

## Zespół Treachera Collinsa – przegląd piśmiennictwa

### Treacher Collins syndrome – a literature review

Alina Ratajczak<sup>1ABEF</sup>, Piotr H. Skarzyński<sup>1,3,4CE</sup>, Anna Ratuszniak<sup>2F</sup>

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

<sup>2</sup> 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

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

Wkład autorów:

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

#### Streszczenie

**Cel pracy:** Celem artykułu była analiza polskiego oraz zagranicznego piśmiennictwa, w którym przedstawiono wnikliwą charakterystykę zespołu Treachera Collinsa. W szczególności chciano podkreślić obecność zaburzeń słuchu będących wynikiem tej choroby oraz stosowane w ich przebiegu wybrane formy terapeutyczne.

**Materiał i metody:** Przeanalizowano dostępne piśmiennictwo, korzystając z dostępu do baz: Scopus, ScienceDirect, EBSCOhost, PubMed oraz Web of Science. Równocześnie odrzucono duplikaty, prace napisane w języku innym niż angielski i polski oraz doniesienia konferencyjne. Do wyszukiwania użyto słów kluczowych: zespół Treachera Collinsa, dyzostozia zuchwowo-twarzowa, wady wrodzone, BAHA, Vibrant Soundbridge, Bonebridge.

**Wyniki:** Po selekcji według kryteriów włączenia i wyłączenia, słów kluczowych, abstraktów i tytułów, z 2000 uzyskanych wyników wzięto pod uwagę 55 publikacji, które zawierały aktualne informacje na temat najważniejszych elementów choroby – patogenezę, charakterystycznych objawów, stosowanej obecnie diagnostyki oraz postępowania terapeutycznego.

**Wnioski:** Przegląd poszczególnych publikacji pozwala stwierdzić, że zespół Treachera Collinsa jest chorobą bardzo zróżnicowaną, która wymaga indywidualnego, wielospecjalistycznego podejścia do pacjenta oraz przede wszystkim jak najszybszego podjęcia odpowiednich kroków diagnostyczno-terapeutycznych.

**Słowa kluczowe:** zespół Treachera Collinsa • dyzostozia zuchwowo-twarzowa • wady wrodzone • BAHA • Vibrant Soundbridge • Bonebridge

#### Abstract

**Aim of the study:** The aim of the article was to analyze Polish and foreign literature which presents insightful characteristics of the Treacher Collins syndrome. In particular, it was important to emphasize the presence of hearing disorders resulting from this disease and modern therapeutic forms used in its course.

**Material and methods:** The available literature was analyzed using access to the following databases: Scopus, ScienceDirect, EBSCOhost, PubMed and Web of Science. At the same time, duplicates, papers written in a language other than English and Polish, and conference reports were rejected.

**Results:** After the selection according to the inclusion and exclusion criteria, key words, abstracts and titles, from 2000 results 55 publications were considered. They contained reliable information on the most important elements of pathogenesis, characteristic symptoms, currently used diagnostics and chosen therapeutic procedures.

**Conclusions:** The review of individual publications allows to conclude that the Treacher Collins syndrome is a very diverse disease which requires an individual, multi-specific approach to the patient. It is also crucial to take appropriate diagnostic and therapeutic steps as soon as possible.

**Key words:** Treacher Collins syndrome • mandibulofacial dysostosis • congenital defects • BAHA • Vibrant Soundbridge • Bonebridge

**Adres autora:** Alina Ratajczak, Światowe Centrum Słuchu, ul. Mokra 17, Kajetany, 05-830 Nadarzyn,  
e-mail: a.ratajczak@ifps.org.pl

## Wstęp

Zespół Treachera Collinsa (ang. *Treacher Collins syndrome*, TCS) należy do rzadkich chorób genetycznych dziedzicznych w większości przypadków autosomalnie dominująco. Pierwsze doniesienia dotyczące tej choroby zostały przedstawione przez Thomsona w 1846 roku. W późniejszym czasie szczegółowej charakterystyki dokonali Berry oraz Treacher Collins, który w 1900 roku poddał wnikliwej analizie dwa przypadki kliniczne [1]. Choroba określana jest także jako zespół Franceschetti, Zwahlen i Kleina. Autorzy, od których nazwisk pochodzi jej nazwa, przedstawili całościowy opis choroby oraz wprowadzili nowy termin odnoszący się do objawów klinicznych – dyzostoza żuchwowo-twarzowa [2,3].

Występowanie TCS szacuje się na około 1/50 000 urodzeń [4–10]. Około 60% mutacji ma charakter spontaniczny (*de novo*), natomiast 40% – dziedziczny [11–13]. Zarówno w wyniku mutacji *de novo*, jak i tych przekazywanych potomstwu przez rodziców, u pacjentów z TCS obserwuje się podobne objawy – charakterystyczne deformacje w obrębie twarzoczaszki. Złożoność występujących wad istotnie wpływa na funkcjonowanie pacjenta, ograniczając między innymi percepcję słuchową, rozwój językowy i psychoruchowy. W zależności od ekspresji fenotypowej deformacje mogą być mniej lub bardziej widoczne [14]. Ma to szczególne znaczenie dla postępowania diagnostycznego, które z powodu zróżnicowanej ekspresji fenotypowej bywa często utrudnione.

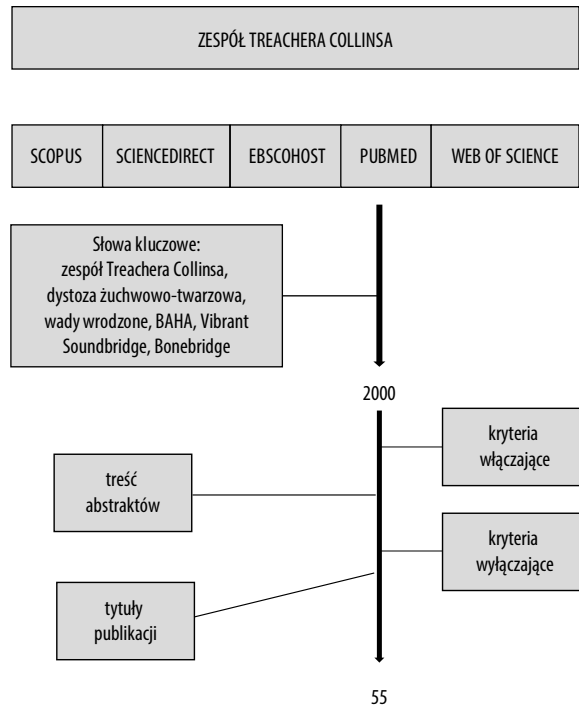
## Cel pracy

Celem opracowania jest omówienie najważniejszych zagadnień dotyczących zespołu Treachera Collinsa (patogenezy, charakterystycznych objawów, diagnostyki i leczenia) z wykorzystaniem piśmiennictwa polskiego i zagranicznego, z równoczesnym podkreśleniem istoty zaburzeń słuchu oraz stosowanych obecnie wybranych rozwiązań terapeutycznych w ich przebiegu.

## Materiały i metody

Informacje dotyczące TCS uzyskano, wykorzystując dostęp do najpopularniejszych baz publikacji naukowych: Scopus, ScienceDirect, EBSCOhost, PubMed oraz Web of Science. Użyto następujących słów kluczowych: zespół Treachera Collinsa, dyzostoza żuchwowo-twarzowa, wady wrodzone, BAHA, Vibrant Soundbridge, Bonebridge. Sumując liczbę pozycji literaturowych pochodzących z baz, uzyskano 2000 wyników. Selekcji publikacji dokonano poprzez analizę kryteriów włączenia i wyłączenia, abstraktów oraz tytułów prac.

Głównym kryterium włączenia, brany pod uwagę podczas przeglądu poszczególnych pozycji literaturowych, były rzetelne i aktualne doniesienia na temat zespołu Treachera Collinsa. Skupiono się na informacjach dotyczących patogenety, objawów oraz postępowania diagnostyczno-terapeutycznego. Równocześnie odrzucono duplikaty, prace napisane w języku innym niż angielski i polski oraz doniesienia konferencyjne. Podsumowując, spośród 2000 wyników wybrano 55 publikacji, z czego najstarsza pochodzi z 1959 roku, najnowsze zaś



**Schemat 1.** Sposób selekcji publikacji wykorzystanych w przeglądzie piśmiennictwa.

**Diagram 1.** The scheme of selection of publications used in the literature review.

– z 2018. Na schemacie 1. przedstawiono sposób selekcji publikacji, które zostały wykorzystane w niniejszym przeglądzie piśmiennictwa.

## Wyniki

### Patogeneza

Podłoże patogenety TCS stanowi mutacja genu TCOF1 na chromosomie 5q31-32, którą stwierdza się w zdecydowanej większości przypadków – od 78 do 93% [10]. Dziedziczona jest autosomalnie dominująco. TCOF1 koduje białko jąderkowe (ang. *treacle*), które jest aktywne we wczesnych etapach rozwoju zarodkowego w strukturach przekształcających się w kości twarzy oraz inne jej tkanki [11,12]. Mutacja TCOF1 przyczynia się do obniżenia wytwarzania rRNA (ang. *Ribosomal RNA*), zaburzeń biogenezy polipeptydów oraz końcowej autodestrukcji komórek uczestniczących w rozwoju struktur twarzoczaszki [15]. Efektem zaburzenia tego procesu są deformacje w obrębie m.in.: kosteczek słuchowych, błony i jamy bębnekowej, trąbki słuchowej, jamy sutkowej kości skroniowej, a także szczęki, gardła i migdałka podniebiennego [6,16]. Dotychczas odkryto ponad 160 szkodliwych mutacji tego genu, z czego najczęściej pojawiały się delecje [17].

Nie tylko defekty w obrębie TCOF1 są odpowiedzialne za mechanizm powstawania TCS. Wyniki przeprowadzonych badań pokazują, że mutacje genów POLR1D (ang. *RNA polymerase I subunit D*) oraz POLR1C (ang. *RNA polymerase I subunit C*), znajdujących się odpowiednio

na chromosomach 13q12.2 oraz 6p21.1, także są przyczyną tej choroby u ok. 8% pacjentów [10,18]. Mutacja POLR1D dziedziczona jest autosomalnie dominująco, natomiast POLR1C – autosomalnie recesywnie.

Penetracja zmutowanych genów odpowiedzialnych za powstawanie TCS jest bardzo wysoka (ok. 90%), co oznacza, że u prawie każdej osoby z uszkodzonym genem będą pojawiać się charakterystyczne deformacje [2,19]. Na skutek zróżnicowanej ekspresji fenotypowej w niektórych przypadkach deformacje te mogą ujawniać się w tak słabym stopniu, że bez wykonania badań genetycznych jednoznaczna diagnoza jest niemożliwa [14].

## Objawy

### Charakterystyka ogólna

Jak już wspomniano, TCS charakteryzuje się zaburzeniem rozwoju tkanek kostnych i miękkich twarzoczaszki. U większości pacjentów obserwuje się deformacje obustronne i symetryczne [5,9]. Stwierdza się hipoplazję kości twarzoczaszki (szczękowej, jarzmowych), której wynikiem jest cofnięcie oraz nieproporcjonalnie mały rozmiar żuchwy (retrognatyzm i mikrognatyzm) [14]. U pacjentów zauważa się również zmiany w obrębie oczodołów – niedorozwój łuków jarzmowych, ubytki tkanki miękkiej oraz zanik mięśni okrężnych oka, co skutkuje pojawieniem się charakterystycznego skośnego ustawienia szpar powiekowych [4]. Nierzadko zmiany te są przyczyną licznych wad wzroku oraz wpływają na budowę oka, powodując rozszczep struktur anatomicznych oka (ang. *coloboma*), zezą czy małowoczą. Na skutek nieprawidłowej budowy dróg oddechowych w okresie niemowlęcym może dochodzić do komplikacji związanych z oddychaniem oraz przyjmowaniem pokarmów [20]. W tej sytuacji złotym standardem jest przeprowadzenie tracheotomii, co umożliwia dopływ powietrza do płuc, oraz gastrostomii w celu dostarczenia do organizmu substancji odżywczych [21,22]. Hipoplazja szczęki jest zazwyczaj przyczyną licznych wad zgryzu oraz nieprawidłowej budowy podniebienia. Często pojawiające się zgryz otwarty oraz wysoko sklepienie (gotyckie) lub rozszczepienie podniebienia mogą prowadzić do zaburzeń artykulacyjnych. Co ważne, u pacjentów z TCS zazwyczaj nie stwierdza się zaburzeń intelektualnych.

Deformacje w obrębie twarzoczaszki charakterystyczne dla TCS należy także różnicować z innymi chorobami genetycznymi – między innymi zespołem Nagera i zespołem Millera, w przebiegu których zauważa się podobne objawy [10].

### Zaburzenia słuchu i równowagi

Deformacjom twarzoczaszki najczęściej towarzyszą różnego stopnia malformacje ucha zewnętrznego, środkowego, a także wewnętrznego. W przypadku TCS najczęściej obserwuje się zniekształcenia w obrębie ucha zewnętrznego i środkowego (zdjęcie 1) [4]. W zależności od stopnia nasilenia wyróżnia się [23]:

1. Malformacje lekkiego stopnia – deformacje w obrębie chrząstki małżowiny usznej, rzadko stwierdza się malformacje łańcucha kosteczek słuchowych.

2. Malformacje średniego stopnia – najczęściej widoczna są: mikrocja, zwężenie lub atrezja przewodów słuchowych zewnętrznych. Zauważa się malformacje lub unieruchomienie łańcucha kosteczek słuchowych.
3. Malformacje znacznego stopnia – zazwyczaj obserwuje się aplazję małżowiny usznej, atrezję przewodów słuchowych zewnętrznych, zanik lub silnie zdeformowany łańcuch kosteczek słuchowych, niewykształcenie okienka okrągłego ślimaka oraz niedorozwój jamy bębenkowej.

Skutkiem powyższych zaburzeń jest najczęściej niedosłuch przewodzeniowy lub mieszany. U pacjentów z TCS rzadziej diagnozowany jest niedosłuch odbiorczy [6,20].

W przebiegu tej choroby niekiedy pojawiają się malformacje w obrębie ślimaka i narządu przedsionkowego [23]. Aplazja lub hipoplazja błędniaka kostnego i błoniastego prowadzą nie tylko do zaburzeń słuchu, lecz także mogą być przyczyną zawrotów głowy i zaburzeń równowagi. Zarówno dokładna diagnostyka audiologiczna, jak również szybkie wdrożenie leczenia i rehabilitacji z uwzględnieniem wieku pacjenta mają bardzo duże znaczenie w zapobieganiu zaburzeniom percepcji słuchowej oraz opóźnieniu rozwoju językowego.

## Diagnostyka

### Diagnostyka radiologiczna, genetyczna i ultrasonograficzna

Diagnostykę w kierunku wykrycia TCS można rozpocząć już w okresie prenatalnym oraz kontynuować po urodzeniu. Główne działania opierają się na dokładnej ocenie



**Fotografia 1.** Dziecko z zespołem Treachera Collinsa, widok z profilu. Widoczna mikrocja oraz retrognatyzm [24].

**Picture 1.** Child with Treacher Collins syndrome, seen from the side. Apparent microtia and retrognathism [24].

klinicznej pacjenta, analizie historii choroby oraz badaniach: radiologicznych, genetycznych oraz ultrasonograficznych [25,26].

Badania radiologiczne mają bardzo duże znaczenie dla potwierdzenia oraz interpretacji zaburzeń rozwojowych twarzoczaszki [4]. W tym celu zaleca się wykonanie tomografii komputerowej (CT), cefalometrii, zdjęć rentgenowskich (RTG) oraz ortopantomogramów (OPG). Wymienione badania umożliwiają określenie stopnia hipoplazji kości oraz wynikających z niej zmian, między innymi: mikrognatyzm, retrognatyzm, wad zgryzu [27]. Co istotne, pozwalają one również na zaawansowaną ocenę malformacji struktur ucha zewnętrznego i środkowego.

Jednak same badania radiologiczne mogą okazać się niewystarczające, aby ostatecznie potwierdzić TCS. Jak już wspomniano, w przebiegu tej choroby genetycznej objawy mogą mieć różne nasilenie. Co więcej, jej cechy kliniczne są charakterystyczne dla wielu innych patologii o podłożu genetycznym. Dlatego specjaliści zalecają przeprowadzenie dodatkowych badań genetycznych z równoczesną precyzyjną analizą historii choroby w rodzinie. Badania molekularne w kierunku wykrycia mutacji genów TCOF1, POLR1C oraz POLR1D przeprowadzane są w wielu ośrodkach medycznych i można je wykonać już w okresie życia płodowego [28]. Diagnostyka odbywa się najczęściej z wykorzystaniem fetoskopii, amniopunkcji oraz biopsji komórkowej [29]. Najczęściej wykonuje się je w sytuacjach, kiedy we wcześniejszych pokoleniach w rodzinie pojawiały się przypadki tej choroby. Badania te umożliwiają określenie rodzaju i lokalizacji mutacji na bardzo wczesnym etapie, jednak należy pamiętać, że są to metody inwazyjne, które niosą ze sobą spore ryzyko poronienia oraz nie zawsze dostarczają dokładnych informacji o stopniu nasilenia deformacji twarzoczaszki [30]. W przypadku potwierdzenia diagnozy, zaleca się przeprowadzenie badań genetycznych również wśród członków najbliższej rodziny – w wielu przypadkach wykazuje się u nich obecność mutacji, mimo słabo nasilonych cech fenotypowych [31,32].

Bardzo ważnym krokiem w diagnostyce prenatalnej jest także ultrasonografia (USG) wykonywana około 18 tygodnia ciąży [29]. USG pozwala na obrazowanie tkanek płodu, dzięki czemu można sprawdzić obecność deformacji twarzoczaszki. Badanie to, będące zazwyczaj uzupełnieniem testów molekularnych, często potwierdza wstępną diagnozę. Jednak mimo dużych korzyści i poprawy jakości badań ultrasonograficznych nadal bardzo trudno stwierdzić TCS u płodu, którego cechy fenotypowe są słabo nasilone [29].

### Diagnostyka audiologiczna

Malformacje ucha zewnętrznego, środkowego i wewnętrznego występujące w przebiegu TCS wymagają profesjonalnej oceny otorynolaryngologicznej oraz skierowania pacjenta na kompleksową diagnostykę audiologiczną od razu po urodzeniu. Procedura diagnostyczna w przypadku wymienionych wad wrodzonych opiera się na [23]:

1. Ocenie otorynolaryngologicznej – po wnikliwym wywiadzie lekarskim, uwzględniającym historię wad

wrodzonych uszu w rodzinie, lekarz określa stopień nasilenia deformacji małżowiny usznej, zwężenia przewodu słuchowego zewnętrznego oraz innych towarzyszących anomalii.

2. Ocenie behawioralnej reakcji na bodziec akustyczny.
3. Badaniach subiektywnych – w sytuacji, gdy dziecko osiągnęło wystarczający wiek (około 5. roku życia) i jest w stanie współpracować z osobą prowadzącą badanie, wykonuje się audiometrię tonalną dla tonów czystych. Wyznaczenie progów słyszenia dla przewodnictwa powietrznego (PP) i kostnego (PK) pozwala określić rodzaj niedosłuchu. Istotnym badaniem subiektywnym w procesie diagnostycznym jest również audiometria mowy, której wyniki pokazują procent prawidłowo usłyszanych słów dla poszczególnych poziomów natężenia.
4. Badaniach obiektywnych – w przypadku niewystarczającego wieku lub braku współpracy z pacjentem często przeprowadzane jest badanie potencjałów wywołanych z pnia mózgu (ang. *auditory brainstem response*, ABR), które pozwala określić m.in. rodzaj niedosłuchu.
5. Badaniach obrazowych – badania obrazowe wykonywane u pacjentów z wadami wrodzonymi ucha zewnętrznego, środkowego oraz wewnętrznego mają bardzo duże znaczenie podczas diagnostyki w kierunku wszczepienia implantów słuchowych oraz operacji rekonstrukcyjnych. Wyniki tomografii komputerowej oraz rezonansu magnetycznego dostarczają istotnych informacji na temat budowy anatomicznej czaszki, warunków do odtworzenia przewodu słuchowego zewnętrznego oraz stopnia malformacji ucha środkowego i wewnętrznego.

### Postępowanie terapeutyczne

Podstawą postępowania terapeutycznego przeprowadzanego u pacjentów z TCS jest wprowadzenie wieloetapowego leczenia operacyjnego oraz zaangażowanie wielodyscyplinarnego zespołu specjalistów, takich jak: chirurdzy szczękowi, neurochirurdzy, ortodonci, okuliści, otolaryngolodzy, psychologowie, logopedzi czy pediatri [9]. Prawidłowy plan leczenia, motywacja pacjenta oraz pomoc rodziny dają szansę na możliwie sprawny rozwój. Leczenie i rehabilitację pacjentów z dyzostozą żuchwowo-twarzową należy rozpocząć jak najszybciej po urodzeniu i trzeba kontynuować na każdym etapie życia [6].

### Zabiegi operacyjne twarzoczaszki

Postępowanie terapeutyczne w kierunku leczenia TCS w większości przypadków opiera się na przeprowadzeniu operacji chirurgicznych w obrębie kości i tkanek twarzoczaszki [33]. Zazwyczaj każdy zabieg wykonywany jest zgodnie z określonymi etapami rozwoju pacjenta i zależy od stopnia nasilenia deformacji oraz ogólnego stanu zdrowia.

Leczenie bezpośrednio po narodzinach skupia się głównie na poprawie funkcji oddechowych oraz możliwości przyjmowania pokarmów [9]. Oprócz wspomnianej już tracheotomii i gastrostomii, w sytuacji zagrożenia życia spora część specjalistów opowiada się za przeprowadzeniem osteogenezy dystrykcyjnej już w pierwszych miesiącach życia. Jest to zabieg chirurgiczny polegający na

wydłużeniu kości żuchwy, mający na celu korekcję retrognatyzmu oraz tym samym zwiększenie drożności dróg oddechowych [33]. Jeśli dziecko oddycha prawidłowo, operację należy przeprowadzić w późniejszym okresie, kiedy kości twarzoczaszki osiągną dojrzałą postać. W zależności od stopnia malformacji kości, operacje rekonstrukcyjne zapoczątkowane od razu po urodzeniu i kontynuowane w późniejszych etapach życia skupiają się również na korekcie rozszczepu podniebienia oraz innych struktur twarzoczaszki – głównie kości i łuków jarzmowych. Istotne z punktu widzenia rozwoju językowego jest także leczenie wad zgryzu i wszelkich nieprawidłowości zębowych [34]. Odpowiednim rozwiązaniem jest zastosowanie specjalnych aparatów zębowych, protez dentystycznych czy implantów. Podkreśla się również rolę ochrony nieprawidłowo funkcjonującego układu wzrokowego. Opiera się ona zazwyczaj na plastyce skośnego ustawienia szpar powiekowych, a także zastosowaniu soczewek korekcyjnych.

### Zabiegi rekonstrukcyjne ucha zewnętrznego i środkowego

Obecność wad wrodzonych ucha zewnętrznego i środkowego, współwystępujących zazwyczaj z TCS, najczęściej skutkuje pojawieniem się niedosłuchu przewodzeniowego lub mieszanego, co wymaga wielospecjalistycznego podejścia diagnostyczno-terapeutycznego.

W przypadku wystąpienia wspomnianych powyżej defektów często wykonywanymi operacjami są zabiegi rekonstrukcyjne małżowiny usznej, przewodu słuchowego zewnętrznego oraz ucha środkowego z odtworzeniem aparatu przewodzącego [35]. Ich celem jest za równo poprawa słyszenia, jak również wpływ na walory estetyczne. Zaleca się, aby powyższe operacje zostały przeprowadzone między piątym a dziesiątym rokiem życia dziecka. Podczas kwalifikacji do rekonstrukcji przewodu słuchowego zewnętrznego i ucha środkowego podkreśla się rolę przewidywanych korzyści słuchowych do poziomu wydolności socjalnej (pooperacyjny wynik prognozy dla przewodnictwa powietrznego powyżej 30 dB HL). Zwraca się również uwagę na niewielki stopień deformacji łańcucha kosteczek słuchowych, brak dużych zmian anatomicznych w jamie bębnekowej, a także prawidłowe położenie stawu skroniowo-żuchwowego i przebieg nerwu twarzowego. Duże znaczenie przy wdrożeniu odpowiedniego leczenia ma jednostronny lub obustronny charakter deformacji. Przy obustronnych zaburzeniach priorytetem będzie poprawa funkcji słuchowych, natomiast w przypadku malformacji jednostronnych (z jednocześnie prawidłowym słuchem w drugim uchu) można skupić się na aspektach estetycznych – rekonstrukcji małżowiny usznej bez konieczności plastyki przewodu słuchowego zewnętrznego czy zastosowania implantów słuchowych [23]. Do metod najczęściej wykorzystywanych podczas rekonstrukcji małżowiny usznej należą: przeszczep z wykorzystaniem chrząstki żebrowej lub materiału alloplastycznego oraz proteza małżowiny usznej [36,37].

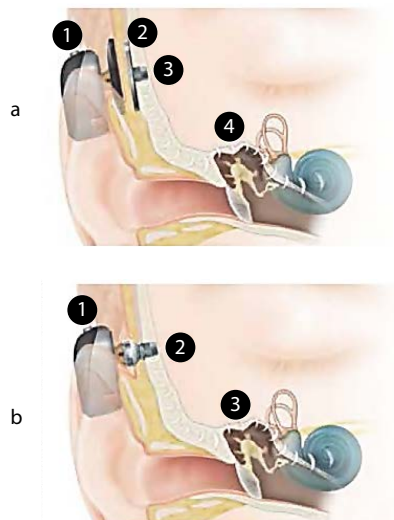
### Implanty słuchowe

O ile w sytuacji jednostronnych wad wrodzonych ucha zewnętrznego i środkowego zabiegi operacyjne nie

zawsze są konieczne lub mogą być przełożone do momentu podjęcia samodzielnej decyzji pacjenta, o tyle deformacje obustronne niewątpliwie wymagają jak najszybszego wdrożenia leczenia [38]. Wspomniane zabiegi rekonstrukcyjne zniekształconych struktur ucha w wielu przypadkach przynoszą oczekiwane efekty – zarówno korzyści słuchowe, jak i estetyczne. Operacje te jednak są procesem wieloetapowym, który zazwyczaj trwa kilka lat, co może znacząco wydłużyć czas rehabilitacji. Dlatego obecnie coraz częściej zabiegi te są odkładane w czasie na rzecz nowocześniejszych i efektywniejszych form terapii, jakimi są implanty słuchowe. U pacjentów z wadami wrodzonymi ucha zewnętrznego i środkowego (w tym sporej części osób z zespołem Treachera Collinsa), u których klasyczne aparaty słuchowe nie znalazły zastosowania, wszczepia się między innymi: implanty na przewodnictwo kostne typu BAHA lub Bonebridge oraz implanty ucha środkowego typu Vibrant Soundbridge [39,40]. W przeciwieństwie do operacji rekonstrukcyjnych, często zapewniają większe wzmocnienie dźwięków oraz mniejsze prawdopodobieństwo pojawienia się komplikacji pooperacyjnych [42]. Uwzględniając przedoperacyjne kryteria anatomiczne, audiologiczne i psychologiczne, podkreśla się rolę jak najwcześniejszego wdrożenia tych systemów w leczenie pacjenta.

### Implanty na przewodnictwo kostne typu BAHA

Implanty na przewodnictwo kostne typu BAHA zostały wykorzystane po raz pierwszy w 1977 roku przez Tjellstroma jako rozwiązanie w leczeniu niedosłuchu przewodzeniowego i mieszanego u pacjentów, u których z racji defektów ucha zewnętrznego czy środkowego niemożliwe było zastosowanie klasycznych aparatów na przewodnictwo powietrzne [42]. W późniejszym czasie wskazania do zastosowania implantów BAHA rozszerzono o głuchotę jednostronną. Wykorzystanie tego systemu jest coraz mniej inwazyjne i dostarcza pacjentom jakość dźwięku porównywalnie dobrą z odbieraną w klasycznych aparatach słuchowych na przewodnictwo powietrzne [43]. Zgodnie z aktualnymi standardami dotyczącymi wskazań przedoperacyjnych (zalecenie FDA obowiązujące w USA) implanty te powinny być wszczepiane nie szybciej niż po ukończeniu piątego roku życia, a kość skroniowa musi spełniać odpowiednie kryteria anatomiczne [44]. Do klasycznych systemów na przewodnictwo kostne zalicza się implant Cochlear BAHA Connect [45]. Jego działanie polega na wszczepieniu w okolicę wyrostka sutkowatego pasywnego implantu w postaci tytanowej śruby oraz złącza penetrującego skórę, co umożliwia bezpośrednie przekazywanie drgań z zewnętrznego przetwornika do kości, a następnie stymulację ucha wewnętrznego. Rozwinięciem klasycznego systemu Cochlear BAHA Connect jest urządzenie Cochlear BAHA Attract [44]. Implant ten zaliczany jest do pasywnych urządzeń niepenetrujących skóry, gdzie drgania przetwornika umieszczonego w wewnętrznym procesorze dźwięku przekazywane są na podłączony do niego zewnętrzny magnes [45]. Elementami wszczepialnymi w tym rozwiązaniu jest tytanowa śruba wraz z połączonym z nią wewnętrznym magnesem. Siła przyciągania obu magnesów umożliwia utrzymanie urządzenia i przede wszystkim efektywne przenoszenie sygnału w postaci wibracji do ucha wewnętrznego. Wykorzystanie BAHA Attract – jako systemu niepenetrującego



**Rycina 1.** Porównanie budowy systemów implantów na przewodnictwo kostne Cochlear BAHA: (a) Cochlear BAHA Attract (1 – procesor dźwięku, 2 – wewnętrzny magnes, 3 – tytanowa śruba, 4 – ślimak w uchu wewnętrznym); (b) Cochlear BAHA Connect (1 – procesor dźwięku, 2 – tytanowa śruba, 3 – ślimak w uchu wewnętrznym). Źródło: [www.hearandnow.cochlearamericas.com/hear-now/know-the-difference-baha-attract-vs-baha-connect/](http://www.hearandnow.cochlearamericas.com/hear-now/know-the-difference-baha-attract-vs-baha-connect/) [dostęp: 9.05.2019].

**Figure 1.** Comparison of bone conduction hearing implants Cochlear BAHA: (a) Cochlear BAHA Attract (1– sound processor, 2 – inner magnetic attachment, 3 – titanium implant, 4 – cochlea in the inner ear); (b) Cochlear BAHA Connect (1 – sound processor, 2 – titanium implant, 3 – cochlea in the inner ear). Source: [www.hearandnow.cochlearamericas.com/hear-now/know-the-difference-baha-attract-vs-baha-connect/](http://www.hearandnow.cochlearamericas.com/hear-now/know-the-difference-baha-attract-vs-baha-connect/) [access: 9.05.2019].

skóry – zmniejsza ryzyko powstawania podrażnień i stanów zapalnych skóry wokół miejsca zaczepu implantu, jest on łatwiejszy w codziennej higienie oraz spełnia walory estetyczne [46]. Należy jednak zaznaczyć, że w porównaniu do implantu BAHA Connect, jego zastosowanie może wiązać się z większym tłumieniem dźwięków, co spowodowane jest barierą skóry, tkanki podskórnej oraz siły przyciągania magnesów [47]. Na rycinie 1. przedstawiono porównanie budowy systemów Cochlear BAHA Connect oraz Cochlear BAHA Attract.

### Implanty na przewodnictwo kostne stosowane u dzieci

Zastosowanie implantów na przewodnictwo kostne typu BAHA u dzieci wiąże się z kilkoma wyzwaniami, do których należą między innymi: wiek pacjenta, niedojrzała budowa anatomiczna czaszki, wybór lokalizacji wszczepu czy reakcje tkanek na implant [48]. Biorąc pod uwagę powyższe kwestie, przyjęto, że implanty te powinny być wszczepiane około piątego roku życia, a w przypadku BAHA Attract – nawet około siódmego roku życia. Do momentu przeprowadzenia operacji u dziecka zaleca się wzmocnienie dźwięków drogą przewodnictwa kostnego z wykorzystaniem procesora dźwięku na elastycznej opasce, na przykład Cochlear BAHA Softband (rycina 2) [41]. To nieinwazyjne rozwiązanie jest wygodne w użytkowaniu oraz przynosi wymierne korzyści audiologiczne. Ponadto wprowadza dziecko w świat dźwięków, przygotowując je



**Rycina 2.** Implant na przewodnictwo kostne umieszczony na elastycznej opasce Cochlear BAHA Softband. Źródło: [www.cochlear.com/uk/home/support/baha-system/connections/softband](http://www.cochlear.com/uk/home/support/baha-system/connections/softband) [dostęp: 9.05.2019].

**Figure 2.** Bone conduction hearing implant on flexible headband Cochlear BAHA Softband. Source: [www.cochlear.com/uk/home/support/baha-system/connections/softband](http://www.cochlear.com/uk/home/support/baha-system/connections/softband) [access: 9.05.2019].

równocześnie do wszczepienia implantu na przewodnictwo kostne w późniejszym czasie.

### Implanty na przewodnictwo kostne typu Bonebridge

Do nieco innych rozwiązań słuchowych wykorzystujących przewodnictwo kostne należą implanty typu Med-El Bonebridge. Urządzenia te zaliczane są do implantów aktywnych, których jednym z głównych wskazań do zastosowania są wady wrodzone ucha środkowego lub/i ucha zewnętrznego, a ich konsekwencją są najczęściej: niedosłuch typu przewodzeniowego, mieszanego lub jednostronna głuchota [49]. Podobnie jak w przypadku wcześniej wspomnianych implantów na przewodnictwo kostne, system Bonebridge przekazuje fale dźwiękowe pod postacią drgań przez kość czaszki do ucha wewnętrznego, z tą różnicą jednak, że jest to urządzenie całkowicie wszczepialne [50]. Umieszczenie aktywnego implantu wraz z przetwornikiem bezpośrednio w kości pod skórą oraz brak elementów penetrujących skórę, umożliwiają efektywne przenoszenie dźwięku odbieranego przez procesor do struktur ucha wewnętrznego [40]. Tym samym zmniejsza się ryzyko pojawienia stanów zapalnych skóry. Co więcej, wyniki badań audiologicznych przeprowadzonych wśród użytkowników tego systemu wskazują na poprawę w codziennym funkcjonowaniu, lepsze rozumienie mowy oraz mniejszą liczbę sprzężeń procesora dźwięku w porównaniu do innych urządzeń na przewodnictwo kostne [50].

Jednym z istotniejszych etapów kwalifikacji do operacji jest ocena budowy anatomicznej kości skroniowej, gdzie ma zostać umieszczony implant [44]. Tylko pacjenci z odpowiednią grubością tkanki kostnej (powyżej piętego roku życia) mogą zostać skierowani na zabieg. W przeciwnym razie może dojść do komplikacji, między innymi uszkodzenia opon mózgowych. Do ważnych kryteriów włączenia zalicza się również stabilne progi dla przewodnictwa kostnego w uchu przeznaczonym do implantacji oraz brak zaburzeń centralnych.

### Implanty ucha środkowego typu Vibrant Soundbridge

Oprócz pasywnych i aktywnych implantów na przewodnictwo kostne, do alternatywnych form terapii zaburzeń słuchu u pacjentów z TCS zalicza się implanty ucha środkowego typu Med-El Vibrant Soundbridge [51]. Wskazaniami do zastosowania tego systemu są: niedosłuch typu przewodzeniowego, mieszanego oraz odbiorczego – od stopnia lekkiego po znaczny [52]. Jego działanie opiera się na wzmocnieniu i transmisji dźwięku do struktur ucha środkowego przy pomocy drgającego przetwornika FMT. Przetwornik ten zazwyczaj przymocowany jest do odnogi długiej kowadełka, które przenosi drgania na płytkę strzemiączka i dalej do ucha wewnętrznego. Mocowanie przetwornika FMT może jednak różnić się w zależności od stopnia malfurmacji kosteczek słuchowych, wykształcenia okienka owalnego czy płytki strzemiączka. W takich przypadkach konieczne jest wdrożenie odpowiedniej modyfikacji chirurgicznej, np. mocowanie przetwornika bezpośrednio na ruchomej płytce strzemiączka lub w pobliżu okienka okrągłego [53,54]. Wykorzystanie systemu Vibrant Soundbridge w przebiegu określonego typu niedosłuchu wiąże się ze ścisłymi kryteriami kwalifikacji do operacji. W przypadku pacjentów z TCS, u których zazwyczaj diagnozuje się niedosłuch przewodzeniowy lub mieszany, wymagania są następujące [44]:

1. Ukończony trzeci rok życia.
2. Niedosłuch obustronny lub jednostronny stopnia od lekkiego po znaczny.
3. Stabilne progi przewodnictwa kostnego w uchu przeznaczonym do implantacji.
4. Brak infekcji ucha środkowego.

### Piśmiennictwo

1. Wójcicki P, Marszałek-Kruk B. Uwarunkowania genetyczne oraz zasady leczenia zespołu Treachera Collinsa. *Dental and Medical Problems*, 2005; 42(4): 619–26.
2. Cobb ARM, Green B, Daljit G, Ayliffe P, Lloyd TW, Bulstrode N i wsp. The surgical management of Treacher Collins syndrome. *Br J Oral Maxillofac Surg*, 2014; 52(7): 581–89.
3. Bhatia S, Block MS, Hoffman DR, Lancaster D, Greene CL. Radiocephalometric evaluation of a family with mandibulofacial dysostosis. *Am J Orthod Dentofacial Orthop*, 1996; 110(6): 618–23.
4. Mączka G, Szeląg J. Zespół Treachera Collinsa – przegląd piśmiennictwa. *Dent Med Probl*, 2009; 46(3): 337–41.
5. Dixon MJ. Treacher Collins syndrome. *J Med Genet*, 1996; 32: 806–08.
6. Trainor PA, Andrews BT. Facial dysostoses: Etiology, pathogenesis and management. *Am J Med Genet*, 2013; 163C(4): 283–94.

5. Budowa anatomiczna ucha środkowego, która pozwala na umieszczenie przetwornika FMT.
6. Brak centralnych zaburzeń słuchu.
7. Korzyści ze wspomaganie słuchu potwierdzone badaniami audiometrycznymi w polu swobodnym (symulacja z konwencjonalną protezą słuchową).

Zastosowanie tego systemu implantów u pacjentów z zaburzeniami słuchu o różnorodnej etiologii przynosi satysfakcjonujące wyniki, co jednak w dużej mierze zależy od wyżej wspomnianego sposobu mocowania przetwornika FMT [44].

### Wnioski

Obecnie autorzy publikacji polskich oraz zagranicznych bardzo często odnoszą się do problematyki TCS, chcąc pokazać różnorodność i najnowsze doniesienia na temat tej choroby. Zarówno w artykułach przeglądowych, jak i opisach poszczególnych przypadków szczegółowo przedstawia się patogenezę, charakterystykę kliniczną, przeprowadzaną diagnostykę oraz postępowanie terapeutyczne. Z racji różnorodnego stopnia nasilenia deformacji twarzoczaszki, konieczne jest indywidualne podejście do każdego pacjenta. Podkreśla się rolę wieloetapowej diagnostyki prenatalnej i postnatalnej, w szczególności badań genetycznych, które w wielu przypadkach mogą potwierdzić nosicielstwo wadliwego genu. Z racji współwystępujących zaburzeń pacjenci z TCS wymagają kompleksowej, wielospecjalistycznej opieki oraz zintegrowanego procesu leczenia opierającego się na obowiązujących procedurach chirurgicznych i najnowszych technologiach wykorzystywanych w medycynie. W tym celu należy wnikliwie przeanalizować każdy przypadek pod kątem kryteriów kwalifikacji do poszczególnych operacji. Leczenie należy rozpocząć od razu po urodzeniu i kontynuować na każdym etapie życia. Z powodu charakterystycznego wyglądu osoby zmagające się z tą rzadką chorobą często bywają odrzucane przez społeczeństwo, dlatego zwraca się uwagę na udział psychologów w rehabilitacji pacjentów. Zastosowanie odpowiedniej terapii psychologicznej i wspomnianych zabiegów operacyjnych jest szansą na poprawę funkcjonowania fizycznego i społecznego osób z TCS, ponieważ wspomaga ich zaradność życiową oraz buduje poczucie własnej wartości.

7. Trainor PA, Dixon J, Dixon MJ. Treacher Collins syndrome: etiology, pathogenesis and prevention. *EJHG*, 2009; 17(3): 275–83.
8. Terrazas K, Dixon J, Trainor PA, Dixon MJ. Rare syndromes of the head and face: mandibulofacial and acrofacial dysostoses. *WIREs Developmental Biology*, 2017; 6(3): 1–16.
9. Chang CC, Steinbacher DM. Treacher Collins syndrome. *Semin Plast Surg*, 2012; 26(2): 83–90.
10. Kadakia S, Helman SN, Badhey AK, Saman M, Ducic Y. Treacher Collins syndrome: the genetics of a craniofacial disease. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2014; 78(6): 893–98.
11. Tse WKF. Treacher Collins syndrome: new insights from animal models. *Int J Biochem Cell Biol*, 2016; 81(Pt A): 44–47.
12. Wang Y, Yin X, Han T, Peng W, Wu H, Liu X i wsp. A novel silent deletion, an insertion mutation and a nonsense mutation in the TCOF1 gene found in two Chinese cases of Treacher Collins syndrome. *Mol Genet Genomics*, 2014; 289(6): 1237–40.

13. Shete P, Tupkari J, Benjamin T, Singh A. Treacher Collins syndrome. *J Oral Maxillofac Pathol*, 2011; 15(3): 348–51.
14. Toriello HV. Treacher Collins syndrome. *Ear Nose Throat J*, 1999; 78(10): 752.
15. Conte C, D'Apice MR, Rinaldi F, Gambardella S, Sangiuolo F, Novelli G. Novel mutations of TCOF1 gene in European patients with Treacher Collins syndrome. *BMC Med Genet*, 2011; 12: 125.
16. Dixon J, Jones N, Sandell LL, Jayasinghe S, Crane J i wsp. Tcof1/Treacle is required for neural crest cell formation and proliferation deficiencies that cause craniofacial abnormalities. *Proc Natl Acad Sci USA*, 2006; 103(36): 13403.
17. Renju R, Varma BR, Kumar SJ, Kumaran P. Mandibulofacial dysostosis (Treacher Collins syndrome): a case report and review of literature. *Contemp Clin Dent*, 2014; 5(4): 532–34.
18. Chung JY, Cangialosi TJ, Eisig SB. Treacher Collins syndrome: A case study. *Am J Orthod Dentofacial Orthop*, 2014; 146(5): 665–72.
19. Edwards SJ, Gladwin AJ, Dixon MJ. The mutational spectrum in Treacher Collins syndrome reveals a predominance of mutations that create a premature-termination codon. *Am J Hum Genet*, 1997; 60(3): 515.
20. Argenta LC, Iacobucci JJ. Treacher Collins syndrome: present concepts of the disorder and their surgical correction. *World J Surg*, 1989; 13(4): 401–09.
21. Sculerati N, Gottlieb MD, Zimblar MS, Chibbaro PD, McCarthy JG. Airway management in children with major craniofacial anomalies. *Laryngoscope*, 1998; 108(12): 1806–12.
22. Sharma R, Sharma B, Babber M, Singh S, Jain G. Treacher Collins syndrome: a case report and review of ophthalmic features. *Taiwan J Ophthalmol*, 2016; 6(4): 206–09.
23. Kiefer J, Somers T, Arnold W. Malformations of the Ear. W: Anniko M, Bernal-Sprekelsen M, Bonkowsky V, Bradley PJ, Iurato S (red.). *Otorhinolaryngology, Head and Neck Surgery. European Manual of Medicine*. Berlin: Springer; 2010, 33–41.
24. Goel L, Kumar Bennur S, Jambhale S. Treacher Collins syndrome – a challenge for anaesthesiologists. *Indian J Anaesth*, 2009; 53(4): 496–500.
25. van Gijn DR, Tucker AS, Cobourne MT. Craniofacial development: current concepts in the molecular basis of Treacher Collins syndrome. *Br J Oral Maxillofac Surg*, 2013; 51(5): 384–88.
26. Tanaka Y, Miyazaki T, Kanenishi K, Tanaka H, Yanagihara T, Hata T. Antenatal three-dimensional sonographic features of Treacher Collins syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2002; 19(4): 414–15.
27. Posnick JC, Ruiz RL. Treacher Collins syndrome: current evaluation, treatment, and future directions. *Cleft Palate Craniofac J*, 2000; 37(5): 434.
28. Edwards SJ, Fowlie A, Cust MP, Liu DT, Young ID, Dixon MJ. Prenatal diagnosis in Treacher Collins syndrome using combined linkage analysis and ultrasound imaging. *J Med Genet*, 1996; 33(7): 603–60.
29. Ellis PE, Dawson M, Dixon MJ. Mutation testing in Treacher Collins syndrome. *J Orthod*, 2002; 29(4): 293–98.
30. Dixon MJ, Marres HA, Edwards SJ, Dixon J, Cremers CW. Treacher Collins syndrome: correlation between clinical and genetic linkage studies. *Clin Dysmorphol*, 1994; 3(2): 96–103.
31. Kumar M, Kumar R, Tanwar M, Ghose S, Kaur J, Dada R. Cytogenetic and clinical assessment of a family with Treacher Collins syndrome. *Case Rep Med*, 2011.
32. Pereira DC, Bussamra LC, Araujo Júnior E, Drummond CL, Nardozza LM, Moron AF i wsp. Prenatal diagnosis of Treacher-Collins syndrome using three-dimensional ultrasonography and differential diagnosis with other acrofacial dysostosis syndromes. *Case Rep Obstet Gynecol*, 2013.
33. Sesenna E, Magri AS, Magnani C, Brevi BC, Anghinoni ML. Mandibular distraction in neonates: indications, technique, results. *Ital J Pediatr*, 2012; 38: 7.
34. Kobus K, Wójcicki P. Surgical treatment of Treacher Collins syndrome. *Ann Plast Surg*, 2006; 56: 549–54.
35. Skarżyński H, Miszka K, Zawadzki R, Mrówka M, Młotkowska-Klimek P, Skarżyńska B i wsp. Technika operacyjna wytworzenia przewodu słuchowego zewnętrznego. *Audiofonologia*, 2002; 22.
36. Tanzer RC. Total reconstruction of the external ear. *Plast and Reconstr Surg Transplant Bull*, 1959; 23(1): 1–15.
37. Ali K, Trost JG, Truong TA, Harshbarger RJ. Total ear reconstruction using porous polyethylene. *Semin Plasti Surg*, 2017; 31(3): 161–72.
38. Jovankovicova A, Stanik R, Kunzo S, Majakova L, Profant M. Surgery or implantable hearing devices in children with congenital aural atresia: 25 years of our experience. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2015; 79(7): 975–79.
39. Oliveira AK de, Ferro LP, Silva JN da, Okada DM. Results of the implantation of bone-anchored hearing aids in patients with Treacher-Collins syndrome. *Int Arch Otorhinolaryngol*, 2013; 17(2): 222–26.
40. Zernotti ME, Di Gregorio MF, Galeazzi P, Tabernerio P. Comparative outcomes of active and passive hearing devices by transcutaneous bone conduction. *Acta Otolaryngol*, 2016; 136: 556–58.
41. Verhagen CV, Hol MKS, Coppens-Schellekens W, Snik AFM, Cremers CW. The BAHA Softband. A new treatment for young children with bilateral congenital aural atresia. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2008; 72: 1455–59.
42. Marsella P, Scorpecci, Pacifico C, Tieri L. Bone-anchored hearing aid (BAHA) in patients with Treacher Collins syndrome: Tips and pitfalls. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2017; 75(10): 1308–12.
43. Abdulrahman H. BAHA: Bone-Anchored Hearing Aid. *Int J Health Sci*, 2007; 1(2): 265–76.
44. Skarżyński H, Szkiełkowska A, Olszewski Ł, Mrówka M, Porowski M, Fabijańska A i wsp. Program stosowania implantów ucha środkowego i implantów zakotwiczonych w kości skroniowej na przewodnictwo kostne w leczeniu zaburzeń słuchu. *Now Audiofonol*, 2015; 4(1): 9–23.
45. Ratuszniak A, Mrówka M, Skarżyński PH i wsp. Urządzenia wszczepialne na przewodnictwo kostne – zasada działania oraz wskazania. *Now Audiofonol*, 2017; 6(3): 29–34.
46. Marfatia H, Shah K, Shelke S, Krishnan K. BAHA Attract: our experience. *Indian J Otolaryngol Head Neck Surg*, 2017; 69(4): 544–48.
47. Rahne T, Plontke SK. Device-based treatment of mixed hearing loss: An audiological comparison of current hearing systems. *HNO*, 2015; 64(2): 91–100.
48. Konopka W, Strużycka M, Śmiechura M. Rehabilitacja niedosłuchów z zastosowaniem systemu implantów zakotwiczonych w kości (BAHA) u dzieci. *Otolaryngologia*, 2015; 14(3): 136–140.
49. Kulasegarah J, Burgess H, Neeff M, Brown CRS. Comparing audiological outcomes between the Bonebridge and bone conduction hearing aid on a hard test band: our experience in children with atresia and microtia. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2018; 107: 176–82.



50. Bravo-Torres S, Der-Mussa C, Fuentes-Lopez E. Active transcutaneous bone conduction implant: audiological results in paediatric patients with bilateral microtia associated with external auditory canal atresia. *Int. J. Audiol*, 2018; 57: 53–60.
51. Lesinskas E, Stankeviciute V, Petrulionis M. Application of the Vibrant Soundbridge middle-ear implant for aural atresia in patients with Treacher Collins syndrome. *J Laryngol Otol*, 2012, 126(12): 1216–23.
52. Ka Yin Yu J, Lai Nar Wong L, Sung Shan Tsang W, Chi Fai Tong M. A tutorial on implantable hearing amplification options for adults with unilateral microtia and atresia. *Biomed Res Int*, 2014.
53. Kiefer J, Arnold W, Staudenmaier R. Round window stimulation with an implantable hearing aid (Soundbridge) combined with autogenous reconstruction of the auricle – a new approach. *ORL J Otorhinolaryngol Relat Spec*, 2006; 68: 378–85.
54. Skarżyński H, Olszewski Ł, Skarżyński PH, Lorens A, Piotrowska A, Porowski M i wsp. Direct round window stimulation with the Med-El Vibrant Soundbridge: 5 years of experience using a technique without interposed fascia. *Eur Arch Otorhinolaryngol*, 2014; 271(3): 477–82.