

Наследственная патология слуха



Презентацию подготовила Азаренкова Алена (5-ая группа, 1-ый курс)

▣ Наследственная тугоухость – широкая группа различных генетических заболеваний, которые сопровождаются ослаблением слуха вплоть до полной глухоты (в зависимости от формы патологии).

▣ Считается, что каждый восьмой житель Земли является носителем одного из генов, вызывающих рецессивную тугоухость.

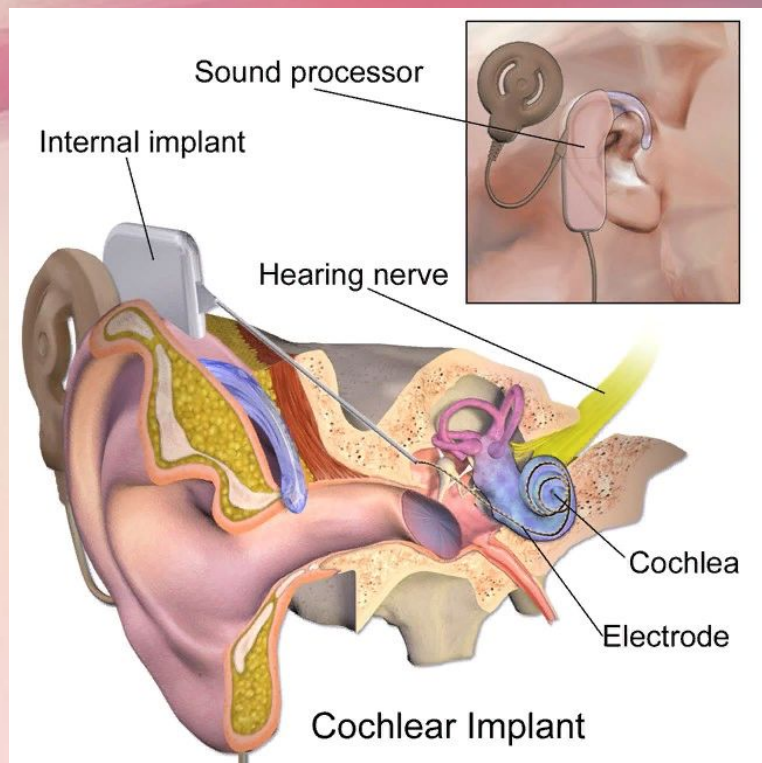


Классификация

- ▣ По сочетанию с другими нарушениями в рамках одной генетической патологии (синдромальные - наследственная тугоухость обнаруживается в сочетании с иными симптомами генетического заболевания; несиндромальные формы)
- ▣ По механизму передачи потомству (аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и X-сцепленные)
- ▣ По причине нарушения слуха (кондуктивная, нейросенсорная и смешанная тугоухость)
- ▣ По степени ослабления слуха (легкая, умеренная, умеренно-тяжелая и глубокая)
- ▣ По возрасту появления нарушений относительно развития речи (прелингвальная — ранний возраст; постлингвальная — после 6-8 лет)

Несиндромальные формы

- ▣ **Наиболее распространенные.**
- ▣ **Аутосомно-рецессивные патологии, обусловленные мутацией гена *GJB2*, расположенного на 13-й хромосоме.**
- ▣ **Становятся причиной выраженной (чаще всего глубокой) прелингвальной (ранний возраст, до 6 лет) наследственной тугоухости сенсоневрального характера.**



Синдромальная форма (примеры болезней)

▣ Синдром Ушера

▣ Характеризуется врожденной нейросенсорной глухотой с вестибулярными нарушениями и медленно прогрессирующим пигментным ретинитом, выявляющимся в первом или втором десятилетии. Из других глазных симптомов могут наблюдаться катаракта, иногда глаукома. Кроме патологии зрения и слуха, примерно у 25% больных может наблюдаться слабоумие и шизофреноподобные психозы. Синдром наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Среди детей с врожденной глухотой частота синдрома Ушера составляет 3—10%.

«Синдром Пендреда

«Болезнь характеризуется сочетанием врожденной или выявляющейся в раннем детстве нейросенсорной глухоты с зобом, развивающимся в связи с нарушением биосинтеза гормонов щитовидной железы. У половины больных зоб выявляется к 5—8 годам, но иногда наблюдается с рождения. Сущность метаболических нарушений при этом заболевании заключается в неспособности или недостаточной способности щитовидной железы превращать поступающий в организм неорганический йод в органическую форму и включать его в тиреоидные белки.



Кондуктивная тугоухость

▣ Это нарушение слуха, которое характеризуется затрудненным проведением звуковых волн к звуковоспринимающему аппарату. Основные клинические признаки – снижение остроты слуха, «заложенность» ушей, усиленное восприятие собственного голоса, ухудшение дифференциации речи от окружающих шумов.

▣ Причины:

▣ Нарушение проходимости внешнего уха.

▣ Повреждение барабанной перепонки.

▣ Поражение среднего уха.

▣ Заболевание внутреннего уха.

Нейросенсорное нарушение

▣ Это нарушение слуха, обусловленное поражением слухового анализатора и проявляющееся односторонним или двусторонним снижением слуха, шумом в ушах, а также возникающими в связи с этим нарушениями социальной адаптации.

▣ Причины:

▣ Врожденная патология.

▣ Внешние факторы (инфекции, болезни крови, интоксикации, старение и т. д.).



Смешанная тугоухость

- Характеризуется поражением внутреннего, среднего, наружного уха (в ней сочетаются кондуктивная и нейросенсорная тугоухость).

ФОРМЫ ТУГОУХОСТИ

Сенсоневральная

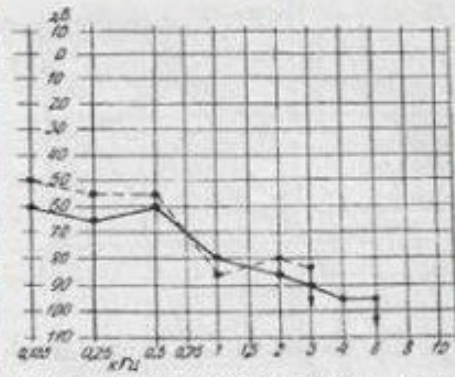


Рис. 1.28. Аудиограмма. Звуковоспринимающая (сенсоневральная) тугоухость.

Кондуктивная

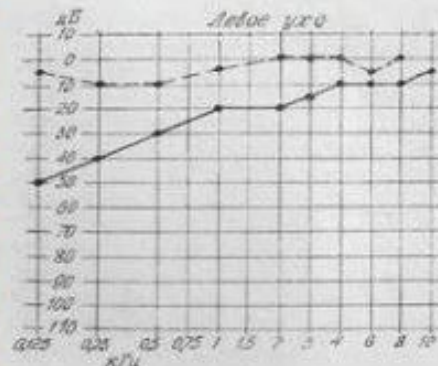


Рис. 1.26. Аудиограмма. Звукопроводящая (кондуктивная) тугоухость.

Смешанная

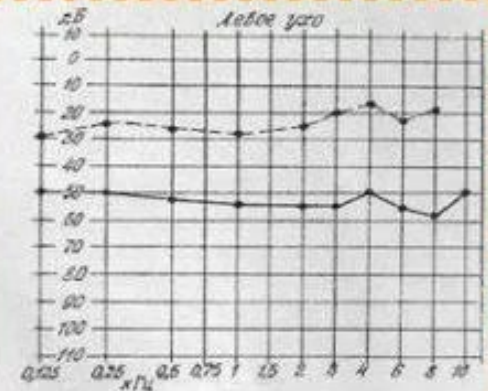


Рис. 1.27. Аудиограмма. Смешанная тугоухость.

аудиограммы

▣ Спасибо за внимание!

