyjnych. Doskonała wizualizacja szczegółów anatomicznych pozwala na poprawę wentylacji poszczególnych przestrzeni powietrznych w epitympanum, tym samym zapewnia skuteczne leczenie przyczynowe przewlekłych zapaleń ucha środkowego. Oczywiście, jak każda nowa technika, ma swoje ograniczenia oraz wady. Zapewne endoskop nie pozwoli całkowicie zastąpić mikroskopu, niemniej jednak może stanowić jego doskonałe uzupełnienie.

**Cel:** Wprowadzenie nowej techniki operacyjnej przy użyciu „transcanal ear endoscopic surgery” (TEES) w przypadkach patologii ograniczonych do ucha środkowego u dzieci.

**Materiał i metody:** W Oddziale Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii Dziecięcej dotychczas wykorzystywano rutynowo śródoperacyjnie otoendoskop do oceny jamy pooperacyjnej do zabiegów typu „second look” przy leczeniu przewlekłego perlakowego zapalenia uszu, także w ramach opieki ambulatoryjnej do oceny kieszonek retrakcyjnych. Aktualnie sukcesywnie poszerzono wskazania do zastosowania endoskopowej chirurgii ucha. Wprowadzono technikę TEES do podstawowych zabiegów zaopatrywania perforacji błony bębenkowej, zakładania drenaży wentylacyjnych, wycinania kieszonek retrakcyjnych, perlaków ograniczonych do attyki oraz mezotympanum. Materiał wideo z zabiegów operacyjnych.

**Wyniki:** Wstępne wyniki uzyskane u pacjentów operowanych techniką EES są porównywalne do klasycznie stosowanej techniki mikroskopowej.

**Wnioski:** Endoskopowa chirurgia ucha jest nowym wyzwaniem dla otochirurgów. Otoendoskop stanowi nową wartość w wizualizacji patologii w obrębie ucha środkowego. Dzięki wykorzystaniu endoskopowej techniki zabiegu operator może uwidocznzyć wszystko, co dzieje się „beyond the corner”. W związku z tym, że większość patologii w grupie pacjentów pediatrycznych jest ograniczona do ucha środkowego, powstaje pytanie, czy endoskopowa technika operacyjna uszu stanowi przyszłość w otologii dziecięcej?

## Charakterystyka niedosłuchu wśród dzieci z *osteogenesis imperfecta* – przegląd piśmiennictwa

Zaborek M.<sup>1</sup>, Łyczba J.<sup>1</sup>, Rajchel J. J.<sup>2</sup>, Skarżyński P. H.<sup>1,2,3,4</sup>

<sup>1</sup> Międzyośrodkowe Studenckie Koło Naukowe przy Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu oraz Warszawskim Uniwersytecie Medycznym

<sup>2</sup> Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany, Polska

<sup>3</sup> Zakład Nowyrodolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa, Polska

<sup>4</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Warszawa/Kajetany, Polska

**Wstęp:** *Osteogenesis imperfecta* (OI) to rzadka, dziedziczna choroba tkanki łącznej charakteryzująca się zmniejszoną masą i wytrzymałością kości. Najczęściej opisywanymi w literaturze przyczynami OI są dominujące mutacje genów COL1A1 i COL1A2, odpowiadające za ilość, jakość i budowę kolagenu typu 1. Charakterystyka kliniczna choroby obejmuje zaburzenia wzrostu kości oraz zwiększoną podatność na ich deformacje i złamania, niebieskie zabarwienie twardówki, zaburzenia rozwoju zębów oraz niedosłuch. Postępująca utrata słuchu jest istotnym symptomem OI, dotyczącym około 50% dorosłych pacjentów. Może występować również w okresie dziecięcym i w konsekwencji powodować trudności szkolne oraz zaburzenia rozwoju psychospołecznego.

**Cel:** Celem pracy jest przedstawienie charakterystyki utraty słuchu wśród dzieci z OI w oparciu o najnowsze doniesienia literaturowe z ostatnich 18 lat.

**Materiał i metody:** Analizie poddano dostępne w bazach artykułów naukowych (PubMed, Web of Science) publikacje dotyczące OI wśród dzieci z uwzględnieniem objawów otolaryngologicznych. Słowa kluczowe użyte podczas wyszukiwania to: „osteogenesis imperfecta”, „children”, „hearing loss”. Analizie poddano wyłącznie artykuły w języku polskim i angielskim.

**Wyniki:** Większość autorów opisuje pogorszenie słyszenia u pacjentów z OI w 3 i 4 dekadzie życia, aczkolwiek niedosłuch występuje także u pacjentów pediatrycznych i jest to głównie niedosłuch przewodzeniowy lub czuciowo-nerwowy, o charakterze postępującym. Utrata słuchu u dzieci może występować w wyniku złamań lub atrofii kosteczek słuchowych. Ponadto, wśród pacjentów pediatrycznych z OI wykazano znacznie większe ryzyko rozwoju zapalenia ucha środkowego i w konsekwencji pojawienia się niedosłuchu typu przewodzeniowego. Dodatkowo w analizowanych pracach wykazano, że zmiany występujące w badaniach obrazowych (CT, MRI) kości skroniowych u pacjentów z OI są bezpośrednio związane z audiometrycznie stwierdzoną głębokością niedosłuchu.

**Wnioski:** Pacjenci pediatryczni z OI ze względu na specyfikę ich choroby znajdują się w grupie podwyższonego ryzyka wystąpienia ubytku słuchu. W związku z tym wskazane jest prowadzenie badań przesiewowych słuchu, pozwalających na jak najszybsze zdiagnozowanie niedosłuchu i wdrożenie odpowiedniego postępowania terapeutycznego. Może to zapobiec wycofaniu społecznemu i trudnościom w rozwoju dzieci z OI.

## Czy rodzice potrafią zauważyć zaburzenia słuchu u dziecka?

Gos E.<sup>1</sup>, Skarżyński P. H.<sup>1,2,3</sup>, Kochanek K.<sup>1</sup>, Świerniak W.<sup>1</sup>, Jędrzejczak W. W.<sup>1</sup>, Włodarczyk E.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Zakład Teleaudiologii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>3</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

**Wstęp:** Rodzice są pierwszymi i najważniejszymi „nauczycielami zdrowia”. Zasadniczym warunkiem efektywnej edukacji zdrowotnej dzieci jest tworzenie przez rodziców pozytywnych wzorców zachowań związanych ze zdrowiem oraz posiadanie przez nich kompetencji do wychowania dziecka w zdrowiu i do zdrowia. W przypadku dzieci w wieku szkolnym prawidłowy słuch jest jednym z kluczowych czynników stanowiących o pomyślnym rozwoju oraz powodzeniu w edukacji szkolnej.

**Cel:** Określenie, na ile trafnie rodzice zauważają zaburzenia słuchu u dzieci, jaka jest dokładność, czułość, specyficzność, wartość predykcyjna dodatnia i wartość predykcyjna ujemna rodzicielskich oszacowań.

**Materiał i metody:** Wykorzystano materiał zebrany podczas badania przesiewowego słuchu przeprowadzonego w latach 2016/2017 przez Instytut Fizjologii i Patologii

Słuchu we współpracy z Funduszem Składkowym Ubezpieczenia Społecznego Rolników oraz Stowarzyszeniem Przyjaciół Osób Niesłyszących i Niedosłyszących „Człowiek – Człowiekowi”. Wzięło w nim udział 64750 dzieci ze szkół podstawowych z terenów wiejskich, w tym 31387 dziewczynek i 33363 chłopców w wieku od 6 do 13 lat (M=8,67; SD=2,55). Wykonano badanie audiometryczne w zakresie częstotliwości 500–8000 Hz. Rodzice odpowiadali na pytanie „Czy Państwa zdaniem u dziecka występują problemy ze słuchem? (tak/nie)”.

**Wyniki:** Odnosząc rodzicielskie szacunki do wyników badania audiometrycznego stwierdzono, że około 20% rodziców trafnie rozpoznaje problemy ze słuchem u dziecka. Specyficzność rodzicielskich ocen jest większa, gdy dziecko ma niedosłuch obustronny lub niedosłuch co najmniej umiarkowany.

**Wnioski:** W profilaktyce i edukacji zdrowotnej powinny być w większym stopniu uwzględnione działania mające na celu uwrażliwienie rodziców na symptomy zaburzeń słuchu u dzieci oraz zwiększanie świadomości potrzeby profilaktyki i wczesnej diagnozy wad słuchu.

## Dziecko z zawrotami głowy – prezentacja przypadków

Przewoźny T.<sup>1</sup>, Kuczkowski J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Klinika Otolaryngologii, Gdański Uniwersytet Medyczny, Gdańsk

**Wstęp:** Zawroty głowy u dzieci, pomimo tego, iż stanowią rzadki problem kliniczny, stanowią nadal wyzwanie dla lekarzy różnych specjalności. Badanie otoneurologiczne małego dziecka lub dziecka w wieku przedszkolnym nie różni się zasadniczo od sposobu badania podmiotowego i przedmiotowego dziecka w wieku szkolnym lub osoby dorosłej, ale wymaga nawiązania dobrego kontaktu z pacjentem w wieku rozwojowym. Rozpoznawane jednostki chorobowe u dzieci różnią się także od tych spotykanych wśród pacjentów dorosłych.

**Cel:** Przedstawienie trudności diagnostyczno-terapeutycznych występujących u dzieci z zawrotami głowy.

**Materiał i metody:** W pracy przedstawiono przebieg procesu diagnostycznego-terapeutycznego u 4 dzieci z zawrotami głowy. U badanych dzieci (wiek 8, 12, 13 i 15 lat) wykonano w warunkach klinicznych kompleksową diagnostykę narządu słuchu i równowagi.

**Wyniki:** Badania oraz obserwacja kliniczna dzieci doprowadziły do postawienia ostatecznego rozpoznania: łagodnych napadów zawrotów głowy (1 dziecko), migreny przedsionkowej (2 dzieci) i choroby Ménière’a (1 dziecko). We wszystkich przypadkach proces dochodzenia do ostatecznego rozpoznania był długotrwały, co było związane z wieloma trudnościami, z którymi spotykali się lekarze. Ponadto wymagał współdziałania, oprócz otolaryngologów, również lekarzy innych specjalności (m.in. audiologa, neurologa, radiologa, okulisty).

**Wnioski:** Zawroty głowy u dziecka są znacznym problemem diagnostycznym. Diagnostyka otoneurologiczna u dzieci jest trudna, ze względu m.in. na brak wiarygodnego wywiadu od dziecka, różnice w obrazie klinicznym zawrotów głowy w poszczególnych dziecięcych grupach wiekowych, ograniczenia wiekowe obowiązujące dla wybranych metod diagnostycznych czy wymóg wieloletniej obserwacji ze względu na obserwowaną niekiedy ewolucję obrazu klinicznego. Poznanie specyfiki tego problemu w tej grupie wiekowej zwiększa szanse na postawienie właściwego rozpoznania i wdrożenie właściwego leczenia.

### Genetyczne podłoże niedosłuchu dziedzicznego w sposób autosomalny dominujący u pacjentów pediatrycznych

Oziębło D.<sup>1,2</sup>, Leja M.<sup>1,2</sup>, Sarosiak A.<sup>1,2</sup>, Skarżyński H.<sup>3</sup>, Ołdak M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Zakład Genetyki, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Studium Medycyny Molekularnej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>3</sup> Klinika Otorinolaryngochirurgii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Niedosłuch dziedziczny w sposób autosomalny dominujący (ADHL) jest drugim najbardziej rozpowszechnionym typem dziedzicznego niedosłuchu i objawia się zwykle po drugiej dekadzie życia, ale znane są również przypadki wcześniejszego wystąpienia choroby. Ze względu na późny początek i postępujący charakter niedosłuchu, ADHL diagnozowany jest zwykle w zaawansowanym stadium choroby. Podłoże genetyczne ADHL jest wciąż słabo poznane i uważa się, że aż 35% przyczyn pozostaje nieznanych. Dotychczasowa wiedza na temat warunkowań genetycznych ADHL w populacji polskich pacjentów z niedosłuchem jest ograniczona, co znacząco wpływa na diagnostykę pacjentów i uniemożliwia predykcję postępu choroby.

**Cel:** Celem wykonanych badań było poszukiwanie genetycznej przyczyny ADHL w grupie pacjentów pediatrycznych.

**Materiał i metody:** Do badania zakwalifikowano 12 rodzin z wertykalnym sposobem dziedziczenia niedosłuchu, u których niedosłuch został zdiagnozowany przed 18 r.ż. Materiał genetyczny wyizolowano z krwi obwodowej lub wymazów nabłonka jamy ustnej dostępnych członków rodzin. W materiale pochodzącym od probandów przeprowadzono wysokoprzepustową analizę genetyczną z wykorzystaniem panelu TruSight One (Illumina Inc., USA) i sekwenatora MiSeq. Potwierdzenie obecności zidentyfikowanych wariantów genetycznych i ich segregację z niedosłuchem w poszczególnych rodzinach przeprowadzono z użyciem sekwencjonowania metodą Sangera.

**Wyniki:** W wyniku przeprowadzonych badań przyczynę genetyczną niedosłuchu wytypowano i potwierdzono w ok. 60% badanych rodzin (8/13). Zidentyfikowane warianty lokalizowały się w następujących genach: *ACTG1*, *COCH*, *DIAPH1*, *EYA4*, *KCNQ4*, *PTPRQ*, *TBC1D24* oraz

*TMC1*. Spośród zidentyfikowanych wariantów aż ok. 60% (6/8) nie zostało dotychczas powiązanych z powstawaniem ADHL. W przypadku pozostałych rodzin wytypowane warianty nie segregowały z chorobą.

**Wnioski:** Otrzymane wyniki wskazują na dużą heterogenność genetyczną ADHL w populacji polskich pacjentów pediatrycznych. Diagnostyka genetyczna tej grupy pacjentów powinna opierać się o wykonywanie analiz wielogenowych. Mając na uwadze częstą identyfikację nowych wariantów genetycznych należy przeprowadzać dokładną analizę kliniczną i analizę segregacji wytypowanych wariantów z niedosłuchem u możliwie największej liczby członków rodzin. W grupie pacjentów bez zidentyfikowanej przyczyny genetycznej należy rozszerzyć obszar poszukiwań i wykorzystać bardziej zaawansowane technologie, umożliwiające analizę wszystkich regionów kodujących białka (WES) lub analizę całego genomu (WGS).

### Identyfikacja molekularnej przyczyny epizodycznie postępującego niedosłuchu u pacjentki z poszerzonym wodociągiem przedsionka i dysplazją środkowo-szczytowych odcinków ślimaka

Pollak A.<sup>1</sup>, Lechowicz U.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>2</sup>, Płoski R.<sup>3</sup>, Ołdak M.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Klinika Otorinolaryngochirurgii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu w Warszawie, Warszawa/Kajetany

<sup>3</sup> Zakład Genetyki Medycznej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

Uważa się że w proces percepcji bodźców słuchowych dźwięków zaangażowane jest kilkaset produktów różnych genów, a patogenne warianty w każdym z nich mogą być odpowiedzialne za wystąpienie ubytku słuchu. Tak więc, niedosłuch to wysoce zróżnicowane pod względem genetycznym schorzenie, a ustalenie jego przyczyny w wielu przypadkach jest wyzwaniem. Wprowadzenie nowoczesnych technologii sekwencjonowania nowej generacji umożliwiło wykonywanie analiz wielogenowych również w badaniu podłoża genetycznego niedosłuchu. Celem pracy była identyfikacja molekularnego podłoża epizodycznie postępującego niedosłuchu u pacjentki z poszerzonym wodociągiem przedsionka i dysplazją środkowo-szczytowych odcinków ślimaka. U pacjentki wykonano sekwencjonowanie całokosmowe i wykryto dwa warianty sprawcze w genie *SLC26A4*, tym samym identyfikując molekularną przyczynę opisywanych objawów.

## Identyfikacja wariantów genu *WFS1* w rodzinach z niedosłuchem w zakresie niskich częstotliwości

Sarosiak A.<sup>1,2</sup>, Leja M.<sup>1,2</sup>, Oziębło D.<sup>1,2</sup>, Domagała S.<sup>1</sup>, Pollak A.<sup>1</sup>, Skarzyński H.<sup>3</sup>, Ołdak M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Zakład Genetyki, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Studium Medycyny Molekularnej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>3</sup> Klinika Otolaryngochirurgii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Niedosłuch jest jednym z najczęstszych zaburzeń ludzkich zmysłów, u którego podłoża często leżą przyczyny genetyczne. Gen *WFS1* odgrywa ważną rolę w procesie słyszenia, a jego warianty są powiązane z powstawianiem izolowanego niedosłuchu w zakresie niskich częstotliwości dziedziczony w sposób autosomalny dominujący. Niedosłuch związany z genem *WFS1* ujawnia się zwykle w pierwszej dekadzie życia, dotyczy dźwięków o częstotliwości poniżej 2000 Hz i ma charakter postępujący. Większość patogennych wariantów *WFS1* prowadzących do tego typu niedosłuchu została zidentyfikowana w eksonie 8.

**Cel:** Celem badania była identyfikacja patogennych wariantów zlokalizowanych w eksonie 8 genu *WFS1* w rodzinach z niedosłuchem w zakresie niskich częstotliwości.

**Materiał i metody:** Materiał do badań stanowiło DNA wyizolowane z krwi obwodowej probandów 10 rodzin z niedosłuchem na niskich częstotliwościach. Analizę genu *WFS1* w otrzymanym materiale przeprowadzono z wykorzystaniem sekwencjonowania następnej generacji. Obecność zidentyfikowanych wariantów *WFS1* oraz ich segregację z niedosłuchem w rodzinach potwierdzono sekwencjonowaniem metodą Sangera. Patogenność wykrytych wariantów oceniano w oparciu o ich częstości w populacyjnych bazach danych i wyniki algorytmów bioinformatycznych (m.in. MutationTaster, SIFT, Poly-Phen2).

**Wyniki:** Analiza danych sekwencjonowania następnej generacji wykazała obecność trzech nowych wariantów genu *WFS1*: c.2140A>C (p.Asn714His) w pierwszej rodzinie, c.2044A>T (p.Asn682Tyr) w drugiej rodzinie oraz c.2581G>A (p.Val861Met) w trzeciej badanej rodzinie. Wszystkie wykryte zmiany nie były dotychczas powiązane z niedosłuchem. Zidentyfikowane warianty w pełni segregowały z niedosłuchem w badanych rodzinach. Analiza częstości populacyjnych oraz analiza algorytmów predykcyjnych potwierdziła prawdopodobnie patogenny charakter zidentyfikowanych wariantów.

**Wnioski:** Sekwencjonowanie następnej generacji pozwoliło na wykrycie trzech prawdopodobnie patogennych wariantów w genie *WFS1*, które są z dużym prawdopodobieństwem odpowiedzialne za niedosłuch obserwowany u badanych osób.

## Implanty ślimakowe u dzieci – rozwój mowy i słuchu w obserwacji długoterminowej

Mierzwinski J.<sup>1</sup>, Drela M.<sup>1</sup>, Haber K.<sup>2</sup>, Tyra J.<sup>1</sup>, Wrukowska-Niemczewska I.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Oddział Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii Dziecięcej, Wojewódzki Szpital Dziecięcy, Bydgoszcz.

<sup>2</sup> Wydział Lekarski, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy, Uniwersytet Mikołaja Kopernika, Toruń, (student)

**Wstęp:** Implantacja implantu ślimakowego (CI) jest powszechnie uznaną metodą z wyboru w leczeniu ciężkiego i głębokiego ubytku słuchu. W związku z tym, iż grupa pediatrycznych pacjentów z wszczepionym implantem ślimakowym w Oddziale Laryngologii, Audiologii i Foniatrii Dziecięcej w Bydgoszczy osiągnęła określony wiek, możliwa była kompleksowa i wszechstronna ocena korzyści z posiadanego wszczepu. Przeprowadzono dokładną ocenę zysku z implantów ślimakowych u dzieci w ich naturalnym, codziennym środowisku.

**Cel:** Celem badania jest ocena długoterminowych zysków z CI w grupie pacjentów pediatrycznych w zakresie percepcji mowy, rozwoju językowego, edukacji, rozwoju społecznego oraz w oparciu o obiektywne pomiary audiologiczne w przypadku implantacji jednostronnych i dwustronnych u dzieci.

**Materiał i metody:** Badaniem objęto 64 dzieci z głębokim niedosłuchem czuciowo-nerwowym, w tym 24 dziewczynki i 40 chłopców. W ocenianej grupie 47 pacjentów posiadało CI jednostronne, zaś 17 z nich zostało zaimplantowanych bilateralnie. Średnia wieku w grupie implantacji jednostronnej wynosiła 7 lat, zaś w przypadku pacjentów zaimplantowanych obustronnie wynosiła 8,3 lat. W drugiej grupie (bilateralnej) 16 dzieci otrzymało CI w sekwencyjnej kwalifikacji, natomiast jedno dziecko otrzymało oba implanty równocześnie. Aby porównać obiektywne i subiektywne pomiary rozwoju słuchu w obu grupach pacjentów: jednostronnych i dwustronnych użytkowników urządzenia, wszystkie dzieci poddano audiologicznej ocenie i zastosowano następujące subiektywne skale wypełniane przez opiekunów: *The Categories of Auditory Performance (CAP)*, *The Glasgow Children's Benefit Inventory (GCBI)*, *The Speech, Spatial and Qualities of Hearing Scale (SSQ)*, *The Infant Toddler – Meaningful Auditory Integration Scale (IT-MAIS)*, benefit profile from the first CI, benefit profile from the second CI.

**Wyniki:** W przeprowadzonym badaniu zaobserwowano lepsze rozumienie mowy w hałasie u obustronnych biorców implantów ślimakowych. Ocena oparta na wynikach IT-MAIS wykazała, że rodzice dzieci z dwoma urządzeniami statystycznie częściej mają wynik równy 4 w porównaniu do rodziców dzieci jednostronnie zaimplantowanych. U żadnego z naszych pacjentów nie wystąpiły powikłania po wszczepieniu CI. Odnotowaliśmy różnice w zakresie wyników badań audiologicznych dyskryminacji mowy w grupie pacjentów posiadających implanty obustronnie w stosunku do dzieci z jednostronnym wszczepem ślimakowym. Wyniki kwestionariusza SSQ pozwalają potwierdzić lepsze rozumienie dźwięków w otoczeniu tła

akustycznego w grupie pacjentów posiadających obustronne implanty ślimakowe.

**Wnioski:** Warunkiem rozwoju mowy i słuchu u dzieci z głębokim niedosłuchem czuciowo-nerwowym jest wszczęcie pierwszego implantu. Słyszenie obustronne (implant obustronny, stymulacja bimodalna) pozwala na uzyskiwanie nieco lepszych wyników zarówno w aspekcie skal obiektywizujących rozwój, jak i w badaniach audiologicznych w wolnym polu słuchowym.

## Kostne implanty słuchowe u dzieci

Mrówka M.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>, Porowski M.<sup>1</sup>,  
Skarżyński P. H.<sup>1,2,3</sup>

<sup>1</sup> Klinika Otorinolaryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu

Institutu Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

<sup>3</sup> Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej,  
II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny,  
Warszawa

**Cel:** Leczenie i rehabilitacja pacjentów z niedosłuchami przewodzeniowymi i mieszanymi w przypadkach obustronnej mikrocyji z atrezią zewnętrznego kanału słuchowego lub po przewlekłym zapaleniu ucha środkowego mogą być prowadzone z zastosowaniem implantów słuchowych zakotwiczonych w kości (BAHA, PONTO BONEBRIDGE). Celem pracy był przegląd technik implantacji zaczepów tytanowych oraz ocena ich wpływu na proces gojenia ran pooperacyjnych, występowanie wczesnych i opóźnionych reakcji skórnych, oraz ocena efektów słuchowych.

**Materiał i metody:** Materiał obejmował 165 pacjentów z niedosłuchem przewodzeniowym lub mieszanym: dzieci od lat 4 (z wadami wrodzonymi) oraz starsze dzieci do 18 r.ż. (z wadami wrodzonymi, pozapalnymi i jednostronną głuchotą SSD). Naszą metodą z wyboru w leczeniu zaburzeń słuchu w prezentowanych przypadkach różnych wad ucha było przeprowadzenie diagnostyki audiologicznej, radiologicznej i wybranie odpowiedniego, najlepszego dla danego pacjenta implantu kostnego. W zależności od typu urządzenia stosowano odpowiednie techniki implantacji chirurgicznej.

Dopasowanie procesora dźwięków przeprowadzano po wygojeniu się rany i osseointegracji zaczepów (od 4 tygodni do 6 miesięcy w zależności od typu implantu, grubości kości, długości zaczepu, jedno- lub dwuetapowej procedury chirurgicznej i stanu rany pooperacyjnej). Reakcje tkanki miękkiej wokół implantu przezskórny oceniano z zastosowaniem klasyfikacji reakcji skórnych Holgers. W przypadkach poważnej infekcji tkanki miękkiej w miejscu wszczepu (stopień 4 w skali Holgers) przeprowadzano reoperację.

**Wyniki:** Z względu na zapalne reakcje skórne w miejscu wszczepu (stopień 4) konieczne było wykonanie 9 reoperacji, w tym 8 u pacjentów po technice U-Graft, jedna po technice Dermatome i jedna po Linear incision. Zaobserwowano, że technika nacięcia skóry w znaczący sposób wpływa na wystąpienie konieczności reoperacji (p =

0,00167). Nie zaobserwowano wydzielenia się implantów typu BAHA Attract ani też Bonebridge. Efekty słuchowe są dobre i trwałe.

**Wnioski:** Ocena wpływu zastosowania różnych technik chirurgicznych wszczęcia zaczepów tytanowych na proces gojenia rany po operacji i występowanie wczesnych i opóźnionych reakcji skórnych wskazuje, że najlepsze wyniki w zakresie gojenia rany pooperacyjnej i najniższe ryzyko reakcji skórnych można uzyskać stosując zaczepy powlekanie hydroksyapatytem i/lub technikę z Dermatome. Pacjenci jednak najbardziej preferują urządzenia niepenetrujące skóry, w których nie dochodzi w ogóle do reakcji skórnych (Bonebridge, BAHA Attract).

## Kwestionariusze jako narzędzia pomiarowe wspomagające diagnostykę audiologiczną małego dziecka

Obrycka A.<sup>1</sup>, Lorens A.<sup>1</sup>, Padilla J. L.<sup>2</sup>,  
Skarżyński P. H.<sup>1,3,4</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Uniwersytet w Grenadzie, Grenada

<sup>3</sup> Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>4</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

**Wstęp:** Międzynarodowe środowiska naukowe takie, jak: Amerykańskie Towarzystwo Psychologiczne czy Międzynarodowa Komisja ds. Testów od wielu lat pracują nad opracowaniem i doskonaleniem standardów dotyczących przygotowania, adaptacji i stosowania kwestionariuszy. Opracowane zgodnie z tymi standardami kwestionariusze pozwalają na dokonanie trafnej i rzetelnej oceny badanej grupy cech.

**Cel:** Przedstawienie standardów dotyczących stosowania kwestionariuszy do oceny rozwoju słuchowego dzieci korzystających z implantu ślimakowego.

**Materiał i metody:** Materiał pracy obejmował 700 dzieci, którym wszczęto implant ślimakowy przed ukończeniem drugiego roku życia.

**Wyniki:** Rozwój słuchowy dzieci poddany został ocenie z wykorzystaniem kwestionariusza przygotowanego zgodnie ze standardami.

**Wnioski:** Stosowanie kwestionariuszy zgodnie ze standardami pozwala na uzyskanie wysokiej jakości oceny rozwoju słuchowego dzieci korzystających z implantów ślimakowych.

## Leczenie głuchoty z zastosowaniem implantów ślimakowych u dzieci po operacjach kardiochirurgicznych ciężkich wad serca – wyzwanie dla anestezjologa i chirurga

Śmiechura M.<sup>1</sup>, Strużycka M.<sup>1</sup>, Konopka W.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Klinika Otolaryngologii, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi

<sup>2</sup> Zakład Dydaktyki Pediatrycznej, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

**Wstęp:** Wrodzone wady serca i układu krążenia występują u ok. 1% noworodków i stanowią drugą co do częstości przyczynę zgonów okołoporodowych. Głuchota w przebiegu ciężkich wad serca to najczęściej głuchota wtórna. Dzieci z tej grupy często wielokrotnie są leczone chirurgicznie czy narażone na pobyt w oddziałach OIOM. W grupie dzieci z wrodzoną głuchotą nawet u 30% współistnieją wady w budowie twarzoczaszki, zaburzenia neurologiczne, funkcjonowania nerek czy wady układu sercowo-naczyniowego. Zdiagnozowanie wady serca nie wyklucza możliwości wykonania operacji wszczepienia implantu ślimakowego u dzieci głuchych, jednakże może mieć znaczący wpływ na postępowanie przed, jak i śródoperacyjne.

**Cel pracy:** Ocena postępowania anestezjologicznego i laryngologicznego u dzieci po operacjach kardiochirurgicznych ciężkich wad serca zakwalifikowanych do wszczepienia implantu ślimakowego.

**Materiał i metody:** Materiał stanowiło 5 dzieci z ciężką wadą serca w wieku od 2 do 4 lat leczonych kardiochirurgicznie. Zespół hipoplazji lewego serca występował u 2 dzieci, wada serca pod postacią skrajnej hipoplazji łuku aorty ze zwężeniem aorty (stan po wszczepieniu stymulatora DDD) u 1 dziecka, całkowity wspólny kanał przedsionkowo-komorowy typ C u 2 dzieci, a przełożenie wielkich pni tętniczych z ubytkiem w przegrodzie międzykomorowej u 2 dzieci. U wszystkich badanych wykonano kilka operacji kardiochirurgicznych (2–3) ratujących życie, co spowodowało opóźnienie we wdrożeniu procedury operacyjnej leczenia głuchoty. Opracowano postępowanie przedoperacyjne, śródoperacyjne i pooperacyjne w zespole anestezjologiczno-laryngologicznym. U wszystkich dzieci zastosowano implant firmy Cochlear CI 512.

**Wnioski:** 1. Odpowiednie przygotowanie przedoperacyjne zarówno farmakologiczne, jak i kardiologiczne oraz śródoperacyjna opieka anestezjologiczna znacznie zmniejszają ryzyko powikłań podczas operacji wszczepienia implantu ślimakowego. 2. Wyniki słuchowe w tej grupie dzieci były porównywalne z leczonymi bez obciążeń kardiologicznych.

## Lingwistyczne aspekty zaburzeń przetwarzania słuchowego u dzieci i ich rehabilitacja z perspektywy logopedy

Skoczylas A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Klinika Rehabilitacji, Światowe Centrum Słuchu Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Przetwarzanie słuchowe jest jednym z podstawowych elementów wpływających na rozumienie i produkcję mowy. Rehabilitacja osób borykających się z tymi trudnościami powinna uwzględniać nie tylko aspekty czysto słuchowe, ale również te związane ze strukturami zdaniowymi, związkami wyrazowymi, a także znaczeniami niesionymi przez słowa i prozodię.

**Cel:** Celem niniejszej pracy jest podkreślenie aspektów mowy nie związanych ze słuchem, które mają wpływ na jej zrozumienie.

**Materiał i metody:** Praca przedstawia profile zaburzeń przetwarzania słuchowego wraz z ćwiczeniami i gramami dla różnych grup wiekowych, a także ćwiczenia kształtujące strategie kompensacyjne u osób z APD (ang. *Auditory Processing Disorders*).

**Wyniki:** Wszystkie propozycje ćwiczeń zaprezentowane w niniejszej prezentacji są z powodzeniem stosowane w codziennej praktyce przez autorkę.

**Wnioski:** Regularne wykonywanie prostych ćwiczeń, granie w gry słowne może zmniejszyć trudności, z jakimi boryka się dziecko z zaburzeniami przetwarzania słuchowego.

## Masywny perlak wrodzony piramidy kości skroniowej z destrukcją błędniaka – opis przypadku

Skarżyński H.<sup>1,2</sup>, Mrówka M.<sup>1</sup>, Buniowska B.<sup>1</sup>, Dąbkowska A.<sup>1</sup>, Buksińska M.<sup>1</sup>, Plichta Ł.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Klinika Otolaryngochirurgii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

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

**Wstęp:** Perlak wrodzony jest rzadkim guzem rozwijającym się z przetrwałych embrionalnych komórek. Wykrywany jest zazwyczaj przypadkowo w badaniu otoskopowym najczęściej u dzieci w wieku 4–5 lat. Charakteryzuje się obecnością białej zmiany za zachowaną nienaruszoną błoną bębenkową. Perlak wrodzony rośnie wolno, często jest bezobjawowy. Rosnąc powoduje uszkodzenie struktur ucha środkowego i kości skroniowej.

**Cel:** Celem było przedstawienie przypadku skąpoobjawowego masywnego perlaka wrodzonego kości skroniowej z destrukcją błędniaka.



**Materiał i metody:** W pracy przedstawiono przypadek kliniczny dziecka z masywnym perlakiem wrodzonym leczonym w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu.

**Wyniki:** 13-letni chłopiec z niepostępującym od 2 lat niedosłuchem prawostronnym. W wywiadzie jeden epizod zapalenia ucha prawego bez wycieku przed rokiem. Zgłaszał występowanie zawrotów głowy podczas gry na trąbce oraz dmuchania Otoventu. Negatywny wywiad w kierunku urazu głowy, bez szumów usznych, bólu ucha prawego, bez dolegliwości ze strony ucha lewego oraz chorób przewlekłych. W badaniu otoskopowym stwierdzono zachowaną błonę bębenkową z podejrzeniem płynu za błoną w uchu prawym. W audiometrii tonalnej (AT) niedosłuch przewodzeniowy prawostronny lekkiego stopnia z rezerwą ślimakową 15-30 dB, w tympanometrii impedancyjnej tympanogram typu B w uchu prawym. Pacjent został zakwalifikowany do tympanotomii przedniej ucha prawego z ewentualnym drenażem wentylacyjnym oraz attykoantromastoidektomią.

Wykonano attykoantromastoidektomię ucha prawego. Śródoperacyjnie stwierdzono rozległego perlaka i masy ziarniny wypełniające całe mezo-, hypo- i epitympanum, perlaka w szczycie piramidy aż do ujścia trąbki słuchowej, destrukcję kanałów półkolistych bocznego i górnego, odsłonięte opony mózgu w szczycie piramidy oraz odsłonięty nerw VII w odcinku błędniowym. Zachowany tylko młoteczek i ścięgno mięśnia napinacza błony. Zmiany radykalanie usunięto. Reszki kanałów półkolistych zabezpieczono klejem tkankowym. Zalecono operację second look za 6 miesięcy.

W okresie pooperacyjnym u pacjenta występowały silne zawroty głowy, nudności i wymioty, oczopląs spoczynkowy. Zalecono leczenie farmakologiczne i rehabilitację przedsionkową. Obserwowano stopniowe ustępowanie objawów. Wykonano tomografię kości skroniowych: odcinkowe ubytki ściany kanałów półkolistych bocznego i górnego, ślimaka, kanału kostnego n. VII oraz AT: głuchota ucha prawego.

**Wnioski:** Wczesne rozpoznanie i zastosowanie leczenia operacyjnego pozwala na wyleczenie z uzyskaniem dobrych efektów funkcjonalnych oraz uniknięcie ciężkich powikłań. Perlaki wrodzone mają tendencję do wznowy, dlatego ważne jest monitorowanie pacjentów.

## Minimalnie inwazyjne operacje u dzieci z przewlekłym zapaleniem zatok

Chmielik L. P.<sup>1,2</sup>, Niedzielski A.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Klinika Otolaryngologii Dziecięcej CMKP, Warszawa

<sup>2</sup> Oddział Otorinolaryngologii Dziecięcej, Szpital, Dziekanów Leśny

**Wstęp:** Przewlekłe zapalenie zatok u dzieci nie jest chorobą o jednolitym obrazie klinicznym. Przez lata zmieniły się operacje, które można zaliczyć do minimalnie inwazyjnych. W piśmiennictwie za jedną z głównych, strukturalnych przyczyn przewlekłego zapalenia zatok podaje się zwężenie ujścia naturalnego zatok. Dzięki tomografii

komputerowej możemy zarówno potwierdzić rozpoznanie zapalenia zatok, jak i prognozować ich dynamikę. TK umożliwia także ocenę stanu ujść naturalnych i istnienie w nich patologii prowadzących do przewlekłego stanu zapalnego zatok. Większość autorów stawia rozpoznanie i ocena postępu choroby na podstawie tomografii komputerowej lub MR. Podkreślana jest także konieczność badania endoskopowego jam nosa ze zwróceniem uwagi na stan ujścia zatok w przewodzie nosowym środkowym. Pacjenci, u których stwierdzono przewlekłe zapalenie zatok wywołane zwężeniem ich ujść powinni być kwalifikowani do leczenia operacyjnego. Aktualnie dostępne u dzieci funkcjonalne endoskopowe zabiegi operacyjne (FESS) są modyfikacjami operacji Viganda albo Stammbergera. Od 2006 roku jest stosowana technika Balloon Sinuplasty obecnie stosowana w wielu ośrodkach. Większość autorów podkreśla zalety tej metody.

**Cel:** Na podstawie doniesień z literatury i własnych doświadczeń przedstawimy blaski i cienie minimalnie inwazyjnych operacji zatok u dzieci oraz wskazania do jej stosowania.

**Materiał i metody:** W pracy przeanalizowano efekty terapeutyczne i problemy techniczne podczas minimalnie inwazyjnych operacji u 56 dzieci operowanych z powodu przewlekłego zapalenia zatok i porównano z efektami uzyskanymi u 60 dzieci operowanych techniką FESS.

### Wyniki:

1. Balloon sinuplasty jest skuteczną techniką u dzieci z zwężeniami kostnymi ujść naturalnych zatok i niewielkimi zmianami śluzówkowymi.
2. Balloon sinuplasty może być pierwszym, a z reguły jest to ostatni etap leczenia operacyjnego przewlekłego zapalenia zatok u dzieci.
3. Nie ma podstaw do stosowania plastyki ujść naturalnych u dzieci z polipami jam nosa.
4. Balloon sinuplasty to technika uzupełniająca do funkcjonalnych endoskopowych operacji zatok.
5. Balloon sinuplasty powinna być uzupełniana technikami endoskopowymi.
6. Oszczędną techniką operacyjną w technikach FESS u dzieci z zwężeniami kostnymi ujść naturalnych zatok i niewielkimi zmianami śluzówkowymi są podobnie efektywne jak Balloon sinuplasty.

## Możliwości i ograniczenia w badaniu otoneurologicznym u dzieci

Kaźmierczak W.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Zakład Badania Narządów Zmysłów, Szpital Uniwersytecki nr 1, Uniwersytet Mikołaja Kopernika, Bydgoszcz

W badaniu otoneurologicznym dziecka istotny jest wybór odpowiednich do stadium rozwoju układu równowagi prób diagnostycznych. W okresie noworodkowym czy niemowlęcym, gdy zachodzi taka potrzeba, możliwa jest jedynie ocena okulomotorycznego odruchu szyjnego, odruchu „gotowości do skoku”, odruchu „ładowania”, badanie „pozycji szermierza, błędnikowego odruchu poprawczego działającego na głowę, poprawczego odruchu

tułowiowego. Niezbędne, a bardzo przydatne diagnostycznie, jest obserwowanie nabywania sprawności posturalnej. Należy jednak pamiętać, że w przypadku braku obu czynności błędniaków, prawidłowo działający narząd wzroku oraz impulsacja proprioceptywna umożliwiają nabywanie umiejętności motorycznych. Badanie reakcji indukowanych bodźcem cieplnym lub obrotowym są mało przydatne z uwagi na kształtujące się dopiero parametry odruchu przedsionkowo-okoruchowego. W wieku przedszkolnym, powyżej 3 roku życia, oraz szkolnym, odpowiednie przygotowanie małego pacjenta pozwala na stosowanie w ocenie układu równowagi badań takich, jak: ENG, VNG, posturografia, stabilometria, VEMP, SEP oraz VEP. Niezbędne jest zestawienie wyników uzyskiwanych za pomocą tych technik z wynikami oceny drogi słuchowej.

### Nieme klinicznie zmiany radiologiczne zatok szczękowych w badaniu tomografii komputerowej u dzieci po urazach głowy

Marciniak A.<sup>1</sup>, Mielnik-Niedzielska G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Katedra i Klinika Otolaryngologii Dziecięcej, Foniatrii i Audiologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Lublin

**Wstęp:** Obrazowanie za pomocą tomografii komputerowej stanowi istotne badanie wykonywane w Szpitalnych Oddziałach Ratunkowych w przypadkach pacjentów po urazach. W związku z tak powszechnym wykonywaniem tomografii komputerowej wykrywane są przypadkowe zmiany radiologiczne, stosunkowo często zlokalizowane w zatokach szczękowych.

**Cel:** Celem niniejszej pracy jest ocena częstości występowania niemych klinicznie zmian radiologicznych w zatokach szczękowych w badaniach tomografii komputerowej u dzieci po izolowanych urazach głowy, zgłaszających się do Szpitalnego Oddziału Ratunkowego Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Lublinie.

**Materiał i metody:** Retrospektywną analizą objęto grupę dzieci w wieku 1–18 lat, przyjętych do Szpitalnego Oddziału Ratunkowego Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Lublinie, w okresie od kwietnia do września 2018 roku, u których wskazaniem do wykonania badania TK głowy bez kontrastu był izolowany uraz głowy. Ocenie poddano 570 wyników badań tomografii komputerowej. Ostatecznie, po wykluczeniach, analizą objęto 425 dzieci. Zmiany w zatokach szczękowych opisywane były jako pogrubienie błony śluzowej zatoki, polip, torbiel lub brak powietrzności zatoki. Badaną grupę poddano analizie statystycznej.

**Wyniki:** W 344 przypadkach (80,94%) nie uwidoczono patologii w obrębie zatok szczękowych. Zmiany radiologiczne w zatokach szczękowych wykryto u 81 pacjentów (19,06%), w 38 (8,94%) przypadkach były to zmiany jednostronne, natomiast w pozostałych 43 (10,12%) badaniach obraz zatok szczękowych wykazywał odchylenia od normy obustronnie. W badanej grupie najczęściej wykrywaną zmianę w zatokach szczękowych stanowiło pogrubienie błony śluzowej zatoki, obecną w niemal 12% wszystkich badań objętych analizą (ok. 62% wszystkich zmian). Brak powietrzności zatok jako izolowana zmiana stanowił

rzadkie przypadkowe znalezisko – jedynie w niecałym 1% analizowanych wyników tomografii komputerowych. Również rzadko, jak brak powietrzności zatok szczękowych, występowały torbiele oraz polipy. Nie zanotowano przypadków niemych klinicznie torbieli retencyjnych czy polipów u pacjentów w wieku poniżej 10 roku życia.

**Wnioski:** Klinicznie nieme zmiany radiologiczne zatok szczękowych w badaniach tomografii komputerowej wykrywa się dość często. Najczęściej występującą bezobjawową zmianą w zatokach szczękowych jest pogrubienie błony śluzowej. Polipy i torbiele zatok szczękowych występują rzadko u pacjentów pediatrycznych, szczególnie u małych dzieci. Upośledzenie powietrzności zatok szczękowych w badaniach obrazowych sugeruje obecność innych istotnych patologii i wymaga dokładniejszej diagnostyki. Każda przypadkowo wykryta anomalia radiologiczna w obrębie zatok szczękowych powinna być skonfrontowana ze stanem klinicznym pacjenta. Należy unikać stawiania rozpoznania zapalenia zatok szczękowych jedynie na podstawie wyniku badań obrazowych. Pacjenci pediatryczni z wykrytymi w badaniach obrazowych zmianami w zatokach szczękowych powinni pozostawać pod kontrolą specjalisty laryngologa dziecięcego.

### Nowotwory złośliwe głowy i szyi u dzieci

Golusiński P.<sup>1,2,3</sup>

<sup>1</sup> Katedra Otolaryngologii i Chirurgii Szczękowo-Twarzowej, Uniwersytet Zielonogórski-kierownik

<sup>2</sup> Klinika Chirurgii Głowy, Szyi i Onkologii Laryngologicznej, Wielkopolskie Centrum Onkologii, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu.

<sup>3</sup> Pracownia Biologii Nowotworów Głowy i Szyi, Katedra Biologii i Ochrony Środowiska, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu.-kierownik

Nowotwory złośliwe rejonu głowy i szyi u dzieci stanowią heterogenną grupę nowotworów, występują stosunkowo rzadko i na ogół stanowią poważne wyzwanie diagnostyczne i terapeutyczne. Najczęściej występują nowotwory pochodzenia mezenchymalnego, chłoniaki niezłaznicze oraz mięsaki pochodzące z tkanek miękkich. Z uwagi na symptomatologię nowotwory złośliwe często należy różnicować ze zmianami o charakterze zapalnym oraz wadami wrodzonymi. Pomimo że leczenie każdorazowo powinno mieć charakter interdyscyplinarny i przebiegać w wyspecjalizowanych ośrodkach onkologicznych, należy pamiętać, że diagnostyka i rozpoznanie leży w zakresie obowiązków otorynolaryngologa.

## Ocena częstości występowania niedosłuchu uwarunkowanego mutacjami *locus DFNB1* wśród pacjentów z implantem ślimakowym

Pollak A.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>2</sup>

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

<sup>2</sup> Klinika Otolaryngochirurgii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Obecnie na całym świecie prowadzone są intensywne badania nad poszukiwaniem genetycznych przyczyn niedosłuchu. Celem przedstawianej pracy była ocena częstości występowania niedosłuchu uwarunkowanego mutacjami *locus DFNB1* wśród pacjentów z implantami ślimakowymi (CI).

**Materiał i metody:** Badania wykonano w grupie 1262 konsekutYWnych pacjentów z implantem ślimakowym. Należy podkreślić, iż jest to największa do tej pory grupa pacjentów z CI, scharakteryzowana pod kątem obecności mutacji *locus DFNB1*. Poszukiwanie mutacji zostało przeprowadzone z zastosowaniem opracowanego trzyetapowego testu diagnostycznego DFNB1 (3-steps DFNB1 app.) opartego na różnych metodach molekularnych, takich jak: multiplex PCR, PCR-RFLP, allelospecyficzny PCR, bezpośrednio sekwencjonowanie Sangera i PCR w czasie rzeczywistym z dedykowanymi sondami typu TaqMan.

**Wyniki:** Niedosłuch powiązany z mutacjami *locus DFNB1* występuje u 39,3% polskich pacjentów z implantem ślimakowym. Najczęściej wykrywanym wariantem sprawczym dla niedosłuchu w badanej grupie jest mutacja c.35delG zlokalizowana w obrębie genu *GJB2*. Większość zidentyfikowanych wariantów DFNB1 to mutacje niszczące, powiązane z niedosłuchem o wczesnym początku i głębokim stopniu nasilenia.

**Wnioski:** Przedstawione dane wskazują jednoznacznie, iż mutacje *locus DFNB1* są główną genetyczną przyczyną niedosłuchu wśród pacjentów z implantem ślimakowym. Opracowany trzyetapowy test diagnostyczny to szybka, skuteczna i ekonomiczna metoda wykrywania niedosłuchu DFNB1 zależnego.

## Ocena korzyści słuchowych po zastosowaniu implantu ślimakowego u dzieci z jednostronną głuchotą

Kruszyńska M.<sup>1</sup>, Lorens A.<sup>1</sup>, Obrycka A.<sup>1</sup>, Pastuszek D.<sup>1</sup>, Skarżyński P. H.<sup>1,2,3</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>3</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

**Wstęp:** Zastosowanie systemu implantu ślimakowego u pacjentów z jednostronną głuchotą pozwala na odtworzenie słyszenia obuusznego, które przekłada się na lepsze rozumienie mowy w hałasie oraz pozwala na lokalizację źródła dźwięku. Co więcej, w przypadku dzieci może się to

przekładać na lepsze znalezienie się w środowisku szkolnym i na uzyskanie lepszych wyników w nauce.

**Cel:** Celem pracy była ocena korzyści słuchowych u dzieci z jednostronną głuchotą, użytkowników systemu implantu ślimakowego.

**Materiał i metody:** Materiał pracy obejmował 11 dzieci z jednostronną głuchotą, które korzystają z systemu implantu ślimakowego od 14 miesięcy. Efekt cienia głowy, wyciszenia binauralnego (squelch) oraz redundancji binauralnej, badano za pomocą testu identyfikacji słów jednosylabowych A. Pruszewicza.

**Wyniki:** W grupie pacjentów z jednostronną głuchotą zaobserwowano wzrost stopnia identyfikacji słów jednosylabowych – w sytuacji, gdy procesor mowy był włączony, w porównaniu z sytuacją, gdy procesor był wyłączony.

**Wnioski:** Wszczepienie implantu ślimakowego daje szansę na przywrócenie słyszenia obuusznego u dzieci z jednostronną głuchotą.

## Ocena korzyści słuchowych z wykorzystaniem kwestionariusza APHAB u dzieci z systemem Bonebridge

Miśko E.<sup>1</sup>, Ratuszniak A.<sup>1</sup>, Dziewirz Z.<sup>1</sup>, Skarżyński P. H.<sup>2,3,4</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Klinika Otolaryngochirurgii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

<sup>3</sup> Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>4</sup> Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** System na przewodnictwo kostne Bonebridge znajduje zastosowanie u pacjentów z przewodzeniowym, mieszanym ubytkiem słuchu oraz jednostronną głuchotą. Urządzenie dopuszczone jest do stosowania u dzieci powyżej 5 roku życia. Po raz pierwszy w Polsce implant tego typu u dziecka wszczepiono w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu w Kajetanach w 2014 roku.

**Cel:** Celem pracy jest subiektywna ocena korzyści z zastosowania systemu Bonebridge w populacji dzieci.

**Materiał i metody:** Materiał stanowi grupa 19 dzieci w wieku od 5 do 17 lat z jedno- lub obuusznym niedosłuchem przewodzeniowym, mieszanym i jednostronną głuchotą, zaimplantowanych jednostronnie systemem Bonebridge w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu w Kajetanach w latach 2014–2018. W celu oceny subiektywnych korzyści z zastosowanego rozwiązania przeprowadzono kwestionariusz APHAB przed i po wszczepieniu implantu.

**Wyniki:** Analiza wyników oceny kwestionariuszowej wskazuje na istotną redukcję ilości problemów w funkcjonowaniu słuchowym w warunkach życia codziennego. Wyniki potwierdzają korzyści zauważalne w funkcjonowaniu

słuchowym dzieci zarówno w spokojnych, jak i hałaśliwych warunkach akustycznych.

**Wnioski:** System Bonebridge w ocenie subiektywnej pozyskanej przy użyciu kwestionariusza APHAB okazał się pomocnym narzędziem w codziennym funkcjonowaniu słuchowym u dzieci. Z uwagi na charakter badania ocenę u młodszych dzieci należy przeprowadzać z udziałem rodziców. Z racji zmieniających się warunków funkcjonowania dzieci w różnych okresach życia ocena powinna być kontynuowana.

## Ocena otologiczna i audiometryczna pacjentów leczonych z powodu wysiękowego zapalenia ucha środkowego za pomocą drenażu wentylacyjnego w Klinice Otolaryngologii Dziecięcej, Foniatrii i Audiologii Uniwersytetu Medycznego w Lublinie

Partycka-Pietrzyk K.<sup>1</sup>, Schwartz S.<sup>1</sup>, Mielnik-Niedzielska G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Katedra i Klinika Otolaryngologii Dziecięcej, Foniatrii i Audiologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Lublin

**Wstęp:** Jest to najczęściej rozpoznawana jednostka chorobowa w populacji pediatrycznej. Światowe statystyki podają, że częstość występowania OMS u dzieci waha się średnio pomiędzy 6 % a 64 %. Procent ten jest różny w zależności od kraju, z którego dane doniesienie pochodzi, grupy wiekowej osób przebadanych, przyjętych w badaniu kryteriów diagnostycznych oraz instrumentów wykorzystywanych do rozpoznania choroby.

**Cel:** Celem pracy była ocena efektywności leczenia wysiękowego zapalenia ucha środkowego u dzieci, u których zastosowano drenaż wentylacyjny.

**Materiał i metody:** Badaniem retrospektywnym objęto 201 dzieci leczonych operacyjnie w Klinice Otolaryngologii Dziecięcej, Foniatrii i Audiologii Uniwersytetu Medycznego w Lublinie w latach 2006–2015, u których wykonano myringotomię z wszczepieniem drenażu wentylacyjnego do jamy bębnekowej z powodu OMS. Grupę kontrolną stanowiło 21 pacjentów Kliniki Ortopedii i Rehabilitacji Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego w Lublinie z ujemnym wywiadem audiologicznym. Do analizy wykorzystano badanie otoskopowe, badanie tympanometryczne z odruchem z mięśnia strzemiączkowego, badanie audiologiczne tonalne oraz DPOAE.

**Wyniki:** Najlepsze wyniki w przeprowadzonych badaniach uzyskały dzieci z grupy kontrolnej. W grupie badanej dzieci, u których nie stwierdzono czynników ryzyka uzyskały lepsze wyniki w zakresie przeprowadzonych badań słuchu, aniżeli dzieci obciążone czynnikami ryzyka.

**Wnioski:** Drenaż wentylacyjny jest nadal najlepszą i uznaną metodą leczenia wysiękowego zapalenia ucha środkowego, pomimo że nie zawsze daje satysfakcjonujący wynik leczenia. U dzieci bez dodatkowych obciążeń chorobami współistniejącymi umożliwia zachowanie prawidłowego

stanu morfologicznego, jak i funkcjonalnego narządu słuchu. Na rozwój, przebieg i leczenie wysiękowego zapalenia ucha środkowego największy wpływ mają choroby uwarunkowane genetycznie. Przebyte wysiękowe zapalenie ucha środkowego u ponad połowy pacjentów powoduje zmiany w obrębie błony bębenkowej. Najczęściej w postaci retrakcji i myringosklerozy.

## Ocena postępów rehabilitacji słuchowej u dzieci do 2 roku życia po zastosowaniu aparatów słuchowych

Cywka K.<sup>1</sup>, Sztabnicka A.<sup>1</sup>, Skarżyński P. H.<sup>1,2,3</sup>

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

<sup>2</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

<sup>3</sup> Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

**Wstęp:** Praca przedstawia wyniki audiometryczne oraz ocenę rozwoju percepcji słuchowej na podstawie kwestionariusza LittleEars po zastosowaniu aparatów słuchowych u dzieci do 2 roku życia. Odpowiedni dobór i ustawienie aparatów słuchowych oraz rozpoczęcie rehabilitacji słuchowej warunkuje prawidłowy rozwój słuchowy dziecka. Z uwagi na to, że badania audiometryczne pozwalają jedynie na ocenę poziomu detekcji dźwięku, niezbędne jest korzystanie z kwestionariuszy, które umożliwiają rzetelną ocenę korzyści z zastosowanych urządzeń. Wykorzystanie kwestionariuszy pozwala na monitorowanie postępów w zakresie rozwoju słuchowego dzieci korzystających z protez słuchowych.

**Cel pracy:** Celem pracy jest ocena postępów rehabilitacji słuchowej u dzieci do 2 roku życia po zastosowaniu aparatów słuchowych oraz porównanie percepcji słuchowej z dziećmi prawidłowo słyszającymi.

**Materiał i metody:** Grupę badaną stanowiło 40 dzieci do 2 roku życia: 20 dzieci korzystających z aparatów na przewodnictwo kostne oraz 20 posiadających aparaty na przewodnictwo powietrzne. Grupa kontrolna obejmowała 20 dzieci z normą słuchową. W celu oceny postępów rehabilitacji oraz rozwoju percepcji słuchowej po zastosowaniu aparatów słuchowych przeprowadzono badania audiometryczne oraz kwestionariusz LittleEars.

**Wyniki:** Wyniki badań audiometrycznych metodą BOA wykazały poprawę słyszenia. Analiza odpowiedzi w kwestionariuszu LittleEars wskazuje na progres w zakresie umiejętności słuchowych dzieci, które korzystają z aparatów słuchowych.

**Wnioski:** Zastosowanie aparatów słuchowych u dzieci z niedosłuchem daje możliwość na prawidłowy rozwój percepcji słuchowej. Wykorzystanie kwestionariusza LittleEars wspomaga ocenę audiologiczną oraz pozwala na monitorowanie rozwoju słuchowego. Porównując rozwój słuchowy dziecka przed i po zastosowaniu aparatów słuchowych widać duży postęp w zakresie rozwoju umiejętności słuchowych, szczególnie w takich obszarach, jak:

detekcja, dyskryminacja i identyfikacja dźwięku, lokalizacja źródła dźwięku oraz rozumienie mowy. W celu rzetelnej i wiarygodnej oceny efektów po zastosowaniu aparatów słuchowych należy przeprowadzać ustandaryzowane kwestionariusze. Aktualnie baza kwestionariuszy jest bardzo ograniczona, należy zatem stworzyć narzędzie odpowiednio przystosowane i przeznaczone dla dzieci w wieku poniżej 2 roku życia.

### Osiągnięcia szkolne dzieci, które korzystają z implantów ślimakowych

Zgoda M.<sup>1</sup>, Lorens A.<sup>1</sup>, Obrycka A.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>2</sup>

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

<sup>2</sup> Klinika Otorinolaryngochirurgii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Dane statystyczne oraz badania pokazują znacznie niższe wskaźniki wykształcenia oraz aktywności zawodowej osób niepełnosprawnych. Niepełnosprawnością, która w szczególności wpływa na możliwość zdobycia wykształcenia i podjęcie odpowiedniego zatrudnienia, jest niepełnosprawność słuchowa. Wykształcenie, a następnie zatrudnienie odgrywa kluczową rolę w kształtowaniu dobrostanu psychologicznego i społeczno-ekonomicznego człowieka. Zdobyty poziom wykształcenia przekłada się na szerszy wachlarz możliwości podczas dokonywania wyborów życiowych. Daje szansę rozwijania talentów i zaspokajania aspiracji przez wykorzystanie wiedzy. Dzięki zastosowaniu implantu ślimakowego możliwa jest znacznie skuteczniejsza niż kiedykolwiek wcześniej kompensacja wady słuchu i przeciwdziałanie negatywnym konsekwencjom niepełnosprawności słuchowej. Udowodniono, iż wczesna stymulacja słuchowa uzyskana przez zastosowanie implantu ślimakowego ogranicza reorganizację poddanego deprywacji, niedojrzałego obszaru słuchowego w mózgu, pobudzając rozwój słuchowy oraz rozwój mowy werbalnej.

**Cel:** Celem pracy było: zbadanie osiągnięć szkolnych uczniów z niedosłuchem prelingwalnym, zaopatrzonych w implanty ślimakowe, kończących naukę w szkole podstawowej w porównaniu do słyszących rówieśników.

**Materiał i metody:** Grupę badaną stanowiło 33 dzieci z wszczepionym implantem ślimakowym, które na zakończenie szkoły podstawowej decyzją rodziców piisały sprawdzian umiejętności szkolnych dla dzieci słyszących. Wyniki testu z lat 2010-2014 zostały poddane analizie statystycznej.

**Wyniki:** Poziom osiągnięć szkolnych dzieci głuchych korzystających z implantów ślimakowych nie różnił się od poziomu osiągnięć słyszących rówieśników.

**Wnioski:** Dzieci z wrodzonym głębokim niedosłuchem, korzystające z implantów ślimakowych, mogą uzyskiwać wyniki szkolne na zakończenie szkoły podstawowej na poziomie zdrowych rówieśników.

### Otoskleroza u dzieci – w poszukiwaniu genetycznego tła chorób imitujących otosklerozę

Olđak M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Zakład Genetyki, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Otoskleroza jest spowodowana patologicznym procesem przebudowy kości błędnika, w wyniku której następuje unieruchomienie kosteczek słuchowych. W rezultacie bodźce dźwiękowe nie mogą być przenoszone przez ucho środkowe do ucha wewnętrznego i stopniowo rozwija się niedosłuch. Podłoże genetyczne otosklerozy pozostaje słabo poznane. Różne choroby ucha środkowego i wewnętrznego mające tło genetyczne mogą klinicznie przypominać otosklerozę.

**Cel:** Przedstawienie aktualnej wiedzy na temat chorób genetycznie uwarunkowanych, które klinicznie mogą przypominać otosklerozę.

**Materiał i metody:** Przegląd literatury dotyczącej chorób genetycznie uwarunkowanych imitujących otosklerozę.

**Wyniki:** Wśród chorób genetycznie uwarunkowanych, które mogą klinicznie przypominać otosklerozę, należy wymienić wrodzoną łamliwość kości, zespoły z ankylozą strzemiączka m.in. powodowane mutacjami genu *NOG* oraz różne zaburzenia genetyczne, które mogą prowadzić do powstania tzw. efektu trzeciego okna.

**Wnioski:** Otoskleroza może być błędnie rozpoznana, zwłaszcza gdy specyficzne cechy chorób imitujących otosklerozę są łagodnie wyrażone. Przed postawieniem rozpoznania otosklerozy u dzieci z komponentą przewodzeniową niedosłuchu należy rozważyć inne genetycznie uwarunkowane choroby ucha środkowego lub wewnętrznego. Szczegółowe badanie w kierunku wad układu kostnego albo dysmorfii twarzoczaszki może pomóc we właściwym ukierunkowaniu rozpoznania. Mając na uwadze malejące koszty analiz genetycznych i ich rosnącą dostępność oraz wciąż niejasne podłoże genetyczne otosklerozy, należy wykonywać badania genetyczne u dzieci w przypadku podejrzenia choroby genetycznie uwarunkowanej imitującej otosklerozę.

### Perlaki wrodzone u dzieci – prezentacje przypadków

Mrówka M.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>, Porowski M.<sup>1</sup>, Skarżyński P. H.<sup>1,2,3</sup>

<sup>1</sup> Klinika Otorinolaryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

<sup>3</sup> Zakład Nowyrodności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

**Cel pracy:** Celem niniejszej pracy jest prezentacja przypadków perlaków wrodzonych u dzieci, ocena wyników

leczenia operacyjnego oraz możliwości wczesnego wykrywania tego schorzenia.

**Materiał i metody:** Perlaki wrodzone są stosunkowo rzadkim schorzeniem występującym zwłaszcza u dzieci. Nierozpoznane wcześniej mogą jednak spowodować duże zniszczenia elementów ucha środkowego, czasami wewnętrznego, prowadząc do upośledzenia słuchu czy innych powikłań. Spośród wielu tysięcy operacji uszu wykonywanych rocznie w naszej Klinice wyodrębniono grupę 49 pacjentów w wieku od 2 do 18 lat z rozpoznaniem perlakiem wrodzonym, u których okres obserwacji wynosił minimum 3 lata. Pacjentów podzielono na dwie grupy: w grupie A byli najmłodszy pacjenci, u których możliwe do wykonania były tylko obiektywne badania słuchu, a w mniej licznej grupie B starsze dzieci, którym mogliśmy wykonać również badania subiektywne. Większość dzieci operowana była wyłącznie z dojścia przez przewód słuchowy zewnętrzny, inne z dojścia podwójnego. Rezultaty pooperacyjne były oceniane standardowo po 1, 6, 12 i 36 miesiącach.

**Wyniki:** Wyleczenie, rozumiane jako usunięcie zmian perlakowych, uzyskano u wszystkich pacjentów, jednakże by to osiągnąć niekiedy potrzebowano więcej niż jednego zabiegu operacyjnego. Zauważalną poprawę słuchu uzyskano u większości dzieci, u których rekonstruowano aparat przewodzący. U pacjentów z grupy B zamknięcie rezerwy ślimakowej do 10 dB uzyskano w 94,8% przypadków.

**Wnioski:** W przypadku perlaków wrodzonych sukces operacji i wyniki pooperacyjne zależą przede wszystkim od wczesnego rozpoznania. W tych przypadkach uzyskujemy bardzo dobre rezultaty (usunięcie perlaka jest stosunkowo łatwe, a aparat ucha środkowego przewodzący dźwięki – niezniszczony). Wszystkie dzieci, u których przeprowadzono operację usunięcia perlaka wrodzonego, muszą być monitorowane (wnikliwa wideo i mikroskopopia, operacje „second look”, HRCT), ponieważ pomimo doskonałych narzędzi oraz postępu chirurgii możliwa jest niekontrolowana wznowa perlaka.

## Pneumatyzacja wyrostka sutkowatego w wysiękowym zapaleniu ucha środkowego u dzieci

Mielnik-Niedzielska G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Katedra i Klinika Otolaryngologii Dziecięcej, Foniatrii i Audiologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Lublin

Wysiękowe zapalenie ucha środkowego ma wieloczynnikowy charakter. Liczne czynniki predysponują do zachorowania, a są to: upośledzona wentylacja jamy bębenkowej, dysfunkcja trąbek słuchowych, niedojrzałość immunologiczna dziecka, nieprawidłowości w budowie twarzoczaszki, refluks przełykowo-gardłowy. W patogenezie wysiękowego zapalenia ucha środkowego istotną rolę odgrywa pneumatyzacja wyrostka sutkowatego.

Dane literaturowe wskazują, że stopień pneumatyzacji jest mniejszy u dzieci chorujących w przeszłości na zapalenie uszu, inni sugerują, że mała pneumatyzacja wyrostka sutkowatego odpowiada za patologię ucha środkowego.

Kształt wyrostka sutkowatego jest zależny od siły pociągania mięśnia mostkowo-obojczykowo-sutkowatego. Budowa wewnętrzna, w tym stopień pneumatyzacji, są wykładnikami funkcji błony śluzowej. Wzrastaniu wyrostka sutkowatego towarzyszy postępująca pneumatyzacja. W życiu pozapłodowym błona śluzowa jamy sutkowej wpukla się w otaczającą kość, powodując resorpcję beleczek kostnych i przekształca je w jamki wypełnione powietrzem. Zdolność pneumatyzacji jest więc zależna od biologicznej wartości błony śluzowej.

Według Wittmacka (1924) silny stopień pneumatyzacji jest objawem normalnym, słaby – chorobowym. Zatem przytacza się dwie teorie: środowiskową, w świetle której przebyte zapalenie ucha w młodym wieku zahamowuje pneumatyzację, oraz drugą – genetyczną, gdzie zdeterminowana niska pneumatyzacja powoduje stany zapalne uszu.

Dotychczas przeprowadzane prace na temat pneumatyzacji wyrostka sutkowatego nie były dedykowane populacji dziecięcej. Badania własne tomografii komputerowej kości skroniowej u dzieci z wysiękowym zapaleniem ucha wskazują na liczne patologie pod postacią: zmniejszonej pneumatyzacji wyrostka sutkowatego lub jej braku, obecności ziarniny zapalnej lub płynu bogatokomórkowego w komórkach wyrostka, destrukcji lub sklerotyzacji odzynowej przegród kostnych, wysięku lub ziarniny w jamie bębenkowej.

## Pomiar odruchu mięśnia strzemiączkowego w ustawieniu procesora mowy użytkowników implantów ślimakowych

Walkowiak A.<sup>1</sup>, Lorens A.<sup>1</sup>, Polak M.<sup>2</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>, Skarżyński P. H.<sup>1,3,4</sup>

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

<sup>2</sup> Med-El, Furstenweg 77A, Innsbruck, Austria

<sup>3</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

<sup>4</sup> Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

**Wstęp:** Wprowadzenie strategii kodowania dźwięków opartych o ładunek, takich jak FSP, spowodowało konieczność ponownego określenia przydatności pomiaru elektrycznie wywołanego odruchu mięśnia strzemiączkowego (ESRT) w procesie doboru parametrów stymulacji przez implant ślimakowy.

**Cel:** Celem niniejszej pracy jest sprawdzenie korelacji pomiędzy progami odruchu mięśnia strzemiączkowego (ESRT) a wartościami komfortowego słyszenia (MCL) u dorosłych użytkowników implantów ślimakowych firmy Med-El dla elektrod u podstawy, w części środkowej i szczytowej ślimaka.

**Materiał i metody:** W badaniu wzięli udział dorośli użytkownicy implantów Pulsar, Sonata, Concerto i Synchrony. Badanie wykonywano podczas standardowej wizyty w interwale 9 miesięcy od pierwszego podłączenia procesora mowy. Dla elektrody 2, 6 i 11 określono próg odruchu mięśnia strzemiączkowego (w jednostkach ładunku),

a następnie dla tych samych elektrod określono psychoakustycznie wartości komfortowego słyszenia. Łącznie zebrano wyniki u 343 pacjentów.

**Wyniki:** Uzyskano następujące korelacje pomiędzy wartościami ESRT i MCL: dla elektrody 2 – 0,57, dla elektrody 6 – 0,57, dla elektrody 11 – 0,69. Dla wszystkich elektrod łącznie – 0,62.

**Wnioski:** Otrzymane wyniki korelacji w przedziale od 0,57 do 0,69 umożliwiają, także przy ustawianiu opartym o ładunek, estymowanie wartości komfortowego słyszenia. W przypadku pacjentów dziecięcych, gdzie spodziewamy się podobnej zależności, wyniki pomiaru odruchu mięśnia strzemiączkowego stanowią zatem cenne narzędzie stosowane do optymalizacji parametrów stymulacji.

### Postawa rodzicielska a satysfakcja pacjenta z użytkowania implantu ślimakowego – studium przypadku

Bieńkowska K.<sup>1</sup>, Lorens A.<sup>1</sup>,  
Putkiewicz-Aleksandrowicz J.<sup>1</sup>

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

**Wstęp:** Przeprowadzone badania naukowe wykazały, że wczesne zastosowanie implantu ślimakowego u dzieci z głuchotą prelingwalną umożliwia uzyskanie prawidłowego poziomu rozwoju zarówno słuchowego, jak i językowego. Możliwość komunikowania się z pomocą protezy wszczepialnej pozytywnie wpływa na funkcjonowanie społeczne, emocjonalne dziecka, przeciwdziałając negatywnym konsekwencjom niepełnosprawności słuchowej. Z drugiej strony implant ślimakowy, jako elektroniczna proteza słuchu, ma swoje ograniczenia w transmisji informacji werbalnej, powodując ograniczenia w percepcji mowy w trudnych warunkach akustycznych np. w sytuacji, gdy obecne są dodatkowe dźwięki zakłócające.

**Materiał i metody:** Studium przypadku 12-letniej pacjentki, zaimplantowanej w pierwszym roku życia, zgłaszającej nieprawidłowości działania systemu implantu ślimakowego, pomimo uzyskiwania bardzo dobrych wyników w testach audiologicznych. W celu uzupełnienia informacji dotyczących funkcjonowania słuchowego dziecka przeprowadzono konsultację psychologiczną i zastosowano metodę wywiadu pogłębionego.

**Wyniki:** Od około roku rodzice pacjentki podejrzewali pogorszenie działania systemu. Na podstawie analizy uzyskanych wyników badań stwierdzono poprawność działania systemu implantu ślimakowego. Pomimo zapewnienia o poprawnym działaniu procesora mowy oraz uzyskiwaniu bardzo dobrych wyników w testach słownych, pacjentka zgłaszała ograniczenia w komunikacji w trudnych warunkach akustycznych. Uzyskano informację o konkretnych sytuacjach, w których pacjentka ma trudności ze zrozumieniem mowy, czynnikach stresogennych w ostatnim czasie, postawie matki wobec zgłaszanego problemu, oczekiwaniach i wymaganiach stawianych przez rodziców wobec pacjentki. Udzielono wsparcia, wyjaśniono kwestię

dotyczącą ograniczenia elektronicznej protezy wszczepialnej w transmisji informacji werbalnej w trudnych warunkach akustycznych, a także porozmawiano z matką na temat sposobów komunikacji wzmacniającej samoocenę dziecka (poparte przykładami).

**Wnioski:** Z powodu braku akceptacji ograniczeń wynikających z niepełnosprawności słuchowej przez osoby najbliższe, możemy mieć do czynienia z pozorną racjonalizacją przyczyn niepowodzeń w pewnych sytuacjach. W wyniku tej „racjonalizacji” rodzice upatrywali przyczyny wystąpienia ograniczeń w komunikowaniu się dziecka w trudnych warunkach akustycznych w rzekomej awarii procesora mowy. Pacjenci korzystający z implantu ślimakowego wymagają interdyscyplinarnego podejścia, w celu jak najdokładniejszego zrozumienia problemu pacjenta i udzielenia adekwatnych form pomocy.

### Postępowanie diagnostyczno-terapeutyczne w laryngomalacji

Panasiewicz A.<sup>1</sup>, Szkiełkowska A.<sup>1,2</sup>,  
Ślusarczyk A.<sup>1</sup>, Tomanek E.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Klinika Audiologii i Foniatrii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Katedra Audiologii i Foniatrii, Uniwersytet Muzyczny Fryderyka Chopina, Warszawa

<sup>3</sup> Klinika Otorinolaryngochirurgii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Laryngomalacja jest najczęstszą wrodzoną wadą krtani. Odpowiada za około 65-75% przypadków wrodzonego stridoru. Etiologia choroby pozostaje niejasna. Skutkiem laryngomalacji jest zapadanie się podczas wdechu wiotkich chrząstek górnego piętra krtani. W większości przypadków ustępuje samoistnie, a interwencji chirurgicznej wymaga około 10% dzieci z bardzo ciężkim przebiegiem choroby.

**Cel:** Celem pracy było przedstawienie zasad postępowania diagnostyczno-terapeutycznego u niemowląt z podejrzeniem laryngomalacji na podstawie doświadczeń z pacjentami Kliniki Audiologii i Foniatrii IFPS.

**Materiał i metody:** Niemowlęta z laryngomalacją wyselekcjonowano z grupy 910 dzieci, które w latach 2009-2014 zgłosiły się do Kliniki Audiologii i Foniatrii IFPS z objawami zaburzeń oddychania lub/i zaburzeń głosu. Grupę badaną stanowiło 20 niemowląt (5 dziewczynek i 15 chłopców, 2-9 m.ż.). Wszystkich pacjentów poddano kompleksowemu badaniu laryngologiczno-foniatrycznemu, ze szczególnym uwzględnieniem badania videonasolaryngoskopowego. Endoskopię wykonano z dojścia przez nos, przy użyciu fibroskopu firmy Xion o średnicy 3,2 mm. Wyniki badań oraz filmy i zdjęcia poddano analizie retrospektywnej.

**Wyniki:** Dzieci trafiały do Kliniki Audiologii i Foniatrii z podejrzeniem laryngomalacji postawionym przez lekarza pediatrę lub neonatologa ze względu na występujący świst krtaniowy. Przeprowadzone w IFPS badania potwierdziły rozpoznanie laryngomalacji u wszystkich pacjentów. Badania videonasolaryngoskopowe uwidoczniły następujące

objawy: zapadanie się fałdów nalewkowo-nagłośniowych, zapadanie się chrząstek nalewkowatych oraz nagłośnię zwinięta w kształcie litery Ω. Występowały one w różnych kombinacjach lub też w sposób izolowany. Żaden z pacjentów nie został zakwalifikowany do leczenia chirurgicznego.

**Wnioski:** Rozpoznanie laryngomalacji opiera się na wywiadzie i laryngoskopii bezpośredniej bez intubacji. W chwili obecnej złotym standardem diagnostyki laryngomalacji jest videonasaloryngoskopia. W przypadku pacjentów nie kwalifikujących się do leczenia operacyjnego zalecana jest strategia czujnego wyczekiwania. Odpowiednia edukacja rodziców dzieci z laryngomalacją, odnośnie do zasad postępowania i potencjalnych objawów niepokojących, ma kluczowe znaczenie w prawidłowym rozwoju tych dzieci do czasu samoistnego ustąpienia objawów chorobowych.

## Powikłania drenażu ucha środkowego

Amernik K.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> *Klinika Otolaryngologii Dorosłych i Dzieci i Onkologii Laryngologicznej, PUM SPSK 1, Szczecin*

**Wstęp:** Drenaż wentylacyjny ucha środkowego jest uznana metodą leczenia wysiękowego zapalenia ucha środkowego. Jest to jeden z najpopularniejszych zabiegów w otolaryngologii dziecięcej, jednak jak każdy zabieg chirurgiczny wiąże się z pewnym ryzykiem powikłań w postaci między innymi wycieków z ucha aż do przypadków perlak-jatrogenego.

**Materiał i metody:** W pracy przedstawiono przykłady poszczególnych powikłań występujących po zastosowaniu drenażu wentylacyjnego u pacjentów pozostających pod opieką Kliniki Otolaryngologii Dorosłych i Dzieci i Onkologii Laryngologicznej w latach 2010–2018, leczonych uprzednio zarówno w teże klinice, jak i w innych ośrodkach.

**Wyniki:** Najczęściej obserwowanym powikłaniem był utrzymujący się wyciek z ucha, który u większości dzieci ustępował po leczeniu zachowawczym, jedynie w wyjątkowych sytuacjach wymagał usunięcia drenu z błony bębenkowej. W przypadku występowania kieszonek retrakcyjnych stosowano klasyczny algorytm postępowania w kieszonek. Opisano przypadki powikłania w postaci przemieszczenia drenu do jamy bębenkowej zarówno podczas zabiegu operacyjnego, jak i w odległym okresie pooperacyjnym. Przetrwale perforacje błony bębenkowej stanowiły mniej niż 10% przypadków wszystkich pacjentów operowanych w tym okresie, a leczenie polegało na wykonaniu klasycznej myringoplastyki. W pracy przedstawiono również algorytm postępowania stosowany w szczecińskiej Klinice Otolaryngologii w sytuacji przetrwałego drenażu.

Najpoważniejsze powikłanie, jakim jest perlak jatrogeny, leczono u 3 dzieci w opisywanym okresie. Objawem tego powikłania był u wszystkich pacjentów przewlekły wyciek z ucha, alokalizacja zmian perlakowych dotyczyła mezo-tympanium oraz charakteryzował się wnikaniem do zato-ki bębenkowej we wszystkich przypadkach.

**Wnioski:** Poważne powikłania drenażu wentylacyjnego stanowią rzadkie pojedyncze przypadki i nie powinny przesłaniać korzyści wynikających z zastosowania tej metody leczenia. Nadal obserwuje się poważne powikłania w postaci perlakowego zapalenia ucha środkowego, którego leczenie stanowi wyzwanie chirurgiczne z uwagi na rozległość i lokalizację zmian. Zasadne wydaje się dołożenie wszelkich starań w celu uniknięcia wszelkich potencjalnych powikłań.

## Powikłania zapaleń zatok u dzieci

Skorek A.<sup>1</sup>, Molin E.<sup>1</sup>, Kuczkowski J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> *Katedra i Klinika Otolaryngologii, Gdański Uniwersytet Medyczny, Gdańsk*

**Wstęp:** Ostre zapalenie błony śluzowej nosa i zatok przynosowych jest częstą chorobą wieku dziecięcego. Pomimo postępu w diagnostyce, a przede wszystkim w terapii tego schorzenia, nadal dochodzi do rozwoju ciężkich, nierzadko zagrażających życiu powikłań.

**Cel:** Celem pracy jest analiza epidemiologiczno-kliniczna oraz przedstawienie sposobów terapii i ich wyników u pacjentów, którzy nie ukończyli 18 roku życia, z powikłaniami ostrego zapalenia zatok przynosowych, leczonych w Klinice Otolaryngologii GUMed w latach 2006–2017.

**Materiał i metody:** Analizą objęto 51 dzieci. Zebrano następujące informacje: wiek w chwili rozpoznania, płęć, choroby współistniejące, wyniki laboratoryjne oraz mikrobiologiczne, rodzaj powikłań, metoda leczenia, czas hospitalizacji, rodzaj antybiotykoterapii. Spośród 51 pacjentów dwudziestu dwóch leczono chirurgicznie.

**Wyniki:** Średnia wieku w badanej grupie wynosiła 7 lat (od 6/12 do 18 lat). Średni czas trwania objawów przed przyjęciem do Kliniki wynosił 5,6 dni (najkrócej 1 dzień, najdłużej 30 dni). W badanej grupie leczylimy zarówno dzieci z powikłaniami oczodołowymi, jak i wewnątrzczaszkowymi. Najczęstszym powikłaniem był jednostronny obrzęk powieki – 30 pacjentów, ropień podokostnowy oczodołu 14, ropień oczodołu 2, guz Potta 3, ropień nadtwardówkowy 2, zapalenie kości szczęki 1. Dwudziestu dwóch pacjentów (43,1%) poddano leczeniu chirurgicznemu, pozostali (56,86%) byli leczeni zachowawczo. W większości przypadków w badaniu bakteriologicznym uzyskaliśmy ziarniaki gram +. Wszyscy pacjenci dobrze zareagowali na leczenie.

**Wyniki:** U wszystkich leczonych chorych uzyskano wyliczenie. Podjęcie leczenia chirurgicznego było podyktowane obecnością przestrzeni ropnej w oczodole lub jamie czaszki. Średni okres hospitalizacji wynosił 8 dni (najkrócej 2 dni, najdłużej 28 dni) u pacjentów leczonych chirurgicznie średnio wynosił 11 dni.

**Wnioski:** Podejrzenie wystąpienia powikłania zatokopochodnego u dziecka i jego wczesne zgłoszenie się do szpitala skraca czas hospitalizacji oraz może być powodem odstąpienia od leczenia operacyjnego. U dzieci młodszych, do 10 roku życia, choroba ta przebiega łagodniej



niż u starszych pacjentów. Rokowanie w większości przypadków jest korzystne.

### Profil audiologiczny i psychologiczny dzieci z szumami usznymi

Raj-Koziak D.<sup>1</sup>, Bieńkowska K.<sup>1</sup>, Gos E.<sup>1</sup>,  
Krasnodębska P.<sup>1</sup>, Włodarczyk E.<sup>1</sup>,  
Skarżyński H.<sup>1</sup>, Skarżyński P. H.<sup>1,2,3</sup>

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

<sup>2</sup> Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej II Wydziału Lekarskiego Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Warszawa

<sup>3</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

**Wstęp:** Szumy uszne u dzieci zawsze wymagają kompleksowej diagnostyki w celu wykluczenia zmian organicznych, a także minimalizacji negatywnego wpływu na codzienne funkcjonowanie młodego pacjenta z powodu możliwości występowania trudności z zasypianiem, koncentracją uwagi, osiągnięciu gorszych wyników w nauce.

**Cel:** Cel pracy stanowi przedstawienie charakterystyki audiologicznej oraz psychologicznej dzieci z szumami usznymi.

**Materiał i metody:** W badaniu wzięło udział 25 dzieci w wieku od 6 do 16 lat, diagnozowanych z powodu szumów usznych w Poradni Audiologiczno-Foniatrycznej w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu. Podczas wizyty został przeprowadzony ustrukturalizowany wywiad zarówno z rodzicem, jak i z dzieckiem. W celu oceny wpływu szumów usznych na funkcjonowanie pacjenta zastosowano autorskie narzędzie, jakim jest Wizualna Skala Analogowa (VAS) dostosowaną do wieku pacjenta. Do oceny poziomu zaburzeń lękowych i depresyjnych oraz temperamentu zastosowano kwestionariusze RCADS i EAS. Ocenę słuchu określono na podstawie badania audiometrycznego progu słyszenia dla przewodnictwa powietrznego i kostnego oraz audiometrii impedancyjnej.

**Wyniki:** Analiza wyników wykazała, że szumy uszne istotnie wpływały na funkcjonowanie powodując problemy z zasypianiem oraz zaburzały odpoczynek. Analiza wyników Wizualnej Skali Analogowej wykazała, że młodsze dzieci częściej wskazywały szumy uszne jako problematyczne niż dzieci starsze. Nie zaobserwowano objawów zaburzeń depresyjnych i lękowych u dzieci. Nie wykazano nasilenia cech temperamentu w badanej grupie.

**Wnioski:** Szumy uszne dziecięce wymagają opracowania jednolitego, przyjaznego dziecku i jego rodzicom, powszechnie obowiązującego schematu postępowania diagnostycznego i terapeutycznego. Istnieje potrzeba opracowania kwestionariusza do oceny wpływu szumów usznych na funkcjonowanie młodego pacjenta oraz efektów stosowanych działań terapeutycznych.

### Rehabilitacja logopedyczna pacjentów z zaburzeniami głosu w oparciu o terapię Stymulacji Słuchowej Głosu

Rosińska A.<sup>1</sup>, Szkielkowska A.<sup>2,3</sup>, Piłka E.<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Klinika Rehabilitacji, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Klinika Audiologii i Foniatrii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>3</sup> Katedra Audiologii i Foniatrii Uniwersytetu Muzycznego Fryderyka Chopina, Warszawa

<sup>4</sup> Zakład Audiologii Eksperymentalnej, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Od ponad siedmiu lat w IFPS stosowana jest kompleksowa terapia słuchowa przeznaczona dla pacjentów z zaburzeniami głosu nazwana Stymulacją Słuchową Głosu (SSG).

**Cel:** Celem pracy jest prezentacja zestawu ćwiczeń logopedycznych indywidualnie dobieranych do rehabilitacji pacjentów z zaburzeniami głosu w IFPS wykorzystywanych w terapii Stymulacji Słuchowej Głosu.

**Materiał i metody:** W czasie tej terapii pacjenci poddawani są wieloaspektowej stymulacji, której istotnym elementem jest stymulacja słuchowa, ćwiczenia autokontroli słuchowej, ćwiczenia oddechowe, fonacyjne, dykcji i prozodii mowy oraz właściwego nastawienia głosu. Ćwiczenia logopedyczne dobierane są indywidualnie w zależności od trudności występujących w procesie tworzenia głosu.

**Wyniki:** Właściwa kontrola słuchowa stanowi niezbędny czynnik prawidłowej emisji głosu. Dzięki niej możemy wpływać na jakość głosu i mowy, modyfikować własne wypowiedzi i dostosowywać je do potrzeb komunikacyjnych.

**Wnioski:** Stymulacja Słuchowa Głosu dzięki interdyscyplinarnemu podejściu w sposób kompleksowy oddziałuje na pacjenta, przez co zwiększa się skuteczność tej metody w stosunku do innych terapii.

### Ropień Bezolda jako powikłanie usznopochodne

Janowicz R.<sup>1</sup>, Śmiechura M.<sup>1</sup>, Strużycka M.<sup>1</sup>,  
Pepas R.<sup>1</sup>, Konopka W.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Klinika Otolaryngologii, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki, Łódź

<sup>2</sup> Zakład Dydaktyki Pediatrycznej, Uniwersytet Medyczny, Łódź

**Wstęp:** Ostre zapalenie ucha środkowego jest jedną z najczęstszych chorób u dzieci, mogącą skutkować powikłaniami zagrażającymi życiu pacjenta. Powikłania te można podzielić na dwie grupy: wewnątrzczaszkowe i wewnątrzskroniowe.

**Cel:** Przedstawienie i omówienie powikłań usznopochodnych na opisanym przypadku.

**Materiał i metody:** Przedstawione doniesienie zawiera opis leczenia 11-letniego pacjenta z rozpoznaniem ropnym zapaleniem ucha środkowego lewego, powikłanym ostrym zapaleniem wyrostka sutkowego lewego oraz ropniem wraz z przetoką, za małżowiną uszną w okolicy węzłów chłonnych szyjnych po tej stronie. Dodatkowo na podstawie wykonanej CT głowy rozpoznano zakrzep lewej zatoki esowatej. Jako optymalną terapię wybrano lewostronną antromastoidektomię z drenażem wyrostka sutkowego i ropnia szyi oraz drenażem wentylacyjnym lewej błony bębenkowej. Ponadto włączono leczenie farmakologiczne (cyprofloksacyna, flukonazol, enoksaparyna). W kolejnych dniach obserwowano poprawę stanu ogólnego i miejscowego u pacjenta.

**Wyniki:** Niezwłoczne wdrożenie kompleksowego leczenia powikłań usznopochodnych daje dobre wyniki w leczeniu u dzieci i zapobiega dalszemu rozprzestrzenianiu się procesu chorobowego.

**Wnioski:** Pomimo szeroko rozpowszechnionej terapii antybiotykowej, powikłania ostrego zapalenia ucha środkowego nadal dość często występują u dzieci.

## Rozszczep podśluzówkowy podniebienia a adenoid

Szkiełkowska A.<sup>1</sup>, Ślusarczyk A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> *Klinika Audiologii i Foniatrii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa*

**Wstęp:** Rozszczep podśluzówkowy podniebienia (*submucous cleft palate*, SMCP) charakteryzuje triada objawów: rozdwojenie języczka, wcięcie w części kostnej podniebienia w wyniku braku kolca nosowego tylnego oraz ścieńczenie w linii pośrodkowej podniebienia miękkiego, tzw. zona pellucida, związana z brakiem zespolenia mięśni podniebienia miękkiego przy zachowanej błonie śluzowej. U około 37-50% SMCP jest rozpoznawany już po przebytych zabiegach otorynolaryngochirurgicznych, często w wyniku poszukiwania przyczyny niewydolności podniebiennej gardłowej (*velopharyngeal insufficiency*, VPI) po adenotomii. U części pacjentów przerośnięty adenoid maskuje objawy VPI, wypełniając przestrzeń pomiędzy dysfunkcyjnym podniebieniem a tylną ścianą gardła, tworząc zwarcie podniebienne-migdałkowe. W tej sytuacji usunięcie migdałka może powodować zaburzenia rezonansu mowy w postaci nosowania otwartego. Adenotomia, przy współistniejącym SMCP, jest od dawna przedmiotem kontrowersji.

**Cel:** Celem pracy było opracowanie protokołu badawczego oceniającego ryzyko nosowania otwartego u pacjentów z SMCP po adenotomii.

**Materiał i metody:** Materiał stanowiło 100 pacjentów z SMCP przyjętych na diagnostykę w Klinice Audiologii i Foniatrii. Badanie obejmowało wywiad, badanie otorynolaryngologiczno-foniatryczne z oceną budowy i funkcji podniebienia w spoczynku i w czasie fonacji. W kolejnym etapie wykonano badanie nasofiberoskopowe, oceniając wielkość migdałka gardłowego, jego położenie w stosunku

do wałów trąbkowych, obecność cech typowych dla SMCP, typ zwarcia. Przeprowadzono konsultację logopedyczną oraz akustyczną ocenę nosowania FFT i SPG.

**Wyniki:** Wyniki własne pokazały brak istotności statystycznej u pacjentów po adenotomii z rozszczepem podśluzówkowym podniebienia w porównaniu z dziećmi zdrowymi. Za możliwością dokonania adenotomii u części pacjentów z SMCP przemawiają badania wykazujące brak objawów VPI po zabiegu i po okresie inwolucji migdałka gardłowego.

**Wnioski:** Opracowany protokół badania pozwoli zwiększyć precyzję oceny ryzyka wystąpienia objawów VPI u pacjentów z SMCP po adenotomii, co ma kluczowe znaczenie w ustaleniu optymalnego planu terapeutycznego i przekazaniu rzetelnej informacji pacjentowi lub części jego rodzicom.

U pacjentów z rozpoznaniem SMCP lub jego podejrzeniem, po przebytej adenotomii, konieczna jest kontrola foniatryczna w celu szybkiego uchwycenia potencjalnych objawów VPI i włączenia terapii logopedycznej, elektrostymulacji podniebienia oraz skierowania na konsultację chirurga plastycznego w razie niepowodzenia terapii zachowawczej.

## Rozwój i zmiany w technice implantacji zaczepek tytanowych do aparatów słuchowych na przewodnictwo kostne

Mrówka M.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>, Porowski M.<sup>1</sup>, Skarżyński P. H.<sup>1,2,3</sup>

<sup>1</sup> *Klinika Otorynolaryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

<sup>2</sup> *Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany*

<sup>3</sup> *Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa*

**Cel:** Leczenie i rehabilitacja pacjentów z niedosłuchami przewodzeniowymi i mieszanymi w przypadkach obustronnej mikrocji z atreją zewnętrznego kanału słuchowego lub po przewlekłym zapaleniu ucha środkowego mogą być prowadzone z zastosowaniem implantów słuchowych zakotwiczonych w kości Baha (ang. *Bone Anchored Hearing Aids*). Celem pracy był przegląd historyczny technik implantacji zaczepek tytanowych oraz ocena ich wpływu na proces gojenia ran pooperacyjnych i występowanie wczesnych i opóźnionych reakcji skórnych wymagających interwencji chirurgicznej.

**Materiał i metody:** Materiał obejmował 155 pacjentów z niedosłuchem przewodzeniowym lub mieszanym, w tym małe dzieci od lat 3 (z wadami wrodzonymi) oraz starsze dzieci do 18 r.ż. (z wadami pozapalnymi i jednostronną głuchotą SSD). Naszą metodą z wyboru w leczeniu zaburzeń słuchu w prezentowanych przypadkach różnych wad ucha było wszczepienie tytanowego implantu do kości skroniowej z lub bez usunięcia tkanki podskórnej. Zabieg przeprowadzany był w znieczuleniu ogólnym. Zastosowano trzy techniki nacięcia: nacięcie w kształcie U (U-graft),

Dermatome oraz nacięcie proste (Linear incision). Wszczepiono zaczepty powlekane hydroksyapatytem bez pobierania płata skórnoego. Dopasowanie procesora dźwięków przeprowadzano po wygojeniu się rany i osseointegracji zaczeptów (od 6 tygodni do 6 miesięcy w zależności od grubości kości, długości zaczeptu, jedno- lub dwuetapowej procedury chirurgicznej i stanu rany pooperacyjnej). Reakcje tkanki miękkiej wokół implantu przezskórnoego oceniano z zastosowaniem klasyfikacji reakcji skórnych Holgera. W przypadkach poważnej infekcji tkanki miękkiej w miejscu wszczepu (stopień 4 w skali Holgersa) przeprowadzano reoperację.

**Wyniki:** Ze względu na zapalne reakcje skórne w miejscu wszczepu (stopień 4) konieczne było wykonanie 9 reoperacji, w tym 8 u pacjentów po technice U-Graft, jedna po technice Dermatome i jedna po Linear incision. Zaobserwowano, że technika nacięcia skóry w znaczący sposób wpływa na wystąpienie konieczności reoperacji ( $p = 0,00167$ ). W grupach po Linear incision i U-graft prawie 20% pacjentów wymagało reoperacji; w grupie, w której zastosowano technikę Dermatome, tylko trochę więcej niż 2%. Dotychczas nie było konieczności reoperacji u pacjentów, u których zastosowano zaczepty powlekane hydroksyapatytem.

**Wnioski:** Ocena wpływu zastosowania różnych technik chirurgicznych wszczepienia zaczeptów tytanowych na proces gojenia rany po operacji i występowanie wczesnych i opóźnionych reakcji skórnych wskazuje, że najlepsze wyniki w zakresie gojenia rany pooperacyjnej i najniższe ryzyko reakcji skórnych można uzyskać stosując zaczepty powlekane hydroksyapatytem i/lub technikę z Dermatorem.

### Rozwój psychomotoryczny małych dzieci z obustronnym głębokim niedosłuchem, korzystających z implantu ślimakowego – badanie podłużne

Ganc M.<sup>1</sup>, Kobosko J.<sup>2</sup>, Jędrzejczak W. W.<sup>1</sup>, Milner R.<sup>1</sup>, Kochański B.<sup>3</sup>, Paluch P.<sup>3</sup>, Lewandowska M.<sup>4</sup>, Obrycka A.<sup>5</sup>, Skarżyński H.<sup>6</sup>

<sup>1</sup> Zakład Audiologii Eksperymentalnej, Światowe Centrum Słuchu Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Klinika Rehabilitacji, Światowe Centrum Słuchu Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>3</sup> Naukowe Centrum Obrazowania Biomedycznego, Światowe Centrum Słuchu Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>4</sup> Katedra Psychologii, Wydział Humanistyczny, UMK, Toruń

<sup>5</sup> Zakład Implantów i Percepcji Słuchowej, Światowe Centrum Słuchu Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>6</sup> Światowe Centrum Słuchu Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Dzieci z niedosłuchem głębokiego stopnia przejawiają trudności w zakresie nabywania mowy i języka, jak również procesów poznawczych, które u osób niesłyszących mogą przebiegać inaczej niż u słyszących rówieśników. Najczęściej stosowaną metodą leczenia tych dzieci jest implantacja ślimakowa.

**Cel:** Celem pracy była ocena poziomu psychoruchowego małych dzieci z obustronnym, głębokim niedosłuchem zmysłowo-nerwowym, implantowanych jednostronnie.

**Materiał i metody:** Niniejsza praca zawiera opis trójki dzieci z wrodzonym, głębokim obustronnym niedosłuchem zmysłowo-nerwowym. Przed implantacją nie stwierdzono u nich innych zaburzeń rozwojowych poza niedosłuchem. Dzieci otrzymały implant ślimakowy (ang. *cochlear implant* – CI) w wieku około 12 miesięcy. Badania prowadzono czterokrotnie za pomocą *Dziecięcej Skali Rozwojowej* (DSR): w momencie aktywacji urządzenia oraz po 4, 9 i 14 miesiącach użytkowania CI. Rodzice dzieci wypełniali za każdym razem kwestionariusz LittlEARS.

**Wyniki:** Po 14 miesiącach korzystania z CI dwoje dzieci znajdowało się na wysokim poziomie aktualnego rozwoju psychomotorycznego i słuchowego w przeciwieństwie do trzeciego dziecka, które prezentowało niski poziom badanych umiejętności, których dynamika nabywania była wolniejsza niż u pozostałej dwójki dzieci, chociaż poziom rozwoju w *Skali Wykonaniowej* DSR i w kwestionariuszu LittlEars w momencie aktywacji CI był podobny u wszystkich badanych dzieci.

**Wnioski:** Wczesna implantacja ślimakowa dzieci z obustronnym głębokim niedosłuchem zmysłowo-nerwowym umożliwia dzieciom prawidłowy rozwój psychomotoryczny. Jednakże tempo i dynamika rozwoju w poszczególnych sferach zależy także od innych czynników: potencjału biologicznego, właściwie prowadzonej stymulacji rozwoju poznawczego, emocjonalno-społecznego i motorycznego w domu rodzinnym dzieci i odpowiednio indywidualnie dobranych oddziaływań specjalistycznych/rehabilitacyjnych.

Badania wykonano w ramach projektu badawczego NeuroPerKog Nr 2013/08/W/HS/6/00333.

### Rozwój sensomotoryczny dziecka – na co zwrócić uwagę w rehabilitacji dziecka po zastosowaniu implantu ślimakowego?

Paluchowska J.<sup>1</sup>, Fludra M.<sup>1</sup>, Geremek-Samsonowicz A.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

Rozwój sensomotoryczny dziecka jest procesem neurologicznym, w którym mózg odbiera informacje ze wszystkich zmysłów – rozpoznaje, interpretuje, segreguje oraz łączy ze sobą i wcześniejszymi doświadczeniami, w celu wykorzystania ich do wytworzenia adekwatnej reakcji organizmu na zmieniające się warunki otoczenia. Nie u wszystkich dzieci przebiega on prawidłowo i harmonijnie. Jeśli występują nieprawidłowości w tym zakresie, objawiają się one pogorszeniem funkcjonowania dziecka w wielu obszarach. Wpływają niekorzystnie na percepcję wrażeń zmysłowych, samoregulację, rozwój ruchowy i koordynację, rozwój mowy, koncentrację uwagi, nabywanie umiejętności szkolnych, a także na rozwój emocjonalny. Wiedza na temat tego, jak mogą manifestować się trudności w rozwoju sensomotorycznym, może

ułatwić wywiad i obserwację dziecka oraz postawienie właściwej diagnozy.

W prezentowanej pracy omówione zostaną objawy, których występowanie u dziecka z wszczepionym implantem ślimakowym sugeruje konieczność wykonania diagnozy rozwoju procesów integracji sensorycznej w celu dostosowania procesu terapii do indywidualnych potrzeb dziecka i osiągnięcia lepszych efektów rehabilitacji pooperacyjnej.

## Schemat postępowania dotyczący dopasowania procesora mowy zgodny ze standardami jakości stosowania implantów ślimakowych u niemowląt, dzieci i młodzieży

Lorens A.<sup>1</sup>, Skarżyński P. H.<sup>1,2,3</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>3</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

**Wstęp:** „Standardy jakości stosowania implantów ślimakowych u dzieci i młodzieży” zostały opracowane przez Zespół Konsultanta Krajowego w dziedzinie otolaryngologii oraz przez Polskie Towarzystwo Otolaryngologów Dziecięcych, w oparciu o standardy wydane przez Grupę HEARING. HEARING jest naukową siecią współpracy eksperckiej w dziedzinie implantów słuchowych. Jest to stowarzyszenie wiodących międzynarodowych ośrodków oferujących wszechstronne rozwiązania z zakresu implantów słuchowych w leczeniu wad słuchu.

**Cel:** Celem pracy było opracowanie schematu postępowania dotyczącego dopasowania systemu implantu ślimakowego u dzieci, zgodnego z opracowanymi standardami.

**Materiał i metody:** Materiał pracy obejmował 230 dzieci, użytkowników implantów ślimakowych.

**Wyniki:** Schemat postępowania został wdrożony do praktyki klinicznej w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu.

**Wnioski:** Wdrożony schemat zapewnia wysoki poziom opieki zdrowotnej i skuteczności stosowania implantów ślimakowych u dzieci.

## Tonsillektomia wewnątrztorbkowa metodą koblacji u dzieci jako alternatywa dla metody klasycznej

Golusiński P.<sup>1,2,3</sup>

<sup>1</sup> Katedra Otolaryngologii i Chirurgii Szczękowo-Twarzowej, Uniwersytet Zielonogórski

<sup>2</sup> Klinika Chirurgii Głowy, Szyi i Onkologii Laryngologicznej, Wielkopolskie Centrum Onkologii, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu.

<sup>3</sup> Pracownia Biologii Nowotworów Głowy i Szyi, Katedra Biologii i Ochrony Środowiska, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu. -kierownik

Tonsillektomia oraz tonsillektomia z adenotomią należą do najczęściej wykonywanych zabiegów otolaryngologicznych u dzieci. Wskazania do wykonania zabiegu są obecnie precyzyjnie sformułowane i jasno wyrażone w formie wytycznych opracowanych przez towarzystwa naukowe.

Istnieje jednak szereg nowoczesnych technik chirurgicznych z zastosowaniem różnego instrumentarium, które zdaniem wielu autorów charakteryzuje się lepszymi wynikami leczenia w stosunku do klasycznej techniki operacyjnej. Kryteria porównania dotyczą śródoperacyjnej utraty krwi, ryzyka krwawienia pooperacyjnego, dolegliwości bólowych, długości hospitalizacji, czy też konieczności powtórzenia zabiegu w wyniku odrostu tkanki migdałkowej.

Tonsillektomia wewnątrztorbkowa metodą koblacji, jest metodą polegającą na usunięciu tkanki migdałka z pozostawieniem torbki, co potencjalnie znacząco zmniejsza dolegliwości bólowe po zabiegu, a także ryzyko krwawienia śródoperacyjnego i pooperacyjnego. Wystąpienie stanowi prezentację techniki chirurgicznej, przegląd dostępnych danych literaturowych oraz przedstawienie doświadczeń własnych autora.

## Trening słuchowy dla dzieci do 3 roku życia z jednostronną głuchotą czuciowo-nerwową, korzystających z systemu implantu ślimakowego

Olędzka M.<sup>1</sup>, Molga A.<sup>1</sup>, Pankowska A.<sup>1</sup>, Pastuszak D.<sup>1</sup>, Geremek-Samsonowicz A.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Klinika Rehabilitacji, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Klinika Otorynolaryngochirurgii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Od kilku lat stosowane jest leczenie pacjentów z jednostronną głuchotą za pomocą implantu ślimakowego. Początkowo stosowaną tę metodę protezowania tylko u osób dorosłych, a obecnie coraz częściej stosuje się ją również u małych dzieci.

**Cel:** Zaprezentowanie wstępnej propozycji treningu słuchowego dla wymienionej grupy wiekowej.

**Materiał i metody:** Obserwowaną grupę stanowiło troje dzieci w wieku do 3 roku życia, zoperowanych w Światowym Centrum Słuchu IFPS w Kajetanach. Dziewczynka w wieku 2. lat i 10 miesięcy, której wszczepiono CI do ucha lewego w wieku 1 rok i 11 miesięcy i dwóch chłopców. Pierwszy w wieku 2. lat i 4. Miesiący, który CI otrzymał do ucha prawego w wieku 2. lat i 2. miesięcy; drugi w wieku 4. lat i 2. miesięcy z CI wszczepionym do ucha prawego w wieku 2. Lat i 2. miesięcy. W terapii słuchu wykorzystuje się zestaw ćwiczeń słuchowych, w autor-skim układzie, zgodnie z zasadą stopniowania trudności.

**Wyniki:** Komponowany zestaw ćwiczeń wymaga stworzenia narzędzia do oceny efektów i gromadzenia wyników.

**Wnioski:** Nowa grupa pacjentów – dzieci do 3 roku życia z jednostronną głuchotą, korzystających z systemu implantu ślimakowego – wymaga opracowania indywidualnych ćwiczeń dostosowanych do jej specyficznych potrzeb.

### Trudności diagnostyczne w psychogennych zaburzeniach słuchu u dzieci – opis przypadku

Wrona D.<sup>1</sup>, Domeracka-Kołodziej A.<sup>1</sup>, Szkiełkowska A.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> *Klinika Audiologii i Foniatrii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

<sup>2</sup> *Katedra Audiologii i Foniatrii, Uniwersytet Muzyczny im. Fryderyka Chopina, Warszawa*

**Wstęp:** Psychogenne zaburzenia słuchu są rzadkim schorzeniem o częstości występowania od 0,1 do 6,2%. Kryterium rozpoznania są rozbieżności między faktycznym progiem słyszenia a tym, który podaje pacjent. Według podziału dokonanego przez S. Austen i C. Lynch wyróżniane są trzy kategorie psychogennych zaburzeń słuchu – symulacja, zaburzenia pozorowane oraz głuchota czynnościowa. Trzecia z nich jest rodzajem zaburzeń konwersyjnych, którego istotą jest przekształcenie nieświadomych problemów emocjonalnych na objawy somatyczne.

**Cel.** Celem naszej pracy jest przedstawienie przypadku głuchoty czynnościowej u dziecka. Stanowi ona trudne wyzwanie diagnostyczne i często nie jest rozpoznawana. Autorzy pragną także podkreślić, jak ważna dla pacjenta jest odpowiednia i szybka diagnoza.

**Opis przypadku:** Opiswany przypadek dotyczy pacjentki z obustronnym niedosłuchem odbiorczym głębokiego stopnia, stwierdzonym w 12 r.ż. Pacjentka nosiła aparaty słuchowe, jednak z powodu nawracających zapaleń przewodów słuchowych zewnętrznych, które wystąpiły po kilku latach użytkowania aparatów, zgłosiła się do Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu w celu wykonania diagnostyki w kierunku wszczepienia implantów ucha środkowego. Podczas badań diagnostycznych w IFPS uwagę lekarza zwróciła zadziwiająco dobra komunikacja z pacjentką bez aparatów słuchowych oraz obustronna obecność odruchów z mięśnia strzemiączkowego. Z tego powodu wykonano badanie potencjałów wywołanych z pnia mózgu (ABR), które wykazało obustronnie progi słyszenia w zakresie normy.

U pacjentki rozpoznano psychogenne zaburzenia słuchu. Dzięki szczegółowemu omówieniu diagnozy i wdrożeniu odpowiedniego postępowania, czyli terapii psychologicznej, u pacjentki nastąpiła remisja. Nie wymagała dalszego protezowania słuchu.

**Wnioski:** Psychogenne zaburzenia słuchu stanowią wyzwanie diagnostyczne w przypadku niedosłuchu u dzieci. Brak prawidłowej diagnozy może narazić pacjenta na niepotrzebne cierpienia związane z inwazyjnym leczeniem i diagnostyką, a także uniemożliwia wprowadzenie odpowiedniego leczenia, jakim jest w tym wypadku psychoterapia.

### Trudności terapeutyczne w zaburzeniach głosu u dzieci

Szkiełkowska A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> *Klinika Audiologii i Foniatrii Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

Zaburzenia głosu w wieku rozwojowym są bardzo trudnym problemem klinicznym. W patomechanizmie zaburzeń głosu dzieci zwraca uwagę różnorodność czynników etiologicznych, odmienności w budowie anatomicznej, charakterystyczna sylwetka psychologiczna. Powyższe elementy powodują, że w populacji dzieci, zwłaszcza w wieku szkolnym, spotyka się częste nawroty i niską efektywność prowadzonej terapii. Zaburzenia głosu u dzieci, w tym często występująca chrypka, mają wpływ na efektywność nauczania i stanowią przeszkodę w porozumiewaniu się z rówieśnikami w szkole, to zaś może rodzić nadmierną agresję, emocje i problemy adaptacyjne w grupie. Problem zaburzeń głosu u dzieci jest zwykle pomijany, mimo że często współistnieje z różnymi zaburzeniami mowy i zaburzeniami funkcji słuchowej, stanowiąc dowód funkcjonalnej integralności głosu, słuchu i mowy. W zależności od przyczyny zaburzeń głosu u dzieci często stajemy przed trudną decyzją dotyczącą wyboru leczenia zachowawczego lub operacyjnego. W pracy przedstawione zostaną kryteria kwalifikujące dziecko do właściwego postępowania terapeutycznego. Autorka przedstawia związek pomiędzy zaburzeniami przetwarzania słuchowego a sposobem tworzenia głosu i jego jakością oraz zwraca uwagę na aspekt psychologiczny problemu, zwłaszcza w czynnościowych zaburzeniach głosu. Na podstawie literatury oraz doświadczeń własnych zaprezentowane zostanie podejście wielowymiarowe w stosunku do dzieci z zaburzeniami głosu, co otwiera nowe perspektywy badań i rozwoju w tym obszarze i stwarza szansę na poprawę skuteczności postępowania rehabilitacyjno-terapeutycznego w tej grupie patologii.

## Wady wrodzone ucha środkowego w zaburzeniach rozwoju I i II łuku skrzelowego – przegląd piśmiennictwa

Buksińska M.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>,  
Skarżyński P. H.<sup>2,3,4</sup>

<sup>1</sup> Klinika Otorinolaryngochirurgii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany/Warszawa

<sup>2</sup> Zakład Teleaudiologii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>3</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

<sup>4</sup> Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

**Wstęp:** Zaburzenia rozwojowe I i II łuku skrzelowego powodują anomalie głównie w zakresie twarzoczaszki, ucha zewnętrznego oraz ucha środkowego. Wady wrodzone ucha środkowego mogą być wadami izolowanymi, jak również występować w skojarzeniu z innymi zaburzeniami, tworząc zespoły wad wrodzonych.

**Cel pracy:** Celem pracy jest przedstawienie wybranych klasyfikacji zaburzeń rozwojowych ucha środkowego, które mogą być wykorzystane podczas planowania leczenia oraz oceny jego wyników.

**Materiał i metody:** Autorzy pracy dokonali przeglądu literatury zgromadzonej w medycznych bazach danych. Wybrano i opisano sześć klasyfikacji, które oparte są głównie na danych uzyskanych podczas zabiegów operacyjnych. Kolejne dwie skale są skalami opartymi na obrazie radiologicznym ucha. Są to skale punktowe, które są pomocne przy wyborze odpowiednich metod leczniczych.

**Wnioski:** Dokonany przegląd piśmiennictwa pozwala w usystematyzowany sposób ocenić materiał kliniczny, a tym samym opracować bardziej precyzyjne wskazania do różnych operacji rekonstrukcyjnych lub innych z zastosowaniem urządzeń wszczepialnych.

## Wariant patogeny w genie *DIAPH1* – wspólna przyczyna niedosłuchu i makrotrombocytopenii

Oziębło D.<sup>1,2</sup>, Leja M.<sup>1,2</sup>, Sarosiak A.<sup>1,2</sup>,  
Skarżyński H.<sup>3</sup>, Ołdak M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Zakład Genetyki, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Studium Medycyny Molekularnej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>3</sup> Klinika Otorinolaryngochirurgii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Zaburzenia słuchu są ważnym problemem medycznym i społecznym. Światowa Organizacja Zdrowia podaje, że niedosłuch dotyka około 466 milionów osób na świecie. Za występowanie co najmniej 80% przypadków niedosłuchu prelingwalnego odpowiadają przyczyny genetyczne, z czego około 15% dziedziczonych jest w sposób autosomalny dominujący (ADHL). Gen *DIAPH1* po raz pierwszy

został opisany w kontekście ADHL w 1997 roku, natomiast w 2016 roku przedstawiono warianty sprawcze powiązane z niedosłuchem oraz towarzyszącymi objawami hematologicznymi. Produkt genu *DIAPH1* odpowiada za regulację cytoskieletu. Gen *DIAPH1* wykazuje ekspresję w narządzie Cortiego: wewnętrznych komórkach podporowych, zewnętrznych komórkach słuchowych, zwoju spiralnym ślimaka oraz nerwie słuchowym, co wskazuje na jego ważną rolę w procesie słyszenia.

**Cel:** Celem pracy była identyfikacja przyczyny niedosłuchu w rodzinie z autosomalnym dominującym modelem dziedziczenia i towarzyszącymi problemami hematologicznymi.

**Materiał i metody:** Do badań włączono trzypokoleniową rodzinę z wrodzonym, postępującym ADHL na wszystkich częstotliwościach. Materiał do badań stanowiło DNA wyizolowane z krwi obwodowej lub komórek nabłonkowych jamy ustnej członków rodziny. Przy użyciu aparatu MiSeq wykonano u probanda sekwencjonowanie następnej generacji stosując panel TruSight One (Illumina). Patogenność zidentyfikowanych wariantów była oceniana w oparciu o ich częstości w populacyjnych bazach danych (m.in.: 1000 Genomów, ExAC, gnomAD oraz ESP6500) oraz wyniki algorytmów bioinformatycznych (Mutation-Taster, SIFT, LRT, CADD oraz PolyPhen-2). Segregację wariantów z niedosłuchem w rodzinie potwierdzono sekwencjonowaniem metodą Sangera.

**Wyniki:** W wyniku przeprowadzonych badań genetycznych zidentyfikowano patogeny heterozygotyczny wariant c.3637C>T (p.Arg1213\*) zlokalizowany w genie *DIAPH1*, który w pełni segregował z niedosłuchem w rodzinie. Znaleziony wariant zlokalizowany jest w eksonie 27. i wprowadza przedwczesny kodon stop. Wariant p.Arg1213\* nie występował w żadnej z analizowanych populacyjnych baz danych. Dane literaturowe opisują cztery rodziny z niedosłuchem i makrotrombocytopenią, w których zidentyfikowano wariant p.Arg1213\*.

**Wnioski:** Zastosowanie sekwencjonowania następnej generacji umożliwiło identyfikację wariantu patogennego odpowiedzialnego za niedosłuch dziedziczony autosomalnie dominująco i makrotrombocytopenię. Badana rodzina jest dopiero piątą na świecie, u której zidentyfikowany wariant c.3637C>T w genie *DIAPH1*. U pacjentów z wrodzonym niedosłuchem i makrotrombocytopenią należy poszukiwać wspólnej przyczyny obu zaburzeń w genie *DIAPH1*.

## Warianty liczby kopii w powstawaniu niedosłuchu genetycznie uwarunkowanego

Harasimowicz B.<sup>1</sup>, Ołdak M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Zakład Genetyki, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Niedosłuch jest najczęściej występującym zaburzeniem zmysłów, w którym duży udział ma podłoże genetyczne. Najczęstszą formą jest niedosłuch izolowany. Szacuje się, że zmiany genetyczne są przyczyną blisko 80% diagnozowanych przypadków izolowanego niedosłuchu

prelingwalnego. Warianty pojedynczych nukleotydów (SNV) są głównym powodem genetycznie uwarunkowanego niedosłuchu, przez co obecnie stosowane schematy diagnostyczne skupiają się głównie na ich wykrywaniu, jednak ogranicza to skuteczność takich testów. Inną znaną przyczyną wielu chorób genetycznych są tzw. warianty liczby kopii (CNV), czyli delecje, duplikacje lub rearanżacje obszarów genów o rozmiarze powyżej 50 par zasad. CNV są wykrywane w znanych genach związanych z niedosłuchem u blisko 15% pacjentów. Pomimo stosunkowo wysokiej częstości występowania tego rodzaju zmian, ich dokładny udział w powstawaniu niedosłuchu jest jeszcze słabo poznany.

**Cel:** Przedstawienie aktualnej wiedzy na temat wykorzystania analizy CNV w diagnostyce niedosłuchu o podłożu genetycznym.

**Materiał i metody:** Przegląd literatury dotyczącej diagnostyki molekularnej CNV u pacjentów z niedosłuchem o podłożu genetycznym.

**Wyniki:** Badania przeprowadzone na dużej grupie pacjentów wykazały obecność CNV w 16-27 genach związanych z niedosłuchem, z czego znaczną część stanowiły obszerne delecje fragmentów genów. CNV najczęściej są wykrywane w genach *STRC* oraz *OTOA*, czego efektem jest niedosłuch wrodzony lub utrata słuchu w pierwszej dekadzie życia. Z danych literaturowych wynika, że połączenie metod analizy SNV, małych delecji i insercji oraz CNV w genach odpowiedzialnych za niedosłuch podnosi wykrywalność przyczyny niedosłuchu. Zależnie od grupy badanej i metody użytej do analizy, CNV stanowią przyczynę choroby u 2 do 18% badanych pacjentów.

**Wnioski:** Niepodważalnym jest fakt, iż CNV są istotną przyczyną niedosłuchu o podłożu genetycznym i ich wykrywanie powinno zostać włączone do rutynowego procesu diagnostycznego. Przebadanie większej liczby pacjentów pod kątem obecności CNV w genach związanych z niedosłuchem może przyczynić się do zwiększenia wykrywalności genetycznych przyczyn niedosłuchu i umożliwić tym samym szybszą i trafną diagnozę. Analiza DNA pod kątem CNV w genach *STRC* i *OTOA* jest szczególnie przydatna w przypadku pacjentów, u których niedosłuch występuje w pierwszej dekadzie życia i jest dziedziczny w sposób recesywny, a podstawowe badania nie pomogły ustalić przyczyny. Najlepszym rozwiązaniem dla uzyskania wiarygodnych wyników jest połączenie różnych metod molekularnych umożliwiających wykrywanie CNV.

## Wpływ problemów logopedycznych na jakość głosu u dzieci

Mularzuk M.<sup>1</sup>, Jarzyńska-Bućko A.<sup>1</sup>, Szkiełkowska A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Klinika Audiologii i Foniatrii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Zaburzenia głosu, raczej kojarzone z wiekiem dorosłym, to dolegliwość często spotykana w wieku dziecięcym (dotyczy aż 23% populacji dziecięcej) (Maddern,

Campbell, Stool 1991). Warunkiem prawidłowej emisji głosu jest skoordynowana czynność oddychania, fonacji i artykulacji oraz powstającego przy tym zjawisku rezonansu w przestrzeniach rezonacyjnych klatki piersiowej, krtani i nasady.

**Cel:** Omówienie czynników patogennych generujących nieprawidłowości w funkcjonowaniu obwodowego narządu mowy, wpływających dysfunkcyjnie na jakość tworzono głosu u dzieci. Przedstawienie działań profilaktycznych oraz możliwości terapeutycznych w ramach wczesnej interwencji logopedycznej.

**Metoda:** Subiektywna i obiektywna ocena motoryki obwodowego narządu oraz parametrów głosowych mowy.

**Wnioski:** Nieprawidłowości w budowie, funkcjonowaniu układu artykulacyjnego mają wpływ na proces tworzenia głosu i mowy. Odpowiednio wcześniej zastosowana terapia logopedyczna pozwala na wypracowanie prawidłowych nawyków wytwarzania głosu, jego higieny oraz profilaktyki zaburzeń.

## Wskazania do zabiegów fonochirurgicznych w wieku dziecięcym

Miaśkiewicz B.<sup>1</sup>, Szkiełkowska A.<sup>1</sup>, Włodarczyk E.<sup>1</sup>, Krasnodębska P.<sup>1</sup>

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

**Wstęp:** Zaburzenia głosu występują u 6-9% populacji dziecięcej. Specyfika zaburzeń głosu, diagnostyki i możliwości terapeutycznych różni się w zależności od wieku dziecka. Krtań dziecięca wykazuje anatomiczne różnice w porównaniu z krtanią osoby dorosłej, a ostateczną wielowarstwową strukturę osiąga dopiero w wieku dojrzewania, co w zasadniczy sposób determinuje wskazania do leczenia fonochirurgicznego.

**Cel pracy:** Zaproponowanie wytycznych w zakresie wskazań do leczenia fonochirurgicznego zaburzeń głosu u dzieci.

**Materiał i metody:** Analiza własnego materiału oraz przegląd aktualnego piśmiennictwa na podstawie dostępnych publikacji w bazach danych PubMed.

**Wyniki:** Zaburzenia głosu w wieku dziecięcym najczęściej wywołane są łagodnymi zmianami w obrębie fałdów głosowych, jak guzki głosowe (50-70%), cysta fałdu głosowego, rzadziej patologii o charakterze wrodzonym (rowki, mostki śluzówkowe). Innymi przyczynami chrypki może być porażenie fałdu głosowego oraz nawracająca brodawczakowatość dróg oddechowych (krtani). Obraz kliniczny tych schorzeń często różni się w zależności od wieku dziecka. W przypadku brodawczakowatości krtani interwencje chirurgiczne nierzadko mają na celu udroźnienie dróg oddechowych, a więc są wykonywane ze wskazań życiowych. W przypadkach jednostronnego porażenia fałdu głosowego u najmłodszych dominują objawy stridoru, natomiast zabiegi medializacyjne wykonuje się dopiero

u kilkulatków, głównie z powodu aspiracji, w drugiej kolejności z powodu zaburzeń głosu.

Podejście do leczenia łagodnych patologii krtani powinno być multidyscyplinarne, a wskazania do leczenia fonochirurgicznego są zwykle ograniczone i ostrożne. Przed podjęciem decyzji o chirurgicznym usunięciu zmiany fałdów głosowych zalecana jest rehabilitacja głosu, obejmująca zajęcia logopedyczne, psychologiczne, ćwiczenia emisyjne, terapię manualną krtani czy fizykoterapię. W przypadku braku zadowalającej poprawy jakości głosu oraz utrzymywania się mechanizmów hiperfunkcyjnych, które wtórnie mogą być wywołane istniejącą mechaniczną przeszkodą na poziomie głośni, zaleca się skierowanie pacjenta do leczenia fonochirurgicznego. Pozwala to na zapobieżenie utrwaleniu się nieprawidłowych wzorców emisyjnych oraz poprawi u dziecka w wieku szkolnym możliwości komunikacyjne w codziennym życiu.

**Wnioski:** 1/ Niezbędne jest multidyscyplinarne podejście do dzieci z zaburzeniami głosu. 2/ Należy rozróżnić specyfikę postępowania w zależności od wieku dziecka. 3/ Wskazania do leczenia fonochirurgicznego są określane po wcześniejszym zastosowaniu wielokierunkowej rehabilitacji głosu.

## Wyniki audiologiczne zastosowania implantu Bonebridge u dzieci

Ratuszniak A.<sup>1</sup>, Skarżyński P. H.<sup>2,3,4</sup>, Gos E.<sup>4</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Klinika Otorinolaryngochirurgii, Kajetany/Warszawa

<sup>2</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

<sup>3</sup> Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>4</sup> Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Kajetany/Warszawa

**Wstęp:** W przypadku dzieci z niedosłuchem przewodzeniowym lub mieszanym, u których stosowanie klasycznych aparatów słuchowych jest niemożliwe lub ograniczone, zalecane jest stosowanie aparatów na przewodnictwo kostne. Wybór określonego rozwiązania zależy głównie od stopnia niedosłuchu, wieku dziecka i warunków anatomicznych. Jednym z urządzeń znajdujących zastosowanie u dzieci powyżej 5 roku życia jest implant typu Bonebridge.

**Cel:** Celem pracy jest ocena korzyści z zastosowania systemu Bonebridge w populacji dzieci.

**Materiał i metody:** Materiał stanowi grupa 11 dzieci w wieku od 10 do 17 lat (średnia=14,7; SD=2,45), z jedno- lub obustronnym niedosłuchem przewodzeniowym lub mieszanym, zaimplantowanych jednostronnie systemem Bonebridge w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu w Kajetanach w latach 2014-2016. W celu oceny korzyści z zastosowanego rozwiązania przeprowadzono testy w polu swobodnym – audiometrię progową oraz audiometrię słowną w polu swobodnym, a także kwestionariusz APHAB przed i po implantacji.

**Wyniki:** Analiza uzyskanych wyników badań w polu swobodnym wskazuje na istotną statystycznie poprawę czułości słyszenia oraz stopnia dyskryminacji mowy. Wyniki oceny kwestionariuszowej potwierdzają korzyści zauważalne w funkcjonowaniu słuchowym dzieci w różnych warunkach akustycznych po zastosowaniu implantu Bonebridge.

**Wnioski:** W rocznym czasie obserwacji system Bonebridge okazał się skutecznym i efektywnym narzędziem w kompensacji niedosłuchu przewodzeniowego i mieszanego u dzieci. W odpowiednich warunkach anatomicznych implant Bonebridge może stanowić bezpieczną alternatywę dla innych stosowanych powszechnie systemów wykorzystujących kostne przewodnictwo dźwięków.

## Wyniki implantacji ślimakowej u dzieci z zespołem Dandy-Walkera – przegląd piśmiennictwa

Bieńkowska K. W.<sup>1</sup>, Rajchel J. J.<sup>2</sup>, Skarżyński P. H.<sup>2,3,4</sup>

<sup>1</sup> Międzyośrodkowe Studenckie Koło Naukowe przy Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu

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

<sup>3</sup> Warszawski Uniwersytet Medyczny, II Wydział Lekarski, Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, Warszawa

<sup>4</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

**Wstęp:** Zespół Dandy-Walkera to wrodzona malformacja tylnego dołu czaszki, charakteryzująca się hipoplazją robaka mózdzku i torbielowatym poszerzeniem komory czwartej. Objawami klinicznymi zespołu są zaburzenia koordynacji ruchowej i równowagi oraz utrudnione nabywanie funkcji motorycznych przez dziecko. Podstawą diagnostyki zespołu Dandy-Walkera jest badanie rezonansu magnetycznego (MRI); charakterystyczne zmiany w mózgu są możliwe do uwidocznienia już w prenatalnym badaniu MRI.

**Cel:** Celem pracy jest przedstawienie wyników implantacji ślimakowej u dzieci z zespołem Dandy-Walkera i niedosłuchem na podstawie piśmiennictwa dostępnego w bazach naukowych.

**Materiał i metody:** Artykuły włączone do przeglądu wyszukano za pomocą baz danych Web of Science, Pubmed i Cochrane, używając słów kluczowych: „Dandy-Walker syndrome”, „Dandy-Walker malformation”, uzyskując 2886 artykułów. Na podstawie kryteriów włączających do przeglądu włączono ostatecznie 4 artykuły naukowe.

**Wyniki:** We wszystkich pracach zauważono poprawę słuchu u pacjentów po wszczępieniu implantu ślimakowego. U trojga z czwórki dzieci nastąpił prawidłowy rozwój wokalizacji. Jedno dziecko nie zostało poddane regularnej rehabilitacji słuchowej, co negatywnie wpłynęło na rozwój jego mowy. Technika operacyjna nie różniła się od standardowych technik wszczępienia implantu ślimakowego. W jednym przypadku technika operacyjna uległa



modyfikacji, lecz wynikało to z nieprawidłowości anatomicznych, niezwiązanych z zespołem Dandy-Walkera.

**Wnioski:** Wszczepienie implantu ślimakowego dzieciom z zespołem Dandy-Walkera jest dla nich szansą na rozwinięcie mowy oraz poprawę jakości życia. Należy pamiętać, że kluczowym elementem terapii pacjentów po wszczepieniu implantu ślimakowego jest regularna rehabilitacja słuchowa, pozwalająca na uzyskanie optymalnych korzyści z urządzenia.

## Wypalanie się sił u słyszących matek dzieci głuchych a rola doświadczanego stresu i strategii *coping* – badanie pilotażowe

Kobosko J.<sup>1,2</sup>, Geremek-Samsonowicz A.<sup>1,2</sup>, Ołędzka M.<sup>1,2</sup>, Fludra M.<sup>1,2</sup>, Skarżyński H.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Klinika Rehabilitacji, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Światowe Centrum Słuchu Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany/Warszawa

**Wstęp:** Wypalanie się sił występuje niejednokrotnie u rodziców dzieci z niepełnosprawnością na różnych etapach rodzicielstwa. Można przyjąć, że doświadczanie tego zjawiska wiąże się z tym, jak rodzice spostrzegają towarzyszący im stres, a następnie, jak sobie z nim radzą. Nie ma, jak dotąd, badań na ten temat w odniesieniu do matek dzieci głuchych.

**Cel:** Ocena nasilenia wypalenia sił u matek dzieci głuchych w porównaniu z matkami dzieci z innymi niepełnosprawnościami. Zbadanie, czy strategie *coping* są mediatorami związku poczucia stresu z wypalaniem się sił u badanych matek.

**Materiał i metody:** Badaniem objęto 39 matek, będących w wieku od 28 do 51 lat, których dzieci głuche znajdowały się w przedziale wieku od 2,5 do 12 lat, a dziewczynki stanowiły 74,4%. Wykształcenie podstawowe i średnie w badanej grupie miało 41% matek, pozostałe półwyższe i wyższe. Matki otrzymały do wypełnienia *Kwestionariusz Wypalenia Rodzicielskiego* M. Sekułowicz i P. Kwiatkowskiego, *Skalę Odczuwanego Stresu* (PSS-10) oraz *COPE – Wielowymiarowy Inwentarz do Pomiaru Radzenia Sobie ze Stresem*.

**Wyniki:** Otrzymano, że doświadczane przez matki słyszące dzieci głuchych wypalenie sił ogółem wynosi  $M=26,71$ ;  $SD=3,72$ , w tym w skali *Wyczerpanie emocjonalne* (WE) –  $M=12,18$ ;  $SD=3,87$ , a w skali *Bezsilność* (BS) –  $M=14,54$ ;  $SD=2,3$ . Wyczerpanie emocjonalne pozostaje na poziomie podobnym do matek dzieci z różnymi zespołami genetycznymi, a także jest znacząco niższe względem matek dzieci z autyzmem, porażeniem mózgowym czy upośledzeniem umysłowym, uczestniczących w badaniach M. Sekułowicz (2013). Matki dzieci głuchych doświadczają natomiast poczucia bezsilności na poziomie podobnym do matek dzieci z innymi niepełnosprawnościami ogółem, w tym z autyzmem, które okazało się wyższe niż u matek dzieci z porażeniem mózgowym, upośledzeniem umysłowym czy zespołami genetycznymi. Wypalenie sił u badanych matek nie pozostaje w związku z płcią i wiekiem dziecka,

wiekem i wykształceniem matek oraz liczbą dzieci. Wypalanie się sił ogółem jest dodatnio skorelowane z poczuciem stresu ( $r=0,59$ ;  $p<0,01$ ), a ujemnie z poszukiwaniem wsparcia instrumentalnego ( $r=-0,397$ ;  $p<0,05$ ), pozytywnym przewartościowaniem ( $r=-0,404$ ;  $p<0,05$ ), powstrzymaniem się od działania ( $r=-0,371$ ;  $p<0,05$ ) i poczuciem humoru ( $r=-0,367$ ;  $p<0,05$ ). Przetestowano model mediacji, w którym zmienną zależną jest wypalenie sił ogółem u matek dzieci głuchych, zmienną niezależną poczucie stresu, a mediatorami strategii radzenia sobie ze stresem. Jednakże żadna ze strategii nie okazała się być mediatorom badanej zależności.

**Wnioski:** Zwraca uwagę duże poczucie bezsilności u matek dzieci głuchych na tle matek dzieci z innymi niepełnosprawnościami. Jednakże nie pozostaje z nim w związku poczucie stresu ani strategii radzenia sobie z nim, za wyjątkiem strategii zwracania się ku religii, dodatnio skorelowanej z bezsilnością. Poczucie bezsilności matek związane z głuchotą dziecka może współwystępować m.in. z większym nasileniem objawów depresji czy doświadczanymi trudnościami w relacji z ojcem dziecka.

## Występowanie deformacji rozwojowej masywu szczękowo-sitowego u dzieci ze skrzywieniem przegrody nosa

Chmielik L. P.<sup>1,2</sup>, Niedzielski A.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Klinika Otolaryngologii Dziecięcej CMKP, Warszawa

<sup>2</sup> Oddział Otorinolaryngologii Dziecięcej, Szpital, Dziekanów Leśny

**Wstęp:** Zaburzenie drożności nosa jest objawem spowodowanym wieloma czynnikami. U dziecka w okresie rozwojowym szczególnie ważnym jest prawidłowe oddychanie przez nos. Do czynników wpływających na oddychanie przez nos możemy zaliczyć wpływ alergii, zmiany/deformacje elementów przegrody lub patologie struktur bocznej ściany jamy nosa, głównie małżowin nosowych.

**Cel:** Celem pracy jest analiza występowania deformacji rozwojowej masywu szczękowo-sitowego u dzieci z niedrożnością nosa.

**Materiał i metody:** W naszym materiale przeanalizowano 115 badań TK zatok u dzieci w wieku 5-17 lat, u których występowała niedrożność nosa, i porównano z grupą kontrolną, w której było 98 dzieci, u których nie było stwierdzonej skrzywionej przegrody nosa. Wszystkie dzieci przed rozpoczęciem diagnostyki radiologicznej miały przeprowadzone pełne badanie laryngologiczne. W badaniu TK w 5 przypadkach z grupy kontrolnej stwierdzono wraz ze skrzywieniem przegrody deformację masywu szczękowo-sitowego u dzieci w wieku 15-17 lat.

**Wnioski:** 1/ Jedną z przyczyn upośledzenia drożności nosa może być deformacja ścian masywu szczękowo-sitowego. 2/ Anomalia ta pojawia się u nastolatków i młodych dorosłych. 3/ Jedną z przyczyn niepowodzeń operacji plastycznej przegrody nosa może być skrzywienie masywu szczękowo-sitowego. 4/ Deformacja ścian masywu szczękowo-sitowego towarzyszy skrzywieniu przegrody nosa.

## Zastosowanie implantów ślimakowych we wrodzonych i nabytych wadach ucha środkowego i wewnętrznego u dzieci

Mrówka M.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>, Porowski M.<sup>1</sup>, Barylyak R.<sup>1</sup>, Lorens A.<sup>1</sup>, Skarżyński P. H.<sup>1,2,3</sup>

<sup>1</sup> Klinika Otorinolaryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

<sup>3</sup> Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

**Cel:** Wszczepienie implantu ślimakowego u dzieci z wadami ucha środkowego i wewnętrznego jest trudne z chirurgicznego punktu widzenia, jednak doświadczony otolaryngolog jest w stanie z powodzeniem przeprowadzić taki zabieg. Celem pracy było pokazanie problemów i sytuacji śródoperacyjnych oraz przedstawienie wyników słuchowych po wszczępieniu implantu ślimakowego u dzieci z wadami ucha środkowego i wewnętrznego.

**Materiał i metody:** Preferowaną przez nas metodą leczenia w znacznych niedosłuchach u dzieci jest wszczępienie implantu ślimakowego, nawet w przypadkach różnych wad ucha. Analizę przeprowadzono na grupie 57 dzieci, okres obserwacji minimum 1 rok. Wyniki były oceniane po minimum 1 miesiącu, 3 miesiącach, 6 miesiącach i 1 roku po uruchomieniu procesora mowy, zgodnie z protokołem opieki nad pacjentami implantowanymi przyjętym w naszym Instytucie. Przed zabiegiem wykonano badanie TK i w niektórych przypadkach MRI. Zaobserwowano kilka przypadków wycieku i sączenia się perylimfy. Zastosowano różne typy implantów ślimakowych i elektrod.

**Wyniki:** Uzyskane wyniki słuchowe były dobre, uzależnione od typu wady. Nie zaobserwowaliśmy żadnych poważnych powikłań (takich jak porażenie nerwu twarzonego lub zapalenie opon mózgowo-rdzeniowych) po operacji.

**Wnioski:** Przedstawione wyniki wszczępienia implantu ślimakowego u pacjentów z wadami ucha środkowego i wewnętrznego pokazują, że z audiologicznego punktu widzenia jest to skuteczna metoda leczenia przy stosunkowo niskim ryzyku.

## Zastosowanie pH-metrii gardłowej w dysfonii dziecięcej

Włodarczyk E.<sup>1</sup>, Szkielkowska A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Refluks krtaniowo-gardłowy u dzieci może być przyczyną różnych dolegliwości, od łagodnych takich, jak pochrząkiwanie, uczucie przeszkody w gardle, chrypki, po poważniejsze takie, jak nawracające stany zapalne gardła, nosogardła i krtani, stany zapalne uszu. Dzieci podobnie jak osoby dorosłe bardzo często w LPR nie zgłaszają objawów typowych dla GERD takich, jak zgaga, pieczenie przełyku itp., dlatego często choroba ta bywa przeoczona przez laryngologów i pediatrów. Dolegliwości są ściśle związane z oddziaływaniem kwasu żołądkowego i pepsyny na

śluzówkę gardła krtani i nosogardła. Udowodniono powiązanie LPR z przewlekłym zapaleniem zatok, gardła, nosogardła, krtani i płuc oraz z występowaniem astmy u dzieci. Coraz więcej publikowanych prac rzuca światło na korelacje pomiędzy najczęstszymi dolegliwościami, obrazem endoskopowym nosogardła, krtani a innymi narzędziami diagnostycznymi, np. 24 godzinną pH-metrią przełykową.

**Cel:** Celem pracy była ocena przydatności 24 godzinnej pH-metrii gardłowej w diagnostyce dzieci z zaburzeniami głosu, u których podejrzewany był LPR i/lub GERD.

**Materiał i metody:** W badaniu wzięło udział 68 dzieci (średnia wieku 10,4), 27 dziewczynek o średniej wieku 12,5 oraz 41 chłopców o średniej wieku 9,7. Przedział wiekowy od 3 do 18 lat. Dzieci zgłaszały się do Kliniki Audiologii i Foniatrii z powodu chrypki, której towarzyszyły inne dolegliwości sugerujące występowanie LPR i/lub GERD. Obrzązek wideoskopowy wskazywał na możliwość LPR. U wszystkich dzieci wykonano badanie laryngologiczne oraz wideoskopię z użyciem nasofibroskopu (optyka miękka) lub wideolaryngostroskopu (optyka sztywna). 24 godzinna pH-metria gardłowa została wykonana z użyciem urządzenia Dx pH – Restech System. Podczas diagnostyki wypełniono kwestionariusze – Skalę Patologii Refluksowej i Skalę Dolegliwości Refluksowych.

**Wyniki:** W literaturze przyjmuje się różne kryteria rozpoznawania LPR na podstawie wyniku 24 godzinnej pH-metrii gardłowej. W niniejszej pracy przyjęto:

LPR w pozycji pionowej: przynajmniej dwa z poniższych:

- ilość epizodów > 2
- % czas, kiedy pH jest poniżej 5,5 > 0,2%
- Ryan Score jest > 9,41

Pozycja pozioma – przynajmniej jeden epizod – co oznacza Ryan Score > 2,91.

Stosując powyższe kryteria u 27 (39,7%) dzieci rozpoznano LPR, w przypadku kolejnych 17 (25%) dzieci obserwowano epizody zarówno w pozycji pionowej, jak i poziomej, co sugerowało występowanie również refluksu żołądkowo-przełykowego. W przypadku 18 (26%) dzieci zdiagnozowano guzki głosowe, u 43 (63%) obserwowano obrzęk fałdów głosowych. Wykazano istotne statystycznie powiązanie obrzęku fałdów głosowych z zarejestrowanymi epizodami refluksu, szczególnie w pozycji pionowej. Brak takiej korelacji w przypadku występowania guzków głosowych.

Opisywane dolegliwości na podstawie SDR dotyczyły:

- chrypka: 58 dzieci (85%)
- pochrząkiwanie: 60 dzieci (88%)
- nadmierna wydzielina w gardle: 59 dzieci (87%)
- trudności z polykaniem: 28 dzieci (43%)
- kaszel po posiłkach lub w pozycji leżącej: 34 dzieci (50%)
- trudności z oddychaniem: 25 dzieci (27%)
- dokuczliwy kaszel: 42 dzieci (62%)
- uczucie przeszkody w gardle: 36 dzieci (53%)
- zgaga: 45 dzieci (66%)

**Wnioski:** 1. Badanie urządzeniem Dx – pH measurement system jest wygodnym w użyciu i dobrze tolerowanym przez dzieci narzędziem do badania pH gardła. 2. Obrzęk fałdów

głosowych w obrazie endoskopowym krtani może sugerować występowanie LPR. 3. Nie wykazano korelacji pomiędzy występowaniem guzków głosowych i LPR u dzieci.

### Zastosowanie tomografii stożkowej w diagnostyce migdałka gardłowego u dzieci w wieku przedszkolnym

Grzybowska-Detka S.<sup>1</sup>, Zaborowska D.<sup>1</sup>, Zomkowska E.<sup>2</sup>, Kukwa A.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Klinika Otolaryngologiczna CMKP w Warszawie

<sup>2</sup> Collegium Medicum Uniwersytetu Warmińsko-Mazurskiego w Olsztynie

**Wstęp:** Zaburzenia drożności górnych dróg oddechowych stanowią poważny problem u dzieci w wieku przedszkolnym. Najczęstszą przyczyną tej dolegliwości jest przerost migdałka gardłowego, powodujący obstrukcję nosogardła i nozdrzy tylnych. Konsekwencją tego jest rozwój nieprawidłowego toru oddychania. Istnieje kilka metod diagnostycznych pozwalających określić stopień przerostu migdałka gardłowego, takich jak fiberoskopia, zdjęcie rentgenowskie nosogardła oraz stosunkowo nowa metoda – tomografii wiązki stożkowej (CBCT – cone beam CT). Jest ona często używana przez stomatologów do zobrazowania patologii w obrębie twarzoczaszki.

**Cel:** Celem badania była diagnostyka wśród dzieci w wieku przedszkolnym, u których w wywiadzie występują częste infekcje górnych dróg oddechowych, oddychanie przez usta, wysiękowe zapalenie uszu czy niedosłuch. Badania nie wykonywano u dzieci z rozszczepem podniebienia oraz po wcześniej wykonanej adeno- lub tonsilotomii.

**Materiał i metody:** W badaniu udział wzięło 95 dzieci: 34 dziewczynki i 61 chłopców w wieku 4–8 lat. Każde dziecko miało wykonaną tomografię stożkową nakierowaną na zatoki. Każde badanie oceniono pod kątem przerostu migdałka gardłowego i podniebiennych, małżowin nosowych dolnych, skrzywienia przegrody nosa oraz zatoki przynosowe.

**Wyniki:** Wyniki naszych badań pokazały, że tomografia stożkowa umożliwia szybką i dokładną wizualizację górnych dróg oddechowych. Na podstawie oceny skanów możemy wybrać odpowiednią metodę leczenia oraz kwalifikować pacjentów do zabiegu.

### Wykluczenie mutacji DFNA9 w grupie pacjentów z postlingwalnym głębokim lub znacznym czuciowo-nerwowym niedosłuchem z towarzyszącym deficytem przedsionkowym.

Mielczarek M., Olszewski J.

Klinika Otolaryngologii, Onkologii Laryngologicznej, Audiologii i Foniatrii II Katedry Otolaryngologii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

**Wstęp:** Kochlina jest głównym strukturalnym białkiem macierzy pozakomórkowej (stanowi około 70% białka ucha

wewnętrznego). Mutacje genu kochliny (DFNA9, chromosom 14) są trzecią najczęstszą przyczyną niedosłuchu uwarunkowanego genetycznie, dziedziczony w sposób autosomalny dominujący. Klinicznie charakteryzowane są przez postępujący czuciowo-nerwowy niedosłuch o późnym początku (w wieku dorosłym) z towarzyszącymi objawami przypominającymi chorobę Meniere'a.

**Cel:** Identyfikacja wybranych mutacji w genie kochliny (P51S, V66G, G87W, G88E, V104del, I109N, W117R, A119T, M512T, C542Y) u pacjentów ze znacznego i głębokiego stopnia postlingwalnym czuciowo-nerwowym uszkodzeniem słuchu z towarzyszącym deficytem części obwodowej układu równowagi.

**Materiał i metody:** Grupa 30 osób w wieku 24–73 lata, średnio 53.2 lata, 17 kobiet, 13 mężczyzn. Kryterium kwalifikacji do badania były: wczesny początek wystąpienia niedosłuchu (przed 40 r.ż.), obustronne czuciowo-nerwowe uszkodzenie słuchu znacznego i głębokiego stopnia, dodatni wywiad rodzinny w kierunku odbiorczego uszkodzenia słuchu przed 40 r.ż., ujemny wywiad w kierunku czynników ryzyka uszkodzenia słuchu, współwystępowanie zawrotów głowy na tle uszkodzenia części obwodowej układu równowagi.

**Wyniki:** W badanej grupie nie stwierdzono różnic w sekwencji nukleotydów eksonu 4, 5 i 12 genu kochliny w porównaniu do opublikowanej sekwencji DNA.

**Wnioski:** Częstość występowania mutacji DFNA9 nie została jak dotąd ustalona. Ma to związek z ich bardzo rzadkim występowaniem oraz heterogennością fenotypową i genotypową tej grupy chorych. Identyfikacja osób z mutacją kochliny na podstawie typowego fenotypu okazała się nieskuteczna w badanej grupie. Jedną z przyczyn (i zarazem ograniczeń badania) może być niewielka liczebność próby. Manifestacja kliniczna mutacji DFNA9 przypomina objawy starzenia się narządu słuchu i równowagi, jednak wczesny wiek ich wystąpienia stanowi potencjalnie cechę różnicującą. Wczesna identyfikacja pacjentów z uszkodzeniem słuchu na tle mutacji w genie kochliny pozwoli na wdrożenie poradnictwa genetycznego, jak również na wczesne zastosowanie działań profilaktycznych i rehabilitacyjnych w stosunku do narządu słuchu i równowagi.

### Analiza przyczyn prelingwalnej głuchoty czuciowo-nerwowej w grupie uczniów szkoły dla niesłyszących.

Mielczarek M.<sup>1</sup>, Zakrzewska A.<sup>2</sup>, Olszewski J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Klinika Otolaryngologii, Onkologii Laryngologicznej, Audiologii i Foniatrii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

<sup>2</sup> Klinika Laryngologii Dziecięcej, Audiologii i Foniatrii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

**Wstęp:** Czuciowo-nerwowe uszkodzenie słuchu jest najczęściej występującym deficytem w zakresie narządów zmysłu. Szacuje się, że u 1–3 na 1000 urodzonych dzieci występuje głuchota lub głęboki stopień uszkodzenia słuchu. Około 50% przypadków prelingwalnego niedosłuchu uwarunkowane jest genetycznie.

**Cel:** Analiza przyczyn prelingwalnej głuchoty czuciowo-nerwowej w grupie uczniów szkoły dla niesłyszących.

**Materiał i metody:** Badania wykonano u 61 osób podzielonych na dwie grupy: I – badana – 35 dzieci z głuchotą czuciowo-nerwową, w tym 14 chłopców i 21 dziewczynek w wieku 5–17 lat (średnia wieku 9,2 lat). Dzieci były uczniami Specjalnego Ośrodka Szkolno-Wychowawczego nr 4 w Łodzi. Grupa II – kontrolna – 26 pacjentów z prawidłowym słuchem, w tym 14 chłopców i 12 dziewczynek w wieku 5–16 lat (średnia wieku 10,4 lat). Dzieci były pacjentami Kliniki Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego w Łodzi. W obu grupach wykonano sekwencjonowanie exonu 2 GJB2. Pacjenci (bądź opiekun prawy) zakwalifikowani do badania wypełnili kwestionariusz pytań dotyczący wywiadu audiologicznego (czynniki ryzyka uszkodzenia słuchu). U wszystkich pacjentów po wyrażeniu pisemnej, świadomej zgody (zgodą pacjenta lub opiekuna prawnego w przypadku osoby niepełnoletniej) wykonano pobranie krwi na badania genetyczne w kierunku identyfikacji mutacji w genie koneksyny 26 - GJB2 (IVS+1 G-A, 310del14, L90P, M34T, V37I, 167 delT, delAA333, delE 120).

**Wyniki:** w grupie I stwierdzono mutację 35delG w sześciu przypadkach (17%). Byli to pacjenci homozygotyczni z rodzin dobrze słyszących. Nie stwierdzono innych mutacji w badanej grupie. W grupie II (kontrolnej) sekwencjonowanie wykluczyło mutacje exonu 2 GJB2. W grupie I czynnik ryzyka uszkodzenia słuchu występował u 6 osób (17%). W 4 przypadkach (11%) była to terapia aminoglikozydami (jako czynnik ryzyka uszkodzenia słuchu współistniała z mutacją 35delG w dwóch przypadkach), w jednym przypadku (3%) – niska masa urodzeniowa poniżej 1500 mg, w jednym przypadku (3%) – uraz głowy.

W grupie II (kontrolnej) zidentyfikowano dwa przypadki wystąpienia czynnika ryzyka uszkodzenia słuchu. W jednym przypadku (4%) dziecko przeżyło uraz głowy z utratą przytomności, w jednym (4%) – matka przeżyła zakażenie wirusem cytomegalii w ciąży.

**Wnioski:** W większości przypadków etiologia uszkodzenia słuchu pozostała nieznaną. Wśród zidentyfikowanych przyczyn głuchoty w badanej grupie najczęstszą była mutacja 35delG genu GJB2. Nie stwierdzono innych mutacji w tym genie.

## WARSZTATY

### Co powinien wiedzieć lekarz o rehabilitacji dziecka po zastosowaniu implantu ślimakowego? – wskazania do wykorzystania w codziennej praktyce lekarskiej

Geremek-Samsonowicz A.<sup>1</sup>, Pankowska A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Klinika Rehabilitacji, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

Celem warsztatów jest zaprezentowanie zasad i metod prowadzenia rehabilitacji dziecka po zastosowaniu implantu ślimakowego. Z uwagi na rozszerzenie kryteriów kwalifikacji, grupa dzieci ma różny ubytek słuchu – częściowa głuchota, głuchota jednostronna, różny wiek w chwili implantowania, różne kompetencje językowe, jak również różne dodatkowe obciążenia zdrowotne. W związku z tym program rehabilitacji powinien być modyfikowany i dostosowany do indywidualnych potrzeb pacjenta. Wiedzą na te tematy powinien dysponować każdy lekarz, stykający się z dzieckiem na różnych etapach jego diagnostyki i terapii.

### Detekcja i powtarzalność emisji otoakustycznych w praktyce klinicznej

Jędrzejczak W. W.<sup>1</sup>, Piłka E.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Zakład Audiologii Eksperymentalnej, Światowe Centrum Słuchu Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

Emisje otoakustyczne (ang. *otoacoustic emissions* – OAE) pozwalają na ocenę funkcji ślimaka ucha wewnętrznego i stanowią istotny element diagnostyki narządu słuchu. Najczęściej w ocenie klinicznej wykorzystywane są emisje otoakustyczne wywołane trzaskiem (ang. *click evoked otoacoustic emissions* – CEOAE) oraz emisje otoakustyczne produktów zniekształceń nieliniowych (ang. *distortion product otoacoustic emissions* – DPOAE)

Warsztaty poświęcone OAE mają na celu:

1. Zobrazowanie wpływu rodzaju bodźca stymulującego na rejestrację CEOAE.
2. Prezentację powtarzalności pomiaru CEOAE i DPOAE dla jednego urządzenia przy różnym trybie dopasowania sondy (dwa pomiary bez wyjmowania sondy z ucha – tryb pojedynczego dopasowania; po wyjęciu i ponownym włożeniu sondy – tryb wielokrotnego dopasowania).
3. Prezentację powtarzalności pomiaru CEOAE i DPOAE dla różnych systemów pomiarowych.
4. Przedstawienie interpretacji zapisu OAE oraz kryteriów oceny zapisu.