

## Trudności i wyzwania w leczeniu niedosłuchu u dziecka z zespołem Kostmanna – opis przypadku

## Difficulties and challenges in the treatment of hearing loss in a child with Kostmann syndrome – a case report

Beata Dziendziel<sup>1ABDEF</sup>, Piotr H. Skarżyński<sup>1,2,3DEF</sup>, Anna Ratuszniak<sup>1DEF</sup>,  
Joanna J. Rajchel<sup>1DE</sup>, Henryk Skarżyński<sup>1,4DE</sup>

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

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

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

<sup>4</sup> Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii, Warszawa/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

Zespół Kostmanna (ang. *Kostmann syndrome*) to rzadki zespół pierwotnego niedoboru odporności. Znaczne zmniejszenie liczby granulocytów obojętnochłonnych stanowi istotny czynnik ryzyka ciężkich zakażeń bakteryjnych i grzybiczych. Postępowanie lecznicze w stanach zapalnych ucha środkowego u pacjenta z zespołem Kostmanna jest niezwykle trudne, a powikłania mogą prowadzić do trwałego upośledzenia słuchu, a nawet głuchoty.

Niniejszy opis przypadku zawiera historię leczenia niedosłuchu obecnie 16-letniej pacjentki z zespołem Kostmanna. W okresie noworodkowym u dziewczynki wystąpiły pierwsze objawy kliniczne manifestujące się obustronnymi, przewlekłymi stanami zapalnymi ucha środkowego. Skutkiem przewlekłych, ropnych zapaleń uszu były liczne operacje otolaryngologiczne, w tym obustronna operacja radykalna zmodyfikowana. Jedyną możliwością skutecznej kompensacji niedosłuchu było zastosowanie protez wykorzystujących kostną drogę przewodzenia dźwięków. W wyniku procesu diagnostycznego zakwalifikowano pacjentkę do operacji wszczepienia systemu BAHA Connect. Przebieg gojenia po operacji powikłany był ostrym stanem zapalnym wokół zaczepu, w konsekwencji prowadząc do konieczności usunięcia implantu. Podczas drugiej próby implantacji zastosowano system BAHA Attract. Zachowanie ciągłości tkanek skórnych pozwoliło na uniknięcie powikłań, jakie wystąpiły po pierwszej operacji. Uzyskano bardzo dobry wynik w zakresie obniżenia progu słyszenia w protezie i poprawy dyskryminacji mowy, co przełożyło się na lepsze funkcjonowanie pacjentki w środowisku domowym i szkolnym.

**Słowa kluczowe:** zespół Kostmanna • niedosłuch • stany zapalne ucha środkowego • implant na przewodnictwo kostne • system BAHA

### Abstract

Kostmann syndrome is a rare primary immunodeficiency syndrome. A significant reduction in the number of neutrophils is an important risk factor for severe bacterial and fungal infections. The medical treatment of inflammation of the middle ear in a patient with Kostmann syndrome is extremely difficult, and complications pose a risk of permanent hearing loss and even deafness. The presented report concerns the history of hearing loss treatment for a 16-year-old female patient with Kostmann syndrome. In the neonatal period, the first clinical symptoms manifested in bilateral, chronic inflammation of the middle ear occurred in the girl. Due to chronic, suppurative otitis media, there were performed numerous otosurgical operations, including a bilateral radical modified

Adres autora: Piotr Henryk Skarżyński, Światowe Centrum Słuchu, ul. Mokra 17, Kajetany, 05-830 Nadarzyn, e-mail: p.skarzynski@ifps.org.pl

operation. The only possibility of effective compensation of hearing loss was to use an implantable device for bone conduction. As a result of the diagnostic process, the patient was qualified for BAHA Connect implantation. The course of healing after surgery was complicated by acute inflammation around the abutment, resulting in the need to remove the implant. During the second implantation trial, the BAHA Attract system was used. Maintaining the continuity of skin tissues allowed to avoid complications that occurred after the first surgery. A very good result of the lowering the hearing threshold in the prosthesis and better speech understanding was obtained, thus improving the patient's performance in the home and school environment.

**Key words:** Kostmann syndrome • hearing loss • inflammation of the middle ear • bone conduction implant • BAHA system

## Wstęp

Ciężka wrodzona neutropenia (z ang. *Severe Congenital Neutropenia*, SCN) stanowi heterogenną grupę pierwotnych niedoborów odporności, których wspólną cechą jest stałe, istotne zmniejszenie liczby granulocytów obojętnochłonnych (poniżej 500/ $\mu$ l ( $0,5 \times 10^9/l$ )) [1], będące istotnym czynnikiem ryzyka ciężkich zakażeń bakteryjnych i grzybiczych [2]. U pacjentów z ciężką wrodzoną neutropenią, zwiększona podatność nawracających infekcji manifestuje się najczęściej już w okresie noworodkowym [3].

W 1950 roku szwedzki lekarz Rolf Kostmann opisał rodzinę cierpiącą na chorobę w przebiegu ciężkiej neutropenii z pojawiającymi się od wczesnego dzieciństwa nawrotowymi infekcjami bakteryjnymi [4]. Stąd też ciężka wrodzona neutropenia nazywana jest zespołem Kostmanna lub agranulocytozą Kostmanna [5].

Częstość występowania SCN szacowana jest na 1–2 : 1000 000 żywych urodzeń [6]. Zaburzenie dziedziczne jest w sposób autosomalnie recesywny (mutacja genu *HAX1*). Ostatnie badania nad genetycznymi uwarunkowaniami ciężkiej neutropenii umożliwiły zidentyfikowanie genów kodujących alatazę neutrofilową – ELANE (znane też jako ELA2), odpowiadające za SCN u około 60–80% pacjentów [7].

Wskaźnik umieralności z powodu ciężkiej wrodzonej neutropenii przed „okresem antybiotyków” (lata 50.) wynosił 90%. Przełom w leczeniu wystąpił wraz z dostępnością rekombinowanego czynnika stymulującego wzrost kolonii granulocytów (G-CSF) do użytku klinicznego (1987 rok). Dla chorych z SCN, nieodpowiadających na leczenie podskórnymi preparatami G-CSF, jedyną opcją terapeutyczną jest obecnie przeszczepienie macierzystych komórek krwiotwórczych – HSTC (ang. *Hematopoietic Stem Cell Transplantation*). Większe szanse na powodzenie procedury mają dzieci poddane HSCT przed wystąpieniem ciężkich zakażeń i uszkodzeń narządowych, zwłaszcza wątroby [3].

Do objawów klinicznych wrodzonej neutropenii należą: owrzodzenia błony śluzowej jamy ustnej lub zapalenie błon śluzowych dziąseł, zakażenia skóry, takie jak zapalenie tkanki łącznej i wypryski, zapalenie węzłów chłonnych, zapalenie płuc, posocznica bakteryjna [1]. W przypadku bakteryjnego zakażenia ucha środkowego u chorych z ciężką wrodzoną neutropenią postępowanie lecznicze jest znacznie trudniejsze, a powikłania mogą skutkować trwałym upośledzeniem słuchu, a nawet głuchotą [8,9]. Dotychczas w literaturze przedmiotu opisano pojedyncze przypadki pacjentów z zespołem Kostmanna, raportując sposób i efektywność leczenia stanu zapalnego ucha

środkowego i/lub następczego ostrego stanu zapalnego wyrostka sutkowatego.

Celem niniejszej pracy jest przedstawienie sposobu postępowania w leczeniu obustronnego niedosłuchu, w wyniku nawracających zakażeń bakteryjnych ucha środkowego, u dziecka z zespołem Kostmanna.

## Opis przypadku

13-letnia dziewczynka z rozpoznanym zespołem Kostmanna i obustronnym ubytkiem słuchu zgłosiła się do Kliniki Oto-Ryno-Laryngochirurgii Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu w celu przeprowadzenia badań diagnostycznych w kierunku zastosowania wszczepialnych protez słuchu.

## Historia choroby

### Diagnostyka i leczenie w zespole Kostmanna

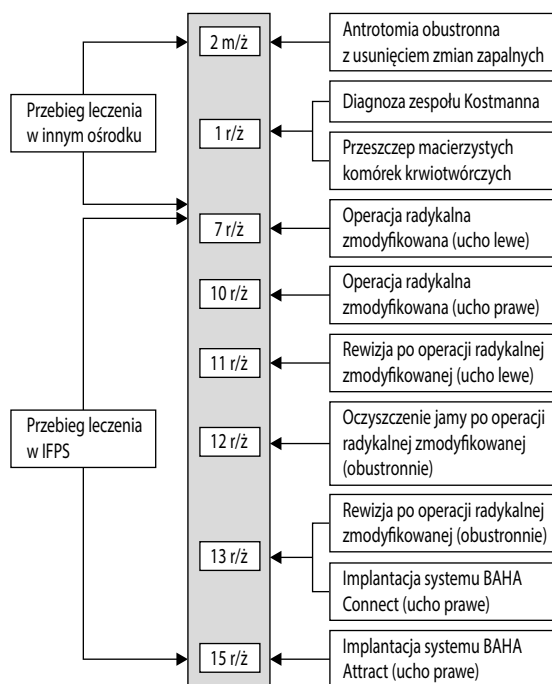
W trakcie wywiadu lekarskiego ustalono, że od pierwszych dni życia u dziecka występowały obustronne przewlekłe stany zapalne ucha środkowego. Nie uzyskano poprawy w leczeniu po wdrożonej antybiotykoterapii. Zabieg obustronnej antrotomii z usunięciem zmian zapalnych przeprowadzony w drugim miesiącu życia również nie przyniósł poprawy. Wyniki diagnostyki hematologicznej ujawniły ciężką wrodzoną neutropenię (agranulocytozę Kostmanna). W pierwszym roku życia dziecko poddano procedurze HSTC, uzyskując poprawę hematologiczną oraz łagodniejszy przebieg kliniczny choroby, a tym samym zmniejszenie ryzyka wystąpienia uogólnionych infekcji bakteryjnych zagrażających życiu.

### Diagnostyka i leczenie niedosłuchu

Z uwagi na obustronne, oporne na leczenie, przewlekłe stany zapalne ucha środkowego, 7-letnia wówczas dziewczynka została skierowana do Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu z zaleceniem kontynuacji leczenia.

W badaniu przedmiotowym podczas wideootoskopii stwierdzono: obustronne przewlekłe ropne zapalenie ucha środkowego. Wyniki badań bakteriologicznych wykazały zakażenie bakteryjne: *Staphylococcus aureus* oraz *Morganella morganii*. Na podstawie wyników badań audiometrycznych potwierdzono obustronny niedosłuch, który zgodnie z klasyfikacją ubytków słuchu zaproponowaną przez Międzynarodowe Biuro Audiofonologii [10] określono jako umiarkowany w uchu prawym i znaczny w uchu lewym.

Pacjentka w trybie pilnym została zakwalifikowana do leczenia otocirurgicznego. Rozległość perlakowych zmian zapalnych, zagrażających powikłaniami



**Rycina 1.** Schemat leczenia hematologicznego i otocirurgicznego pacjentki z SCN na osi czasu

**Figure 1.** Diagram of treatment of hematology and otosurgery of patient with SCN on the timeline

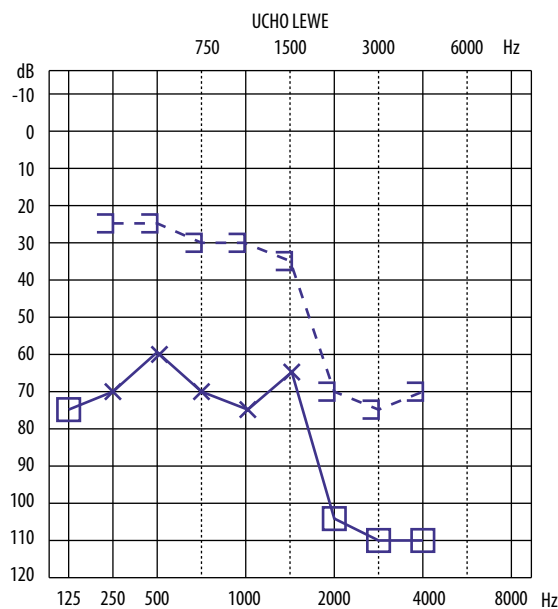
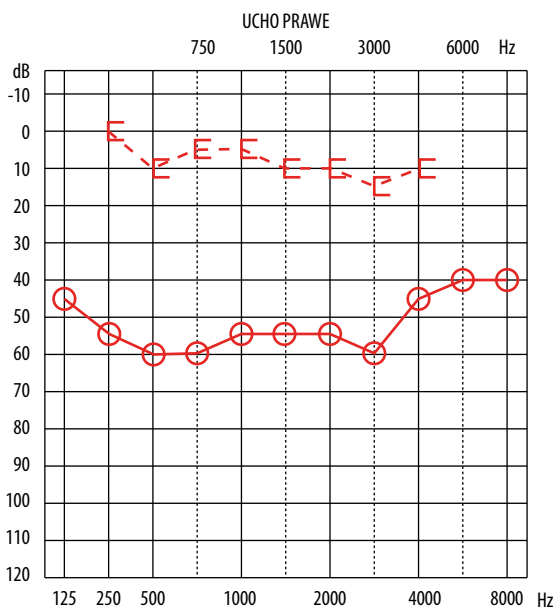
wewnątrzczaszkowymi, była wskazaniem do wykonania operacji radykalnej zmodyfikowanej w uchu lewym, a trzy lata później w uchu prawym. Stany zapalne uszu w przebiegu zakażeń bakteryjnych, których czynnikiem etiologicznym była agranulocytoza Kostmanna, skutkowały koniecznością przeprowadzenia późniejszych reoperacji.

Schemat leczenia hematologicznego i otocirurgicznego pacjentki przedstawiono na osi czasu (rycyna 1).

Zważywszy na obustronny niedosłuch, dziewczynka od 8 roku życia korzystała z aparatu kostnego mocowanego w oprawkach okularów po stronie prawej. Rozwiązanie to nie spełniało oczekiwań pacjentki w zakresie wyraźnego słyszenia i poprawy rozumienia mowy, powodowało dyskomfort przy dłuższym użytkowaniu z uwagi na ucisk w okolicy zausznej oraz wymagało stałego zakładania okularów pomimo braku wady wzroku. Wymienione ograniczenia przyczyniły się do niesystematyczności w użytkowaniu aparatu okularowego.

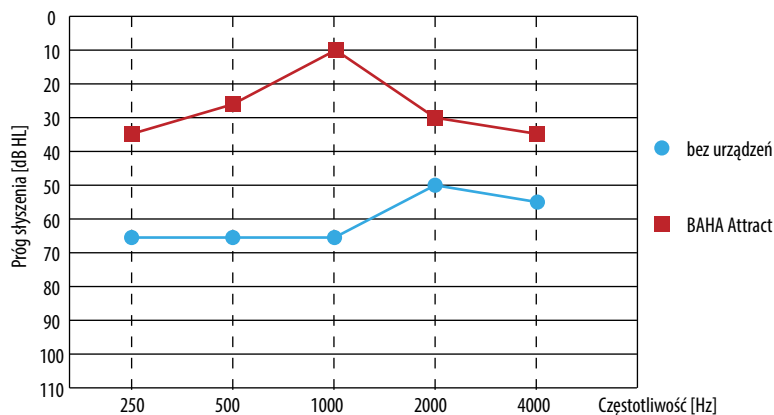
**Diagnostyka audiologiczna w kierunku systemów wszczepialnych na przewodnictwo kostne**

Po uwzględnieniu dotychczasowego przebiegu leczenia chirurgicznego niedosłuchu pacjentki oraz zmniejszonej grubości pokrywy kości czaszki w wyniku obustronnej operacji radykalnej zmodyfikowanej i następczych operacji rewizyjnych, wybór implantu na przewodnictwo kostne został ograniczony do dwóch rozwiązań: systemu BAHA Connect i BAHA Attract [11]. Podstawowym kryterium audiologicznym w wyborze ucha były progi przewodnictwa kostnego wyznaczone w badaniu audiometrycznym (rycyna 2). W uchu lewym, gdzie rozpoznano niedosłuch mieszany, progi przewodnictwa kostnego wyznaczone dla częstotliwości: 500, 1000, 2000 i 3000 Hz wyniosły średnio 50 dB HL. W uchu prawym, będącym uchem lepiej słyszającym, progi kostne mieściły się w normie, co przełożyło się na lepsze wrażenia słuchowe w próbach symulacyjnych z wykorzystaniem systemu BAHA softband. Ostatecznie, na podstawie przeprowadzonych badań i konsultacji oraz przyjętych kryteriów kwalifikacji do implantacji aparatu BAHA, zakwalifikowano pacjentkę do wszczepienia implantu po stronie prawej.



**Rycina 2.** Wynik badania audiometrii tonalnej

**Figure 2.** The pure-tone audiometry result



**Rycina 3.** Wynik badania audiometrii progowej w polu swobodnym

**Figure 3.** The result of the threshold audiometry test in free field

## Operacja wszczepienia implantu na przewodnictwo kostne

### System BAHA Connect

Procedurę wszczepienia implantu BAHA Connect przeprowadzono w maju 2014 r. po stronie ucha prawego. Przebieg okołoperacyjny był niepowikłany, a pacjentka po 3 dniach została wypisana do domu. Podczas wizyty kontrolnej stwierdzono prawidłowe gojenie rany pooperacyjnej. Dwa tygodnie później miała miejsce wizyta interwencyjna spowodowana ropnym stanem zapalnym wokół zaczeplu. Z uwagi na brak odpowiedzi na wdrożone leczenie miejscowe i farmakologiczne, po czterech dniach usunięto zaczeplę wraz z implantem.

### System BAHA Attract

W maju 2016 r. ponowiono próbę wszczepienia implantu na przewodnictwo kostne po stronie prawej. Z uwagi na wcześniejsze powikłania zdecydowano się na zastosowanie systemu niewymagającego penetracji skóry - BAHA Attract. Procedura chirurgiczna polegała na umocowaniu tytanowego wkrętu w kości skroniowej, a następnie usytuowaniu i przykręceniu do tytanowego wkrętu płytki magnesu. Okres pooperacyjny przebiegał bez powikłań. Kontrolne badanie pooperacyjne potwierdziło prawidłowy proces gojenia się rany. Sześć tygodni po zabiegu miała miejsce aktywacja zewnętrznego audioprocatora systemu BAHA Attract.

### Metoda oceny skuteczności urządzenia wszczepialnego

Poprawę słyszenia za pomocą urządzenia wszczepialnego oceniono na podstawie badań audiometrycznych progów słyszenia oraz stopnia dyskryminacji mowy w polu swobodnym przed implantacją oraz w dopasowanym audioprocatorze po 12 miesiącach użytkowania. Audiometryczne badanie progowe w polu swobodnym wykonano dla tonów z zakresu 250–4000 Hz w odstępie jednej oktawy. W celu oceny zysku dyskryminacji mowy wykonano badanie audiometrii słownej w polu swobodnym dla poziomów natężenia prezentowanego sygnału mowy: 50 i 65 dB SPL w warunkach ciszy. Z uwagi, iż operacji poddano ucho o lepszych progach słyszenia, podczas badania zysku z urządzenia wszczepialnego

w polu swobodnym nie stosowano procedury maskowania ucha przeciwnego.

### Wyniki

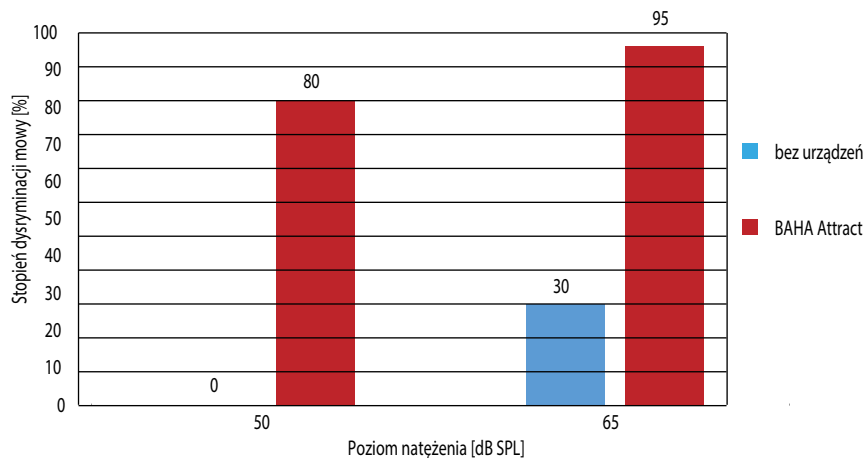
Przed operacją średni próg przewodnictwa kostnego w uchu operowanym wyniósł 14 dB HL i nie uległ pogorszeniu po procedurze implantacji. Wyniki audiometrii progowej w polu swobodnym potwierdziły poprawę słyszenia w audioprocatorze systemu BAHA Attract. Progi słyszenia po 12 miesiącach korzystania z urządzenia zostały obniżone średnio o 33 dB w zakresie badanych częstotliwości w porównaniu do warunków słyszenia bez urządzenia (rycina 3). Wyniki audiometrii słownej w polu swobodnym potwierdziły poprawę dyskryminacji mowy w zastosowanym rozwiązaniu (rycina 4). Stopień dyskryminacji mowy dla poziomu natężenia 50 dB SPL wyniósł 80% w urządzeniu, 0% bez urządzenia. Maksymalny zysk (różnica w stopniu dyskryminacji mowy w warunkach: w urządzeniu i bez) dla poziomu natężenia 65 dB SPL wyniósł 65%.

Pacjentka korzysta z audioprocatora średnio 10 godzin w ciągu doby, a subiektywne wrażenia słuchowe ocenia jako bardzo dobre.

### Dyskusja

Postępowanie w chorobach otolaryngologicznych dzieci w dużej mierze opiera się na obowiązujących standardach diagnostyki i leczenia. Jakkolwiek, istnieją choroby rzadkie, determinujące wynik leczenia. Pacjenci tacy stanowią szczególne wyzwanie wynikające często z niedostatku informacji o samym zaburzeniu oraz jednoznacznych prognoz co do rozwoju dziecka, jak i ograniczeniami dotyczącymi skuteczności stosowanego leczenia.

Dotychczas opublikowano pojedyncze przypadki pacjentów z wrodzonym niedoborem odporności, wymagających leczenia otolaryngologicznego z powodu stanów zapalnych ucha środkowego i/lub wyrostka sutkowatego. Pierwsze doniesienie pochodzi z 1949 r., w którym Kostmann podczas swojej praktyki klinicznej opisał przypadek dwumiesięcznej dziewczynki z objawami wysokiej gorączki, licznymi owrzodzeniami ciała oraz obustronnym ropnym stanem zapalnym ucha środkowego w przebiegu zakażenia *Staphylococcus aureus*.



**Rycina 4.** Wynik badania audiometrii słownej w polu swobodnym w ciszy

**Figure 4.** The result of the speech audiometry in free field in quiet

Rozpoznano nieprawidłowości w granulocytopenie. Szesciomiesięczna wówczas dziewczynka zmarła w wyniku rozległych zmian infekcyjnych [12]. W pracy Matsubara i wsp. [8] opisano przypadek leczenia ostrego zapalenia ucha środkowego w wyniku zakażenia *Staphylococcus aureus* u dwumiesięcznego dziecka. Leczenie miejscowe i farmakologiczne było nieskuteczne, a wczesne powikłania przyczyniły się do subtotalnej perforacji błony bębenkowej, destrukcji łańcucha kosteczek oraz trwałego, znacznego upośledzenia słuchu potwierdzonego w badaniu słuchowych potencjałów wywołanych pnia mózgu. Z powodu powikłanego przebiegu leczenia, wykonano diagnostykę hematologiczną, stawiając ostatecznie diagnozę – SCN. W momencie wdrożenia skojarzonego leczenia, antybiotykoterapii i G-CSF, możliwe było wyizolowanie zakażenia bakteryjnego. Z kolei, Martinez i wsp. [9] opisali historię leczenia obustronnego, ostrego zapalenia wyrostka sutkowatego u pięcioletniego dziecka z wrodzonym niedoborem odporności i ciężką leukocytozą. Do zakażenia ucha środkowego przyczyniły się *Streptococcus pneumoniae*, *S pneumoniae* oraz *Haemophilus influenzae*. Leczenie za pomocą dożylniej antybiotykoterapii o szerokim spektrum działania było nieskuteczne. W bardzo krótkim odstępie czasu doszło do obustronnej perforacji błony bębenkowej. Powikłania ostrego zakażenia bakteryjnego skutkowały koniecznością wykonania obustronnej mastoidektomii z usunięciem ropnych zmian zapalnych oraz ziarniny wypełniającej ucho środkowe i wyrostek sutkowaty. Także w tym przypadku wyeliminowanie stanu zapalnego ucha środkowego możliwe było w chwili uzyskania poprawy hematologicznej (terapią HSTC). Wyniki badania potencjałów wywołanych pnia mózgu potwierdziły obustronny umiarkowany niedosłuch.

Szczególną uwagę zwraca fakt, iż objawy kliniczne choroby manifestujące się ostrymi stanami zapalnymi ucha środkowego wystąpiły bardzo wcześnie – w pierwszym półroczu życia dzieci. Skuteczność leczenia zakażenia bakteryjnego ucha środkowego była determinowana w pierwszej kolejności uzyskaniem poprawy hematologicznej pacjenta [8,9]. Tymczasem, okres pomiędzy pierwszymi objawami, a potwierdzeniem choroby może być znacząco opóźniony. Bowiem, u małych dzieci gorączkujących w przebiegu zakażenia górnych dróg oddechowych czy zapalenia ucha środkowego, badania pełnej morfologii krwi obwodowej nie są wykonywane rutynowo. Najczęściej diagnostyka

hematologiczna wdrażana jest wówczas, gdy objawy kliniczne sugerują ciężkie zakażenie bakteryjne, a choroba u pacjenta przebiega nietypowo lub ma powikłany przebieg sugerujący wtórne zakażenie bakteryjne. W leczeniu bakteryjnych zakażeń ucha środkowego, późne rozpoznanie przyczynowe i postawienie diagnozy SCN, może mieć zatem poważne konsekwencje w postaci trwałego upośledzenia słuchu.

W przypadku opisywanej pacjentki, leczenie przewlekłych stanów zapalnych uszu było nieskuteczne, nawet po zakończonej z powodzeniem terapii HSTC. Nie udało się ustalić dokładnego przebiegu leczenia laryngologicznego w pierwszych siedmiu latach życia. Nie można zatem wykluczyć faktu, iż długi okres czasu nawracających zakażeń bakteryjnych uszu był przyczyną rozległych zmian peralokowych. W takiej sytuacji, aby uniknąć powikłań wewnątrzczaszkowych, jedynym możliwym postępowaniem leczniczym była obustronna operacja radykalna zmodyfikowana. Dalsza opieka pooperacyjna polegająca na systematycznym oczyszczaniu jam po operacjach radykalnych zmodyfikowanych nie zapobiegła nawrotom zmian peralokowych i następczych operacji rewizyjnych.

W sytuacji, gdy nie obserwujemy nawrotu zmian peralokowych w uchu poddanym operacji radykalnej zmodyfikowanej, w dalszej perspektywie w określonych przypadkach możliwe jest wykonanie operacji rekonstrukcyjnej w celu uzyskania poprawy słyszenia [13]. Gdy możliwości tego rodzaju są ograniczone jedynym sposobem kompensacji niedosłuchu przewodzeniowego lub mieszanego jest zastosowanie protez wykorzystujących kostne przewodzenie dźwięków. Pozostawienie otwartego przewodu słuchowego zewnętrznego pozwala ograniczyć dodatkowe ryzyko wystąpienia stanów zapalnych oraz wycieków. W pierwszej kolejności zalecane są rozwiązania niewymagające interwencji chirurgicznej. W przypadku ograniczonych możliwości uzyskania korzyści słuchowych należy rozważyć urządzenia wszczepialne. Zaletą systemu BAHA Connect, zastosowanego w pierwszej kolejności jest sposób transmisji sygnału – bezpośrednie połączenie zewnętrznego procesora z implantem poprzez złącze pozwala na uniknięcie problemu tłumienia sygnału przez skórę i tkanki. Rozwiązania te najczęściej rekomendowane są u dzieci powyżej 5 roku życia z przewodzeniowym lub mieszanym niedosłuchem oraz w jednostronnej głuchocie

– SSD (ang. *single sided deafness*), po spełnieniu kryteriów kwalifikacji [14].

Pomimo że u pacjentki z SCN spełnione były wskazania audiologiczne, a stan hematologiczny zezwalał na wykonanie procedury implantacji, okres pooperacyjny został powikłany ostrym odczynem zapalnym w miejscu zaczepu, w konsekwencji prowadząc do konieczności usunięcia implantu. Powikłania w okresie pooperacyjnym były prawdopodobnie determinowane chorobą rzadką i w efekcie zwiększoną podatnością na wystąpienie zakażenia bakteryjnego oraz nieprawidłowego gojenia się rany. Dwa lata później ponownie próbę implantacji. Wybór systemu BAHA Attract podyktowany był brakiem bezpośredniego kontaktu implantu z częścią zewnętrzną, co pozwala na uniknięcie powikłań w postaci odczynów skórnych. Z drugiej strony istniało ryzyko, że u pacjentki z wrodzonym niedoborem odporności mogą wystąpić problemy z prawidłowym gojeniem się rany w miejscu cięcia zausznego oraz zaburzenia osteointegracji. Pomimo istniejącego ryzyka system BAHA Attract stwarzał potencjalne możliwości efektywnej kompensacji niedosłuchu, a tym samym uzyskania poprawy w funkcjonowaniu pacjentki w środowisku domowym i szkolnym. Zachowanie ciągłości tkanek skórnych oraz wdrożona

antybiotykoterapia w okresie pooperacyjnym zapewniły prawidłowy przebieg gojenia rany. W obserwacji rocznej uzyskano stabilną poprawę słyszenia w szerokim zakresie częstotliwości oraz znaczną poprawę rozumienia mowy w warunkach ciszy.

## Wnioski

Rozpoznanie przyczynowe i postawienie diagnozy ciężkiej wrodzonej neutropenii ma kluczowe znaczenie w leczeniu stanów zapalnych ucha środkowego, ponieważ leczenie jest skuteczne wyłącznie w momencie uzyskania poprawy hematologicznej. Nawracające stany zapalne ucha u małego dziecka o podłożu bakteryjnym, nietypowym, powikłanym przebiegu, powinny skłonić do rozważenia diagnostyki w kierunku pierwotnych niedoborów odporności. W literaturze przedmiotu istnieją pojedyncze doniesienia raportujące trudności w leczeniu stanu zapalnego ucha środkowego i wyrostka sutkowatego u pacjentów z ciężką wrodzoną neutropenią, będącego przyczyną upośledzenia słuchu. Na przykładzie opisywanej pacjentki wykazano, że istnieje możliwość skutecznej kompensacji niedosłuchu za pomocą wszczepialnych urządzeń na przewodnictwo kostne, jakkolwiek należy rozważyć systemy umożliwiające zachowanie ciągłości tkanek skórnych.

## Piśmiennictwo:

1. Segel GB, Halterman JS. Neutropenia in Pediatric Practice. *Pediatrics in Review*, 2008; 29(1): 12–24.
2. Rosenzweig SD, Holland SM. Phagocyte immunodeficiencies and their infections. *J Allergy Clin Immunol*, 2004; 113(4): 620–26.
3. Skokowa J, Dale DC, Touw IP, Zeidler C, Welte K. Severe congenital neutropenias. *Nat Rev Dis Primers*, 2017; 3: 17032.
4. Jasińska A, Młynarski W. Wrodzona neutropenia – diagnostyka i leczenie. *Hematologia*, 2011; 2(1): 63–70.
5. Carlsson G, Melin M, Dahl N, Ramme KG, Nordenskjöld M, Palmblad J i wsp. Kostmann syndrome or infantile genetic agranulocytosis, part two: Understanding the underlying genetic defects in severe congenital neutropenia. *Acta Paediatr*, 2007; 96(6): 813–19.
6. Dror Y, Sung L. Update on childhood neutropenia: molecular and clinical advances. *Hematol Oncol Clin North Am*, 2004; 18(6): 1439–58.
7. Welte K, Zeidler C, Dale DC. Severe Congenital Neutropenia. *Seminars in Hematology*, 2006; 43(3): 189–95.
8. Matsubara K, Omori K, Baba K. Acute coalescent mastoiditis and acoustic sequelae in an infant with severe congenital neutropenia. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2002; 62(1): 63–67.
9. Martinez SA, Mcnellis EL, Weber PC, Adkins WY. Bilateral acute coalescent mastoiditis in an immunocompromised infant with a rare leukocyte adhesion deficiency. *Otolaryngol Head Neck Surg*, 1999; 120(6): 926–28.
10. BIAP - Bureau International d'Audiophonologie - BIAP - Bureau International d'Audiophonologie, <https://www.biap.org/en/component/content/article/65-recommendations/ct-2-classification/5-biap-recommendation-021-bis>.
11. Cochlear Hearing Implants | Cochlear™ AU/NZ, <https://www.cochlear.com/au/home>.
12. Carlsson G, Fasth A. Infantile genetic agranulocytosis, morbus Kostmann: presentation of six cases from the original „Kostmann family” and a review. *Acta Paediatr*, 2001; 90(7): 757–64.
13. Skarżyński H, Miszka K, Młotkowska-Klimek P, Zawadzki R, Mrówka M, Skarżyńska B i wsp. Wyniki funkcjonalne rekonstrukcji po operacjach radykalnych zmodyfikowanych. *Audiofonologia*, 2002; 22: 27–32.
14. 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.