



* Аудиологический скрининг новорождённых

Покровская Александра Яковлевна
6 курс
ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова
Минздрава России

2017г

Что такое скрининг?

* Скрининг - от англ. to screen - просеивать, и screening - отбор, сортировка. В здравоохранении скрининг означает комплекс мероприятий, направленных на выявление и предупреждение различных заболеваний у населения.

= *диспансеризация.*

* **Неонатальный скрининг** - комплексная программа системы здравоохранения по выявлению у новорожденных наследственных и врожденных заболеваний до развития их клинических симптомов.

* Как проводится скрининг:

ПРИКАЗ от 22 марта 2006 г. N 185 О МАССОВОМ ОБСЛЕДОВАНИИ НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

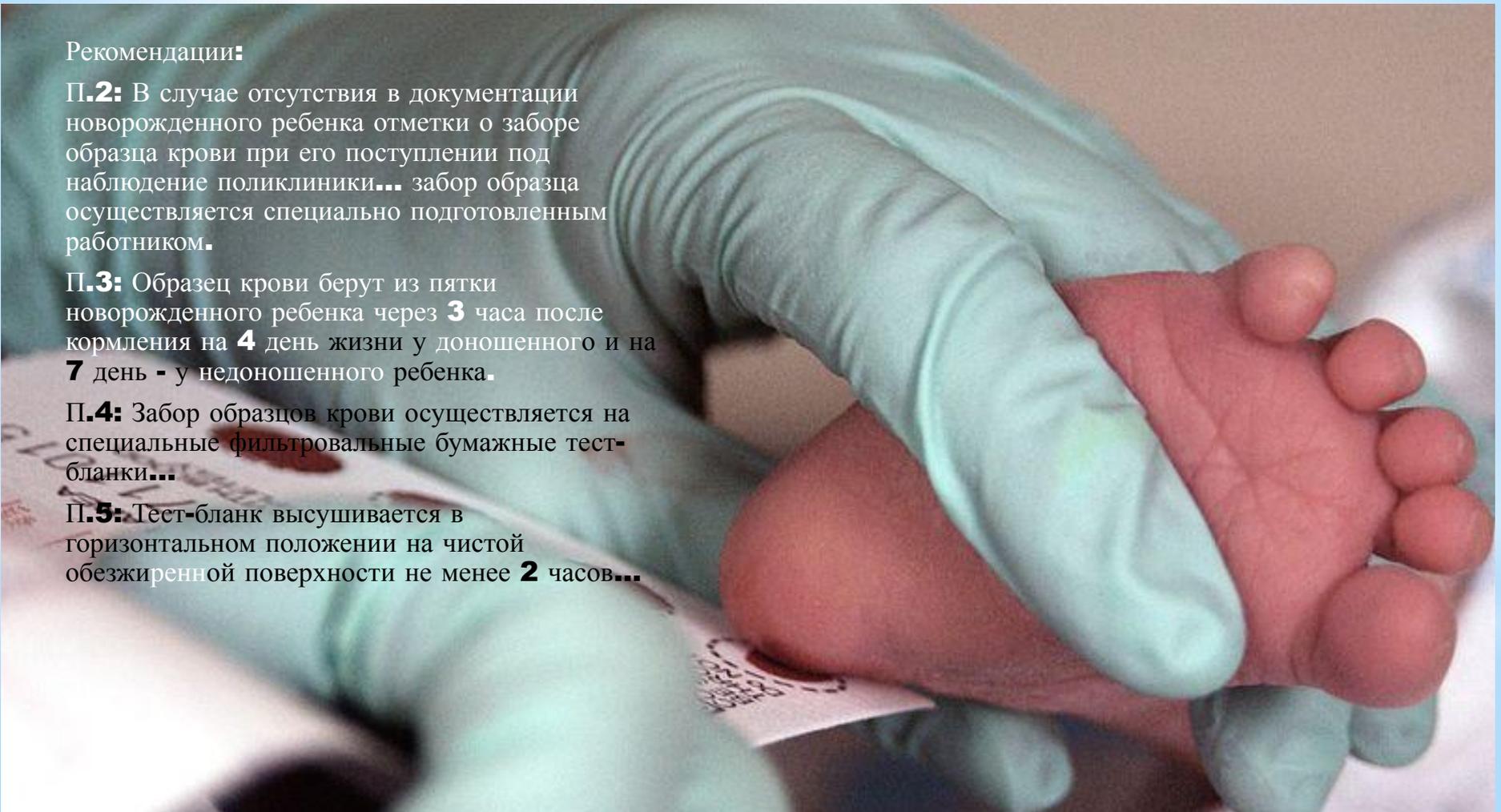
Рекомендации:

П.2: В случае отсутствия в документации новорожденного ребенка отметки о заборе образца крови при его поступлении под наблюдение поликлиники... забор образца осуществляется специально подготовленным работником.

П.3: Образец крови берут из пятки новорожденного ребенка через **3** часа после кормления на **4** день жизни у доношенного и на **7** день - у недоношенного ребенка.

П.4: Забор образцов крови осуществляется на специальные фильтровальные бумажные тест-бланки...

П.5: Тест-бланк высушивается в горизонтальном положении на чистой обезжиренной поверхности не менее **2** часов...



The blood of a two week-old infant is collected for a Phenylketonuria, or PKU, screening. | Source=USAF Photographic Archives

* Основные принципы скрининговой программы:

- * частота заболевания в популяции должна быть достаточно высокой
- * заболевание клинически и лабораторно должно быть хорошо изучено;
- * программа скрининга должна быть направлена на тяжёлые или летальные заболевания, чтобы польза от её применения превышала затратность;
- * лабораторные тесты не должны давать ложноотрицательных и большого количества ложноположительных результатов
- * лабораторные тесты должны быть простыми, безопасными и этически приемлемыми;
- * должно быть разработано эффективное лечение скринируемых заболеваний;
- * должен быть точно установлен возраст больного, до достижения которого лечение даёт положительный результат;

*Скрининговые заболевания

- *Фенилкетонурия
- *Врожденный гипотиреоз
- *Адреногенитальный синдром
- *Галактоземия
- *Муковисцидоз



- * Частота - 1:7000 детей
- * Патогенез: Накопление в крови фенилаланина вследствие дефектного гена, кодирующего фермент фенилаланингидроксилазу
- * Значение: без лечения у 95% детей развивается тяжелая умственная отсталость и нарушения поведения
- * Диагностика: концентрация фенилаланина крови более 480 мкМ/л (8 мг%)
- * Лечение: диета (не позже 4 недели жизни)

* Фенилкетонурия



- * Частота: 1:3000-4000
- * Патогенез: недостаток гормонов щитовидной железы вследствие частичного или полного нарушения ее функции
- * Значение: без лечения у всех детей с ВГ наблюдается тяжелая необратимая умственная отсталость и задержка роста
- * Диагностика: >20 мкЕД/мл
- * Лечение: заместительная терапия не позднее 4 недели жизни

* Врожденный гипотиреоз

- * Частота: 1:8000-20000 в различных странах
- * Патогенез: генетическая мутация, ведущая к врожденной дисфункции коры надпочечников вследствие отсутствия фермента 21-гидроксилазы
- * Значение: «сомнительные» гениталии у девочек, нарушение роста и созревания, бесплодие, тяжелая потеря солей
- * Диагностика: 17-альфа-оксигидропрогестерон >30 нмоль/л
- * Лечение: Хирургическая коррекция пола, заместительная терапия

* Адреногенитальный синдром

- * Частота: 1:16000
- * Патогенез: генетическая патология синтеза ферментов, участвующих в метаболизме галактозы
- * Значение: 75% детей - летальный исход, из них 20-30% умирают от сепсиса. У выживших - печеночная недостаточность, тяжелое поражение ЦНС, катаракта или нейросенсорная тугоухость.
- * Диагностика: концентрация тотальной галактозы >10 мг/дл
- * Лечение: диета, желательно не позднее 10 дня жизни

* Галактоземия

- * Частота: 1:12000 детей
- * Патогенез: дефект гена, ответственного за синтез белка, осуществляющего в клетках функцию ионного канала для хлора
- * Значение: в случае начала раннего лечения возможность повысить качество жизни таких пациентов. Средний срок жизни - 35 лет
- * Диагностика: Иммунореактивный трипсин >70 нг/мл
- * Лечение: симптоматическое

* Муковисцидоз

- * Частота: 1:1000 детей (20-40:1000 детей, находящихся в палатах интенсивной терапии!)
- * Значение: Нарушение формирования слуховых и речевых центров мозга, задержка психического развития
- * Диагностика: отсутствие регистрации отоакустической эмиссии (ОАЭ)
- * Лечение: наблюдение в сурдологическом центре, использование кохлеарного имплантата

* Нарушение слуха

* Золотой рекомендованный стандарт:

- * скрининговое исследование слуха у всех новорожденных в возрасте до 1 мес.;
- * завершение диагностического этапа детям, не прошедшим универсальный аудиологический скрининг, в возрасте до 3 мес.;
- * определение индивидуальной программы реабилитации детям, у которых подтверждено снижение слуха, в возрасте до 6 мес.

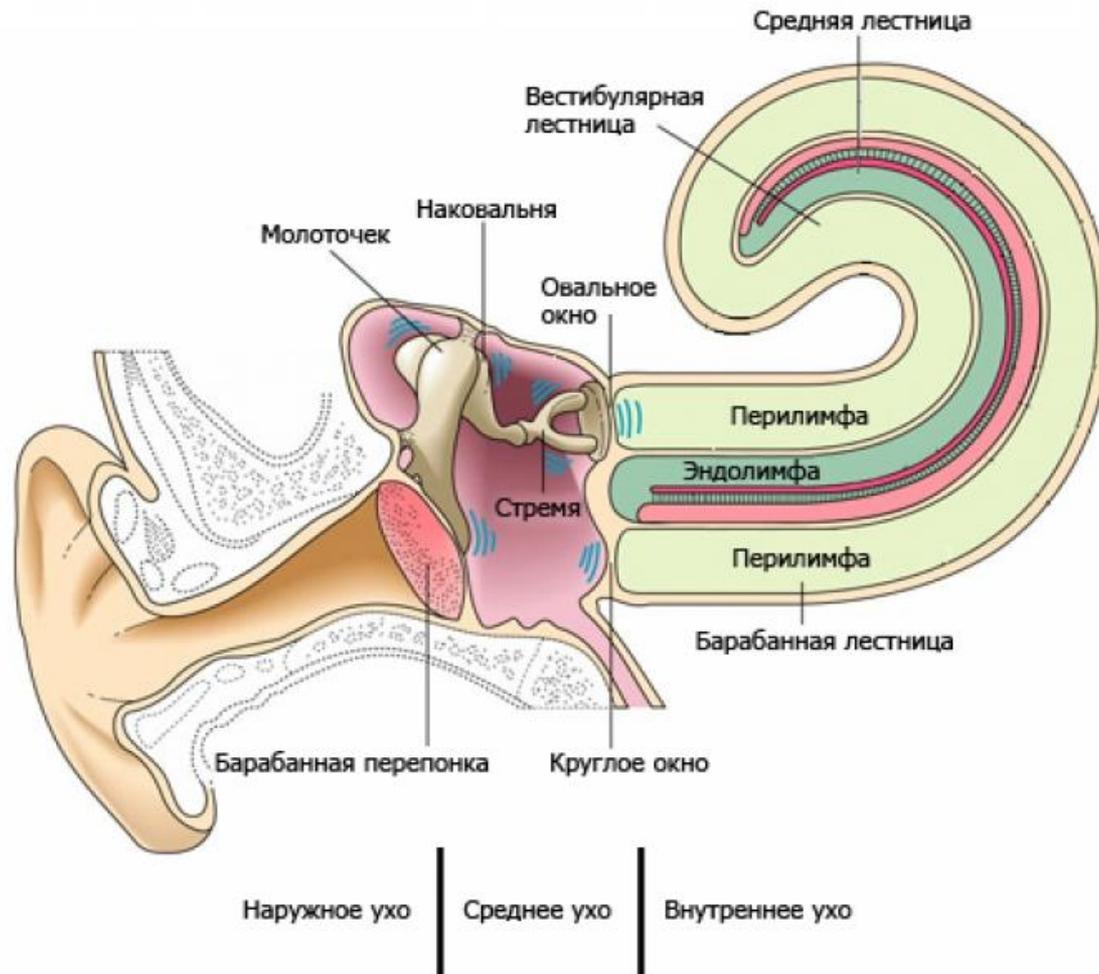
* Этапы аудиологического скрининга:

- * 1 этап (скрининговый). На этом этапе проводится обследование слуха в роддомах у всех новорожденных в возрасте 3-4 дней с помощью регистрации ВОАЭ.
- * 2 этап (диагностический). Он проводится в сурдологическом центре в возрасте до 3 месяцев с помощью регистрации ВОАЭ, коротколатентных слуховых вызванных потенциалов (КСВП) и других методов детям, у которых отоакустическая эмиссия не была зарегистрирована на 1-ом этапе, а также всем детям, имеющим факторы риска по тугоухости.

* Факторы риска развития тугоухости

- * Отягощенная наследственность по слуху
- * Наследственная синдромальная патология
- * Инфекционные и вирусные заболевания матери во время беременности
- * Токсикозы беременности
- * Тяжелая ante- и интранатальная гипоксия плода
- * Асфиксия новорожденного
- * Глубокая степень недоношенности
- * Переношенность
- * Очень низкая и экстремально низкая масса тела при рождении
- * Врожденная патология челюстно-лицевого скелета
- * Внутрочерепная родовая травма
- * Тяжелое гипоксически-ишемическое или гипоксически-геморрагическое поражение ЦНС
- * Гемолитическая болезнь новорожденного
- * Стойкая и/или выраженная гипербилирубинемия

* Анатомия и физиология СЛУХОВОЙ СИСТЕМЫ



* Нарушения слуха

- * Кондуктивная тугоухость
- * Сенсоневральная тугоухость
- * Слуховая нейропатия
- * Центральные расстройства слуха



* Степени потери слуха

Степень снижения слуха	Средние пороги слуха на частотах 500, 1000, 2000, 4000 Гц	Восприятие разговорной и громкой речи	Восприятие шепотной речи
Норма	0–25 дБ	>10 м	6 м
I	26–40 дБ	6–3 м	2 м — у уха
II	41–55 дБ	3 м — у уха	Нет — у уха
III	56–70 дБ	Громкая речь у уха	Нет
IV	71–90 дБ	Крик у уха	Нет
Глухота	>91 дБ	Нет	Нет

* 1 этап скрининга

- * Регистрация отоакустической эмиссии
- * Бывает спонтанная и вызванная
- * Не регистрируется при патологии наружного и среднего уха, и сенсоневральной тугоухости
- * В практике используется задержанная вызванная отоакустическая эмиссия и вызванная отоакустическая эмиссия на частоте продукта искажения

* Германия



*США





*Россия

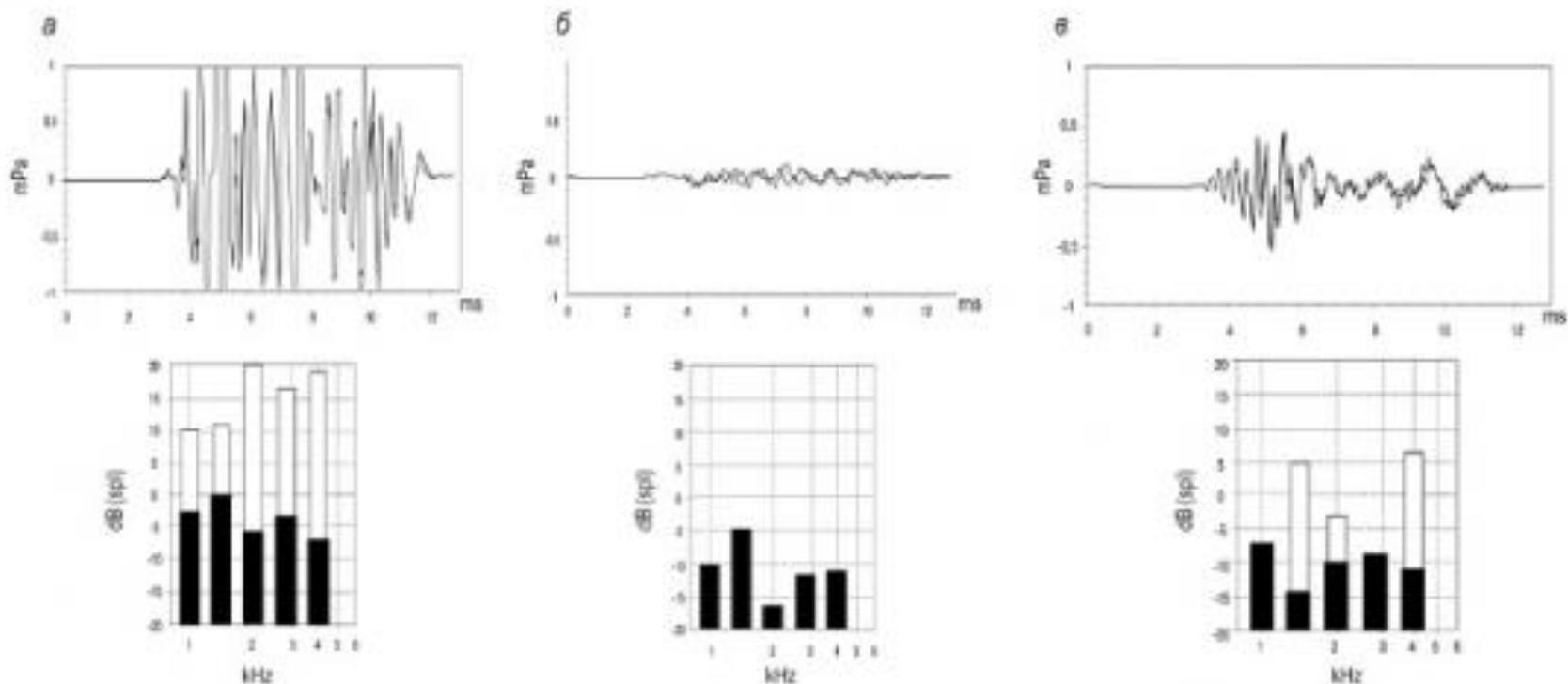
* Этапы ВОАЭ

- * введение данных пациента,
- * установка зонда в наружном слуховом проходе,
- * проведение теста - регистрация ВОАЭ,
- * интерпретация полученных





Рис. 5. ЗВОАЭ у детей с нормальным и нарушенным слухом: а – ребенок с нормальным слухом – ЗВОАЭ есть во всех частотных полосах; б – ребенок с тугоухостью – ЗВОАЭ не регистрируется во всех частотных полосах; в – пограничный случай ЗВОАЭ – регистрируется в 3 частотных полосах.



Примечание. Верхние графики – осциллограмма звуковых колебаний ЗВОАЭ (ось абсцисс – время в мс, ось ординат – амплитуда ЗВОАЭ в дБ), нижние графики – результат частотного анализа ЗВОАЭ (ось абсцисс – частота в кГц, ось ординат – амплитуда ЗВОАЭ в дБ, белые столбики – ЗВОАЭ на разных частотах, черные столбики – фоновый шум).

Refer or pass

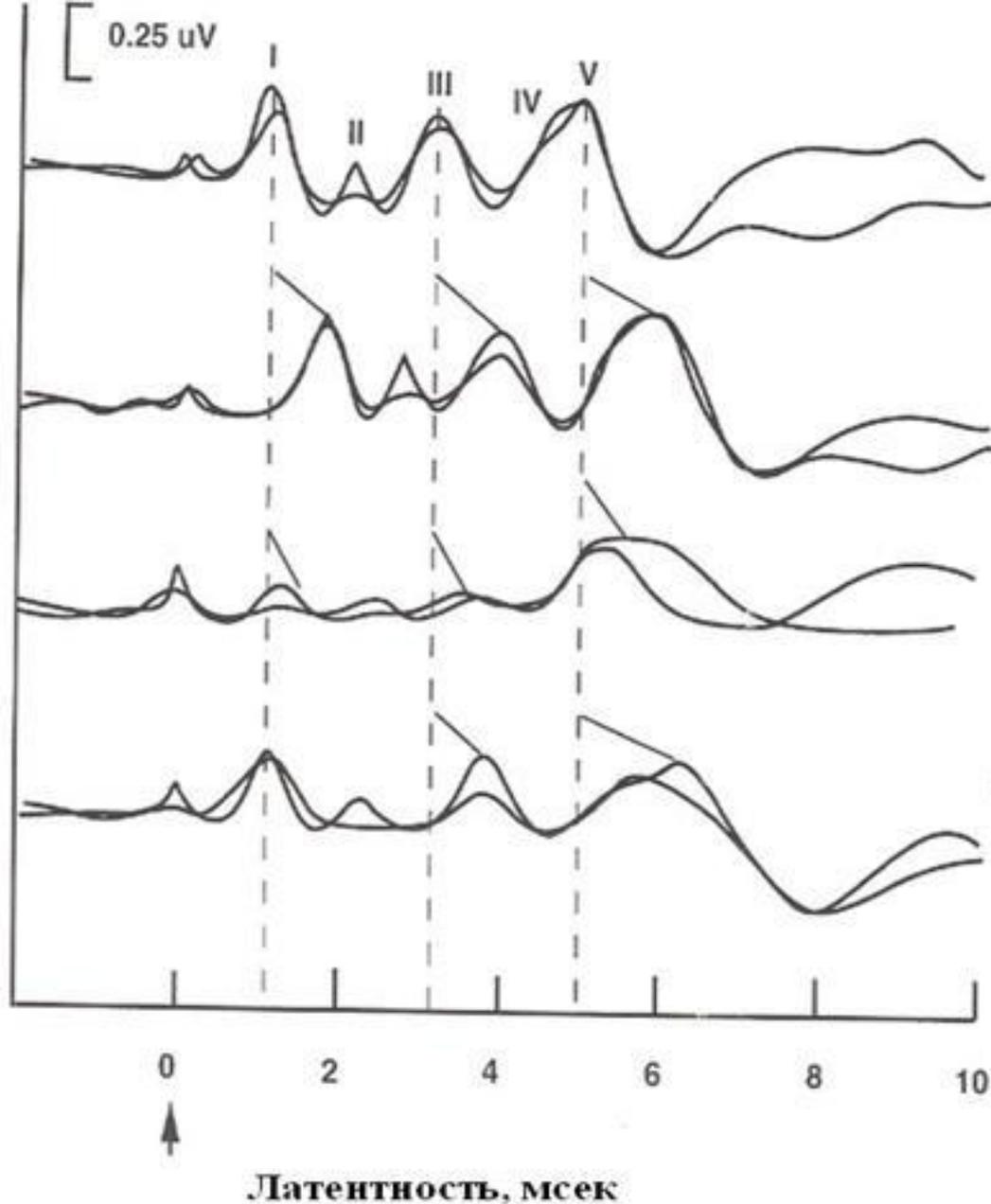


Второй этап скрининга включает в себя регистрацию коротколатентных слуховых вызванных потенциалов (КСВП), являющихся наиболее информативным тестом для определения эквивалентов порогов слышимости. Данное исследование проводят специалисты сурдологи-оториноларингологи.





Амплитуда, мВ



НОРМА

- латентности пиков и межпиковые интервалы в норме
- четкая морфология КСП волны

КОНДУКТИВНАЯ ТУГОУХОСТЬ

- существенная задержка I волны
- межпиковые интервалы в норме
- четкая морфология КСП волны

СЕНСОРНАЯ ТУГОУХОСТЬ

- незначительная задержка I волны
- I волна низкоамплитудная или отсутствует
- межпиковые интервалы в норме
- нечеткая морфология КСП волны

НЕВРАЛЬНАЯ ТУГОУХОСТЬ

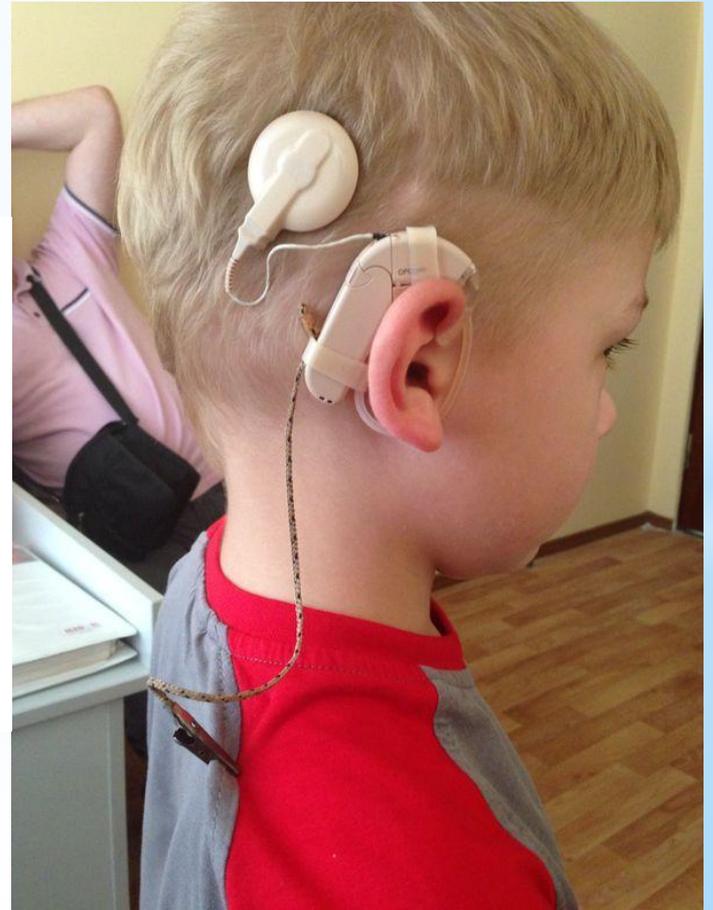
- латентность I волны в норме
- длинный I - III межпиковый интервал
- длинный I - V межпиковый интервал
- нечеткая морфология КСП волны

* Абилизация детей с нарушением слуха

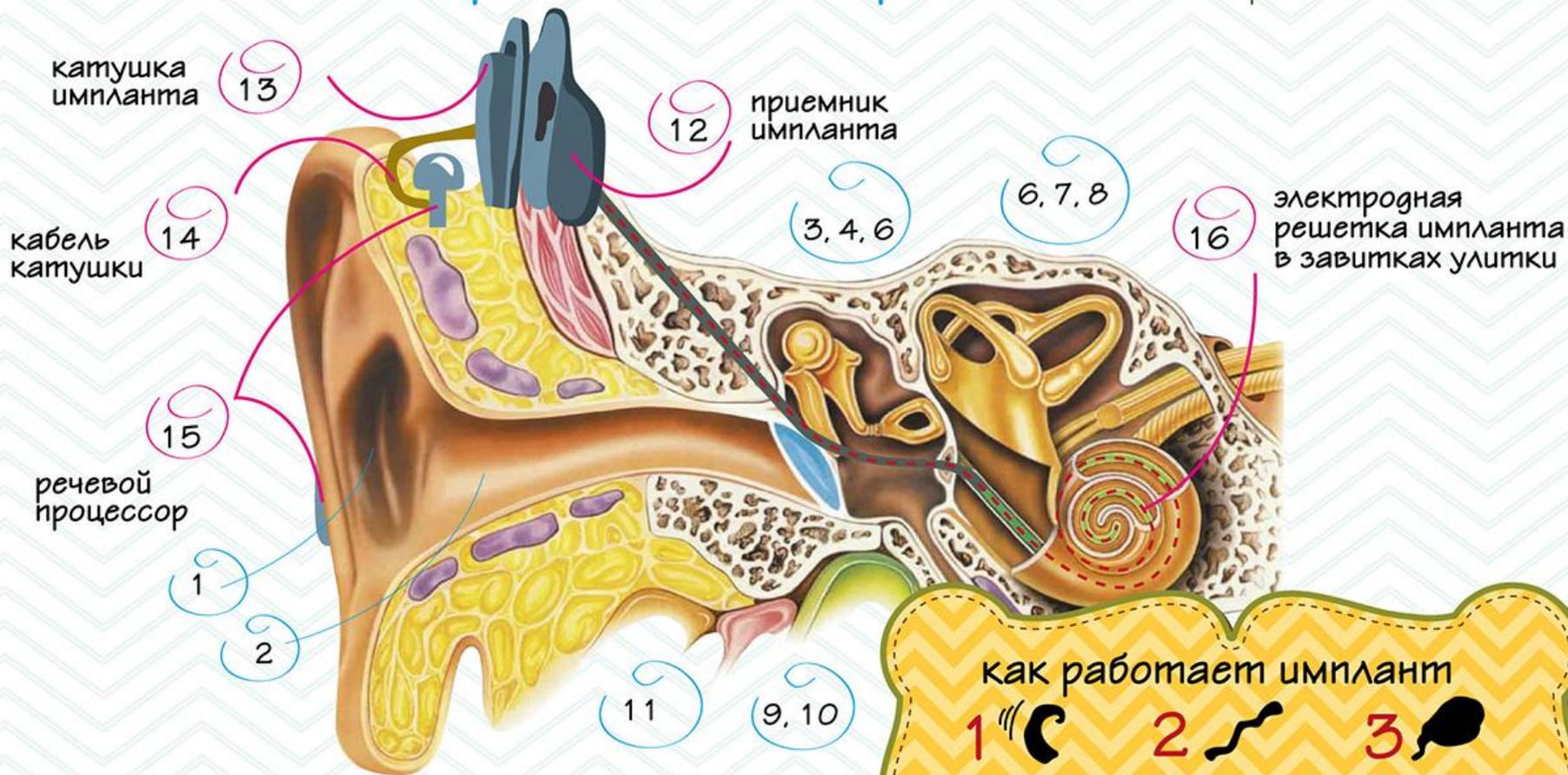
При подтверждении у ребенка тугоухости по данным диагностического обследования, в возрасте 2-4 мес. и не позднее 6 месяцев жизни должна быть начата программа его абилизации. Она включает:

- * медицинскую помощь (консервативное и хирургическое лечение)
- * психолого-педагогическую помощь,
- * слухопротезирование (подбор и настройка слуховых аппаратов в возрасте 2-4 мес.)
- * при необходимости операцию кохлеарной имплантации (оптимальный возраст 10-18 мес.).

Кохлеарная имплантация - это хирургическая операция, при которой во внутреннее ухо-улитку глухого ребенка вводится система электродов. Они передают звуки в виде слабых электрических импульсов слуховому нерву и, благодаря этому, ребенок воспринимает окружающие звуки и речь.



Как работает кохлеарный имплант



катушка импланта 13

приемник импланта 12

кабель катушки 14

электродная решетка импланта в завитках улитки 16

речевого процессор 15

1 наружный слуховой проход

6 стремя

2 ушная раковина

7 преддверие

3 рукоятка молоточка

8 улитка

4 наковальня

9 слуховая труба

5 полукружные каналы

10 баоабанная полость

11 баоабанная перепонка

как работает имплант

1 

Звуки воспринимаются микрофоном речевого процессора

2 

речевого процессор анализирует звуки и координирует их в последовательность электрических импульсов

3 

Эти импульсы передатчик посылает через неповрежденную кожу к импланту

4 

имплант передает электрические импульсы на электроды в улитке

5 

слуховой нерв воспринимает их и посылает в слуховые центры мозга

6 

мозг распознает переданные сигналы как звук

* Спасибо за внимание!



Dad Receives a Tattoo to Match His Daughter's Cochlear Implant

Charlotte received a cochlear implant, and her dad, Alistair, got a matching tattoo. This photo went viral on Facebook within 24 hours. See the related story at LipreadingMom.com.

Источники:

1. The blood of a two week-old infant is collected for a Phenylketonuria, or PKU, screening. | Source=USAF Photographic Archives
2. medlineplus.gov
3. "О МАССОВОМ ОБСЛЕДОВАНИИ НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ" МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ И СОЦИАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ ПРИКАЗ от 22 марта 2006 г. N 185 О МАССОВОМ ОБСЛЕДОВАНИИ НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ
4. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению галактоземии. 2013
5. Федеральные клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с муковисцидозом. 2013г
6. **Володин Н.Н. (ред.) Неонатология. Национальное руководство. 2008.**
7. Е.С. Гарбарук, И.В. Королева: аудиологический скрининг новорожденных в России, проблемы и перспективы. Пособие для врачей. 2013г
8. Федеральное государственное бюджетное учреждение «Научно-клинический центр оториноларингологии ФМБА России» Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» УНИВЕРСАЛЬНЫЙ АУДИОЛОГИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ И ДЕТЕЙ ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ Методические рекомендации Москва-2012
9. **СЕНСОНЕВРАЛЬНАЯ ТУГОУХОСТЬ. Клинические рекомендации. Москва - Санкт-Петербург. 2014**
10. <https://www.west-info.eu/france-fights-against-mucoviscidosis/>
11. <http://tardokanatomy.ru/content/stroenie-organa-slukha>
12. <http://www.reacenter.ru/info/tugouhost-lechenie/>
13. <http://birth-info.ru/86/Audioskrining-novorozhdennykh/>
14. Инна Королева. Дети с нарушением слуха. Книга для родителей и педагогов
15. https://aurora.ua/ru/sluh/diagnostika-sluha_sluh/issledovanie-sluha-metodom-ksvp.htm
16. <http://slishim.ru/cochlear-implantation/chto-takoe-koxlearnaya-implantacziya/>
17. http://con-med.ru/magazines/pediatry/pediatry-04-2014/diagnostika_narusheniy_slukha_u_detey_rannego_vozrast_a/