

Szanowni Państwo!

W imieniu Komitetu Organizacyjnego mam zaszczyt przedstawić Państwu książkę streszczeń zgłoszonych na XLIII Krajową Konferencję Naukowo-Szkoleniową „Problemy otorynolaryngologii dziecięcej w codziennej praktyce”.

Obecna sytuacja w kraju i na świecie stawia nowe wyzwania przed lekarzami, specjalistami z każdej dziedziny. W przypadku otolaryngologów dziecięcych jak zawsze w centrum uwagi pozostają problemy słuchowe pacjentów pediatrycznych. Nowe wyzwania, o których była mowa podczas tegorocznego spotkania, to m.in. pandemia wirusa SARS-CoV-2 i związane z nią możliwości realizacji procedur medycznych z zakresie otorynolaryngologii czy znaczne narażenie pediatrycznych pacjentów otolaryngologicznych na zarażenie koronawirusem. Wyzwaniem jest nie tylko zachowanie bezpieczeństwa pacjentów, lecz także nas samych w codziennej pracy, w nowej rzeczywistości.

Ponadto w programie konferencji znalazło się wiele interesujących wystąpień poświęconych m.in. chorobom rzadkim, genetycznym uwarunkowaniom niedosłuchu, szumom usznym, leczeniu otosklerozy, częściowej głuchoty, głuchoty u dzieci z wrodzonymi wadami ucha środkowego i wewnętrznego. W dyskusji poruszane były także kwestie postępu w zakresie rozwoju technologii implantów ślimakowych i ich zastosowania u pacjentów pediatrycznych. Część prelekcji dotyczyła wczesnej wykrywalności zaburzeń słuchu u dzieci w różnym wieku – najskuteczniej realizowanej za pomocą badań przesiewowych.

Wierzę, że w bogatym programie naukowym znalazło się wiele interesujących tematów, do których warto wrócić przy okazji niniejszej publikacji, a zdobyta podczas wykładów wiedza wykorzystywana jest w codziennej praktyce realizowanej w trudnej dla nas wszystkich sytuacji epidemicznej.

Z wyrazami szacunku

Prof. dr hab. n. med. dr h.c. multi Henryk Skarżyński
Przewodniczący Polskiego Towarzystwa Otolaryngologów Dziecięcych



Koleżanki i Koledzy,

cieszę się, że mimo trudności związanych z pandemią SARS-CoV-2 tegoroczna Krajowa Konferencja Naukowo-Szkoleniowa „Problemy otolaryngologii dziecięcej w codziennej praktyce” dzięki formule online mogła dojść do skutku.

Jak co roku wykłady były przygotowane przez wybitnych specjalistów uznanych w kraju i za granicą. Ciekawe prace zaprezentowali młodszy koledzy, dla których były to pierwsze lub jedno z pierwszych wystąpień publicznych i jednocześnie okazja do przeprowadzenia wykładu lub prezentacji online. Tego rodzaju umiejętności stają się niezbędne w dzisiejszych czasach.

Głęboko wierzę, że program i forma konferencji spełniła oczekiwania otolaryngologów dziecięcych.

Z wyrazami szacunku

dr hab. Artur Niedzielski, prof. CMKP
Konsultant województwa mazowieckiego ds. otorynolaryngologii



XLIII Krajowa Konferencja Naukowo-Szkoleniowa „Problemy otolaryngologii dziecięcej w codziennej praktyce” 8–9 listopada 2020 r., Kajetany

Choroby rzadkie u dzieci z implantem ślimakowym

Oziębło D.^{1,2}, Skarżyński H.³, Ołdak M.¹

¹ Zakład Genetyki, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

² Studium Medycyny Molekularnej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

³ Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

Wstęp: Niedosłuch jest jednym z najczęstszych zaburzeń zmysłów i każdego roku 1–6/1000 dzieci rodzi się z niedosłuchem od stopnia ciężkiego do głębokiego. Wśród genetycznie uwarunkowanych przypadków niedosłuchu u dzieci aż u 70% niedosłuch jest jedynym problemem medycznym. W pozostałych 30% niedosłuchowi towarzyszą objawy z innych układów i dzieci te posiadają niedosłuch syndromiczny. Dotychczas znanych jest ponad 400 zespołów genetycznie uwarunkowanych z niedosłuchem, ale ich częstość w grupie pacjentów implantowanych nie była znana.

Cel: Celem badania była identyfikacja podłoża genetycznego chorób rzadkich u dzieci z implantem ślimakowym.

Materiał i metody: W badaniu uczestniczyło 52 dzieci z wrodzonym, głębokim niedosłuchem izolowanym, które zostały zaimplantowane przed 24 miesiącem życia. U wszystkich pacjentów wykluczono obecność patogeny wariantów locus DFNB1, jak również prawdopodobny udział czynników środowiskowych w rozwoju niedosłuchu. Materiał genetyczny został wyizolowany z krwi obwodowej lub wymazów nabłonka jamy ustnej dostępnych członków rodzin. W materiale pochodzącym od probantów przeprowadzono wysokoprzepustowe sekwencjonowanie wszystkich części genomu kodujących białka (WES). Potwierdzenie obecności zidentyfikowanych wariantów genetycznych i ich segregację w poszczególnych rodzinach przeprowadzono z użyciem sekwencjonowania metodą Sanger.

Wyniki: W wyniku przeprowadzonych badań genetycznych patogenne warianty odpowiedzialne za powstawanie syndromicznej formy niedosłuchu zidentyfikowano u 35% pacjentów (18/52). Warianty te lokalizowały się w następujących genach: *PAX3* ($n = 5$), *MITF* ($n = 4$), *SOX10* ($n = 2$), *SLC26A4* ($n = 2$), *CDH23* ($n = 1$), *MYO7A* ($n = 1$), *PCDH15* ($n = 1$), *WFS1* ($n = 1$) i *ACTG1* ($n = 1$). Najczęściej identyfikowanym zespołem genetycznie uwarunkowanym (61%, 11/18) był zespół Waardenburga,

dziedziczny w sposób autosomalny dominujący ze zróżnicowaną ekspresją cech klinicznych. Drugim najczęstszym zespołem był zespół Ushera typu 1. Diagnostyka genetyczna pozwoliła również na zidentyfikowanie dwóch pacjentów z niedosłuchem i malformacją ślimaka typu IP2, pacjenta z delikatnymi cechami fenotypowymi zespołu Baraitsera–Wintera oraz kolejnego pacjenta najprawdopodobniej z zespołem podobnym do zespołu Wolframa.

Wnioski: Pacjenci z niedosłuchem syndromicznym stanowią istotną część wszystkich pacjentów poddawanych wszczępieniu implantu ślimakowego. Identyfikacja cech współwystępujących z niedosłuchem oraz postawienie trafnej diagnozy są utrudnione, a niekiedy niemożliwe w grupie dzieci do 24 miesiąca życia lub w przypadku występowania zespołu genetycznie uwarunkowanego z łagodną prezentacją cech klinicznych. Wysokoprzepustowe badania genetyczne są narzędziem skutecznym w wykrywaniu podłoża genetycznego niedosłuchu syndromicznego i znacząco przyspieszają proces diagnozowania pacjenta i rozpoczęcia opieki wielospecjalistycznej.

Praca finansowana z projektu: NCN 2017/27/N//NZ5/02369.

Doświadczanie stresu u rodziców dzieci przed operacją i po operacji wszczępienia implantu ślimakowego

Rutkowska A.¹, Włodarczyk E.¹, Kobosko J.¹,
Oleńka M.¹, Zgoda M.¹, Skarżyński H.²

¹ Klinika Rehabilitacji, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

² Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

Wstęp: Rozpoznanie głuchoty u dziecka wiąże się zazwyczaj dla rodziców z sytuacją kryzysową, która wpływa na ich codzienne funkcjonowanie oraz wywołuje wiele negatywnych emocji i jest źródłem stresu. Stres, jako reakcja psychofizyczna na nowe okoliczności, powoduje wysokie napięcie emocjonalne oraz utrudnia zaspokajanie swoich potrzeb, niekiedy osłabia także wzajemne relacje między małżonkami i najbliższym otoczeniem.

Cel: Celem badania była analiza różnic w doświadczaniu stresu przez rodziców dzieci z głuchotą i głębokim niedosłuchem przed operacją oraz po operacji wszczępienia implantu ślimakowego.

Materiał i metody: Zbadano 123 rodziców dzieci w wieku do 3 roku życia, które były pacjentami Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu w Kajetanach. Grupę podzielono na trzy podgrupy: 1 – rodzice dzieci będących w trakcie procesu kwalifikacyjnego do wszczepienia systemu implantu ślimakowego, 2 – rodzice dzieci będących miesiąc po operacji oraz 3 – rodzice dzieci będących sześć miesięcy i więcej po operacji. Do zbadania różnic użyto ankiety informacyjnej oraz kwestionariuszy: PSS-10, Mini-COPE, *Inwentarza Depresji Becka*, *Skali Postaw Rodzicielskich dla ojców i matek* oraz *Kwestionariusza Samopoczucia Rodziców* (PBI-12). Badanie miało charakter korelacyjny.

Wyniki: Badanie wykazało brak istotnych różnic w zakresie odczuwanego stresu przez rodziców dzieci z głuchotą i głębokim niedosłuchem przed operacją i po operacji wszczepienia implantu ślimakowego. Porównanie poziomu stresu odczuwanego przez ojców i matki wykazało różnicę. Matki prezentowały wyższy poziom stresu niż ojcowie zarówno przed operacją, jak i w czasie dalszego użytkowania protezy przez dziecko.

Wnioski: Opieka nad rodziną z dzieckiem z głuchotą i głębokim niedosłuchem wymaga wsparcia psychologicznego na poszczególnych etapach diagnozy i terapii niedosłuchu. Zasadne wydaje się monitorowanie poziomu stresu odczuwanego przez rodziców w celu przeciwdziałania jego negatywnym konsekwencjom. Prowadzone w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu postępowanie diagnostyczno-terapeutyczne, zgodne z rekomendowanymi standardami jakości stosowania implantów ślimakowych u niemowląt, dzieci i młodzieży, może obniżać poziom stresu rodziców dzieci głuchych do 3 roku życia kierowanych na operację wszczepienia implantu ślimakowego dzięki dostępowi do pomocy psychologicznej na poszczególnych etapach opieki nad dzieckiem.

EPOS 2020 – co nowego?

Dąbrowska-Bień J., Buksińska M., Skarżyński P.H., Skarżyński H.

Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

W lutym 2020 roku ukazało się nowe wydanie europejskich wytycznych na temat zapalenia zatok przynosowych i polipów nosa (European Position Paper on Rhinosinusitis and Nasal Polyps, EPOS). Najnowsza wersja wytycznych jest bardziej rozbudowana w porównaniu do poprzednich edycji. Znacznie rozszerzono rozdziały dotyczące aspektów pediatrycznych w diagnostyce i leczeniu zapaleń zatok przynosowych. Wykład ma na celu zapoznanie słuchaczy z wytycznymi EPOS 2020. Na początku zostaną poddane analizie dane z zakresu epidemiologii oraz czynniki predysponujące do występowania stanów zapalnych zatok przynosowych. Następnie omówiony zostanie najnowszy podział zapaleń zatok oraz objawy występujące u dzieci. Wykład dotyczyć będzie również leczenia rhinosinusitis u pacjentów pediatrycznych.

EPOS 2020 z punktu widzenia laryngologa dziecięcego

Chmielik L.P., Niedzielski A.

Klinika Otolaryngologii Dziecięcej, Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego, Warszawa

EPOS 2020 (The European Position Paper on Rhinosinusitis and Nasal Polyps) jest najnowszą, trzecią już edycją konsensusu europejskiego dotyczącego problematyki górnych dróg oddechowych, a w szczególności rynologii. Autorzy pracy przedstawiają najnowsze wskazania i zalecenia w diagnostyce i terapii zapaleń zatok nosa u dzieci zawarte w EPOS 2020 i porównują je z przedstawionymi w poprzedniej jego wersji – EPOS 2012.

Genetyczne przyczyny niedosłuchu a rozwój słuchowy dzieci implantowanych

Oziębło D.^{1,2}, Obrycka A.³, Lorens A.³, Skarżyński H.⁴, Ołdak M.¹

¹ Zakład Genetyki, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

² Studium Medycyny Molekularnej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

³ Zakład Implantów i Percepcji Słuchowej, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

⁴ Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

Wstęp: Każdego roku 1–6/1000 dzieci rodzi się z niedosłuchem w stopniu od ciężkiego do głębokiego. Dla tej grupy pacjentów zastosowanie implantów ślimakowych (CI) jest podstawowym sposobem leczenia, a wczesna interwencja słuchowa ma kluczowe znaczenie dla ich optymalnego rozwoju poznawczego. U zdecydowanej większości dzieci implantowanych identyfikowane są warianty locus DFNB1 (geny *GJB2* i *GJB6*). Pozostałe przyczyny niedosłuchu są jednak wciąż słabo poznane.

Cel: Celem badania była charakterystyka genetycznych przyczyn niedosłuchu w grupie dzieci implantowanych i ocena ich rozwoju słuchowego.

Materiał i metody: Do badania zakwalifikowano 201 dzieci z wrodzonym, głębokim niedosłuchem izolowanym, które stosowały aparaty słuchowe i otrzymały CI przed 24 miesiącem życia. Rozwój słuchowy dzieci oceniono za pomocą kwestionariusza LittleEARS. W skład grupy badanej wchodziła podgrupa 149 pacjentów z patogennymi wariantami locus DFNB1. W grupie 52 pacjentów bez wariantów w locus DFNB1 wykonano wysokoprzepustowe sekwencjonowanie wszystkich części genomu kodujących białka (WES). Potwierdzenie obecności zidentyfikowanych wariantów genetycznych i ich segregację w poszczególnych rodzinach przeprowadzono z użyciem sekwencjonowania metodą Sangera. W przypadku wariantów liczby kopii (CNVs) weryfikację przeprowadzono z użyciem metody qPCR oraz aCGH.

Wyniki: W wyniku przeprowadzonych badań genetycznych przyczynę niedosłuchu wytypowano i potwierdzono

u prawie 70% badanych dzieci (36/52). Większość zidentyfikowanych wariantów lokalizowała się głównie w następujących genach: *MYO15A* ($n = 7$), *PAX3* ($n = 5$), *MITF* ($n = 4$) oraz *TMC1* ($n = 3$). U czworga pacjentów zidentyfikowano CNVs obejmujące cały gen *PAX3* oraz kilka eksonów genów *PCDH15*, *USH1C* oraz *TMC1*.

Analiza rozwoju słuchowego pacjentów wykazała istotnie statystyczny rozwój słuchowy w 5. ($p < 0,001$) i 9. ($p < 0,05$) miesiącu po wszczępieniu CI. Nie zidentyfikowano istotnych statystycznie różnic w rozwoju słuchowym dzieci z patogennymi wariantami locus DFNB1 oraz grupy dzieci z patogennymi wariantami zlokalizowanymi w innych genach.

W obu analizowanych grupach w dniu aktywacji CI występowały istotne statystycznie różnice w punktach LEAQ między pacjentami z odpowiedziami słuchowymi w HAS w szerokim zakresie częstotliwości oraz pacjentami z odpowiedziami w wąskim zakresie częstotliwości. Różnice te zanikały jednak w następnych interwałach i ostatecznie w 9. miesiącu po wszczępieniu CI większość pacjentów osiągała ponad 25 punktów LEAQ. W ostatnim analizowanym interwale nie było istotnych statystycznie różnic między pacjentami implantowanymi przed i po 1 roku życia. Mając jednak na uwadze, że dzieci zaimplantowane przed 1 rokiem życia były młodsze, to ich rzeczywisty rozwój słuchowy był bliższy rozwojowi słuchowemu normalnie słyszących rówieśników.

Wnioski: Otrzymane wyniki wskazują na dużą heterogenność genetycznych przyczyn niedosłuchu w populacji polskich pacjentów implantowanych. Diagnostyka genetyczna tej grupy powinna opierać się na wykonywaniu analiz wielogenowych. Analiza biologicznej funkcji genów, w których zlokalizowane są patogenne warianty, sugeruje, że wszyscy pacjenci powinni odnieść korzyść z użytkowania implantu ślimakowego. Dane te są zgodne z uzyskanymi wynikami analizy rozwoju słuchowego badanej grupy pacjentów.

Praca finansowana z projektu: NCN 2017/27/N//NZ5/02369.

Korzyści z przywrócenia słyszenia obuusznego po wszczępieniu implantu ślimakowego u dzieci z jednostronną głuchotą

Lorens A.¹, Mocior K.¹, Obrycka A.¹, Skarżyński P.H.^{1,2,3,4}, Skarżyński H.¹

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

² Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

³ Instytut Badań Zmysłów, Kajetany

⁴ Centrum Słuchu i Mowy Medincus, Kajetany

Wstęp: Zastosowanie systemu implantu ślimakowego u dzieci z jednostronną głuchotą ma na celu odtworzenie słyszenia obuusznego, które pozwala na poprawę lokalizacji dźwięku oraz poprawę rozumienia mowy w hałasie w porównaniu do słyszenia jednousznego.

Cel: Celem pracy była ocena korzyści słuchowych z zastosowania implantu ślimakowego w grupie dzieci z jednostronną głuchotą.

Materiał i metoda: Materiał pracy obejmował 60 dzieci z jednostronną głuchotą, w wieku od 11 miesięcy do 18 lat, które korzystają z systemu implantu ślimakowego co najmniej od 14 miesięcy. W grupie dzieci starszych niż 4 lata zbadano efekt cienia głowy, efekt wyciszenia obuusznego (*squelch*) oraz efekt redundancji obuuszonej za pomocą testu identyfikacji słów jednosylabowych Pruszewicza lub testu AAST.

Wyniki: Dla wszystkich testowanych efektów zaobserwowano zarówno wzrost stopnia identyfikacji słów jednosylabowych, jak i zmniejszenie progu rozumienia mowy dla testu AAST w sytuacji, gdy procesor mowy był włączony w porównaniu z sytuacją, gdy procesor był wyłączony.

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

Możliwości edukacyjne dziecka z częściową głuchotą, użytkownika implantu ślimakowego

Zgoda M.¹, Putkiewicz-Aleksandrowicz J.¹, Skarżyński H.²

¹ Klinika Rehabilitacji, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

² Klinika Oto-Ryńno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

Wstęp: Pacjenci z obustronną częściową głuchotą napotykają wiele trudności z rozumieniem mowy, zwłaszcza w sytuacjach, w których występuje wiele różnych źródeł dźwięku, co jest skutkiem braku słyszenia dźwięków o wysokich częstotliwościach. Stanowi to przyczynę licznych problemów, szczególnie w sferze komunikacji. Światowa Organizacja Zdrowia podkreśla, że problemy komunikacyjne wynikające z uszkodzenia słuchu wpływają niekorzystnie na te obszary życia, w których efektywna komunikacja ma znaczenie decydujące, a za takie uznaje się edukację. Opracowanie przez prof. H. Skarżyńskiego nowej techniki operacyjnej, pozwalającej na wszczępienie implantu ślimakowego z jednoczesnym zachowaniem słuchu w zakresie niskich częstotliwości, umożliwiło zastosowanie implantów ślimakowych w grupie dorosłych pacjentów z częściową głuchotą, a następnie w grupie dzieci. Dopełnienie słyszenia niskich częstotliwości stymulacją elektryczną przez implant pozwala na pełen dostęp do dźwięków. Wyniki badań dowiodły, że dzieci z częściową głuchotą, którym wszczępieno implant ślimakowy, są w stanie uzyskać poprawę rozumienia mowy w ciszy i w szumie. Poprawa percepcji mowy powinna umożliwić uczniom z częściową głuchotą i wszczępienymi implantami uzyskiwanie wyników szkolnych podobnych do wyników uczniów mających dostęp do pełnego pasma słyszenia. Celem pracy było porównanie poziomu osiągnięć szkolnych na zakończenie edukacji w szkole podstawowej uczniów z częściową głuchotą korzystających z implantów ślimakowych

z wynikami uczniów z głuchotą i głębokim niedosłuchem będących użytkownikami implantów ślimakowych.

Materiał i metody: Grupę badaną stanowiło 160 dzieci z wszczepionym implantem ślimakowym: 15 uczniów z częściową głuchotą oraz 145 uczniów z głuchotą i głębokim niedosłuchem. Porównano ze sobą wyniki sprawdzianu umiejętności szkolnych na koniec szkoły podstawowej (wynik ogólny oraz w kategoriach: czytanie, pisanie, rozumowanie, korzystanie z informacji, wykorzystanie wiedzy w praktyce) uzyskane przez uczniów w obu podgrupach. Do weryfikacji istotności zakładanych hipotez wykorzystano nieparametryczny test U Manna–Whitneya.

Wyniki: Nie zaobserwowano istotnych różnic zarówno w wyniku ogólnym sprawdzianu, jak i w żadnej z kategorii pomiędzy grupami dzieci korzystających z implantów ślimakowych: z częściową głuchotą i dziećmi z głuchotą i głębokim stopniem niedosłuchu.

Wnioski: U dzieci z częściową głuchotą po wszczepieniu implantu ślimakowego następuje integracja informacji uzyskiwanej przez ośrodki słuchowe centralnego układu nerwowego na drodze jednoczesnego pobudzenia receptora słuchu: elektrycznie i akustycznie. Dopełnienie słuchu akustycznego słyszeniem wysokich częstotliwości z wykorzystaniem stymulacji elektrycznej przez implant pozwala na kompensację ubytku słuchu umożliwiającą osiągnięcie umiejętności szkolnych na zakończenie edukacji w szkole podstawowej na poziomie uczniów z głuchotą i głębokim niedosłuchem będących użytkownikami implantów ślimakowych, którzy mają dostęp do pełnego pasma dźwięku niezbędnego do przetwarzania mowy. Stosowanie klasycznych aparatów słuchowych nie pozwala na wystarczającą kompensację ubytku słuchu w przypadku częściowej głuchoty. Zasadne wydaje się prowadzenie badań w zakresie konsekwencji stosowania nieadekwatnego protezowania słuchu u dzieci z częściową głuchotą, a w szczególności wpływu na ich wyniki szkolne.

Możliwości wykorzystania Kapsuły Badań Zmysłów wśród pacjentów pediatrycznych

Kutyba J.¹, Będziński W.¹, Doliński P.¹, Soćko S.¹, Skarzyński P.H.^{1,2,3}

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

² Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

³ Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

W zależności od wieku pacjenta zaburzenia zmysłów prowadzą do różnorodnych problemów. Wśród dzieci mogą skutkować brakiem lub zbyt późnym rozwojem umiejętności komunikowania się, czego wynikiem jest ograniczenie możliwości poznawczych i zdolności uczenia się. Natomiast u osób dorosłych, w tym zwłaszcza ludzi starszych powodują mocne uzależnienie się tych osób od najbliższego otoczenia i opieki. Niekiedy są nawet przyczyną zupełnego wykluczenia społecznego, co negatywnie wpływa na bliskie im osoby, a zwłaszcza dzieci. Oznacza

to, że różnego rodzaju schorzenia narządów zmysłów powodują utratę lub ograniczenie możliwości pełnego uczestnictwa w życiu społecznym, rodzinnym i zawodowym. W konsekwencji rośnie liczba chorych osób starszych, a także dzieci ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi. Tym samym wzrasta zapotrzebowanie na specjalne ośrodki terapeutyczne.

Tylko wczesna diagnostyka i szybka reakcja na problemy związane ze schorzeniami narządów zmysłów pozwolą na ograniczenie ich rozwoju u osób w każdym wieku, co jednocześnie wpłynie na obniżenie kosztów opieki zdrowotnej w skali kraju i świata. Aby skutecznie przeciwdziałać zaniedbaniom w sferze diagnostyki schorzeń narządów zmysłów (szczególnie słuchu, mowy i wzroku), w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu opracowano innowacyjne urządzenie diagnostyczno-rehabilitacyjne: Kapsułę Badań Zmysłów. Umożliwia ona samodzielne wykonanie przesiewowych badań zmysłu węchu, smaku, wzroku, słuchu i równowagi. Wyposażona jest w interfejs opracowany również z myślą o pacjentach pediatrycznych, który umożliwia wykonanie badań dzieciom powyżej 7 roku życia.

Podczas konferencji zostaną zaprezentowane praktyczne możliwości wykorzystania Kapsuły. Przedstawione będą też zastosowane rozwiązania i testy diagnostyczne oraz omówione indywidualne i społeczne korzyści z inwestowania w tego typu urządzenia.

Niedosłuch dziedziczny w sposób autosomalny dominujący u dzieci

Leja M.^{1,2}, Oziębło D.^{1,2}, Sarosiak A.^{1,2}, Skarzyński H.³, Ołdak M.¹

¹ Zakład Genetyki, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

² Studium Medycyny Molekularnej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

³ Klinika Oto-Ryńno-Laryngochirurgii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

Wstęp: Niedosłuch (HL) ze względu na częstość występowania jest ważnym problemem medycznym i społecznym. Niedosłuch dziedziczny w sposób autosomalny dominujący (ADHL) jest drugim najbardziej rozpowszechnionym typem dziedzicznego niedosłuchu, który zazwyczaj ujawnia się w pierwszej lub drugiej dekadzie życia. HL dotyczy głównie wysokich częstotliwości oraz postępuje z wiekiem. Szacuje się, że za występowanie około 20% wszystkich przypadków ADHL odpowiedzialne są przyczyny genetyczne. Dotychczas zidentyfikowano 48 genów związanych z niedosłuchem dziedzicznym autosomalnie dominującym. Wiedza na temat genetycznych przyczyn powstawania niedosłuchu w polskich rodzinach jest ograniczona. Wpływa to negatywnie na diagnostykę, poradnictwo genetyczne oraz uniemożliwia poprawne przewidywanie postępu choroby.

Cel: Celem pracy była identyfikacja przyczyn ADHL rozpoznanego przed 18. rokiem życia.

Materiał i metody: Do badania zakwalifikowano 44 rodziny z niedosłuchem występującym w co najmniej trzech pokoleniach i rozpoznany przed 18. rokiem życia. Materiał do badań stanowiło DNA genomowe wyizolowane z krwi obwodowej probanta oraz komórek nabłonkowych jamy ustnej od jak największej liczby członków jego rodziny. U probantów wykluczono możliwy wpływ czynników środowiskowych na rozwój HL oraz najczęstsze przyczyny genetyczne niedosłuchu (warianty patogenne w locus DFNB1). Materiał probantów poddano sekwencjonowaniu następnej generacji (NGS) przy użyciu panelu wielogenowego specyficznego dla ślimaka (zawierającego 237 geny zaangażowane w rozwój izolowanego oraz syndromicznego niedosłuchu). Potencjalnie patogenne warianty zidentyfikowane przy wykorzystaniu NGS zostały poddane ocenie częstości w populacyjnych bazach danych oraz predykcji patogenności z użyciem algorytmów bioinformatycznych. Wszystkie prawdopodobnie patogenne warianty zidentyfikowane w naszym badaniu zostały potwierdzone sekwencjonowaniem metodą Sanger.

Wyniki: Sekwencjonowanie wysokoprzepustowe przy użyciu panelu wielogenowego umożliwiło zidentyfikowanie wariantów prawdopodobnie patogennych u 54,5% (24/44) badanych rodzin. W przypadku 70,8% (17/24) rodzin wariant sprawczy był nowy. W 45,5% (20/44) badanych rodzin nie znaleziono wariantu sprawczego. W naszym badaniu zidentyfikowaliśmy i potwierdziliśmy siedem znanych wariantów w genach: *CD164* (c.574C>T; p.Arg192Ter), *KCNQ4* (c.857A>G; p.Tyr286Cys), *PTPRQ* (c.6881G>A; p.Trp2294Ter), *TBC1D24* (c.533C>T; p.Ser178Leu), *TEC-TA* (c.5668C>T; p.Arg1890Cys oraz c.5383+5del GTGA) i *WFS1* (c.2086C>T; p.His696Tyr).

Wnioski: Wyniki naszych badań wykazały duży udział nowych prawdopodobnie patogennych wariantów odpowiedzialnych za rozwój ADHD i potwierdziły wysoką heterogenność genetyczną niedosłuchu. Identyfikacja genetycznych przyczyn niedosłuchu może być w przyszłości punktem wyjścia do dalszej diagnostyki i leczenia pacjentów.

Praca finansowana z projektu NCN: 2016/22/E/NZ5/00470.

Ocena audiologiczna zastosowania systemu Bonebridge u dzieci

Ratuszniak A.¹, Skarżyński P.H.^{1,2,3}, Gos E.¹, Skarżyński H.¹

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

² Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

³ Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

Wstęp: W przypadku dzieci z niedosłuchem przewodzeniowym lub mieszanym, u których stosowanie klasycznych aparatów słuchowych jest niemożliwe lub ograniczone, zalecane jest zastosowanie aparatów na przewodnictwo kostne. Wybór konkretnego rozwiązania zależy głównie od stopnia niedosłuchu, wieku i warunków

anatomicznych pacjenta. Jednym z rozwiązań znajdujących zastosowanie u dzieci powyżej 5 roku życia jest implant typu Bonebridge.

Cel: Celem pracy jest ocena skuteczności i efektywności zastosowania systemu Bonebridge w populacji dzieci.

Materiał i metody: Materiał stanowiła grupa 11 dzieci w wieku od 10 do 17 lat (średnio 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 celu oceny efektywności zastosowanego rozwiązania przeprowadzono audiometrię w wolnym polu oraz audiometrię słowną. Do oceny efektywności posłużono się kwestionariuszem APHAB przeprowadzonym przed implantacją i po implantacji.

Wyniki: Analiza uzyskanych wyników badań w polu swobodnym wskazuje na istotną statystycznie poprawę czułości słuchu 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 bezpiecznym, skutecznym i efektywnym narzędziem do 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.

Ocena częstości występowania szumów usznych u dzieci w Warszawie. Wyniki badań 43 064 dzieci

Raj-Koziak D.¹, Gos E.³, Świerniak W.³, Skarżyński H.², Skarżyński P.H.^{3,4,5}

¹ Zakład Szumów Usznych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

² Klinika Oto-Ryńo-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

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

⁴ Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

⁵ Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

Wstęp: Szumy uszne występują w populacji osób dorosłych oraz u dzieci. Dzieci rzadko skarżą się na dokuczliwe szumy uszne, dlatego rodzice nie zawsze są świadomi problemu. Dotychczas opublikowane wyniki badań epidemiologicznych na temat częstości występowania szumów usznych w populacji dziecięcej różnią się między sobą w szerokim zakresie i nie pozwalają na zajęcie jednoznaczego stanowiska.

Cel: Celem pracy była ocena częstości występowania szumów usznych u dzieci w wieku szkolnym.

Materiał i metody: Retrospektywna analiza odpowiedzi na pytanie o obecność szumów usznych od 43 064 dzieci oraz ich rodziców lub opiekunów.

Wyniki: Szumy uszne stwierdzono u 3,1% dzieci, przy czym znacząco częściej występowały w grupie dzieci z niedosłuchem (9%). 1,4% rodziców miało świadomość odczuwania szumów usznych przez dzieci.

Wnioski: Dzieci konsultowane otolaryngologicznie, szczególnie niedosłyszające powinny być pytane o obecność szumów usznych. U każdego dziecka z szumami usznymi powinna zostać przeprowadzona ich diagnostyka.

Ocena wpływu zmiany kształtu impulsu stymulującego na stymulację nerwu twarzowego u dzieci korzystających z implantu ślimakowego

Karwat M., Walkowiak A., Lorens A., Obrycka A., Skarżyński H.

Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

Wstęp: Niepożądana stymulacja nerwu twarzowego, występująca sporadycznie u użytkowników implantów ślimakowych, prowadzi do mimowolnego skurczu mięśni mimicznych twarzy w skutek rozprywu prądu stosowanego w celu wywołania wrażeń słuchowych. Wystąpienie pobudzenia nerwu twarzowego często prowadzi do konieczności ograniczenia poziomu stymulacji, co z kolei powoduje zbyt ciche słyszenie przez implant. Do wystąpienia pobudzenia nerwu twarzowego po implantacji mogą predysponować między innymi: otosklerozę, przebieg nerwu twarzowego w bezpośrednim sąsiedztwie miejsca stymulacji przez implant, malformacje struktur ucha wewnętrznego, hipoplazję nerwu słuchowego. Aby ograniczyć niepożądaną pozaakustyczną stymulację firma Med-El zaproponowała modyfikację kształtu impulsów stymulujących.

Cel: Ocena możliwości wyeliminowania problemu pobudzenia nerwu twarzowego poprzez zastosowanie impulsów trójfazowych w miejsce standardowo stosowanych impulsów dwufazowych.

Materiał i metody: W badaniach wzięło udział 6 dzieci w wieku od 6 do 15 roku życia, będących użytkownikami systemu implantu ślimakowego firmy Med-El. Do badania wybrano pacjentów, u których zaobserwowano pobudzenie nerwu twarzowego podczas stymulacji przez implant ślimakowy, a jednocześnie potrafiących subiektywnie określić wrażenie głośności za pomocą skali kategorialnej. U każdego z nich wykonano skalowanie głośności za pomocą stymulacji prowadzonej przez pojedynczą elektrodę. Badanie wykonano dla każdej aktywnej elektrody zarówno przy zastosowaniu standardowej stymulacji dwufazowej, jak również stymulacji trójfazowej. Ponadto dla każdej stymulowanej elektrody oraz dla każdego rodzaju stymulacji wyznaczono próg wystąpienia pobudzenia nerwu twarzowego oraz subiektywną głośność dla uzyskanych wartości progowych. Na podstawie przeprowadzonego skalowania głośności ustawiono po dwa programy

dla każdego pacjenta: jeden z wykorzystaniem stymulacji dwufazowej, a drugi z wykorzystaniem stymulacji trójfazowej. Wartości ładunku stymulującego dla poszczególnych elektrod implantu zostały ustawione poniżej progu pobudzenia nerwu twarzowego, a jeśli nie występowało pobudzenie nerwu twarzowego, zostały ustalone na poziomie komfortowego słyszenia. Następnie, stosując mowę jako sygnał testowy, porównano wrażenie głośności w warunkach odsłuchu przez system implantu ślimakowego dla obu programów różniących się sposobem stymulacji.

Wyniki: Dla stymulacji trójfazowej średnie wartości progu wystąpienia pobudzenia nerwu słuchowego były większe niż te uzyskane dla stymulacji dwufazowej. Największą średnią różnicę uzyskano dla elektrody numer 9 i wynosiła ona 10,1 jednostek ładunku, a najmniejszą, wynoszącą 3,7 jednostek ładunku, stwierdzono dla elektrody numer 12. Jednocześnie wrażenie głośności uzyskane w przypadku programu z wykorzystaniem stymulacji trójfazowej było zbliżone do kategorii „średnio głośno”, a dla stymulacji dwufazowej – do kategorii „cicho”.

Wnioski: Niepożądana stymulacja nerwu twarzowego może być zredukowana przy pomocy zmiany kształtu bodźca stymulującego z dwufazowego na trójfazowy z jednoczesnym zachowaniem odpowiedniego wrażenia głośności dźwięków słyszanych za pośrednictwem systemu implantu ślimakowego.

Podłoże genetyczne malformacji ucha wewnętrznego typu IP2

Bałdyga N.¹, Oziębło D.^{1,2}, Furmanek M.³, Skarżyński H.⁴, Ołdak M.¹

¹ Zakład Genetyki, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

² Studium Medycyny Molekularnej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

³ Centrum Obrazowania Biomedycznego, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

⁴ Klinika Oto-Ryńno-Laryngochirurgii, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

Wstęp: Malformacja ucha wewnętrznego typu IP2 obejmuje poszerzenie wodociągu przedsionka (EVA), najczęstszą wrodzoną wadę budowy ucha wewnętrznego oraz hipoplazję ślimaka i u większości osób prowadzi do wrodzonego postępującego niedosłuchu. U około 25% pacjentów z EVA wykrywa się dwa warianty patogenne w genie *SLC26A4*. U kolejnych 25% pacjentów wykrywana jest tylko jedna patogenna zmiana w *SLC26A4*. W 2017 roku w obszarze 5' genu *SLC26A4* zidentyfikowano haplotyp CEVA, który pozwolił wyjaśnić przyczynę EVA u większości pacjentów z jednym patogennym wariantem *SLC26A4*.

Cel: Celem badań była identyfikacja wariantów genetycznych stanowiących przyczynę malformacji typu IP2, zbadanie roli genu *SLC26A4* w powstawaniu IP2, a także określenie, czy haplotyp CEVA w konfiguracji *in trans* z patogenną zmianą w genie *SLC26A4* może tłumaczyć niedosłuch spowodowany IP2.

Materiał i metody: Na podstawie wyników badań obrazowych głowy wybrano grupę pacjentów z obustronnym IP2 ($n = 20$). Ich DNA zostało wyizolowane z próbki krwi obwodowej. Poszukiwano podłoża genetycznego IP2 za pomocą sekwencjonowania następnej generacji (NGS) genów związanych z niedosłuchem. Obecność CEVA oraz występowanie wariantów genetycznych u członków rodziny pacjentów sprawdzano sekwencjonowaniem metodą Sanger'a.

Wyniki: CEVA tłumaczy występowanie IP2 u 5 z 8 (63%) pacjentów, u których za pomocą NGS znaleziona została tylko jedna zmiana w *SLC26A4*. Badania genetyczne zidentyfikowały przyczynę niedosłuchu związanego z IP2 u 11 z 20 (55%) badanych osób.

Wnioski: Wykrycie haplotypu CEVA może tłumaczyć niedosłuch i współwystępujące IP2 u licznej grupy pacjentów ze znalezionym jednym patogennym wariantem w genie *SLC26A4*. W takich przypadkach haplotyp CEVA traktowany jest jako druga zmiana *SLC26A4* w konfiguracji *in trans* do patogennego wariantu *SLC26A4*. CEVA jako potencjalny patogenny allel recesywny związany jest z łagodniejszym fenotypem niż dwa uszkodzone allele *SLC26A4*.

Pomiar odruchu mięśnia strzemiączkowego u dzieci – użytkowników implantów ślimakowych dla różnych parametrów prezentacji bodźca – dane wstępne

Walkowiak A.¹, Lorens A.¹, Obrycka A.¹, Kontides A.², Karwat M.¹, Skarżyński H.¹

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

² Med-El GmbH, Innsbruck

Wstęp: W procedurze doboru parametrów stymulacji u użytkowników implantów ślimakowych, ze względu na łatwość przeprowadzenia, najczęściej stosowany jest pomiar wywołanych potencjałów z nerwu słuchowego. Kolejnym badaniem, również wykorzystywanym w tej procedurze, jest pomiar progu elektrycznie wywołanego odruchu mięśnia strzemiączkowego (ang. *evoked stapedial reflex threshold*, ESRT).

Dostępne publikacje pokazują, że korelacja pomiędzy progiem odruchu mięśnia strzemiączkowego a wartościami komfortowego słyszenia (parametrami ustawianymi w procedurze doboru parametrów stymulacji) jest wysoka i wynosi od 0,6 do nawet 0,8. Jednak pomiar ESRT można wykonywać za pomocą impulsów o różnym czasie trwania, co może przekładać się na różne wartości progu odruchu.

Cel: Sprawdzenie wpływu zmiany szerokości impulsów używanych podczas pomiaru progu odruchu mięśnia strzemiączkowego na wartość rejestrowanego progu.

Materiał i metody: Do badania zakwalifikowano 30 dzieci w wieku poniżej 5 lat będących użytkownikami systemu Med-El z aktywnymi wszystkimi dwunastoma elektrodami implantu, bez malformacji ślimaka. Parametry stymulacji

podczas pomiaru progu odruchu wynosiły: szerokość impulsów 100, 200, 300, 500 ms, impulsy podawane na elektrody 2, 6, 9 i 11.

Wyniki: U 15 dzieci uzyskano odruch mięśnia strzemiączkowego dla wszystkich badanych szerokości impulsów.

Wnioski: Wartość progu odruchu mięśnia strzemiączkowego silnie zależy od szerokości podawanych bodźców. Planowane są kolejne badania w celu określenia korelacji pomiędzy tak uzyskanymi wartościami progu odpowiedzi a wartościami komfortowego słyszenia.

Pomoc psychologiczna dzieciom z dokuczliwymi szumami usznymi

Fludra M., Sarnicka I., Karendys-Łuszcz K., Raj-Koziak D.

Zakład Szumów Usznych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

Wstęp: Częstość występowania szumów usznych w populacji pediatrycznej z prawidłowym słuchem wynosi od 4,7% do 46%, a u dzieci z niedosłuchem od 3,2% do 62%. Dzieci sporadycznie same zgłaszają ten objaw, niemniej badania wskazują, że dokuczliwe szumy uszne u dzieci mogą przyczyniać się do problemów z koncentracją, nauką, snem oraz być źródłem lęków. Ważne jest, aby w tych sytuacjach dzieci z szumami usznymi mogły skorzystać ze wsparcia psychologicznego. Podejmowane interwencje psychologiczne muszą być dopasowane do wieku i zdolności poznawczych dziecka.

Materiał i metoda: W prezentacji zostaną omówione formy pomocy psychologicznej dla dzieci z uciążliwymi szumami usznymi stosowane w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu.

Wnioski: Konsultacja psychologiczna powinna stanowić niezbędny element procesu diagnostycznego oraz terapeutycznego dziecka z dokuczliwymi szumami usznymi.

Sposoby komunikowania się dzieci użytkowników implantów wszczepianych do pnia mózgu po 8 latach od operacji

Zgoda M.¹, Lorens A.², Skarżyński H.³

¹ Klinika Rehabilitacji, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

² Zakład Implantów i Percepcji Słuchowej, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

³ Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

Wstęp: Decyzja o poddaniu dziecka operacji wszczepienia implantu słuchowego jest najczęściej motywowana pragnieniem rodziców, aby ich niesłyszące dziecko mogło rozwinąć mowę i język foniczny oraz zdolność werbalnego komunikowania się. Stosowanie implantów wszczepianych do pnia mózgu u dzieci jest niezwykle rzadką

procedurą medyczną. Opieka nad każdym z takich dzieci daje unikalną możliwość obserwacji postępów rehabilitacji, a także używanego przez dzieci sposobów komunikowania się z otoczeniem.

Materiał i metoda: Grupę badaną stanowiło 4 dzieci z implantami jednostronnie wszczepionymi do pnia mózgu – pacjentów znajdujących się pod opieką Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu. Wiek dzieci w momencie operacji wszczęcia implantu wynosił od 1,6 roku do 4 lat. Długość obserwacji postępów rehabilitacji wynosiła ponad 8 lat. Do oceny sposobu komunikowania się użyto kwestionariusza „Wstępna ocena rozwoju dziecka i jego komunikacji” zawartego w publikacji „Całościowe badanie logopedyczne” autorstwa Danuty Emiluty-Roży.

Wyniki: Indywidualny opis umiejętności dzieci z badanej grupy oraz nagrania filmowe z obserwacji zostaną zaprezentowane podczas prezentacji.

Wnioski: Możliwość formułowania rokowań co do przebiegu rehabilitacji słuchowej i możliwości rozwoju komunikacji werbalnej u dzieci po operacji wszczęcia implantu do pnia mózgu jest ograniczona ze względu na fakt, że grupa pacjentów jest nieliczna oraz niejednorodna. Potencjał rozwojowy każdego dziecka musi być szacowany indywidualnie. Ocena możliwości dziecka powinna być dokonywana we współpracy multidyscyplinarnego grona specjalistów w celu zaproponowania rodzicom/opiekunom dzieci skutecznych metod i technik komunikowania się.

Szumy uszne u dzieci: przyczyny i leczenie

Jurek Olszewski

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

Celem wystąpienia jest przedstawienie przyczyn oraz leczenia szumów usznych u dzieci. Mimo licznych badań i prac klinicznych dotyczących szumów usznych, dotychczas nie opracowano skutecznej w 100% metody leczenia szumów usznych. Oferuje się różne metody leczenia, w tym: farmakoterapię, elektrostymulację, hiperbaryczne komory tlenowe, laseroterapię, maskowanie szumu z zastosowaniem urządzeń Tinnitus Masker, hipnozę itp. Wśród najczęściej stosowanych metod postępowania wymienia się jednak metodę habituacji szumów usznych (TRT), stosowaną od 25 lat.

Wydaje się, że najbardziej korzystne efekty terapii szumów usznych przynosi skojarzone leczenie przyczynowe i objawowe z zastosowaniem kilku metod dobranych indywidualnie dla każdego pacjenta w zależności od wskazań oraz długoterminowe monitorowanie efektów tego leczenia z wykorzystaniem badań audiologicznych subiektywnych i obiektywnych.

Nadzieję na alternatywne i skuteczne leczenie szumów usznych u dzieci i dorosłych jest nowatorskie prototypowe urządzenie (patent Kliniki Otolaryngologii, Onkologii

Laryngologicznej, Audiologii i Foniatrii UM w Łodzi), które łączy dwie metody: stymulację elektryczną i magnetyczną ucha. Z jednej strony stwarza ono dodatkowe możliwości leczenia w przypadku braku skuteczności jednej z metod, z drugiej daje zaś możliwość połączenia dwóch rodzajów bodźca fizycznego, co ma zwiększyć skuteczność leczenia szumów usznych.

Uczenie się języka angielskiego przez dzieci z zaburzeniami koncentracji uwagi – przegląd literatury

Magda Żelazowska-Sobczyk^{1,2}, Czajka N.³, Skarżyński P.H.^{2,3,4}

¹ Instytut Komunikacji Specjalistycznej i Interkulturowej, Wydział Lingwistyki Stosowanej, Uniwersytet Warszawski, Warszawa

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

³ Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

⁴ Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

Centralne zaburzenia przetwarzania słuchowego (CAPD) to zespół zaburzeń – trudności w przetwarzaniu informacji słuchowej docierającej na poziomie struktur centralnego układu nerwowego, przy jednocześnie zachowanej prawidłowej budowie i pracy części obwodowej. Z CAPD wiążą się różne trudności – od problemów z czytaniem i pisanem, przez opóźniony rozwój mowy, zaburzenia głosu czy jękanie, po trudności z koncentracją uwagi, które są jednymi z najczęściej stwierdzanych u osób z CAPD. Często mają negatywny wpływ na ogólny rozwój dziecka i jego naukę w szkole.

Dotychczasowe, nieliczne polskojęzyczne badania na temat uczenia się języków obcych pokazują, że centralne zaburzenia przetwarzania słuchowego mają istotny wpływ na proces nauki języka w ogóle, a także języka obcego, ze względu na niewłaściwy odbiór przez daną osobę dźwięków mowy, trudności w ich odtwarzaniu, co dalej skutkowało może brakiem lub niepoprawnym efektem komunikacyjnym. Ze względu na fakt, że niewiele jest pozycji literaturowych w języku polskim omawiających zagadnienia uczenia się języka angielskiego przez ucznia z CAPD, szczególnie z zaburzeniami w koncentracji uwagi, a także metod, które mierzyłyby osiągnięcia takiego ucznia, istnieje w tym zakresie nisza, co staje się przyczynkiem do podjęcia szeroko zakrojonych badań i analiz tych kwestii.

Celem pracy jest przegląd piśmiennictwa i doniesień w zakresie uczenia się dzieci w wieku szkolnym ze stwierdzonymi trudnościami w koncentracji uwagi, ze szczególnym uwzględnieniem uczenia się języka angielskiego. Dalszym kierunkiem badań może być opracowanie możliwych sposobów testowania i mierzenia osiągniętych wyników (narzędzi-mierników) dostosowanych do stwierdzonych trudności, tj. kwestionariuszy czy też testów do oceny postępów uczniów w zakresie nauki języka angielskiego na różnych etapach Stymulacji Polimodalnej Percepcji Sensorycznej metodą Skarżyńskiego oraz jednoczesnej stymulacji językowej w języku angielskim.

Urazy twarzoczaszki u dzieci

Chmielik L.P., Niedzielski A.

Klinika Otolaryngologii Dziecięcej, Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego

Urazy twarzoczaszki dotyczą wszystkich grup wiekowych. W zależności od okolicy, której dotyczy uraz, i zmian po urazowych wymagają czasami leczenia interdyscyplinarnego.

U dzieci urazy twarzoczaszki występują już w okresie okołoporodowym i następnie przez cały okres wzrostu i dojrzewania. Rozwój cywilizacji powoduje częstsze występowanie urazów wśród dzieci. Ponieważ urazy twarzoczaszki mogą negatywnie wpływać na rozwój i funkcjonowanie dziecka, autorzy przedstawiają obrazy kliniczne urazów twarzoczaszki oraz proponują schematy postępowania diagnostycznego i terapeutycznego.

Wada wrodzona łańcucha kosteczek słuchowych – rzadka przyczyna niedosłuchu przewodzeniowego u dzieci

Dąbkowska A.¹, Plichta Ł.¹, Naumenko O.¹, Górski S.¹, Skarżyński P.H.^{2,3,4}, Skarżyński H.¹

¹ *Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany*

² *Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany*

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

⁴ *Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany*

Wstęp: Niedosłuch przewodzeniowy u dzieci ma charakter głównie nabyty, a za przyczynę najczęściej podaje się wysiękowe zapalenie ucha środkowego. Nie należy jednak zapominać o przypadkach wrodzonych, począwszy od deformacji ucha zewnętrznego i środkowego, po izolowane wady łańcucha kosteczek słuchowych.

Cel: Celem pracy było przedstawienie klinicznej charakterystyki przeprowadzonej diagnostyki oraz możliwych rozwiązań terapeutycznych u dzieci z izolowaną wadą wrodzoną ucha środkowego z zachowanym przewodem słuchowym zewnętrznym, a także zaprezentowanie wyników leczenia chirurgicznego przeprowadzonego w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu u dzieci z wykorzystaniem protezek TORP lub PORP.

Materiał i metody: Wykonano retrospektywną analizę audiologicznych efektów leczenia u pacjentów z wadą wrodzoną ucha środkowego, którzy przeszli tympanotomię eksploracyjną z ossikuloplastyką z wykorzystaniem protezek TORP lub PORP w IFPS w latach 2014–2016.

Wyniki: W pracy uwzględniono 9 pacjentów w wieku 9–18 lat w dniu wykonania operacji, u których stwierdzono wadę wrodzoną łańcucha kosteczek słuchowych, a następnie wykonano ossikuloplastykę z wykorzystaniem

protezek TORP ($n = 1$) lub PORP ($n = 8$). Przeanalizowano wyniki audiometrii tonalnej wykonanej przed zabiegiem oraz 12 i 24 miesiące po zabiegu. Zamknięcie rezerwy ślimakowej do 20 dB uznano za sukces terapeutyczny.

Wnioski: Wady ucha środkowego są rzadką przyczyną niedosłuchu przewodzeniowego u dzieci. Rozpoznanie opóźnia fakt, że zmiany najczęściej występują jednostronnie i nie postępują. Złotym standardem jest leczenie chirurgiczne, które zapewni optymalną poprawę słuchu.

Wybrane aspekty otochirurgii w wieku rozwojowym

Skarżyński H.

Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu

Słuch jest podstawą rozwoju współczesnych społeczeństw i współczesnej komunikacji. Jest ważny w każdym wieku, a z pewnością w wieku szkolnym, kiedy dzieci zdobywają wiedzę i nabywają różnych umiejętności. W tym okresie ważne jest, aby uczniowie mający problemy ze słuchem, a tym samym – z komunikacją, otrzymali wsparcie. Zasadniczą sprawą jest więc jak najszybsze postawienie diagnozy i wdrożenie odpowiedniego leczenia i rehabilitacji.

Skala problemu, jakim są zaburzenia słuchu u dzieci, jest duża. O ile wśród noworodków problemy ze słuchem obserwuje się u 1–3 na 1000, o tyle już w wieku niemowlęcym – u kilkanaścioro na 1000. Wśród dzieci rozpoczynających edukację szkolną aż kilkanaście procent ma różnego rodzaju zaburzenia słuchu. Wśród przyczyn znajdują się wady wrodzone lub nabyte, najczęściej po przebytych infekcjach górnych dróg oddechowych. U dzieci młodszych ocena słuchu dokonywana jest na podstawie badań elektrofizjologicznych, u dzieci starszych (5–6 lat) – na podstawie badań audiometrycznych. Znaczący postęp w diagnostyce otolaryngologicznej nastąpił dzięki wprowadzeniu różnego rodzaju wideootoskopów.

Obecne sposoby leczenia różnego typu niedosłuchów u dzieci – możliwości protezowania chirurgicznego – rosła dzięki nowym urządzeniom: implanty ślimakowe stosowane są u dzieci w Polsce od 1992 r., aparaty słuchowe z zaczepem kostnym typu BAHA – od 1994 r., implanty pnia mózgu – od 1998 r., implanty ucha środkowego – od 2003 r., implanty na przewodnictwo kostne – od 2012 r. Najpóźniej został zastosowany u dzieci implant typu Bonebridge 602 – operacja jego wszczepienia odbyła się w marcu 2020 r.

Przełomem w otochirurgii dziecięcej była pierwsza na świecie operacja u dziecka z częściową głuchotą (PDT) w 2004 r. Wyzwaniem w leczeniu tego zaburzenia przez wszczepienie implantu ślimakowego jest zachowanie istniejących resztek słuchowych, które można wzmocnić akustycznie i elektrycznie. Operacja powinna przebiegać z maksymalnym wykorzystaniem fizjologicznych dróg dojścia do ucha wewnętrznego przez okienko okrągłe.

Na przestrzeni ostatnich lat szczególną częścią otolaryngologii była chirurgia strzemiączka, przy czym wcześniej wykonywano stapedektomię polegającą na prawie całkowitym usunięciu strzemiączka. Od połowy lat 90. XX w. przeprowadza się głównie stapedotomię, czyli częściowe usunięcie strzemiączka i założenie w jego miejsce protezki między odnogą długą kowadełka a okienkiem owalnym. W chirurgii strzemiączka zastosowanie znajdują implanty pasywne – protezki, w tym opracowana przez prof. Henryka Skarżyńskiego protezka Skarżyński Piston. Protezowanie za pomocą aparatów słuchowych nadal stanowi ważny element opieki audiologicznej. Wraz z dostępem do nowych urządzeń pasywnych możliwości leczenia są coraz większe. Skracają się też czas operacji, a efekty zabiegów są coraz lepsze.

Wykorzystanie elektromiografii powierzchniowej u dzieci z porażeniem krtani

Krasnodębska P., Szkiełkowska A.

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

Wstęp: Współcześnie obowiązujące wytyczne AAO-HNS wydane w 2009 roku oraz ELS wydane w roku 2012 zalecają zaadaptowanie i włączenie elektromiografii krtani do standardowej praktyki klinicznej na oddziałach otolaryngologicznych. Rekomendują także dalsze prowadzenie prospektywnych projektów badawczych nad standaryzacją metodologii i interpretacji EMG. Brak jednoznacznych wskazań, norm, standaryzacji techniki dla populacji pediatrycznej powoduje, że mimo zaleceń procedura elektromiografii nie jest często wykorzystywana. Dane literaturowe prognozują, że postęp techniki spowoduje upowszechnienie elektromiografii powierzchniowej (SEMG) do oceny zaburzeń mowy i połykania. Doniesienia w piśmiennictwie prezentujące przydatność SEMG do oceny zaburzeń połykania u dzieci i dorosłych zachęciły do wykorzystania metody we własnej praktyce klinicznej. Opracowaliśmy protokoły badawcze do badania głosu, mowy i połykania za pomocą SEMG u dorosłych. Wyniki badań przeprowadzone u osób dorosłych pokazały korelacje wyników badania SEMG z nasileniem subiektywnych, jak i obiektywnych dolegliwości.

Cel: Celem badania pilotażowego było dostosowanie i wykorzystanie SEMG do oceny dzieci z porażeniem krtani.

Materiał i metody: Materiał pracy obejmował dzieci z jednostronnym porażeniem krtani, pozostające pod opieką poradni audiologiczno-foniatrycznej. Grupę kontrolną stanowiły dzieci zdrowe, za zgodą rodziców. Badanie SEMG polegało na rejestracji symetrycznie aktywności mięśni podbródkowych, podgnykowych, mostkowo-obojętkowo-sutkowych podczas połykania pokarmów płynnych i stałych i podczas żucia. Oceniano wielkość amplitudy średniej i maksymalnej mięśni, a także symetrię pracy mięśni wyrażoną symetrią amplitudy.

Wyniki: Badanie pilotażowe pokazało dobrą tolerancję SEMG przez badane dzieci. Zaobserwowano asymetrię

w wielkości średniej i maksymalnej amplitudy mięśni podbródkowych i żwaczy u pacjentów z jednostronnym porażeniem krtani.

Wnioski: Analiza czynności mięśni zewnętrznych krtani umożliwia ocenę zaburzeń głosu oraz wskazuje na upośledzenie procesu połykania spowodowane porażeniem krtani. Wykrycie nieprawidłowych wzorców połykania i odpowiednia ich rehabilitacja ma niezwykle istotne znaczenie w kontekście zapewnienia funkcjonalności zmieniającej się w wyniku wzrostu i dojrzewania krtani dziecka z porażeniem krtani. Możliwość analizy ilościowej zapisu sprawia, że SEMG może stać się narzędziem obiektywizacji czynności krtani w populacji, u której stosowanie jak najmniej inwazyjnych metod diagnostycznych jest istotą dobrej współpracy z młodym pacjentem, jego opiekunem, jak i terapeutą.

Wyniki dwuosznego stosowania implantów ślimakowych u dzieci

Obrycka A., Lorens A., Walkowiak A., Grabowska E., Skarżyński H.

Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

Wstęp: Wyniki prowadzonych dotychczas badań pokazują, że obustronne zastosowanie implantów ślimakowych u dzieci z głębokim niedosłuchem może w znacznym stopniu przyczynić się do poprawy rozumienia mowy w obecności dźwięków zakłócających w porównaniu do implantacji jednostronnej. Jednocześnie obserwuje się duży rozrzut wyników słuchowych osiągniętych przez dzieci implantowane obustronnie. Wśród czynników z tym związanych wymienia się: wiek w momencie wszczepienia implantów, czas trwania odstępu pomiędzy wszczepieniem pierwszego i drugiego implantu, okres korzystania z implantów.

Cel: Identyfikacja czynników wpływających na korzyści z zastosowania implantów ślimakowych obustronnie.

Materiał i metody: W badaniu wzięło udział 127 dzieci z obustronnym głębokim niedosłuchem zmysłowo-nerwowym, implantowanych obuusznie w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu, z przynajmniej półtorarocznym doświadczeniem w użytkowaniu dwóch implantów. Średni wiek w dniu wszczepienia pierwszego implantu: 1,3 roku, średni wiek w dniu wszczepienia drugiego implantu: 3,8 roku, średni czas odstępu pomiędzy operacjami: 2,5 roku. Oceny percepcji słuchowej dokonano za pomocą Adaptacyjnego Testu Oceny Progu Rozumienia Mowy (AAST). Badanie przeprowadzono w ciszy i w szumie dla każdego ucha oddzielnie oraz w warunkach odsłuchu dwuosznego. Test wykonano w kabine audiometrycznej, zarówno sygnał, jak i szum prezentowane były naprzeciwko pacjenta. Wszystkie badania były wykonane podczas jednej wizyty w Instytucie. Wyniki badań w każdym implancie oddzielnie porównano z wynikami odnotowanymi w warunkach odsłuchu dwuosznego. Ponadto przeprowadzono analizę uzyskanych wyników w kontekście potencjalnych czynników wpływających na te wyniki.

Wyniki: Przeprowadzone badania wykazały znaczące korzyści z zastosowania dwóch implantów manifestujące się znaczną poprawą rozumienia mowy w sytuacji odsłuchu dwuosobnego w porównaniu z odsłuchem jednospersonalnym zarówno w ciszy, jak i w szumie. Lepsze wyniki percepcji słuchowej w dwóch implantach uzyskiwały dzieci, których wyniki dla każdego implantu testowanego oddzielnie były porównywalne. Większa asymetria wyników pomiędzy pierwszym implantem a tym wszczepionym później była powiązana z większym odstępem pomiędzy operacjami.

Wnioski: Stosowanie implantów ślimakowych obustronnie wpływa na poprawę prognozy rozumienia mowy zarówno w ciszy, jak i w szumie. Dla zoptymalizowania korzyści słuchowych z obustronnej implantacji odstęp pomiędzy operacjami powinien być możliwie zredukowany.

Występowanie tympanosklerozy u dzieci w wieku szkolnym na podstawie wyników przesiewowych badań słuchu w województwie mazowieckim

Nykiel K.¹, Skarżyński P.H.^{2,3,4}, Świerniak W.², Gocel M.², Tarczyński K.²

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

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

³ Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

⁴ Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

Wstęp: Obecnie dzięki „Programowi powszechnych przesiewowych badań słuchu u noworodków” możliwe jest wczesne wykrycie wady słuchu u dziecka oraz zastosowanie najbardziej efektywnej formy leczenia. Mimo to wśród dzieci w wieku szkolnym mogą pojawić się problemy ze słyszeniem jako powikłanie po zapaleniu ucha środkowego lub innych infekcjach. Jedną z przyczyn niedosłuchu może być tympanosklerozę, rozumiana jako nadmierne nagromadzenie uwapnionych płytek w części łącznotkankowej błony bębenkowej.

Cel: Celem pracy jest przedstawienie wyników przesiewowych badań słuchu przeprowadzonych wśród dzieci w wieku szkolnym pod kątem występowania ognisk tympanosklerozy.

Materiał i metody: Projekt przesiewowych badań słuchu dzieci w wieku szkolnym przeprowadzono w województwie mazowieckim w latach 2017–2019. W badaniach łącznie wzięło udział 39913 dzieci w wieku 5–9 lat. W pierwszej części badania wykonano otoskopię w celu sprawdzenia stanu przewodu słuchowego zewnętrznego oraz błony bębenkowej. Dzieci, u których nie wykryto żadnych przeciwwskazań (np. wysiękowego zapalenia ucha lub czopu woskowinowego), zostały zakwalifikowane do drugiej etapu badania – audiometrii tonalnej.

Wyniki: W badaniu otoskopowym zaobserwowano uwapnione płytki na powierzchni błony bębenkowej u 439 (1,1%)

badanych dzieci. Wśród nich 311 (70,8%) miało tympanosklerozę jednostronną. Z kolei u 128 (29,2%) dzieci wykryto obustronne ogniska tympanosklerozy. Stwierdzono również częstsze występowanie tympanosklerozy u chłopców (251 z 439 dzieci, 57%) niż u dziewczynek (188 z 439,43%).

Wnioski: Badania wykazały, że tympanosklerozę jest niezbyt częstym, ale istniejącym problemem wśród dzieci w wieku szkolnym. Zalecana jest dalsza obserwacja dzieci z jednostronnymi i obustronnymi ogniskami tympanosklerozy. Ważne jest również zwiększenie świadomości rodziców na temat możliwych przyczyn problemów ze słuchem i pojawienia się tympanosklerozy, takich jak np. przewlekłe zapalenie ucha środkowego.

Wytyczne w leczeniu alergicznego nieżyty nosa u dzieci

Dąbkowska A.¹, Dąbrowska-Bień J.¹, Wawszczyk S.¹, Skarżyński P.H.^{2,3,4}

¹ Klinika Oto-Ryńno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

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

³ Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

⁴ Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

Wstęp: Alergiczny nieżyt nosa (ANN) jest bardzo częstą chorobą wieku dziecięcego i ma istotny wpływ na jakość życia. W Polsce blisko 40% populacji choruje na alergię, w tym 25% na ANN, natomiast na astmę – 5%. ANN jest istotnym czynnikiem rozwoju astmy.

Cel: W pracy przedstawiono symptomatologię, diagnostykę oraz metody leczenia alergicznego nieżyty nosa u dzieci zgodnie z wytycznymi ARIA (Allergic Rhinitis and its Impact on Asthma) z 2010 r. z późniejszymi aktualizacjami. Celem było wskazanie zasadniczych czynności w postępowaniu z pacjentem pediatrycznym.

Materiał i metody: ARIA wyznacza metody postępowania w przypadku alergii oraz przewlekłych chorób układu oddechowego. We współpracy z organizacjami międzynarodowymi, w tym stowarzyszeniami pacjentów zostały zaproponowane zintegrowane ścieżki postępowania w alergicznym nieżycie nosa ze współistniejącą lub nie astmą.

Wyniki: Wytyczne zaproponowane przez ARIA w klarowny sposób wyjaśniają kolejne kroki postępowania z pacjentem cierpiącym na alergiczny nieżyt nosa z towarzyszącą lub nie astmą. Uwzględniają perspektywę pacjenta oraz lekarza.

Wnioski: ANN u dzieci może być leczony bezpiecznie i skutecznie lekami takimi jak doustne leki przeciwhistaminowe czy donosowe steroidy. Antagoniści receptorów leukotrienowych to przydatna grupa leków, zwłaszcza u chorych ze współtowarzyszącą astmą. Wytyczne ARIA powinny być dostosowane do systemów opieki poszczególnych krajów i lokalnych potrzeb.

Zaburzenia procesu komunikacji werbalnej u 11-letniego chłopca z zespołem CFC3

Kosztyła-Hojna B.¹, Midro A.²,
Zdrojkowski M.¹, Kraszewska A.¹,
Duchnowska E.¹, Łobaczuk-Sitnik A.¹

¹ Zakład Fonoaudiologii Klinicznej i Logopedii, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

² Zakład Genetyki Klinicznej, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

Wstęp: Zespół sercowo-twarzowo-skrórny (ang. *cardio-facio-cutaneous syndrome*, CFC3) to rzadki zespół genetyczny wywołany mutacją genu *MAP2K1*. Manifestuje się licznymi zmianami dysmorficznymi części twarzowej czaszki, nieprawidłowościami układu sercowo-naczyniowego, zmianami skórnymi oraz niepełnosprawnością intelektualną.

Cel pracy: Celem pracy jest ocena występowania zmian patologicznych w obrębie górnych dróg oddechowych oraz zaburzeń jakości głosu, słuchu i mowy u 11-letniego chłopca z zespołem CFC3 i współistniejącym autyzmem wysokofunkcjonującym.

Materiał i metody: Chłopiec był diagnozowany z powodu występowania schorzeń otolaryngologicznych oraz zaburzeń komunikacji. U dziecka wcześniej zdiagnozowano opóźniony rozwój mowy i psychomotoryczny, autyzm wysokofunkcjonujący oraz zespół CFC3. Przeprowadzono badanie endoskopowe górnych dróg oddechowych, akustyczne głosu oraz audiologiczne. W ocenie endoskopowej nosogardła i krtani zastosowano Endo-STROB EL f. Xion oraz fiberoskop i endoskop z optyką sztywną 70°. Ocenę akustyczną głosu wykonano z wykorzystaniem oprogramowania Diagnoscope Specjalista.

Oceniano: motorykę narządu artykulacyjnego, artykulację z wykorzystaniem Logopedycznego Testu dla Dzieci i Młodzieży (I. Michalak-Widera), słuch fonematyczny, poziom procesów analizy i syntezy słuchowej oraz słuchową pamięć fonologiczną. Przeprowadzono badanie kompetencji językowej, komunikacyjnej oraz intensywności prezentowanych cech autystycznych w wykorzystaniem: Autism Spectrum Quotient Test (AQ) i Childhood Autism Spectrum Test (CAST).

Wyniki: Endoskopowo stwierdzono przerost migdałka gardłowego, zwężenie przewodów nosowych, asymetrię chrząstek nalewkowatych, atrofię fałdów głosowych i ich napięcie, przekrwienie błony śluzowej w okolicy między-nalewkowej, rurkową nagłośnię z jej tyłozgięciem. Parametry oceny akustycznej głosu były normatywne z wyraźnym skróceniem MPT. W spektrografii wąskopasmowej obserwowano liczne składowe nieharmoniczne w zakresie średnich i wysokich częstotliwości. Audiologicznie rejestrowano istnienie nieznacznego obustronnego ubytku słuchu o typie odbiorczym. Logopedycznie stwierdzono nieprawidłowości budowy narządów mowy, obniżoną motorykę artykulacyjną i jej zaburzenie oraz obecność cech autystycznych.

Wnioski: Zmiany patologiczne górnych dróg oddechowych i narządu głosu nie wpływały na wartości parametrów oceny akustycznej głosu. Obecność licznych składowych nieharmonicznych w zakresie średnich i wysokich częstotliwości w spektrografii wąskopasmowej była spowodowana zmianami patologicznymi górnych dróg oddechowych. Badanie audiologiczne potwierdziło współistnienie obustronnego ubytku słuchu o typie odbiorczym. Ocena logopedyczna wykazała nieprawidłowości budowy i sprawności narządów mowy, artykulacji oraz obniżenie kompetencji językowej i komunikacyjnej.