

Szanowni Państwo!

W imieniu Komitetu Organizacyjnego mam zaszczyt powitać Państwa na XLV Krajowej Konferencji Naukowo-Szkoleniowej „Problemy otorynolaryngologii dziecięcej w codziennej praktyce”.

Tegoroczne wystąpienia będą poruszały wiele interesujących tematów, takich jak m.in. genetyczne uwarunkowania niedosłuchu, diagnoza i terapia dzieci z wrodzonymi wadami ucha środkowego i wewnętrznego, częściowa głuchota, wyzwania chirurgiczne w otolaryngologii, choroby rzadkie czy szumy uszne. Podczas spotkania będą omawiane postępy z zakresu nowych technologii, które skutecznie wspomagają słyszenie i pracę implantów słuchowych stosowanych u dzieci.



Niezwykłe interesująco zapowiadają się dyskusje panelowe i debaty, które będą dotyczyły m.in. badań obiektywnych słuchu u dzieci, wytycznych i wskazań w zakresie dopasowywania aparatów słuchowych w tej grupie wiekowej, aspektów praktycznych badań genetycznych w audiologii dziecięcej, a także trudności diagnostycznych w wadach rozwojowych w obrębie jamy ustnej i gardła. Podczas okrągłego stołu nt. ośrodkowych zaburzeń przetwarzania słuchowego w kontekście nowej klasyfikacji chorób ICD-11 specjaliści podejmą próbę usystematyzowania zagadnień z tego obszaru, zwłaszcza dotyczących wsparcia pacjentów z APD.

W części praktycznej konferencji proponujemy udział w warsztatach, m.in. na temat podstawowych badań audiologicznych, oznaczania progów słyszenia u dzieci metodą ABR, badań emisji otoakustycznych czy 24-godzinnej pH-metrii gardłowej.

Jak co roku dołożyliśmy wszelkich starań, aby program naukowy był bogaty. Udział w konferencji będzie znakomitą okazją, by podnieść swoje kompetencje, zdobyć wiedzę potrzebną w codziennej praktyce, a także zapoznać się z najnowszymi doniesieniami w otorynolaryngologii dziecięcej.

Mam też przyjemność poinformować, że udział w konferencji dla rezydentów z otolaryngologii dziecięcej, ogólnej, audiologii i foniatry jest bezpłatny.

Zapraszam Państwa i życzę owocnego czasu, a także wielu cennych doświadczeń

Z wyrazami szacunku

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

## XLV Krajowa Konferencja Naukowo- -Szkoleniowa „Problemy otorynolaryngologii dziecięcej w codziennej praktyce”, 17–19 listopada 2022 r., Kajetany

### Prezentacje ustne

#### Akustyka wewnątrz, czyli dlaczego czasami tak źle słyszać i co z tym zrobić?

Ratuszniak A., Lorens A.

*Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu,  
Warszawa/Kajetany*

**Wstęp:** Własności akustyczne pomieszczeń opisywane są przez tzw. modele abstrakcyjne – geometryczny (związany z obecnością fali bezpośredniej i fal odbitych), statystyczny (dotyczący obliczeń czasu pogłosu) i falowy (związany z modami drgań własnych pomieszczenia). Każdy z nich, opierając się na prawach fizyki, w różny sposób opisuje, jak w pomieszczeniach rozchodzi się fala akustyczna. To z kolei wpływa na to, jak dźwięk odbierany jest przez słuchacza.

**Cel:** W pracy opisane zostaną czynniki wpływające na jakość dźwięku odbieranego w pomieszczeniu, w szczególności te decydujące o dyskryminacji sygnału mowy.

**Materiał i metody:** Przegląd wybranych subiektywnie pozycji piśmiennictwa, bez zastosowania analizy systematycznej.

**Wyniki:** Badania ankietowe przeprowadzone na przestrzeni kilku ostatnich lat w grupie użytkowników aparatów słuchowych w Polsce wskazują, że istnieje szereg sytuacji, w których funkcjonowanie jest trudne, a użytkownicy nie mają satysfakcji z działania aparatów. Sytuacje te przede wszystkim dotyczą funkcjonowania w dużych pomieszczeniach, w teatrach, miejscach pracy, w szkołach i klasach oraz w hałaśliwym otoczeniu.

**Wnioski:** Specyficzne trudności osób niedosłyszących oraz odpowiedź pomieszczenia na stale zmieniającą się strukturę czasową dźwięków powoduje, że osoby zaopatrzone w protezy słuchowe często mają duże trudności z rozumieniem mowy i jakością odbieranych sygnałów akustycznych w pomieszczeniach. Ponieważ na akustykę pomieszczenia nie zawsze mamy wpływ, szansą na poprawę funkcjonowania słuchowego, również u najmłodszych pacjentów, staje się wykorzystanie nowoczesnych narzędzi technologicznych dostępnych w obszarze protezowania słuchu.

#### Aplikacje telefoniczne w badaniach słuchu u dzieci

Kochanek K.

*Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu,  
Warszawa/Kajetany*

Badania przesiewowe słuchu powinny być wykonywane niezależnie od wieku, ponieważ wczesne wykrycie zaburzeń słuchu znacznie przyspiesza diagnozę i rozpoczęcie odpowiedniej terapii. W wielu krajach prowadzone są z powodzeniem, w tym również w Polsce powszechne badania przesiewowe słuchu u noworodków. Natomiast tylko w nielicznych krajach wdrożone są do praktyki szkolnej badania przesiewowe słuchu u dzieci w wieku szkolnym. Brak systemowych rozwiązań w tym zakresie wynika przede wszystkim z dostępności taniego sprzętu do badań słuchu. Rozwój nowoczesnych technologii, w tym smartfonów, które wyposażone są w dobre tory generacji dźwięków spowodował opracowanie wielu aplikacji, w tym nieodpłatnych, które umożliwiają samodzielną ocenę słuchu, w tym również ocenę progu słyszenia. Ten stan rzeczy skłania do podjęcia prób wykorzystania aplikacji w badaniach słuchu u dzieci. W pracy zostaną przedstawione różne aspekty badań słuchu z zastosowaniem aplikacji telefonicznych oraz przykłady wyników badań słuchu u dzieci w różnym wieku uzyskanych z zastosowaniem aplikacji na smartfony.

#### Częściowa głuchota i jej uwarunkowania genetyczne

Oziębło D.<sup>1</sup>, Bałdyga N.<sup>1</sup>, Leja M.L.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>2</sup>,  
Ołdak M.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Całkowita utrata słuchu w zakresie wysokich częstotliwości określana jest mianem częściowej głuchoty. W jej leczeniu, w zależności od progów słyszenia w zakresie średnich i niskich częstotliwości, możliwe jest stosowanie implantu ślimakowego lub jednoczesne stosowanie implantu

ślimakowego i aparatu słuchowego. Z klinicznego punktu widzenia istotne jest to, w jakim stopniu słuch naturalny zostaje zachowany po procedurze wszczepienia implantu ślimakowego i czy jego ewentualna utrata związana jest z naturalnym postępowaniem choroby. Dotychczas powstało niewiele badań poznających etiologię częściowej głuchoty.

**Cel:** Celem wykonanych badań była charakterystyka genetycznych przyczyn częściowej głuchoty w grupie pacjentów z niedosłuchem rozpoznany w dzieciństwie.

**Materiał i metody:** Do badania włączono 25 pacjentów z częściową głuchotą i podzielono ich na dwie grupy – grupę pacjentów z normalnym słuchem w zakresie niskich i średnich częstotliwości (PDT-EC) oraz grupę pacjentów z niedosłuchem lekkim do znacznego w zakresie tych częstotliwości (PDT-EAS). Wykluczono obecność patogennych wariantów locus DFNB1, wariantu m.1555A>G mitochondrialnego genu *MT-RNR1*, jak również udział czynników środowiskowych w rozwoju niedosłuchu. W materiał genetycznym, który został wyizolowany z krwi obwodowej lub wymazów nabłonka jamy ustnej dostępnych członków rodzin, przeprowadzono wysokoprzepustowe sekwencjonowanie panelu 237 genów powiązanych z procesem słyszenia i niedosłuchem. Potwierdzenie obecności zidentyfikowanych wariantów genetycznych i ich segregację w poszczególnych rodzinach przeprowadzono z użyciem sekwencjonowania metodą Sangera.

**Wyniki:** W wyniku przeprowadzonych badań przyczynę częściowej głuchoty zidentyfikowano u 40% badanych pacjentów (10/25). W grupie pacjentów PDT-EC warianty prawdopodobnie sprawcze zidentyfikowano u 23% (3/13) pacjentów, a w grupie PDT-EAS – u 58% (7/12) pacjentów. Większość zidentyfikowanych wariantów zlokalizowana była w znanych genach zaangażowanych w powstawanie częściowej głuchoty dziedzicznej zarówno w sposób autosomalny recesywny, jak i dominujący, ale aż ponad połowa z nich (9/15) była nowa, wcześniej nieraportowana w kontekście choroby. Wśród genów mających udział w powstawaniu niedosłuchu w grupie pacjentów PDT-EC zidentyfikowano geny *OSBPL2* oraz *SYNE4*, które tylko sporadycznie były opisane w kontekście niedosłuchu.

**Wnioski:** Otrzymane wyniki wskazują na istotny udział czynników genetycznych w powstawaniu niedosłuchu, który może w trakcie życia pacjenta być określany mianem częściowej głuchoty. Diagnostyka genetyczna tej grupy powinna opierać się na wykonywaniu analiz wielogenowych, a wyższa wykrywalność wariantów sprawczych jest w grupie PDT-EAS. W grupie pacjentów bez zidentyfikowanej przyczyny genetycznej należy rozszerzyć obszar poszukiwań i wykorzystać bardziej zaawansowane technologie.

Praca finansowana z projektów: NCN 2016/22/E/NZ5/00470 oraz NCN 2017/27/N//NZ5/02369.

## Czynniki sprzyjające wystąpieniu pandemii COVID-19

**Chmielik L.P., Kasprzyk A., Sasimowicz E., Niedzielski A.**

*Klinka Otorynolaryngologii Dziecięcej, Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego, Warszawa*

**Wstęp:** Wystąpienie pandemii COVID-19 postawiło przed medycyną nowe pytania i wyzwania. Przebieg pandemii był i jest zaskakujący w wielu aspektach i stawia przed ludzkością nowe wyzwania.

**Cel:** Celem pracy jest wskazanie czynników, które sprzyjały wystąpieniu pandemii koronawirusa.

**Materiał i metody:** Na podstawie literatury autorzy przeanalizowali i wskazali na główne czynniki mające wpływ na przebieg pandemii.

**Wnioski:** 1) Pandemia COVID-19 nie była pierwszą i nie jest ostatnią pandemią, która dotyczy człowieka. 2) Do czynników sprzyjających wystąpieniu pandemii należy zaliczyć przebywanie człowieka w dużych skupiskach, kontakty człowieka z zwierzętami oraz znaczny wzrost mobilności ludzi.

## Diagnostyka przewlekłego zapalenia zatok przynosowych u dzieci

**Buksińska M.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>2,3,4</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>**

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

<sup>2</sup> Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

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

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

W lutym 2020 r. 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 znacznie bardziej rozbudowana w porównaniu do poprzednich edycji. Znacznie rozszerzono rozdziały dotyczące aspektów pediatrycznych w leczeniu zapalenia zatok przynosowych. W diagnostyce przewlekłego zapalenia zatok przynosowych u dzieci należy uwzględnić przede wszystkim obecność takich objawów jak: zaburzenia drożności nosa, przewlekły katar i kaszel, zaburzenia węchu czy rozpierające bóle w obrębie twarzy. Wywiad lekarski uzupełniony dokładnym badaniem przedmiotowym z uwzględnieniem endoskopii nosa pozwala na odróżnienie przewlekłego zapalenia zatok przynosowych od alergicznego nieżyty błony śluzowej nosa i zatok. U dzieci ważne jest wykluczenie przerostu migdałka gardłowego, który może być przyczyną niedrożności nosa oraz stanowi rezerwar bakterii. Badaniem obrazowym wykorzystywanym w diagnostyce przewlekłego zapalenia zatok jest tomografia komputerowa (CT), która jest zalecana w przypadku podejrzenia powikłań przewlekłego zapalenia zatok lub

zaplanowanego leczenia operacyjnego zatok. W niektórych przypadkach należy rozważyć badania genetyczne w celu wykluczenia chorób wrodzonych odpowiedzialnych za rozwój przewlekłego zapalenia zatok przynosowych.

### Diagnostyka zaburzeń węchu i smaku

**Talarek M.<sup>1</sup>, Buksińska M.<sup>1</sup>, Kutyba J.<sup>1</sup>, Będziński W.<sup>1</sup>, Piłka A.<sup>1</sup>, Czajka N.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>1,2,3</sup>**

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

<sup>2</sup> Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>3</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

**Wstęp:** Zmysły węchu i smaku są niezbędne w codziennym funkcjonowaniu, ponieważ umożliwiają prawidłowe postrzeganie najbliższego otoczenia. Istotną kwestią jest profilaktyka w zakresie tych zmysłów, ponieważ jakiegokolwiek zaburzenia w prawidłowym odbieraniu informacji węchowej i smakowej mogą sygnalizować o infekcji lub chorobie organizmu. Szczególnie w czasie pandemii COVID-19 wzrosło zapotrzebowanie na diagnostykę zaburzeń węchu i smaku, która wymaga odpowiednich narzędzi.

**Cel:** Celem pracy jest zaprezentowanie testów wykorzystywanych w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu do diagnostyki smaku i węchu.

**Materiał i metody:** W Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu diagnostyka zaburzeń węchu i smaku dzieli się na dwa etapy: część przesiewową i diagnostyczną. W ramach badań przesiewowych wykonuje się testy kopertowe opracowane w IFPS. Badania diagnostyczne przeprowadzane są za pomocą wystandaryzowanych testów opracowanych przez niemiecką firmę Burghart.

**Wyniki:** Szczegółowe wyniki podjętych interwencji zostaną zaprezentowane podczas konferencji.

**Wnioski:** Zaprezentowane metody badania węchu i smaku stanowią istotny element w diagnostyce zaburzeń tych zmysłów. Podczas diagnozowania zaburzeń węchu i smaku oprócz wykonywania dokładnych testów powinna być przeprowadzona konsultacja otorynolaryngologiczna, psychologiczna oraz spotkanie z terapeutą, który omówi z pacjentem formę rehabilitacji.

### Działania niepożądane w obrębie audiologii i otorynolaryngologii związane ze stosowaniem szczepionek i produktów leczniczych w prewencji zachorowania lub leczenia choroby SARS-CoV-2 (spowodowanej wirusem COVID-19) z uwzględnieniem populacji pediatrycznej

**Skarżyńska M.B.<sup>1,2</sup>**

<sup>1</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

<sup>2</sup> Centrum Słuchu i Mowy Medincus, Kajetany

**Wstęp:** Z związku z wystąpieniem pandemii COVID-19, która dotknęła zarówno pacjentów dorosłych, jak również pacjentów z populacji pediatrycznej, oraz pojawieniem się wielu nowych produktów leczniczych (leków i szczepionek), konieczne jest stałe monitorowanie działań niepożądanych (w tym w zakresie otorynolaryngologii oraz audiologii) zarówno w populacji dzieci, jak i osób dorosłych. Niektóre z produktów leczniczych dopuszczonych do obrotu przez Europejską Agencję Leków (EMA) mają wskazanie do stosowania już od 12 roku życia. W przypadku niektórych szczepionek dla populacji pediatrycznej ten wiek jest jeszcze niższy, ponieważ dotyczy dzieci powyżej 5 roku życia (w zależności od szczepionki). Trwają badania kliniczne, które mają potwierdzić skuteczność i bezpieczeństwo szczepionek nawet u młodszych dzieci, tj. powyżej 6 miesiąca życia.

**Cel:** Celem pracy jest dokonanie przeglądu aktualnie dostępnych szczepionek i produktów leczniczych przeciwko chorobie SARS-CoV-2 (wywołanej wirusem COVID-19) pod względem działań niepożądanych w dziedzinach audiologii oraz otorynolaryngologii. W przeglądzie uwzględniono wyłącznie te szczepionki oraz produkty lecznicze, które zostały dopuszczone do obrotu przez Europejską Agencję Leków lub Amerykańską Agencję ds. Żywności i Leków (FDA). Z przeglądu wyłączono takie substancje czynne jak: lopinawir/ ritonawir, chlorochina, hydroksychlorochina, azytromycyna, fawipirawir, amantadyna, oseltamiwir, ivermektyna, ponieważ nie zostały one dopuszczone do obrotu w ww. wskazaniach, jak również dane publikacyjne, dane kliniczne oraz rekomendacje są niewystarczające.

**Materiał i metody:** Przegląd został przygotowany na podstawie publikacji dostępnych w bazach danych PubMed, Research Gate, Scopus i ScienceDirect, jak również charakterystyk produktów leczniczych. Kryteriami włączenia do przeglądu były: a) język angielski (publikacje) lub język angielski lub polski w przypadku charakterystyk produktów leczniczych; b) prospektywne, randomizowane, podwójnie zaślepienie badania kliniczne lub analizy retrospektywne; c) liczba uczestników w badaniu: minimum 50 osób (bez kryterium wieku). Kombinacje słów, których użyto do wyszukiwania, to: deksametazon/ molnupirawir/ anakinra/ bamlanivimab/ casirivimab oraz imdevimab/ tocilizumab/ remdesivir/ PF-07321332 oraz ritonawir/ szczepionki przeciwko COVID-19 + ototoksyczność/ audiologiczne działania niepożądane/ otorynolaryngologiczne działania niepożądane + COVID-19/ SARS-CoV-2.

**Wyniki:** Do przeglądu ostatecznie włączono 39 publikacji oraz 15 charakterystyk produktów leczniczych. Najczęściej obserwowane działania niepożądane w trakcie lub po leczeniu



COVID-19 w dziedzinie audiologii oraz otorynolaryngologii to: zawroty głowy, zapalenia nosogardzieli, zaburzenia smaku, szumy uszne. Szczepienia przeciwko COVID-19 najczęściej wywoływały zawroty głowy, ale wyłącznie u osób, u których wystąpił wstrząs anafilaktyczny po zastosowaniu szczepienia. Należy podkreślić, że samo zachorowanie na SARS-CoV-2 może skutkować wystąpieniem identycznych objawów i konieczne jest wykazanie związku przyczynowo-skutkowego pomiędzy stosowanymi produktami leczniczymi a wystąpieniem danego objawu klinicznego.

**Wnioski:** Działania niepożądane w zakresie otorynolaryngologii oraz audiologii po zastosowaniu produktów leczniczych lub szczepionek przeciwko chorobie SARS-CoV-2 są w większości przemijające. Cały czas istnieje potrzeba monitorowania działań niepożądanych ww. produktów leczniczych, ponieważ część z nich to nowe substancje czynne lub nowe połączenia substancji czynnych i możliwe jest wystąpienie nowych działań niepożądanych lub zmiany częstotliwości występowania opisanych wcześniej działań niepożądanych.

### Efekty leczenia chirurgicznego pourazowego jednostronnego porażenia fałdu głosowego – prezentacja przypadku

**Miaśkiewicz B., Szkiełkowska A.**

*Klinika Audiologii i Foniatrii, Światowe Centrum Sluchu, Instytut Fizjologii i Patologii Sluchu, Warszawa/Kajetany*

Pacjentka 13-letnia została poddana leczeniu chirurgicznemu z powodu znacznych zaburzeń głosu, będących konsekwencją doznanego trzy lata wcześniej urazu zmiążdżeniowego krtani i tchawicy w wyniku wypadku na rowerze. W przedoperacyjnej percepcyjnej i obiektywnej ocenie akustycznej głosu odnotowano duże zaburzenia badanych parametrów. W badaniu LVS stwierdzono masywne zmiany bliznowate i porażenie lewego fałdu głosowego oraz niedomykalność fonacyjną wzdłuż całej szpary głośni. Śródoperacyjnie widoczna była wyraźna różnica wysokości pomiędzy prawym i lewym fałdem głosowym – lewy ustawiony wyraźnie wyżej niż prawy. Podczas zabiegu przeprowadzono rekonstrukcję zwarcia fonacyjnego z obustronną augmentacją fałdów głosowych. Uzyskano ostatecznie poprawę jakości głosu popartą wynikami badania endoskopowego, badań akustycznych i subiektywną oceną głosu (VHI).

### Genetyczne podłoże wad ucha wewnętrznego

**Bałdyga N.<sup>1</sup>, Oziębło D.<sup>1</sup>, Furmanek M.<sup>2</sup>, Skarżyński H.<sup>3</sup>, Ołdak M.<sup>1</sup>**

<sup>1</sup> *Zakład Genetyki, Światowe Centrum Sluchu, Instytut Fizjologii i Patologii Sluchu, Warszawa/Kajetany*

<sup>2</sup> *Centrum Obrazowania Biomedycznego, Światowe Centrum Sluchu, Instytut Fizjologii i Patologii Sluchu, Warszawa/Kajetany*

<sup>3</sup> *Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Sluchu, Instytut Fizjologii i Patologii Sluchu, Warszawa/Kajetany*

**Wstęp:** Malformacje ucha wewnętrznego są wykrywane u ok. 20% pacjentów z wrodzonym niedosłuchem (HL). Najczęściej diagnozowaną wrodzoną malformacją ucha wewnętrznego jest poszerzony wodociąg przedsionka (EVA). Nieustanny rozwój badań genetycznych pokazuje, że warianty genetyczne mogą być przyczyną izolowanego i syndromicznego HL ze współistniejącą wadą ucha. Określenie genetycznej przyczyny HL i malformacji ucha wewnętrznego może pozwolić na lepsze dostosowanie indywidualnego procesu leczenia pacjenta.

**Cel:** Celem badań była identyfikacja wariantów genetycznych mogących stanowić przyczynę wad ucha wewnętrznego.

**Materiał i metody:** Wyniki badań obrazowych pozwoliły wytypować grupę 39 osób z obustronną wadą ucha wewnętrznego. DNA pacjentów wyizolowano z próbki krwi obwodowej. Badano podłoże genetyczne wad ucha wewnętrznego za pomocą sekwencjonowania następnej generacji (NGS): sekwencjonowania panelowego genów związanych z niedosłuchem ( $n = 29$ ), eksomu klinicznego (TSO,  $n = 4$ ) lub sekwencjonowania całoeksomowego (WES,  $n = 6$ ). Obecność haplotypu CEVA oraz występowanie wytypowanych u pacjentów oraz członków ich rodzin wariantów genetycznych sprawdzano sekwencjonowaniem metodą Sangera.

**Wyniki:** Najczęściej obserwowaną wadą ucha wewnętrznego w badanej grupie była malformacja ucha wewnętrznego typu IP2 ( $n = 25$ ). Badania NGS pozwoliły wytypować u 23% ( $n = 9/39$ ) pacjentów 2 warianty w genie *SLC26A4*. Nosicielami 1 wariantu w *SLC26A4* jest 26% ( $n = 10/39$ ) osób, z których 70% ( $n = 7/10$ ) ma haplotyp CEVA. Za przyczynę wady ucha wewnętrznego uznano również warianty w genach: *CHD7* ( $n = 2$ ), *EYA1* ( $n = 2$ ), *SLX1* ( $n = 1$ ), *PAX3* ( $n = 1$ ), *HOXA2* ( $n = 1$ ), *POU3F4* ( $n = 1$ ). Ponadto u 2 pacjentów zidentyfikowano nowe zmiany w genach *HOXA2* oraz *CHD7* o niejasnym znaczeniu klinicznym. Nie ustalono genetycznej przyczyny niedosłuchu i wady ucha wewnętrznego u 36% pacjentów ( $n = 14/39$ ).

**Wnioski:** Warianty patogenne genu *SLC26A4* są jedną z najczęstszych przyczyn genetycznie uwarunkowanych wad ucha wewnętrznego. Ze względu na częste występowanie haplotypu CEVA w tej grupie pacjentów istnieje duża potrzeba dokładnego zbadania regionu CEVA w celu potwierdzenia jego chorobotwórczego wpływu. Badania potwierdziły również udział innych genów w powstawaniu syndromicznych (BOR, ChHARGE, zespół Waardenburga) i izolowanych form HL z współistniejącą wadą ucha wewnętrznego.

Badania finansowane z projektu NCN: 2021/41/B/NZ5/04390.

## Genetycznie uwarunkowany niedosłuch w stopniu lekkim do średniego

Orzechowska M.<sup>1</sup>, Oziębło D.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>2</sup>,  
Ołdak M.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Klinika Oto-Ryńo-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Gen *STRC* jest genem związanym z autosomalnym recesywnym ubytkiem słuchu w stopniu lekkim do umiarkowanego. Szacuje się, że warianty w genie *STRC*, zwłaszcza duża delecja w obrębie locus DFNB16, stanowią ponad 1% wszystkich wariantów genetycznych wykrywanych u pacjentów z niedosłuchem. Zmiany liczby kopii genu *STRC* mogą obejmować również gen *CATSPER2*, a wiąże się to nie tylko z utratą słuchu, lecz także z niepłodnością u mężczyzn, określaną jako zespół niepłodności i głuchoty.

**Cel:** Celem wykonanych badań było określenie udziału wariantów patogennych genu *STRC* w rozwoju niedosłuchu w stopniu lekkim do umiarkowanego.

**Materiał i metody:** Do projektu zrekrutowaliśmy pacjentów z łagodnym do umiarkowanego ubytku słuchu (HL) ( $n = 200$ ) na podstawie analizy wyników audiometrii tonalnej, u których wykluczono środowiskowe czynniki ryzyka HL i warianty patogenne w locus DFNB1 (geny *GJB2* i *GJB6*). DNA wyekstrahowano z próbek krwi przy użyciu standardowej metody wysalania. Następnie każdą próbkę testowano pod kątem obecności wariantów liczby kopii (CNV) w genie *STRC* przy użyciu metody ilościowej fluorescencyjnej reakcji polimerazy (Quantitative Fluorescence-Polymerase Chain Reaction, QF-PCR) ze specjalnie zaprojektowanymi starterami flankującymi pożądaną region genu *STRC*, jak również jego pseudogen. W kolejnym kroku próbki DNA testowano za pomocą zależnej od ligacji multipleksowej amplifikacji sond (MLPA) w celu potwierdzenia wyników i sprawdzenia dokładności QF-PCR przy użyciu niezależnej metody. Następnie DNA pacjentów namnożono z zastosowaniem metody amplifikacji długich matryc (Long Range PCR). Powielone DNA pacjentów zostanie wykorzystane do sekwencjonowania DNA.

**Wyniki:** Przedstawiony zostanie profil CNVs genu *STRC* oraz oszacowany zostanie ich udział HL w stopniu lekkim do umiarkowanego, jak również wyniki amplifikacji długich matryc.

**Wnioski:** CNVs obejmujące gen *STRC* często występują u pacjentów z łagodnym do umiarkowanego ubytkiem słuchu. Potrzebne są dalsze badania dotyczące mutacji punktowych w genie *STRC*, aby uzyskać lepszy wgląd w spektrum jego wariantów patogennych i ocenić, czy należy włączyć badanie tych wariantów do procesu diagnostycznego pacjentów z HL.

## Genetyczny niedosłuch niskoczęstotliwościowy u pacjentów pediatrycznych

Gan N.<sup>1</sup>, Oziębło D.<sup>1</sup>, Leja M.<sup>1,2</sup>, Domagała S.<sup>1</sup>,  
Sarosiak A.<sup>1</sup>, Ołdak M.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Studium Medycyny Molekularnej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

**Wstęp:** Niedosłuch jest schorzeniem powodowanym tak przez czynniki środowiskowe, jak genetyczne, z czego te ostatnie odpowiadają za ok. 50% wykrywanych przypadków niedosłuchu. Charakteryzuje się on różnorodnością zarówno pod względem fenotypowym, jak i genotypowym. Niedosłuch niskoczęstotliwościowy (LFHL) dotyczy częstotliwości w zakresie  $\leq 2000$  Hz, rozpoznawany jest zazwyczaj peri- i postlingwalnie (po 3 roku życia) i charakteryzuje się progresją na inne częstotliwości. Pod względem genetycznym dziedziczony jest w sposób autosomalny dominujący. Dotychczas poznano tylko kilka genów powiązanych z tym typem niedosłuchu: *WFS1*, *DIAPH1*, *MYO7A*, *CCDC50* oraz *TNC*. Zdecydowanie najlepiej poznany w kontekście niedosłuchu niskoczęstotliwościowego jest *WFS1*, w przypadku którego znanych jest wiele wariantów odpowiadających za powstawanie LFHL, ułokowanych w eksonie 8 tego genu.

**Cel:** Rozpoznanie genetycznych przyczyn niedosłuchu niskoczęstotliwościowego u wybranej grupy pacjentów populacji polskiej.

**Materiał i metody:** Grupę badaną ( $n = 33$ ) stanowili pacjenci Poradni Genetycznej Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu, u których stwierdzono LFHL między 3 a 18 rokiem życia. Materiał do badań stanowiło DNA wyizolowane z krwi obwodowej z użyciem standardowej metody wysalania. U pacjentów tych wykluczony został wpływ czynników środowiskowych oraz udział genu *GJB2* i delecji genu *GJB6* w rozwoju niedosłuchu. W pierwszym etapie wykonano amplifikację obszaru eksonu 8 genu *WFS1*, a następnie z uzyskanych produktów przygotowano bibliotekę amplikonową z zastosowaniem zestawu Nextera XT (Illumina), którą poddano sekwencjonowaniu następnej generacji (NGS) z użyciem aparatu MiSeq (Illumina). Dla wykrytych wariantów wykonano analizę segregacji w rodzinach pacjentów. Następnie wybrani pacjenci, u których nie wykryto wariantów patogennych w tym regionie ( $n = 10$ ), zostali zakwalifikowani do badania metodą NGS przy użyciu autorskiego panelu genów powiązanych z niedosłuchem.

**Wyniki:** Sekwencjonowanie eksonu 8 genu *WFS1* pozwoliło wykryć zmiany u 6 z 33 (18%) pacjentów, z czego 3 stanowiły warianty prawdopodobnie patogenne, segregujące z niedosłuchem w rodzinach pacjentów. Pozostałe zostały zakwalifikowane jako warianty o nieznanym znaczeniu. W przypadku panelu genów powiązanych z niedosłuchem u 7 z 10 (70%) pacjentów wytypowano warianty prawdopodobnie patogenne mogące być przyczyną niedosłuchu w genach *POU4F3*, *EPS8*, *EYA4*, *SLC44A4*, *ATP1A2*, *TMC2* i *COL4A4*.

**Wnioski:** Zmiany w eksonie 8 genu *WFS1* również u polskich pacjentów pediatrycznych są częstą przyczyną niedosłuchu

niskoczęstotliwościowego. Wykryte przy pomocy panelu genów warianty w większości znajdowały się w genach powiązanych z niedosłuchem dziedzicznym w sposób autosomalny dominujący (6% z 7,85%). Wyniki te wymagają weryfikacji sposobu dziedziczenia przy pomocy analizy segregacji, jednak już na tym etapie wskazują na genetyczną heterogenność LFHL.

Badania finansowane z projektu NCN: 2016/22/E/NZ5/00470.

### Interpretacja wyników badania wideonystagmograficznego w wybranych jednostkach chorobowych

Kaźmierczak W.<sup>1,2</sup>, Janiak-Kiszka J.<sup>3</sup>, Nowaczewska M.<sup>3</sup>, Marzec M.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Katedra Fizjologii Człowieka, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy

<sup>2</sup> Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>3</sup> Katedra Otolaryngologii i Onkologii Laryngologicznej, Wydział Lekarski, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy

Badanie wideonystagmograficzne należy do kanonu wykonywanych badań u pacjenta zgłaszającego się do lekarza laryngologa lub audiologa z powodu zawrotów głowy. Stosujemy je zarówno w praktyce ambulatoryjnej, jak i klinicznej. Pomimo wieloletniego zastosowania badania VNG każdemu specjalście – z wieloletnim doświadczeniem i początkującemu nierzadko zdarzają się sytuacje trudności w interpretacji wyników badania. Autorzy przedstawiają własne doświadczenie w zakresie analizy wyników w wybranych jednostkach chorobowych z zakresu otoneurologii.

### Jakość życia u dzieci leczonych z powodu chorób otolaryngologicznych

Chmielik L.P., Kasprzyk A., Sasimowicz E., Niedzielski A.

Klinika Otorinolaryngologii Dziecięcej, Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego, Warszawa

**Wstęp:** Problemem jakości życia zaczęto zajmować się w drugiej połowie XX w. Początkowo kryterium jakości życia stosowano do pomiaru poziomu rozwoju społecznego w Stanach Zjednoczonych Ameryki oraz Europie Zachodniej. Na początku ocenie podlegały jedynie parametry obiektywne (dobra materialne), po pewnym czasie dołączono parametry subiektywne (niematerialne), takie jak zdrowie, wolność, szczęście. Z upływem czasu coraz większą uwagę zaczęto zwracać właśnie na subiektywne parametry oceny jakości życia. Także w otolaryngologii ocenia się obecnie jakość życia u pacjentów.

**Cel:** Celem pracy jest przeanalizowanie jakości życia u pacjentów otorynolaryngologicznych.

**Materiał i metody:** Przeanalizowano prace oceniające jakość życia związaną z stanem zdrowia dzieci leczonych otorynolaryngologicznie. Na podstawie zebranej literatury przeanalizowano obszary, w których dochodzi do pogorszenia dobrostanu tych pacjentów.

**Wnioski:** U dzieci leczonych otolaryngologicznie stwierdza się znaczące pogorszenie jakości życia w wielu obszarach. Celowe wydaje się prowadzenie dalszych badań nad jakością życia u dzieci leczonych z powodu chorób uszu, nosa i krtani.

### Modele eksperymentalne do badania genetycznego podłoża niedosłuchu

Sarosiak A.<sup>1</sup>, Jędrzychowska J.<sup>2</sup>, Oziębło D.<sup>1</sup>, Leja M.<sup>1</sup>, Gan N.<sup>1</sup>, Bałdyga N.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>3</sup>, Korzh V.<sup>2</sup>, Ołdak M.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Międzynarodowy Instytut Biologii Molekularnej i Komórkowej, Warszawa

<sup>3</sup> Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Dynamiczny rozwój wysokoprzepustowych metod wykorzystywanych w diagnostyce genetycznej niedosłuchu przyczynił się do zwiększenia wykrywalności wariantów genetycznych o nieznanej patogenności, których chorobotwórczość musi zostać zweryfikowana w warunkach *in silico*, *in vitro* oraz *in vivo*. Do tego typu badań służą modele eksperymentalne o różnym stopniu odwzorowania fizjologicznych i morfologicznych cech ucha ludzkiego – od hodowli komórkowych na podłożu płaskim, przez trójwymiarowe hodowle organoidów, po najpopularniejsze modele zwierzęce służące do badania niedosłuchu, czyli mysz domową i dania przegowanego.

**Cel:** W niniejszej prezentacji zostaną omówione dotychczasowe osiągnięcia w badaniach z użyciem ww. modeli doświadczalnych. Zostaną także przedstawione najnowsze wyniki badań prowadzonych w Zakładzie Genetyki IFPS, których głównym celem jest odszyfrowanie roli genów *TBC1D24* oraz *WFS1*, zaangażowanych w rozwój niedosłuchu dominującego, oraz ocena potencjału patogennego nowo odkrytych wariantów genu *TBC1D24* z użyciem modelu dania przegowanego. Na koniec zostaną omówione możliwości oraz ograniczenia poszczególnych modeli eksperymentalnych.

**Materiał i metody:** W badaniach na daniu przegowanym zastosowano: a) badanie poziomu ekspresji genów metodą hybrydyzacji *in situ* (WISH) oraz metodą qPCR; b) barwienia przyżyciowe; c) ocenę morfologii ucha i komórek rzęsatych; d) badania behawioralne oraz e) utworzenie modeli nadekspresji, ratowania i wyciszenia funkcji genów poprzez użycie technik inżynierii genetycznej.

**Wyniki:** Geny *tbc1d24* i *wfs1b* ulegają ekspresji w układzie nerwowym we wczesnych stadiach rozwoju u dania przegowanego. W larwach z knock-outem genu *tbc1d24* zaobserwowano istotne statystycznie zmiany w obrębie liczby neuromastów oraz budujących je komórek rzęsatych, a także mniejszą liczbę komórek, które pobrały barwnik FM1-43FX,



co może wskazywać na zaburzoną transdukcję sygnału. Zaobserwowano różnice w budowaniu kanałów półkolistych u ryb nastrzykniętych RNA z wariantami genu *TBC1D24*. Wstępne dane behawioralne sugerują patogenność badanego wariantu p.Asp185Asn w genie *TBC1D24*.

**Wnioski:** Potrzebne są dalsze badania, aby zrozumieć rolę genów *tbc1d24* i *wfs1b* w uchu i układzie nerwowym dania przegowanego oraz aby rozszyfrować patogenność innych wariantów powodujących niedosłuch związany z genami *TBC1D24* i *WFS1*.

Badania finansowane z projektu NCN: 2016/22/E/NZ5/00470.

### Molekularny biomarker neuroplastyczności w leczeniu głuchoty wrodzonej za pomocą implantacji ślimakowej – MMP-9

**Matusiak M.**

*Klinika Oto-Ryńno-Laryngologii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

**Wstęp:** Wytypowanie biomarkerów neuroplastyczności w leczeniu głuchoty wrodzonej pozwoliłoby na zidentyfikowanie dzieci obarczonych ryzykiem niepowodzenia rehabilitacji słuchu i mowy po wszczępieniu implantu ślimakowego.

**Materiał i metody:** Przeprowadzone zostało podłużne, prospektywne badanie kohortowe 61 dzieci z głuchotą wrodzoną, leczonych za pomocą wszczępienia implantu ślimakowego.

**Cel:** Celem badania było zbadanie występowania wariantów genetycznych matrix metaloproteinazy 9 (*MMP9*) i neurotrofiny BDNF oraz poziomów MMP-9 i BDNF w osoczu dzieci włączonych do badania oraz ocena rozwoju słuchowego przy użyciu kwestionariusza LittLEARS (LEAQ). Badanie LEAQ wykonano w 3 interwałach czasowych, badanie poziomu MMP-9 i BDNF w osoczu wykonano podczas wszczępienia implantu ślimakowego.

**Wyniki:** Potwierdzono istnienie statystycznie istotnej ujemnej korelacji pomiędzy poziomem MMP-9 w osoczu a wynikiem LEAQ po 18 miesiącach korzystania z implantu ślimakowego ( $p < 0,05$ ). Na tej podstawie wyróżniono dwie grupy użytkowników implantu ślimakowego – uzyskujących dobre wyniki słuchowe i uzyskujących słabe wyniki słuchowe po 18 miesiącach rehabilitacji słuchu i mowy.

**Wnioski:** W badaniu wykazano, że u dzieci z głuchotą wrodzoną, u których poziom MMP-9 mierzony w osoczu podczas wszczępienia implantu ślimakowego był niższy niż 150 ng/ml, mogą uzyskać wysoki wynik LEAQ po 18 miesiącach rehabilitacji słuchu i mowy. Wskazuje to, że poziom MMP-9 w osoczu mierzony podczas wszczępienia implantu ślimakowego jest dobrym czynnikiem prognostycznym funkcjonalnych wyników implantacji ślimakowej w głuchocie wrodzonej.

### Możliwości i ograniczenia w diagnostyce refluku krtaniowo-gardłowego u dzieci i dorosłych

**Włodarczyk E.**

*Klinika Rehabilitacji, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

Choroba refluksowa przełyku (*gastroesophageal reflux*, GERD) to stan, w którym patologiczne zarzucanie treści żołądkowej do przełyku powoduje uciążliwe objawy podmiotowe. Według aktualnej klasyfikacji wyróżniamy zespoły przełykowe i pozaprzełykowe związane z obecnością refluku. Zespołem pozaprzełykowym jest refluks krtaniowo-gardłowy (*laryngopharyngeal reflux*, LPR) – jako termin medyczny został wprowadzony przez Amerykańską Akademię Otolaryngologów Chirurgów Głowy i Szyi w 2002 r. LPR jest przewlekłym procesem chorobowym, w którym występuje wsteczny ruch treści płynnej lub gazowej żołądka przez przełyk do gardła i krtani, co wywołuje ostre lub przewlekłe objawy zapalenia śluzówki krtani. Uważa się, że uszkodzenia struktur krtani powodowane są głównie przez działanie pepsyny, a nie kwasu żołądkowego. Na skutek tego oddziaływania dochodzi do obrzęków struktur krtani i metaplazji nabłonka urzęsionego w kierunku nabłonka płaskiego, gruczoły błony śluzowej przerastają, a następnie zanikają. Do najczęściej obserwowanych objawów uszkodzenia śluzówki krtani należą: chrypka, pochrząkiwanie, uczucie ciała obcego, przewlekły kaszel, spływanie wydzieliny po tylnej ścianie gardła, zaburzenia połykania (dysfagia). Objawy te powodowane są bezpośrednim oddziaływaniem peptycznej treści żołądka, ale mogą powstawać również na drodze odruchowej. Jednocześnie u większości pacjentów nie obserwuje się dolegliwości charakterystycznych dla choroby refluksowej przełyku (*gastroesophageal reflux disease*, GERD), takich jak: zgaga, pieczenie w żołądku, odbijanie. Uważa się, że około 10% pacjentów laryngologicznych i ponad 50% pacjentów z zaburzeniami głosu ma dolegliwości spowodowane LPR.

### Mutacje genu *GJB2* w populacji dzieci głuchych i z głębokim stopniem odbiorczego uszkodzenia słuchu

**Olszewski J.**

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

**Wstęp:** Mutacje w genie *GJB2* są najczęstszą przyczyną genetycznie uwarunkowanych niedosłuchów wrodzonych.

**Cel:** Celem pracy była ocena częstości występowania mutacji w genie koneksyny 26 w grupie dzieci głuchych lub z głębokim stopniem odbiorczym uszkodzeniem słuchu.

**Materiał i metody:** Badania wykonano u 61 osób, które podzielono na dwie grupy – badaną (I) i kontrolną (II). Grupę badaną stanowiło 35 dzieci z głuchotą lub głębokim stopniem odbiorczego uszkodzenia słuchu, w tym 14 chłopców i 21 dziewczynek, w wieku 5–17 lat. Dzieci były uczniami Specjalnego Ośrodka Szkolno-Wychowawczego nr 4 w Łodzi. Grupę kontrolną stanowiło 26 pacjentów z prawidłowym



słuchem, w tym 14 chłopców i 12 dziewczynek, w wieku 5–16 lat. Dzieci były pacjentami Kliniki Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego w Łodzi. W badanych grupach sekwencjonowano exon 2 genu *GJB2*.

**Wyniki:** W wyniku sekwencjonowania exonu 2 genu *GJB2*, w grupie I stwierdzono mutację 35delG w 6 przypadkach (17%). Byli to pacjenci homozygotyczni z rodzin dobrze słyszących. Nie stwierdzono innych mutacji w badanej grupie. W grupie II (kontrolnej) sekwencjonowanie wykluczyło mutacje exonu 2 *GJB2*. W grupie I czynnik ryzyka uszkodzenia słuchu występował u 6 osób (17%). W 4 przypadkach (11%) była to terapia aminoglikozydami (jako czynnik ryzyka uszkodzenia słuchu współistniała z mutacją 35delG w dwóch przypadkach), w jednym przypadku (3%) – niska masa urodzeniowa poniżej 1500 g, w jednym przypadku (3%) – uraz głowy. W grupie kontrolnej zidentyfikowano dwa przypadki wystąpienia czynnika ryzyka uszkodzenia słuchu. W jednym przypadku (4%) dziecko doznało urazu głowy z utratą przytomności, w drugim (4%) – matka przeżyła zakażenie wirusem cytomegalii w ciąży.

**Wnioski:** Najczęstszą przyczyną genetycznie uwarunkowanego uszkodzenia słuchu w populacji dzieci głuchych i z głębokim stopniem uszkodzenia słuchu była mutacja 35delG genu *GJB2*. W badanej populacji nie stwierdzono innych mutacji w genie *GJB2*.

### Najczęstsze przyczyny genetyczne niedosłuchu dominującego u dzieci

Leja M.L.<sup>1,2</sup>, Oziębło D.<sup>1</sup>, Bałdyga N.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>3</sup>, Ołdak M.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Studium Medycyny Molekularnej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>3</sup> Klinika Oto-Ryńno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Niedosłuch (HL) jest jednym z najczęstszych zaburzeń funkcji narządów zmysłów człowieka, co powoduje, że jest ważnym problemem społecznym. HL może być spowodowany przez czynniki zarówno środowiskowe, jak i genetyczne. Niedosłuch dziedziczony w sposób autosomalny dominujący (ADHL) jest drugim najbardziej rozpowszechnionym typem dziedzicznego niedosłuchu. Dotychczas zidentyfikowano 54 geny związane z niedosłuchem dziedziczonym autosomalnie dominująco. Technika sekwencjonowania następnej generacji (NGS) zapoczątkowała rewolucję w badaniach nad chorobami genetycznymi.

**Cel:** Celem pracy było poznanie podłoża genetycznego w grupie pacjentów pediatrycznych z ADHL.

**Materiał i metody:** Do badań włączono 60 wielopokoleniowych rodzin z prelingwalnym niedosłuchem. W rodzinach występował HL sugerujący dominujący model dziedziczenia, wykluczono obecność czynników środowiskowych i najczęstszych przyczyn genetycznych HL.

Materiałem wykorzystanym w badaniach było DNA genomowe uzyskane z krwi obwodowej i/lub komórek nabłonkowych jamy ustnej probanda i członków jego rodziny. Materiał poddano sekwencjonowaniu następnej generacji (NGS) na platformie MiSeq z użyciem autorskiego panelu wielogenowego zawierającego 237 geny zaangażowane w rozwój izolowanego oraz syndromicznego HL. Patogenność zidentyfikowanych wariantów była oceniana na podstawie ich częstości w populacyjnych bazach danych oraz wyników algorytmów bioinformatycznych. Segregację otrzymanych wariantów z niedosłuchem w rodzinie potwierdzano sekwencjonowaniem metodą Sangera.

**Wyniki:** W wyniku przeprowadzonych badań molekularnych zidentyfikowano prawdopodobnie patogenne warianty w 18 genach w 35/60 (58,33%) badanych rodzinach. Spośród wszystkich znalezionych i potwierdzonych wariantów sprawczych 10 zostało wcześniej opisanych. Najczęściej zidentyfikowano warianty zmiany sensu 21/35 (60%). Dominującymi genami w grupie polskich pacjentów pediatrycznych, w których zidentyfikowano warianty sprawcze, były: *MYO6* ( $n=6$ ), *KCNQ4* ( $n=4$ ), *WFS1* ( $n=4$ ) oraz *POU4F3* ( $n=3$ ). W rodzinach, w których znaleziono warianty w genie *MYO6*, HL rozpoznano około 9 roku życia. W rodzinach ze znalezionymi wariantami sprawczymi w genie *WFS1* widoczna jest charakterystyczna krzywa audiologiczna dotycząca głównie niskich częstotliwości. HL do umiarkowanego stopnia rozpoznano przede wszystkim w okresie prelingwalnym. W pozostałych rodzinach, w których zidentyfikowano prawdopodobnie patogenne warianty w genach *KCNQ4* oraz *POU4F3*, ADHL został rozpoznany około 7 roku życia. HL dotyczył głównie średnich i wysokich częstotliwości oraz postępował z wiekiem.

**Wnioski:** Zastosowanie metody NGS w postaci autorskiego panelu genowego umożliwiło identyfikację wariantów prawdopodobnie patogennych odpowiedzialnych za ADHL u pacjentów pediatrycznych w ponad połowie badanych rodzin. Otrzymane wyniki świadczą o dużej heterogenności choroby. Przeprowadzone badania potwierdzają zasadność wykonywania badań genetycznych w populacji polskiej.

Badania finansowane z projektu NCN: 2016/22/E/NZ5/00470.

### O czym warto pamiętać, kierując dziecko na badanie MR lub CT?

Wolak T., Furmanek M.

Naukowe Centrum Obrazowania Biomedycznego, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

Diagnostyka obrazowa wykonana techniką MR (*magnetic resonance*) lub CT (*computed tomography*) jest obecnie jednym z podstawowych badań zleczanych przez lekarzy w ramach diagnostyki wielu problemów otolaryngologicznych. W wystąpieniu nie będziemy się jednak skupiali na wskazaniach medycznych do wykonywania badań obrazowych, lecz na aspektach technicznych związanych z wykonywaniem tego typu badań i związanych z tym obciążeniami, jakich doświadcza dziecko. Niewątpliwie korzyści płynące z wykonania badań, zarówno MR, jak i CT, znacznie przewyższają negatywne skutki tych badań

i zdecydowanie warto je zlecać. Należy jednak pamiętać, że istnieją też uboczne aspekty tego typu procedur.

Badanie MR jest uznawane jako nieinwazyjne w rozumieniu „nieszkodliwe” z racji tego, że nie generuje promieniowania jonizującego (w przeciwieństwie do badania CT). Jednakże towarzyszy mu duży hałas (do 100 dB) i wymaga pozostania w bezruchu w czasie skanowania, co często wiąże się z koniecznością przeprowadzenia sedacji w przypadku małych dzieci. Dodatkowym obciążeniem są „kontrasty”, czyli środki cieniujące podawane w czasie badania. W przypadku MR są to kontrasty gadolinowe, a w przypadku CT – środki jodowe. Badania rentgenowskie wiążą się z niewielką dawką promieniowania skoncentrowanego w obszarze badania. Dawka promieniowania w przypadku badań w krótkim odstępie czasowym (rzędu kilku dni lub miesięcy) sumuje się i należy unikać wielokrotnych naświetleń. Dawka otrzymana w trakcie badania CT jest zwykle kilka, kilkadziesiąt razy wyższa niż dawka z badania RTG. Jednakże jak wynika z obserwacji, ryzyko powstania nowotworu w wyniku badania CT szacuje się na mniej niż 1/2000. Badanie jest wykonywane tylko wtedy, gdy istnieje wyraźne wskazanie medyczne i gdy diagnostyka obrazowa tą metodą jest niezbędna do leczenia schorzeń o poważnych konsekwencjach zdrowotnych. W wielu przypadkach badanie CT można zastąpić innymi, mniej obciążającymi technikami, takimi jak USG lub MR. Problemy, które mogą wynikać z narażenia na promieniowanie, obejmują ryzyko powstania nowotworu i problemy z tarczycą. Dzieci są bardziej podatne na działanie promieniowania. Nie oznacza to, że wystąpią problemy zdrowotne, ale wszelkie skany CT powinny być odnotowane w dokumentacji medycznej dziecka.

## Ocena funkcji układu równowagi u dzieci

Tacikowska G.

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

W diagnostyce zawrotów głowy u dzieci stosujemy ten sam ogólny schemat, co w przypadku badania dorosłych. Jednak u dzieci proces ten zmienia się wraz z wiekiem. Ocena można przeprowadzić u niemowląt już w wieku 3 miesięcy. Obejmuje ona zarówno testy behawioralne dostosowane do wieku, które są łatwe do przeprowadzenia i wiarygodne (test prostowania i pionizacji, okulomotoryka i optokineza, obserwacja odruchu przedsionkowo-ocznego w testach prowokacyjnych, kliniczny test integracji sensorycznej, test dynamicznej ostrości widzenia), jak i elektrofizjologiczne (VEMP, krzesło obrotowe, VNG), które są obiektywne, ale bardziej wymagające z punktu widzenia współpracy dziecka i doświadczenia badającego. Ostatnio podjęto wysiłki w celu opracowania kwestionariuszy dotyczących zawrotów głowy u dzieci – DHI-PC (McCaslin i in. 2015) oraz kwestionariusza zawrotów głowy indukowanych wzrokowo (Pavlou i in. 2017).

W praktyce klinicznej preferuje się szybkie i wysoce wydajne metody testowania, takie jak badania słuchu (audiometria, OAE), test VEMP, VHIT i obrazowanie mózgu metodą MRI. Wskazaniami do badań funkcji układu równowagi u dzieci są: wrodzony lub nabyty ubytek słuchu czuciowo-naczyniowego; zidentyfikowane zespoły lub choroby mitochondrialne

(z/ lub bez ubytku słuchu); wrodzone anomalie czaszkowo-twarzowe (z ubytkiem słuchu lub bez); opóźniony rozwój motoryczny, w tym niezdarność lub upadki; zaburzenia chodu w przewlekłym wysiękowym zapaleniu ucha środkowego; objawy BPV w okresie niemowlęcym (z kręczem lub bez); migrena przedsionkowa okresu dojrzewania; uraz głowy – wstrząs mózgu (mTBI).

## Ocena rozwoju rozumienia i nadawania mowy u dzieci z jednostronną głuchotą w stosunku do normy rozwojowej

Pastuszek D.<sup>1</sup>, Mrówka M.<sup>1</sup>, Włodarczyk E.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>2,3,4</sup>

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

<sup>2</sup> *Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

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

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

**Wstęp:** Coraz więcej dzieci z jednostronną głuchotą (*single sided deafness*, SSD) trafia na diagnostykę w kierunku wszczepienia systemu implantu ślimakowego. Ta grupa pacjentów boryka się z takimi problemami, jak trudności z rozumieniem mowy w hałasie oraz brak możliwości lokalizacji źródła dźwięku. Dodatkowo niedosłuch jednostronny może wpływać na zaburzenia rozwoju mowy oraz trudności w nauce. Uwagę na ten problem zwraca Amerykańskie Stowarzyszenie Mowy, Języka i Słuchu (ASHA), które przestrzega przed jego konsekwencjami w postaci wystąpienia opóźnienia rozwoju mowy i języka oraz zaleca przeprowadzanie diagnozy logopedycznej.

**Cel:** Celem pracy było zbadanie wybranych obszarów mowy dzieci z jednostronną głuchotą w stosunku do normy rozwojowej.

**Materiał i metody:** Badaną grupę stanowiło 50 dzieci z jednostronną głuchotą w wieku od 4 miesięcy do 8 lat, które były diagnozowane w kierunku wszczepienia systemu implantu ślimakowego w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu. W badaniu wzięło udział 26 dziewczynek i 24 chłopców. Do badania wykorzystano Karty Oceny Logopedycznej (KOLD). Przeprowadzono pomiary w obszarach: rozumienie mowy i nadawanie mowy.

**Wyniki:** W obszarze rozumienia mowy 5 dzieci uzyskało wynik wysoki, 20 dzieci uzyskało wynik prawidłowy, a 25 – wynik niski. W obszarze nadawania mowy 2 dzieci uzyskało wynik wysoki, 27 dzieci uzyskało wynik prawidłowy, a 21 dzieci – wynik niski.

**Wnioski:** Uzyskane wyniki wskazują na możliwość wystąpienia u dzieci, które mają jednostronny niedosłuch, opóźnienia rozwoju obszarów mowy: nabywania i rozumienia w stosunku do normy rozwojowej. Wskazana jest terapia logopedyczna/ surdologopedyczna lub surdopedagogiczna w ramach prewencji oraz wczesnego wykrycia opóźnienia,

a także wdrożenie ćwiczeń słuchowych oraz terapii w celu wzmocnienia poszczególnych obszarów.

## Ocena skuteczności zastosowania nowych rozwiązań technologicznych w procesorach mowy u dzieci będących użytkownikami systemów implantów ślimakowych

Zawistowska K., Karwat M., Obrycka A., Lorens A., Skarżyński H.

Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** W procesorze Sonnet 2 zastosowano nowoczesne rozwiązania technologiczne, w tym mikrofony kierunkowe oraz algorytmy adaptacyjne, takie jak automatyczna redukcja hałasu i dźwięków tła w zależności od warunków akustycznych, tzw. *adaptive intelligence*. Dotychczas nie wykazano korzyści z zastosowania tych rozwiązań u dzieci.

**Cel:** Ocena skuteczności zastosowania nowych rozwiązań technologicznych w procesorach mowy u dzieci.

**Materiał i metody:** Do badań włączono 20 dzieci w wieku od 7 do 18 lat ( $M = 11,53$  lat;  $SD = 3,52$ ) korzystających z procesora Sonnet 2. Do oceny skuteczności mikrofonów kierunkowych wykorzystano *Adaptacyjny Test Oceny Progu Rozumienia Mowy* (AAST). Badanie przeprowadzono w kabinie audiometrycznej; sygnał mowy prezentowany był naprzeciwko pacjenta (azymut 0), szum prezentowany był z tyłu (azymut 180). Badanie wykonano w trzech konfiguracjach: z mikrofonem wszechkierunkowym, z mikrofonem o charakterystyce zbliżonej do charakterystyki małżowiny usznej (Natural) oraz wykorzystaniem algorytmów adaptacyjnych (*adaptive intelligence*).

**Wyniki:** Wyniki uzyskane w procesorze Sonnet 2 z mikrofonem o charakterystyce zbliżonej do charakterystyki ludzkiego ucha (Natural) oraz z wykorzystaniem *adaptive intelligence* były istotnie lepsze od wyników uzyskanych w procesorze Sonnet 2 z mikrofonem wszechkierunkowym.

**Wnioski:** Zastosowanie nowej technologii, takich jak mikrofony kierunkowe oraz algorytmy adaptacyjne, istotnie zwiększa korzyści słuchowe dzieci implantowanych.

## Od wysiękowego zapalenia ucha środkowego do perlaka – zasady postępowania w przypadku kieszonki retrakcyjnych u dzieci

Mrówka M., Skarżyński H., Porowski M., Skarżyński P.H., Barylyak R.

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

**Wstęp:** Przewlekłe wysiękowe zapalenie ucha środkowego stanowi u dzieci jeden z najważniejszych problemów klinicznych, ponieważ należy do najczęściej stawianych przez otolaryngologa dziecięcego rozpoznań i jest bez wątpienia najczęstszą przyczyną niedosłuchu w tej grupie wiekowej.

Może ono być wstępem do dalszych przewlekłych zmian chorobowych w uchu środkowym powodujących destrukcje struktur ucha środkowego i pogłębianie niedosłuchu. Opiswane schorzenia stanowią ogromny problem medyczny, społeczny i ekonomiczny.

**Cel:** Celem niniejszej pracy jest przedstawienie naturalnego rozwoju wysiękowego zapalenia ucha środkowego, które – nieleczone – w niesprzyjających okolicznościach prowadzi do powstawania kieszonki retrakcyjnych, zarówno w części wiotkiej, jak i napiętej błony bębenkowej, a w konsekwencji – do powstania ognisk perlaka. Dalszy rozwój choroby prowadzi do destrukcji błony bębenkowej i kosteczek słuchowych oraz postępującego niszczenia bocznej ściany atyki i głębszego wrastania naskórka. W ostatecznej fazie perlak dalej rozprzestrzenia się w obrębie ucha środkowego i piramidy powodując destrukcję, którą potęgują wtórne zakażenia bakteryjne i wycieki ropne. W niektórych przypadkach pojawiają się także powikłania wewnątrzskroniowe, a nawet pozaskroniowe.

**Materiał i metody:** Autorzy przedstawiają przypadki kliniczne, bogato ilustrowane zdjęciami i filmami, ukazujące poszczególne aspekty diagnostyki i leczenia pacjentów z różnymi problemami klinicznymi: od wysiękowego zapalenia ucha środkowego, poprzez kieszonki retrakcyjne części wiotkiej i napiętej błony bębenkowej, po przewlekłe perlakowe zapalenie ucha, ze szczególnym uwzględnieniem zasad postępowania w przypadku kieszonki retrakcyjnych o różnym stopniu zaawansowania zmian chorobowych.

**Wyniki:** Autorzy przedstawiają wyniki leczenia pacjentów w poszczególnych grupach. Od prostych drenaży poprzez myringo- i myringoossiculoplastyki, po operacje kieszonki retrakcyjnych i usuwania perlaka.

**Wnioski:** W przypadku zapaleń uszu u dzieci wyniki pooperacyjne zależą przede wszystkim od wczesnego rozpoznania. W tych przypadkach (o ile nie ma trwałych dysfunkcji, jak np. wada rozszczepowa podniebienia) uzyskujemy bardzo dobre rezultaty. Wszystkie dzieci, u których przeprowadzono operację usunięcia perlaka muszą być szczególnie uważnie monitorowane, ponieważ pomimo doskonałych narzędzi oraz postępu chirurgii możliwa jest niekontrolowana wznowa perlaka.

## Operacyjne leczenie niedosłuchu przewodzeniowego u dziecka z guzem ucha zewnętrznego

Chmielik L.P., Kasprzyk A., Sasimowicz E., Niedzielski A.

Klinika Otorinolaryngologii Dziecięcej, Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego, Warszawa

**Wstęp:** Niedosłuch przewodzeniowy jest związany z zaburzeniem przewodzenia fali dźwiękowej i może występować zarówno w chorobach ucha zewnętrznego, jak i środkowego. Do patologii, które pogarszają słuch, należą guzy ucha.



**Cel:** Celem pracy jest przedstawienie przypadku zaburzeń słuchu u pacjentki z guzem ucha zewnętrznego.

**Materiał i metody:** Autorzy przedstawiają przypadek dziewczynki operowanej w Klinice Otorinolaryngologii Dziecięcej CMKP z powodu guza ucha zewnętrznego.

**Wyniki:** W okresie pooperacyjnym uzyskano normalizację słuchu oraz prawidłowe wygojenie ucha zewnętrznego. W badaniu histopatologicznym stwierdzono kostniaka.

**Wnioski:** 1) Kostniak ucha należy do rzadkich guzów ucha zewnętrznego u dzieci. 2) Leczenie operacyjne kostniaka ucha zewnętrznego u dzieci daje dobre efekty terapeutyczne.

### Ośrodkowe i obwodowe dysfunkcje przedsionkowe u dzieci

Kaźmierczak W.<sup>1,2</sup>, Janiak-Kiszka J.<sup>3</sup>, Nowaczewska M.<sup>3</sup>, Śniegocki M.<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Katedra Fizjologii Człowieka, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy

<sup>2</sup> Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>3</sup> Katedra Otolaryngologii i Onkologii Laryngologicznej, Wydział Lekarski, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy

<sup>4</sup> Katedra Neurochirurgii, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy

Dysfunkcje elementów drogi zmysłu statycznego u dzieci mogą przybierać obraz kliniczny odmienny niż u dorosłych. Szczególnie istotne jest postępowanie diagnostyczne tak w okresie oceny klinicznej, jak i badań dodatkowych. Jako problem do omówienia przyjęto różnice w przebiegu klinicznym oraz przydatność badania odruchów posturalnych, przedsionkowo-okoruchowych, wzrokowo-okoruchowych oraz przebiegu kompensacji u dzieci z obwodowymi i ośrodkowymi uszkodzeniami czynności narządu przedsionkowego.

### Perlaki wrodzone u dzieci – zasady postępowania, prezentacje przypadków

Mrówka M., Skarżyński H., Porowski M., Skarżyński P.H., Barylyak R.

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

**Cel:** Celem niniejszej pracy jest przedstawienie zasad postępowania i prezentacja przypadków perlaka wrodzonego u dzieci, ocena wyników leczenia operacyjnego i możliwości wczesnego wykrywania tego schorzenia.

**Materiał i metody:** Perlaki wrodzone są stosunkowo rzadkim, wykrywanym zazwyczaj przypadkowo schorzeniem występującym zwłaszcza u dzieci. Nierozpoznane wcześniej, mogą spowodować duże zniszczenia elementów ucha środkowego, czasami wewnętrznego, i doprowadzić do upośledzenia słuchu czy innych powikłań. Spośród wielu tysięcy operacji uszu wykonywanych rocznie w Klinice

Oto-Ryno-Laryngochirurgii IFPS wyodrębniono grupę 119 pacjentów w wieku od 2 do 18 lat z rozpoznaniem perlakiem wrodzonym, u których okres obserwacji wynosił minimum 3 lata. Pacjentów podzielono na dwie grupy: w grupie A znaleźli się najmłodszy pacjenci, u których możliwe do wykonania były tylko obiektywne badania słuchu, a w mniej licznej grupie B – starsze dzieci, którym mogliśmy wykonać również badania subiektywne. Większość dzieci operowana była wyłącznie z dojścia przez przewód słuchowy zewnętrzny, inne z dojścia podwójnego. Rezultaty pooperacyjne były oceniane standardowo po 1, 6, 12 i 36 miesiącach.

**Wyniki:** Wyleczenie, rozumiane jako usunięcie zmian perlakowych, uzyskano u wszystkich pacjentów, jednak aby to osiągnąć potrzebowano niekiedy więcej niż jednego zabiegu operacyjnego. W przypadku niewielkich zmian niedosłuch przedoperacyjnym – zauważalną poprawę słuchu uzyskano po zabiegu u większości dzieci, u których rekonstruowano aparat przewodzący. U pacjentów z grupy B zamknięcie rezerwy ślimakowej do 10 dB uzyskano w 94,8% przypadków.

**Wnioski:** W przypadku perlaków wrodzonych sukces operacji i wyniki pooperacyjne zależą przede wszystkim od wczesnego rozpoznania i szybkiego wdrożenia leczenia operacyjnego. W tych przypadkach uzyskujemy bardzo dobre rezultaty (usunięcie perlaka jest stosunkowo łatwe, a aparat ucha środkowego przewodzący dźwięki – niezniszczony). Wszystkie dzieci, u których przeprowadzono operację usunięcia perlaka wrodzonego, muszą być monitorowane (wnikliwa wideo- i mikrootoscopia, operacje typu *second look*, HRCT, MRI DWI), ponieważ pomimo doskonałych narzędzi oraz postępu chirurgii możliwa jest niekontrolowana wznowa perlaka.

### Porównanie wyników tympanometrii dla tonów pomiarowych o częstotliwościach 226 Hz i 1000 Hz u noworodków

Piłka E.<sup>1</sup>, Kochanek K.<sup>1</sup>, Jędrzejczak W.W.<sup>1</sup>, Sączek A.<sup>2</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>, Niedzielski A.<sup>3,4</sup>

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

<sup>2</sup> Uniwersytet Marii Curie-Skłodowskiej, Lublin

<sup>3</sup> Klinika Otolaryngologii Dziecięcej CMKP, Warszawa

<sup>4</sup> Pracownia Otoneurologiczna, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

**Wstęp:** Audiometria impedancyjna należy do rutynowych badań wykonywanych w diagnostyce zaburzeń słuchu u dzieci. Standardowo w pomiarach tympanometrycznych wykorzystuje się ton próbny o częstotliwości 226 Hz. Jednak coraz częściej istotne znaczenie diagnostyczne przypisuje się tympanometrii przy użyciu tonu próbnego 1000 Hz, zwłaszcza u noworodków.

**Cel:** Celem niniejszej pracy jest porównanie parametrów tympanogramów dla częstotliwości testowych 226 Hz i 1000 Hz u noworodków oraz ocena częstości występowania poszczególnych typów tympanogramów dla obu pomiarów.



**Materiał i metody:** Badaniami objęto grupę 53 noworodków w wieku od 2 do 60 doby życia. U każdego z dzieci wykonano tympanogram z wykorzystaniem dwu częstotliwości testowych: 226 Hz i 1000 Hz. Porównano parametry uzyskane dla obu pomiarów oraz oceniono efektywność stosowania częstotliwości 1000 Hz w diagnostyce ucha środkowego u noworodków.

**Wyniki:** Wyniki pokazują, że wykresy tympanometryczne otrzymywane dla tych samych uszu, z wykorzystaniem różnych częstotliwości znacznie się od siebie różnią. W przypadku częstotliwości 1000 Hz odnotowuje się zdecydowanie większy odsetek krzywych typu B, co znajduje potwierdzenie w otoskopii.

**Wnioski:** Przeprowadzone badania sugerują, że tympanometria wykorzystująca ton pomiarowy o częstotliwości 1000 Hz pozwala lepiej ocenić stan ucha środkowego u noworodków.

### Praktyczne aspekty stosowania ośmiu grup farmakologicznych substancji czynnych w otorynolaryngologii i audiologii oraz analiza możliwości wystąpienia istotnych klinicznie interakcji tych leków z wyłączeniem leków stosowanych w chemioterapii nowotworów głowy i szyi

Skarżyńska M.B.<sup>1,2</sup>, Książek A.<sup>1</sup>, Szum A.1<sup>2</sup>, Tkacz D.<sup>3</sup>, Skarżyński P.H.<sup>1,2,4</sup>

<sup>1</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

<sup>2</sup> Centrum Słuchu i Mowy Medincus, Kajetany

<sup>3</sup> Wydział Farmaceutyczny, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>4</sup> Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Najczęściej wykorzystywanymi w praktyce klinicznej grupami leków w otorynolaryngologii są: antybiotyki, leki przeciwhistaminowe, miejscowo działające kortykosteroidy donosowe, leki mukolityczne oraz sekretolityczne, leki stosowane w zawrotach głowy, szumach usznych i zaburzeniach krążenia mózgowego, niesteroidowe leki przeciwzapalne oraz leki przeciwbólowe i przeciwgorączkowe, glikokortykosteroidy stosowane systemowo. W trakcie farmakoterapii należy zawsze brać pod uwagę potencjalne interakcje stosowanych substancji czynnych, zarówno w przypadku leków przepisywanych wyłącznie w dziedzinie otorynolaryngologii i audiologii, jak również interakcje z innymi lekami stosowanymi już przez pacjenta w leczeniu chorób przewlekłych (np. nadciśnienia tętniczego, cukrzycy, choroby serca).

**Cel:** Celem niniejszego artykułu jest dokonanie przeglądu najczęściej przepisywanych leków na receptę oraz OTC zarówno w populacji pediatrycznej, jak również u osób dorosłych, ze szczególnym uwzględnieniem wskazań, przeciwwskazań, dawkowania oraz potencjalnych interakcji, które mogą zmniejszać skuteczność działania substancji czynnych, a w konsekwencji – skuteczność leczenia. Dodatkowo przeanalizowano możliwości rozwiązania potencjalnych interakcji.

**Materiał i metody:** Do analizy materiału wykorzystano dostępne dane literaturowe, charakterystyki produktów leczniczych, publikacje naukowe z zakresu interakcji leków. W przeglądzie poddano analizie zarówno interakcje w fazie farmakokinetycznej, jak i w fazie farmakodynamicznej.

**Wyniki:** Analiza wszystkich ww. grup leków wykazała, że najczęściej dochodzi do niekorzystnych interakcji w fazie farmakokinetycznej w momencie, kiedy lek jest induktorem lub inhibitorem cytochromu P450, izoenzymu 3A4 lub 2D6 lub na etapie wchłaniania, w takiej sytuacji, kiedy pacjent jednocześnie przyjmuje leki wiążące nadmiar kwasu solnego w żołądku lub zmniejszające jego wydzielanie, ponieważ zwiększa się wówczas ryzyko zmniejszenia wchłaniania leku. Wybór leku przeciwhistaminowego powinien poza wskazaniami uwzględniać również mogące potencjalnie wystąpić niekorzystne interakcje ze stale przyjmowanymi przez pacjenta lekami np. antyarytmicznymi. W szczególności warto zwrócić uwagę na dwa leki przeciwhistaminowe – cetyryzynę oraz desloratadynę, które nie są metabolizowane przez CYP450, co zmniejsza ryzyko niekorzystnych interakcji z innymi lekami. Dodatkowo lewocetyryzyna nie powoduje istotnych klinicznie interakcji stosowana jednocześnie z innymi lekami, a jest ona wskazana w leczeniu alergicznego zapalenia błony śluzowej nosa. Loratadyna, pomimo tego, że jest metabolizowana przy udziale cytochromu P450 (CYP3A4, CYP2D6), to zahamowanie jej metabolizmu nie skutkuje wydłużeniem odcinka QT. Stosowanie niesteroidowych leków przeciwzapalnych w momencie wystąpienia np. bólu ucha u pacjenta oraz jednoczesne przyjmowanie leków na nadciśnienie (diuretyki w szczególności pętlowe, beta-adrenolityki, inhibitorów konwertazy angiotensyny, sartanów, klonidyny) skutkuje zmniejszeniem skuteczności leczenia nadciśnienia tętniczego. Wśród antybiotyków stosowanych w otorynolaryngologii najczęściej niekorzystnym interakcjom podlegają makrolidy (np. klarytromycyna, która może wydłużać odcinek QT i wywołać arytmie). Najmniej interakcji wykazują leki stosowane miejscowo (kortykosteroidy stosowane miejscowo).

**Wnioski:** Występowanie niekorzystnych interakcji w przypadku leków stosowanych w otorynolaryngologii i audiologii oraz innych stale przyjmowanych przez pacjenta powinno być zawsze brane pod uwagę przez lekarza je przepisującego i jeśli takie ryzyko występuje, należy zmienić lek na lek z innej grupy farmakologicznej lub zastosować odpowiednio długi interwał czasowy pomiędzy przyjęciem jednego i drugiego leku.

### Problemy otolaryngologiczne u dzieci z mukopolisacharydozą

Waśniewska-Włodarczyk A.<sup>1</sup>, Pepaś R.<sup>1</sup>, Konopka A.<sup>2</sup>, Uzar-Piechocińska N.<sup>1</sup>, Konopka W.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Klinika Otolaryngologii, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki, Łódź

<sup>2</sup> Regionalne Centrum Chorób Rzadkich przy Instytucie Centrum Zdrowia Matki Polki, Łódź

**Wstęp:** Mukopolisacharydozy to grupa wrodzonych wad metabolicznych o ciężkim przebiegu. Rozpoznanie stawiane jest zwykle we wczesnych latach dziecięcych.

Mukopolisacharydozy należą do chorób rzadkich, których zapadalność wynosi od 1,75 do 4,5 na 100 tys. urodzeń. Skutkiem wady genetycznej jest niedobór określonych enzymów lizosomalnych, który prowadzi do gromadzenia się glikozaminoglikanów w tkance łącznej. Nadmiar glikozoaminoglikanów wywołuje dysfunkcję wielu narządów i struktur, w tym głowy i szyi. Wyszczególniono 7 głównych typów mukopolisacharydoz i kilkanaście podtypów, w każdym z nich pacjenci wymagają konsultacji lub leczenia otorynolaryngologicznego.

**Cel:** Omówienie najczęstszych problemów otorynolaryngologicznych u dzieci z mukopolisacharydozą oraz sposobu ich leczenia.

**Materiał i metody:** Opis przypadku pacjenta z Kliniki Otolaryngologii ICZMP i przegląd literatury dotyczącej problemów otolaryngologicznych u pacjentów z mukopolisacharydozami.

**Wyniki:** U 2-letniego chorego, z rozpoznaną mukopolisacharydozą typu III, przeprowadzono diagnostykę laryngologiczną. Matka chorego zgłaszała częste, nawracające infekcje górnych dróg oddechowych, chrapanie podczas snu, osłabioną reakcją na bodźce dźwiękowe oraz opóźniony rozwój mowy. Chorego zakwalifikowano do leczenia operacyjnego z powodu zdiagnozowanego przewlekłego wysiękowego zapalenia uszu oraz przewlekłego przerostowego zapalenia migdałka gardłowego. Okres około- i pooperacyjny przebiegł bez powikłań. Problemy z górnymi drogami oddechowymi u dzieci z mukopolisacharydozami obejmują: obturacyjne bezdechy nocne w przebiegu przerostu migdałków podniebiennych i migdałka gardłowego, częste infekcje górnych dróg oddechowych, nieprawidłową anatomię nosa (skrzywienie przegrody nosowej, hipertrofię małżowin nosowych), nieprawidłową anatomię jamy ustnej (np. makroglosja), przewlekłe wysiękowe zapalenie uszu, niedosłuch oraz wady krtani i tchawicy (tracheomalacja, zwężenie tchawicy).

**Wnioski:** Wszyscy pacjenci zdiagnozowani i w trakcie diagnostyki mukopolisacharydozy powinni być konsultowani otorynolaryngologicznie celem prewencji i leczenia chorób uszu, nosa, migdałków, krtani i tchawicy.

### Psychologiczne uwarunkowania globalnego rozwoju psychoruchowego małych dzieci głuchych – percepcja macierzyńskiej roli i interakcji społecznych przez słyszące matki

Kobosko J.<sup>1</sup>, Ganc M.<sup>1</sup>, Jędrzejczak W.W.<sup>1</sup>, Fludra M.<sup>2</sup>, Skarżyński H.<sup>3</sup>

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

<sup>2</sup> Klinika Szumów Usznych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>3</sup> Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Badania dotyczące związku psychospołecznego funkcjonowania (słyszących) matek z rozwojem globalnym ich głuchych dzieci należą do stosunkowo nielicznych.

Percepcja przez matki roli rodzicielskiej, jak i jakości życia rodziny, w tym interakcji społecznych rodzin z dzieckiem głuchym, mogą m.in. należeć do uwarunkowań rozwoju psychoruchowego małych dzieci głuchych.

**Cel:** W pracy postawiono pytanie, czy istnieje zależność między globalnym rozwojem psychoruchowym małych dzieci głuchych, które zostały zaopatrzone w implant ślimakowy (CI) lub były kandydatami do wszczęcia takiego implantu, a percepcją roli rodzicielskiej przez matki oraz oceną przez nie jakości życia rodziny, a także właściwościami socjodemograficznymi matek i dzieci, jak i czynnikami związanymi z głuchotą dziecka.

**Materiał i metody:** Badaniem objęto grupę 64 dzieci z obustronnym znacznym lub głębokim zmysłowo-nerwowym ubytkiem słuchu i ich słyszące matki. Spośród badanych dzieci 36 korzystało z implantu ślimakowego, a 28 dzieci zostało zakwalifikowanych do implantacji ślimakowej. Dzieci były w wieku od 6,5 do 47 miesięcy ( $M = 23,6$ ;  $SD = 10,1$ ), a wśród nich dziewczynki stanowiły 55% ( $n = 35$ ). Wiek matek znajdował się w przedziale od 24 do 48 lat ( $M = 32,7$ ;  $SD = 5,3$ ). Oceny rozwoju globalnego dzieci głuchych dokonano z wykorzystaniem *Dziecięcej Skali Rozwojowej*, natomiast do oceny postrzegania przez matki roli macierzyńskiej posłużono się kwestionariuszem *Self-Perception of Parental Role* (S-PPR). Jakość życia rodziny małych dzieci głuchych w percepcji matek oceniono za pomocą kwestionariusza *Family Quality of Life Survey* (FQOLS-2006). Matki wypełniały także ankietę informacyjną z pytaniami odnoszącymi się do cech socjodemograficznych matek i dzieci, jak również do danych dotyczących głuchoty i implantu ślimakowego oraz rehabilitacji dziecka.

**Wyniki:** Dzieci głuche na podstawie uzyskanego poziomu rozwoju globalnego zostały podzielone na dwie grupy: grupę o niskim globalnym rozwoju psychoruchowym i grupę o średnim lub wysokim globalnym rozwoju psychoruchowym. Matki z grupy dzieci o niskim globalnym rozwoju psychoruchowym oceniły swoje zaangażowanie w rolę matki (S-PPR) i swoją satysfakcję z rehabilitacji dziecka głuchego znacząco niżej niż matki, których dzieci prezentowały średni lub wysoki globalny rozwój psychoruchowy. Ponadto obie grupy matek różniły się istotnie między sobą w ocenie jakości życia rodziny jedynie w obszarze interakcji społecznych (FQOLS-2006), tj. matki dzieci głuchych o niskim poziomie globalnego rozwoju psychoruchowego postrzegały interakcje społeczne jako mniej satysfakcjonujące w porównaniu do matek dzieci głuchych o średnim lub wysokim globalnym rozwoju psychoruchowym. Wśród istotnych predyktorów globalnego rozwoju psychoruchowego małych dzieci głuchych znalazło się korzystanie z CI, a także zaangażowanie matek w rolę matki dziecka głuchego. Z kolei interakcje społeczne, jakie tworzą rodziny z dziećmi głuchymi z otoczeniem, stanowią ważny kontekst rozwoju globalnego dzieci głuchych, pomimo że w przeprowadzonym badaniu nie mają właściwości predykcyjnych.

**Wnioski:** Otrzymane rezultaty potwierdzają związek psychologicznego funkcjonowania matek dzieci głuchych z rozwojem globalnym tych dzieci, a także wskazują na rolę diagnozy psychologicznej matek (a nie wyłącznie ich dzieci), a co za tym idzie – oferowanie różnych form interwencji psychologicznych sprzyjających efektywnemu radzeniu sobie z macierzyństwem wśród matek dziecka głuchego.

## Reakcje wzrokowo-okoruchowe i przedsionkowo-okoruchowe w migrenie przedsionkowej

Kaźmierczak W.<sup>1,2</sup>, Janiak-Kiszka J.<sup>3</sup>, Nowaczewska M.<sup>3</sup>, Kaźmierczak H.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Katedra Fizjologii Człowieka, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy

<sup>2</sup> Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>3</sup> Katedra Otolaryngologii i Onkologii Laryngologicznej, Wydział Lekarski, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy

Migrena przedsionkowa jest jednostką chorobową z pogranicza neurologii i otoneurologii. Jej rozpoznanie opiera się na wywiadzie, ponieważ brak jest wiarygodnych badań laboratoryjnych czy też obrazowych, które pozwalają na postawienie prawidłowej diagnozy. Z uwagi na ten fakt, badanie odruchów wzrokowo-okoruchowych i przedsionkowo-okoruchowych może być szczególnie przydatne w tej grupie chorych. Materiał zebrano wśród pacjentów diagnozowanych w Klinice Otolaryngologii i Onkologii Laryngologicznej z Pododdziałem Audiologii i Foniatrii w Bydgoszczy w latach 2019–2021 z powodu zawrotów głowy. Wyodrębniono chorych z rozpoznaniem migreny przedsionkowej i przeanalizowano zapis badania wideonystagmograficznego w tej grupie chorych.

## Ropień ucha zewnętrznego u dziecka – opis przypadku

Kołodziejak A.<sup>1</sup>, Czajka N.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>1,2,3</sup>, Skarżyński H.<sup>4</sup>

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

<sup>2</sup> Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>3</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

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

**Wstęp:** Ropień przewodu słuchowego to okołomieszkowe ropne zapalenie z wytworzeniem martwiczego czopa, tzw. czyraka. Czyraki w uchu są bardzo częstą przypadłością. Zazwyczaj wywołane są przez bakterie z rodziny gronkowców lub paciorkowców. W momencie tworzenia się zmiany pacjent odczuwa bolesność w okolicy objętej stanem chorobowym, na skórze pojawia się zaczerwienienie. Najczęściej dochodzi do samoistnego usunięcia zawartości ropnej. Jeżeli stan zapalny rozszerzy się na okoliczne tkanki, może to doprowadzić do powikłań na okolicznych tkankach, np. przeniesienia procesu chorobowego na ślinianki przyuszne. Leczenie uzależnione jest od nasilenia objawów oraz umiejscowienia.

**Cel:** Celem przedstawianej pracy jest przybliżenie problematyki związanej z objawami ropnia przewodu słuchowego zewnętrznego, jego leczeniem oraz rokowaniami.

**Materiał i metody:** Pacjent w wieku 11 lat został przyjęty do Poradni Otolaryngologicznej Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu w Kajetanach. Od dwóch tygodni był leczony z powodu stanu zapalnego przewodu słuchowego. Pacjent odczuwał ból ucha, pogorszenie słuchu oraz gorączkował. Opis przypadku został opracowany na podstawie historii choroby, wyników badań oraz danych medycznych.

**Wyniki:** Wdrożenie odpowiedniego leczenia pozwoliło na skuteczną terapię, przywrócenie prawidłowego progu słyszenia oraz ustąpienie dolegliwości zapalnych i bólowych.

**Wnioski:** Ropnie przewodu słuchowego zewnętrznego są nierzadkim stanem chorobowym. Obraz kliniczny pozwala na szybkie rozpoznanie, jednak rozszerzenie się stanu zapalnego na okoliczne tkanki może prowadzić do powikłań. Wdrożenie odpowiedniego leczenia pozwala na skuteczną terapię.

## Rozwój psychoruchowy małych dzieci głuchych użytkowników implantów ślimakowych w badaniach podłużnych

Ganc M.<sup>1</sup>, Kochański B.<sup>2</sup>, Kobosko J.<sup>1</sup>, Jędrzejczak W.W.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>3</sup>

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

<sup>2</sup> Naukowe Centrum Obrazowania Biomedycznego, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

<sup>3</sup> Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Słuch uważany jest za jeden z najważniejszych zmysłów. Zaburzenia słuchu mogą powodować nieprawidłowy rozwój psychomotoryczny szczególnie u dzieci z obustronnym głębokim niedosłuchem zmysłowo-nerwowym. Głuchota znacząco ogranicza rozwój językowy, który z kolei może predysponować do nieprawidłowego funkcjonowania poznawczego, motorycznego i społeczno-emocjonalnego dziecka.

**Cel:** Celem pracy jest przedstawienie wyników oceniających poziom rozwoju psychomotorycznego w pięciokrotnych badaniach podłużnych dzieci zaopatrzonych w implant ślimakowy w wieku od 6 do 14 miesiąca życia.

**Materiał i metody:** W badaniach uczestniczyło 30 dzieci (14 dziewczynek, 16 chłopców) bez dodatkowych obciążeń neurologicznych i wad rozwojowych poza niedosłuchem. Badania wykonano w okresie okołooperacyjnym oraz 5, 9, 14 i 24 miesiące po aktywacji implantu ślimakowego (CI). Do badań zastosowano *Skalę Wykonaniową Dziecięcej Skali Rozwojowej* (DSR), która umożliwia ocenę funkcjonowania dziecka w wieku od 2 do 37 miesiąca życia. Zadania sprawdzające umiejętności dziecka obejmują 10 sfer funkcjonowania psychoruchowego i zostały znormalizowane dla 15 przedziałów wiekowych.

**Wyniki:** W kolejnych badaniach dzieci głuche zaopatrzone w CI uzyskują większą liczbę punktów surowych. W badaniach od 9 miesiąca po aktywacji implantu najsłabsze wyniki dzieci



osiągają w obszarze rozwoju językowego oraz w zakresie porównań. W badaniach przeprowadzonych po 14 i 24 miesiącach użytkowania CI większość dzieci osiąga rozwój psychoruchowy na poziomie prawidłowym w odniesieniu do rówieśników z grupy normatywnej. U około 20% badanych dzieci poziom rozwoju mowy i słownika jest na poziomie niskim.

**Wnioski:** Dzieci głuche wcześniej implantowane mogą rozwijać się jak ich rówieśnicy ze słuchem w normie, jednakże wymagają intensywnej rehabilitacji logopedycznej i wspierania rozwoju poznawczego i społeczno-emocjonalnego. Wskazane jest systematyczne monitorowanie rozwoju psychoruchowego w poszczególnych sferach funkcjonowania, aby szybko wykrywać ewentualne opóźnienia czy dysharmonie rozwojowe.

### Skuteczność chirurgicznego wprowadzenia drenów wentylacyjnych (tympaanostomia) i adenotomii w porównaniu z podejściem niechirurgicznym (ważnego wyczekiwania) u dzieci w wieku 1–6 lat cierpiących na wysiękowe zapalenie ucha środkowego (OME) w okresie 12 miesięcy obserwacji – analiza retrospektywna

Skarżyńska M.B.<sup>1,2</sup>, Gos E.<sup>3</sup>, Czajka N.<sup>3</sup>, Sanfisi M.D.<sup>4</sup>, Skarżyński P.H.<sup>1,2,3,5</sup>

<sup>1</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

<sup>2</sup> Centrum Słuchu i Mowy Medincus, Kajetany

<sup>3</sup> Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

<sup>4</sup> Program Zdrowia Dziecka i Młodzieży, Wydział Nauk Medycznych, Uniwersytet Campinas, Campinas, Brazylia

<sup>5</sup> Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny

**Wstęp:** Wysiękowe zapalenie ucha środkowego (OME) jest jedną z najczęstszych chorób wieku dziecięcego. Celem badania była ocena kliniczna skuteczności podejścia chirurgicznego (założenie rurki z adenotomią) w porównaniu z podejściem niechirurgicznym (ważne wyczekiwanie, ang. *watchful waiting*) w 12-miesięcznym okresie obserwacji.

**Materiał i metody:** Przeprowadzono badanie retrospektywne, pozytywnie zaopiniowane przez komisję bioetyczną. Kryteria włączenia do pierwszej grupy (podejście chirurgiczne) były następujące: 1) rozpoznanie przewlekłego wysiękowego zapalenia ucha środkowego u dzieci w wieku od 1 do 6 lat; 2) adenotomia i tympaanostomia z założeniem drenów wentylacyjnych (VT) w historii choroby pacjenta. Kryteria włączenia do drugiej grupy (nieoperacyjnej) były podobne jak w pierwszej grupie, z wyjątkiem tego, że pacjenci nie przeszli ani adenoidektomii, ani tympaanostomii z założeniem drenów. W grupie pierwszej znalazło się 422 dzieci, w grupie drugiej – 50 dzieci. Okres obserwacji wyniósł 12 miesięcy.

**Wyniki:** W przypadku grupy pierwszej (podejście chirurgiczne) liczba dni zdrowych wahała się od 20 do 365, ze średnią 328,0 dni (SD = 91,4). W grupie niechirurgicznej liczba dni zdrowych wahała się od 13 do 365, ze średnią 169,2 dni

(SD = 127,3). Różnica w liczbie dni zdrowych była istotna statystycznie ( $p < 0,001$ ). Skuteczność leczenia w grupie pierwszej była wyższa niż w grupie drugiej, a liczba dni bez nawrotu choroby była istotnie wyższa niż w grupie drugiej. W pierwszej grupie było 71 nawrotów choroby wśród 422 dzieci (16,8%), a w drugiej podgrupie 40 nawrotów ostrego zapalenia ucha środkowego (OZUŚ) wśród 50 dzieci (80%). RR wyniósł 0,21.

**Wnioski:** Postępowanie chirurgiczne u dzieci w wieku 1–6 lat z wysiękowym zapaleniem ucha środkowego jest uzasadnione i korzystne dla dziecka.

### Sprawność uczenia statystycznego i pamięci bezpośredniej u dzieci z rozwojowym zaburzeniem językowym (DLD)

Bryłka M., Cygan H.B., Wolak T.

Naukowe Centrum Obrazowania Biomedycznego, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

**Wstęp:** Rozwojowe zaburzenie językowe (*developmental language disorder*, DLD) jest jednym z najczęstszych zaburzeń rozwojowych, które dotyka ok. 7% populacji. DLD polega na zaburzeniu zdolności do przyswajania języka ojczystego, które istnieje od urodzenia, bez poprzedzającego okresu prawidłowego rozwoju i bez dającej się stwierdzić przyczyny. Zaburzenie ma charakter wybiórczy, odnoszący się do sfery językowej przy prawidłowym rozwoju funkcji pozawerbalnych (inteligencji, przetwarzania wzrokowego czy uwagi). Postuluje się, że utrudnione nabywanie języka przez dzieci z DLD jest spowodowane zaburzonym uczeniem statystycznym oraz trudnościami w utrzymaniu informacji językowej w pamięci.

**Cel:** Celem badania było zweryfikowanie, czy w DLD występuje zaburzenie uczenia statystycznego oraz pamięci krótkotrwałej w zadaniu z materiałem niewerbalnym oraz wspomaganym językowo.

**Materiał i metody:** W badaniu wzięło udział 34 dzieci (DLD:  $n = 17$ ) w wieku od 7;0 do 9;6 lat ( $M = 7;11$ ). Dzieci zostały zbadane pod kątem inteligencji niewerbalnej za pomocą niewerbalnej części Stanforda-Bineta 5. W tym teście została również zweryfikowana pozajęzykowa pamięć krótkotrwała. Funkcjonowanie językowe zostało zmierzone za pomocą Testu Rozwoju Językowego. Dodatkowo dzieci wzięły udział w grze sprawdzającej ich pamięć na bodźcach generujących odpowiedź językową (JZP) oraz w zadaniu z pomiarem czasu reakcji na bodźcach seryjnych (SRT), sprawdzającym ich zdolność do nabywania informacji statystycznej.

**Wyniki:** Dzieci rozwijające się typowo (TD) nie różniły się od dzieci z DLD wiekiem, płcią, poziomem inteligencji niewerbalnej oraz poprawnością wykonania niewerbalnego testu pamięciowego. Grupy różnicowały ogólny poziom językowy (TRJ; średni centyl: TD = 78,7; DLD = 18,3;  $t = 11,7$ ;  $p < 0,001$ ) oraz poprawność wykonania językowego zadania pamięciowego (JZP; średnia poprawność: TD = 79%; DLD = 59%;  $t = 4,2$ ;  $p < 0,001$ ), a sam poziom językowy wyjaśniał 39% wariancji poprawności w JZP. Dodatkowo dzieci z DLD miały znacznie mniejsze różnice w czasach reakcji w zadaniu SRT między sekwencjami statystycznymi



a sekwencją losową w porównaniu do dzieci rozwijających się typowo (SRT; bezwzględna różnica w czasach reakcji między sekwencjami: TD = 0,65; DLD = 0,07; U = 56;  $p = 0,006$ ).

**Wnioski:** Zaprezentowane wyniki wskazują, że pamięć krótkotrwała jest istotnie zaburzona u dzieci z DLD, ale tylko wtedy, kiedy proces pamięciowy można wspomóc informacją językową. Dodatkowo nasze wyniki pokazują, że dzieci z zaburzeniami językowymi istotnie gorzej uczą się sekwencji statystycznej w paradygmacie czasowym (SRT) w porównaniu do dzieci rozwijających się typowo.

## Stapedotomia u dziecka z wadą wrodzoną strzemiączka

Porowski M.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>2,3,4</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> *Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

<sup>2</sup> *Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

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

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

Celem niniejszej pracy było przedstawienie przypadku dziecka z rzadką wadą wrodzoną ucha środkowego w postaci obecności strzemiączka o nieprawidłowej budowie, zrośniętego ze ścianą przyśrodkową jamy bębnekowej. Wada ta współistniała z częściowym unieruchomieniem młoteczka w atyce oraz powodowała niedosłuch przewodzeniowy, średnio około 35–40 dB. Dwukrotnie wykonano tympanometrię eksploratorywną ucha z ossikuloplastyką, polegającą na usunięciu nadmiaru tkanki kostnej pomiędzy strzemiączkiem a promontorium oraz uwolnieniu młoteczka. Początkowo dobry efekt tych operacji okazywał się nietrwały, co wynikało głównie z ponownego przyrastania strzemiączka do przyśrodkowej ściany jamy bębnekowej oraz w mniejszym stopniu, młoteczka. Podczas kolejnej operacji, pomimo obecności ruchomej płytki strzemiączka, zdecydowano o wykonaniu stapedotomii z dobrym i trwałym efektem. We wnioskach podkreślono, że obecność wady wrodzonej ucha środkowego nie jest przeciwwskazaniem do wykonywania stapedotomii, choć istnieje pewne ryzyko takich operacji przeprowadzanych w obecności ruchomej płytki strzemiączka lub współistniejącej wady ucha wewnętrznego.

## Symptomy zaburzeń przetwarzania słuchowego u dzieci z szumami usznymi

Raj-Koziak D.<sup>1</sup>, Gos E.<sup>1</sup>, Świerniak W.<sup>1</sup>, Czajka N.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>1,2</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>

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

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

**Wstęp:** Szumy uszne to wrażenie dźwięku w uszach lub w głowie przy braku bodźca akustycznego w otoczeniu. Wyniki badań u dorosłych wskazują, że rozumienie mowy

u osób z szumami usznymi jest gorsze w porównaniu do osób bez szumów usznych. Dzieci same z siebie rzadko zgłaszają występowanie szumów usznych, stąd ograniczone jest zrozumienie problemów, z jakimi się borykają i tego, jak szumy wpływają na ich codzienne życie. Gorsze rozumienie mowy u osób z niedosłuchem i szumami usznymi jest zrozumiałe i wynika z ograniczonego dopływu informacji akustycznej do ośrodkowego układu nerwowego. W sytuacji, gdy słuch obwodowy jest w normie, a pacjent zgłasza trudności z rozumieniem mowy, można rozważać współwystępowanie innych przyczyn, np. zaburzenie przetwarzania słuchowego (C)APD, które polega na trudnościach w percepcyjnym przetwarzaniu informacji słuchowych w OUN.

**Cel:** Celem pracy była ocena występowania symptomów zaburzeń przetwarzania słuchowego u dzieci z szumami usznymi.

**Materiał i metody:** Grupa badana liczyła 169 dzieci w wieku 10–14 lat (92 dziewczynki i 77 chłopców) z prawidłowym progmem słyszenia w badaniu audiometrii tonalnej, zgłaszających występowanie szumów usznych. U 63 dzieci szumy uszne występowały rzadko, u 76 – czasami, u 30 – często lub cały czas. Materiał badawczy stanowiły wyniki *Skali Zachowań Słuchowych (Scale of Auditory Behaviors, SAB)* w polskiej adaptacji, służącej do oceny dolegliwości mogących wskazywać na występowanie zaburzeń przetwarzania słuchowego. Badanie przeprowadzono podczas realizacji „Programu wczesnego wykrywania zaburzeń słuchu wśród uczniów klas I oraz VIII szkół podstawowych na terenie miasta stołecznego Warszawy”, realizowanego w latach 2021–2022 roku przez Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu.

**Wyniki:** U dzieci z szumami usznymi zaobserwowano objawy mogące wskazywać na zaburzenia przetwarzania słuchowego. Najczęściej występowały: trudności ze słyszeniem lub rozumieniem mowy w hałasie – u 16% dzieci, łatwe rozpraszenie się – u 27% dzieci, trudności ze skupieniem uwagi – u 19% dzieci, rozkojarzenie, nieuważność – u 18% dzieci, trudności w organizacji i planowaniu działań – u 18% dzieci. Wynik sumaryczny w SAB niższy niż 46 punktów, będący wskazaniem do pogłębionej diagnozy, uzyskało 30% dzieci z szumami usznymi występującymi rzadko, 35% dzieci z szumami usznymi występującymi czasami oraz 53% dzieci z szumami usznymi występującymi często lub cały czas.

**Wnioski:** Dzieci zgłaszające szumy uszne powinny zostać objęte dodatkową diagnostyką w kierunku zaburzeń przetwarzania słuchowego. Diagnostyka ta powinna mieć charakter wielospecjalistyczny i oprócz badań słuchu obejmować także pogłębiony wywiad, ocenę psychologiczną i pedagogiczną oraz wykonanie testów psychoakustycznych.

## Trafność percepcji rodziców w zakresie stanu słuchu dziecka i innych aspektów jego zdrowia

Gos E.<sup>1</sup>, Świerniak W.<sup>1</sup>, Czajka N.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>1,2,3</sup>, Skarżyński H.<sup>4</sup>

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

<sup>2</sup> Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>3</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

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

**Wstęp:** Umiejętność dostrzegania przez rodziców sygnałów świadczących o pogorszeniu się zdrowia dziecka jest niezwykle istotna. Rodzice tworzą najbliższe środowisko dziecka, w którym ma ono szansę na rozwijanie wzorców zachowań związanych ze zdrowiem. Z badań wynika, że percepcja zdrowia dziecka przez rodziców bywa nieadekwatna. Wskazuje się kilka przyczyn takiego stanu rzeczy, m.in. nieprawidłowe rozumienie przez rodzica zachowań typowych dla danej fazy rozwoju dziecka, niezgodność cech dziecka i oczekiwań rodzicielskich, pewne cechy osobowościowe rodziców.

**Cel:** Określenie trafności percepcji rodziców dotyczącej zaburzeń słuchu u dzieci na podstawie badań prowadzonych przez Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu.

**Materiał i metody:** Grupę badaną stanowiło 64 750 dzieci w wieku od 6 do 13 lat, w tym 31 387 dziewczynek i 33 363 chłopców. Wykonano badanie audiometryczne w zakresie częstotliwości 500–8000 Hz. Rodzice odpowiadali na pytanie: Czy Państwa zdaniem u dziecka występują problemy ze słuchem? (tak/nie).

**Wyniki:** Z badań wynika, że tylko około 20% rodziców trafnie rozpoznało, że ich dziecko ma problemy ze słuchem. Trafność percepcji rodziców była wyższa, gdy dziecko miało niedosłuch co najmniej umiarkowany lub niedosłuch obustronny. Z przeglądu badań wynika, że rodzice w nieadekwatny sposób postrzegają także inne aspekty zdrowia dziecka, nie tylko dotyczące słuchu.

**Wnioski:** Należy prowadzić działania z zakresu profilaktyki i edukacji zdrowotnej mające na celu uwrażliwienie rodziców na symptomy świadczące o nieprawidłowościach zdrowotnych u dzieci.

## Urządzenia wspomagające słyszenie dla dzieci – użytkowników implantów słuchowych

Witkowska J., Ratuszniak A., Walkowiak A., Obrycka A., Lorens A., Skarżyński H.

Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Żyjemy w czasach, w których technologia i skuteczne wsparcie dają wiele możliwości zaspokojenia potrzeb

słuchowych dzieci. Dzisiaj nie ma dziecka z wadą słuchu, którego nie można by wesprzeć odpowiednią technologią. Bez względu na to, jakie aparaty słuchowe lub implanty ślimakowe używane są przez dzieci, systemy wspomagające słyszenie sprawiają, że obsługa procesora oraz komunikacja w głośnym otoczeniu nawet z odległości staje się łatwiejsza.

**Cel:** Celem pracy jest dokonanie przeglądu urządzeń wspomagających słyszenie dzieci, które są użytkownikami implantów słuchowych

**Materiał i metody:** Dokonano przeglądu wybranych subiektywnie pozycji piśmiennictwa, bez zastosowania analizy systematycznej.

**Wyniki:** Najstarszym sposobem przesyłania sygnału do procesora jest pętla indukcyjna. Pętla współpracuje z urządzeniem poprzez oddziaływanie pola magnetycznego. Większość procesorów jest wyposażona w cewkę indukcyjną, która umożliwia korzystanie z pętli. Użytkownik słyszy czysty dźwięk, co pozwala wyeliminować problemy związane z niekorzystną akustyką pomieszczenia lub otoczenia, w którym się znajduje. To rozwiązanie służy również pacjentom do prowadzenia samodzielnej rehabilitacji słuchu w domu według opracowanego i wdrożonego przez Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu programu pn. Domowa Klinika Rehabilitacji. Inną dostępną w implantach technologią jest system FM, który ułatwia komunikację na odległość od kilku do kilkunastu metrów. Wystarczy, że rozmówca użyje bezprzewodowego mikrofonu, a system wysyła za pomocą nieszkodliwych fal radiowych sygnał do odbiornika umieszczonego w procesorze dźwięku. Ponadto, oprócz pilotów zdalnego sterowania, procesory dźwięku przy pomocy specjalnych adapterów transmitują dźwięk bezpośrednio do procesora za pomocą systemu Bluetooth. Dość powszechnie obserwuje się stosowanie przez rodziców małych pacjentów aplikacji, które zapewniają sporo możliwości w zakresie regulacji procesora (zmiana głośności, wybór programu, środowisko akustyczne) oraz pokazują informację o stanie połączonego urządzenia (poziom baterii, statystyka noszenia, lokalizacja urządzenia). Warto również pamiętać o systemach alarmowych, które ułatwiają codzienne życie pacjentom z wadą słuchu, tj. budziki z poduszką wibracyjną, sygnalizator świetlny, czujniki (dzwonek do drzwi lub domofonu, telefoniczne).

**Wnioski:** Dostępna szeroka gama akcesoriów przewodowych, bezprzewodowych czy aplikacji pomaga korzystać m.in. z rozmów telefonicznych i przesyłania dźwięków z innych urządzeń. Dzieci mogą łatwiej komunikować się w trudnych warunkach akustycznych oraz łączyć się z dostępną obecnie technologią audio. Technologia systemów wspomagających słyszenie została zaprojektowana w celu wychwycenia sygnału mowy i przekazania bez zniekształceń i zakłóceń bezpośrednio do ucha użytkownika.

## Użycie raportu z systemu rejestracji danych implantu ślimakowego odnośnie średniego czasu użytkowania procesora mowy jako narzędzie w rehabilitacji słuchu i mowy najmłodszych dzieci będących użytkownikami implantów ślimakowych

Zgoda M.<sup>1</sup>, Walkowiak A.<sup>2</sup>, Gos E.<sup>3</sup>, Skarżyński H.<sup>4</sup>

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

<sup>2</sup> *Zakład Implantów i Percepcji Słuchowej, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

<sup>3</sup> *Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

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

**Wstęp:** W sytuacji gdy u dziecka w okresie prelingwalnym występuje obustronnie głęboki niedosłuch, ze względu na brak odbioru bodźców dźwiękowych zostaje ono odcięte także od dostępu do języka ojczystego, którego nabywanie zapoczątkowane jest interakcją z otaczającymi je osobami posługującymi się mową. W świetle wiedzy o konsekwencjach rozwojowych wynikających z plastyczności ośrodkowego układu nerwowego i istnieniu okresów sensytywnych rozwoju funkcji sensorycznych formułowane są zalecenia wczesnej implantacji – optymalnie przed ukończeniem przez dziecko pierwszego roku życia. Zróznicowanie efektów rehabilitacji po wszczepieniu implantu ślimakowego u dzieci może być m.in. powiązane z systematycznością korzystania przez nie z procesora mowy. Dopilnowanie tej czynności leży całkowicie po stronie opiekunów dziecka. Dotychczas terapeuci musieli przyjąć podawaną przez opiekunów informację o czasie noszenia protezy bez możliwości bezpośredniego zweryfikowania informacji. Wraz z kolejnymi rozwiązaniami technologicznymi pojawiła się funkcja rejestracji/ zapisu danych implantu ślimakowego raportująca średni czas użytkowania procesora mowy.

**Cel:** Analiza średniego czasu użytkowania procesora mowy przez najmłodsze dzieci będące użytkownikami implantów ślimakowych na podstawie danych z raportu systemu rejestracji danych implantu ślimakowego odnośnie średniego czasu użytkowania protezy i porównanie do estymowanego przez opiekunów czasu noszenia procesora.

**Materiał i metody:** Raporty z systemu rejestracji danych implantu ślimakowego w zakresie średniego czasu użytkowania procesora mowy przez dzieci będące użytkownikami implantów ślimakowych, które przed ukończeniem pierwszego roku życia przeszły operację wszczepienia implantu ślimakowego w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu. Analiza dokumentacji medycznej pacjenta oraz analiza statystyczna danych.

**Wyniki:** Czas noszenia protezy przez dziecko w ocenie opiekunów różnił się od wyniku analizy średniego czasu użytkowania procesora mowy uzyskanego z raportu systemu rejestracji danych implantu ślimakowego. Liczba opiekunów, którzy przeszacowują czas noszenia protezy przez ich

dziecko, jest podobna do liczby opiekunów, którzy ten czas niedoszacowują.

**Wnioski:** Skuteczne działanie systemu implantu ślimakowego jest możliwe tylko wtedy, gdy dziecko korzysta z protezy codziennie przez jak najdłuższy czas. U małych dzieci, będących w okresie największej plastyczności układu słuchowego, możliwość słyszenia dźwięków otoczenia oraz komunikatów werbalnych przez system implantu ślimakowego jest kluczowa, biorąc pod uwagę pełny rozwój funkcji słuchowych oraz mowy. Analiza danych z systemu rejestracji danych implantu ślimakowego odnośnie średniego czasu użytkowania procesora mowy oraz użycie raportu z pomiaru powinno służyć terapeutom jako narzędzie pozwalające na edukację opiekunów dziecka podkreślającą znaczenie systematycznej stymulacji dźwiękami i mową w rehabilitacji słuchu i mowy ich dzieci.

## Wieloletnia obserwacja przebiegu choroby u pacjentki z wrodzonym niedosłuchem lewostronnym w wyniku LVAS – opis przypadku

Stachnik T., Matusiak M., Krasnodębska P., Skarżyński H.

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

**Wstęp:** Poszerzony wodociąg przedsionka (*large vestibular aqueduct, LVA*) jest najczęstszą malformacją ucha wewnętrznego. Współistnienie LVA z zaburzeniami słuchu czy równowagi określane jest jako zespół poszerzonego wodociągu przedsionka (*large vestibular aqueduct syndrome, LVAS*). LVAS może manifestować się pod postacią różnego rodzaju niedosłuchu: zmysłowo-nerwowego o charakterze stabilnym, postępującym lub fluktuacyjnym, lub przewodzeniowym.

**Opis przypadku:** Czteroletnia pacjentka zgłosiła się do IFPS z powodu nieprawidłowego wyniku przesiewowego badania słuchu w uchu lewym po urodzeniu. W badaniu otoskopowym nie stwierdzono odchyłań od normy. W wykonanym badaniu słuchowych potencjałów wywołanych pnia mózgu stwierdzono lewostronny niedosłuch zmysłowo-nerwowy umiarkowanego stopnia. MRI głowy wykazało poszerzony woreczek endolimfatyczny (LESA) po stronie lewej. Pacjentka od siedmiu lat pozostaje pod opieką Poradni Audiologicznej IFPS. Obecnie niedosłuch ma charakter stabilny, odbiorczy wysokoczęstotliwościowy znacznego stopnia z komponentą przewodzeniową lekkiego stopnia w zakresie niskich częstotliwości.

**Wnioski:** Pacjenci z LVAS wymagają stałej opieki otolaryngologicznej i audiologicznej. Istotny wpływ na przebieg choroby ma ograniczenie ryzyka urazów głowy, ponieważ mogą się one przyczynić do dalszego progresu niedosłuchu. W zależności od stopnia uszkodzenia słuchu pacjenci mogą wymagać aparatu słuchowego lub implantu ślimakowego.

## Wpływ liczby prób na wyniki wybranych testów oceniających ośrodkowe procesy przetwarzania słuchowego

Zdanowicz R.<sup>1</sup>, Czajka N.<sup>1</sup>, Gos E.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>1,2,3</sup>, Świerniak W.<sup>1</sup>, Bukato E.<sup>1</sup>, Kołodziejak A.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>3</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

**Wstęp:** Diagnostyka ośrodkowych procesów przetwarzania słuchowego opiera się w znacznej mierze na określonych testach psychoakustycznych oceniających poszczególne funkcje słuchowe. Ze względu na dojrzałość ośrodkowego układu nerwowego oraz złożoność samych testów ich wykonanie jest możliwe u dzieci od około 6 roku życia. Doświadczenie badaczy pokazuje jednak, jak trudne jest, szczególnie dla młodszych dzieci wykonanie obecnie stosowanych procedur badawczych.

**Cel:** Celem niniejszej pracy jest zaprezentowanie wpływu liczby prób na wyniki w wybranych testach psychoakustycznych: test sekwencji częstotliwości (*frequency pattern test*, FPT), test sekwencji długości (*duration pattern test*, DPT) oraz test rozdzielności słyszenia (*dichotic digit test*, DDT).

**Materiał i metody:** Materiał pracy stanowią wyniki 212 dzieci w wieku 6–12 lat. W badaniach wykorzystano następujące testy psychoakustyczne: FPT, DPT oraz DDT. Dokonano analiz statystycznych wyników osiągniętych przez dzieci kolejno po 15, 20 i 30 próbach w testach FPT i DPT oraz po 10 i 15 próbach w teście DDT.

**Wyniki:** Stwierdzono, że liczba wykonanych prób w teście FPT ma znaczenie dla wyników osiąganych przez dzieci w wieku 6 i 11 lat (zaobserwowano spadek wyników wraz ze zwiększeniem liczby prób), natomiast dla wyników dzieci w wieku 7–10 i 12 lat nie ma to znaczenia. W teście DPT także zaobserwowano wpływ liczby prób na wyniki dzieci w wieku 7 i 9 lat (ponownie zaobserwowano spadek wyników wraz ze zwiększaniem liczby prób). Nie stwierdzono natomiast różnicowania wyników DDT ze względu na liczbę prób w żadnej grupie wiekowej.

**Wnioski:** Dla większości badanych dzieci wyniki w testach psychoakustycznych były stabilne bez względu na liczbę prób. W wypadku testów FPT i DPT zwiększenie liczby prób wiązało się ze spadkiem wyników u dzieci z niektórych grup wiekowych. Warto zatem rozważyć, czy testy FPT i DPT faktycznie zawsze powinny być realizowane w pełnym wymiarze 40 prób, a test DDT w wymiarze 20 prób. Wyniki wstępnych analiz na niewielkim materiale stanowią podstawę do dalszych prac w zaprezentowanym temacie.

## Wykorzystanie kwestionariuszy w badaniach przesiewowych słuchu

Świerniak W.<sup>1</sup>, Czajka N.<sup>1</sup>, Tarczyński K.<sup>1</sup>, Zdanowicz R.<sup>1</sup>, Gos E.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>1,3,4</sup>, Skarżyński H.<sup>5</sup>

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

<sup>2</sup> Międzyośrodkowe Studenckie Koło Naukowe IFPS i WUM, Kajetany

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

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

<sup>5</sup> Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Do rozpoznania zaburzeń centralnego przetwarzania słuchowego (APD) konieczna jest wieloaspektowa ocena zachowań słuchowych. W tym celu przeprowadzane są podstawowe badania audiologiczne, testy behawioralne oraz badania elektrofizjologiczne. Ze względu na to, że jest to proces czasochłonny i kosztowny, pojawia się potrzeba opracowania możliwie najskuteczniejszego narzędzia przesiewowego. Badania skriningowe wykonuje się w celu wyłonienia populacji, która ma objawy danego zaburzenia.

**Cel:** Celem badania była ocena skuteczności zastosowania *Skali Zachowań Słuchowych* (SAB) wśród uczniów klas I i VIII w porównaniu do badań diagnostycznych.

**Materiał i metody:** Do analizy włączono grupę 26 180 dzieci z klas I i VIII z różnych szkół podstawowych na terenie Warszawy. Wykonano przesiewowe badania przesiewowe słuchu, w których zastosowano audiometryczne badanie słuchu w zakresie częstotliwości od 500 Hz do 8000 Hz przy użyciu Platformy Badań Zmysłów. Kwestionariuszem sprawdzającym możliwości przetwarzania słuchowego dzieci jest *Skala Zachowań Słuchowych* (*Scale of Auditory Behaviors*, SAB). Zawarto w nim 12 pytań, wypełnia go rodzic lub nauczyciel, określając częstość występowania zaburzeń zachowań słuchowych u dziecka. W zależności od częstotliwości występowania danej trudności osoba wypełniająca kwestionariusz zaznacza: 1 – bardzo często, 2 – często, 3 – czasami, 4 – rzadko, 5 – nigdy. Suma punktów daje wynik w przedziale od 12 do 60. Za wynik sugerujący obecność lub ryzyko wystąpienia APD uznano mniej niż 30 punktów. Osoby, które uzyskały obniżony wynik, zostały zaproszone na badania diagnostyczne.

**Wyniki:** Analiza materiału badawczego wykazała, że 1530 uczniów (5,8% grupy badanej) miało obniżony wynik *Skali Zachowań Słuchowych* (SAB). Na kontrolę, tj. badania diagnostyczne, zgłosiło się 49 uczniów.

**Wnioski:** Kluczowym elementem diagnostyki zaburzeń przetwarzania słuchowego jest ocena słuchu obwodowego i wyższych funkcji słuchowych, uzupełniona o informacje z wywiadu klinicznego. Istotną rolę odgrywają również specjalistyczne kwestionariusze. Ważne zatem wydaje się opracowanie polskiej baterii narzędzi diagnostycznych, do których powinien należeć także kwestionariusz przesiewowy.



## Wyniki po sekwencyjnej procedurze obuusznego wszczepienia implantu ślimakowego u dzieci

Obrycka A., Lorens A., Grabowska E., Skarzyński H.

Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Wyniki prowadzonych dotychczas badań naukowych wykazały, że obustronne słyszenie ma przewagę nad jednostronnym, ponieważ zapewnia dostęp informacji o dźwięku potrzebnych do jego lokalizacji w przestrzeni i rozumienia mowy w hałasie. Mimo że początkowo dzieci z wrodzoną głuchotą lub obustronnym głębokim niedosłuchem były kwalifikowane do wszczepienia jednego implantu, obecnie mogą zostać zaopatrzone w implant do drugiego ucha (tzw. procedura sekwencyjna). Niemniej w grupie dzieci implantowanych obustronnie w procedurze sekwencyjnej obserwuje się duży rozrzut korzyści ze słyszenia obuusznego.

**Cel:** Ocena korzyści słuchowych u dzieci po wszczepieniu implantu ślimakowego obustronnie w procedurze sekwencyjnej.

**Materiał i metody:** Materiał stanowi grupa 63 dzieci z obustronnym głębokim niedosłuchem zmysłowo-nerwowym, implantowanych obuusznie w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu, z przynajmniej rocznym doświadczeniem w użytkowaniu dwóch implantów. Średni wiek w dniu wszczepienia pierwszego implantu: 1,9 roku, średni wiek w dniu wszczepienia drugiego implantu: 7,8 roku, średni odstęp czasu pomiędzy operacjami: 5,9 roku. Oceny percepcji słuchowej dokonano, wykorzystując Adaptacyjny Test Oceny Progu Rozumienia Mowy (AAST). Badanie przeprowadzono w ciszy i w szumie, sygnał podawany był naprzeciwko pacjenta, szum prezentowany był kolejno z trzech kierunków: z prawej strony, z lewej oraz naprzeciwko pacjenta.

**Wyniki:** W sytuacji, kiedy sygnał i szum były od siebie przestrzennie oddzielone, zaobserwowano korzyści ze słyszenia obuusznego. Korzyści te były większe, gdy szum podawany był od strony ucha później implantowanego.

**Wnioski:** Pomimo występowania przewagi ucha wcześniej implantowanego obserwuje się korzyści ze słyszenia dwuusznego po wszczepieniu implantów ślimakowych w procedurze sekwencyjnej.

## Zaburzenia słuchu w zespole LVAS – przegląd przypadków i literatury

Piecuch A., Skarzyński H.

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

**Wstęp:** Zespół poszerzonego wodociągu przedsionka (LVAS, EVA) to wada wrodzona ucha wewnętrznego będąca jedną z najczęstszych przyczyn postępującego niedosłuchu, szczególnie w populacji dziecięcej.

**Cel:** Celem pracy było dokonanie przeglądowej analizy badań słuchu – charakteru i progresji niedosłuchu, porównanie metod badań obrazowych w diagnostyce, wyboru metody leczenia niedosłuchu u pacjentów z zespołem LVAS pozostających pod opieką IFPS – oraz przegląd dostępnej literatury.

**Materiał i metody:** Praca przedstawia analizę 15 przypadków pacjentów z zespołem LVAS konsultowanych i leczonych w IFPS oraz przegląd dostępnej literatury polskojęzycznej i anglojęzycznej dotyczącej diagnostyki i leczenia zaburzeń słuchu w zespole poszerzonego wodociągu przedsionka.

**Wyniki:** Wyniki badań słuchu pacjentów z zespołem LVAS wykazują niedosłuch o charakterze odbiorczym oraz mieszanym i przewodzeniowym, natomiast rezerwa ślimakowa nie jest związana z patologiami w obrębie ucha zewnętrznego i środkowego, lecz z nadciśnieniem płynu w uchu wewnętrznym oraz efektem tzw. trzeciego okienka. Niedosłuch ma charakter fluktuacyjny, skokowo lub stopniowo postępujący, niekiedy pod postacią nagłej głuchoty. Kluczowym elementem procesu diagnostycznego jest badanie podmiotowe, które powinno uwzględniać pytania o czas wystąpienia niedosłuchu oraz ocenę jego fluktuacji, szczególnie po urazach głowy. Badaniem z wyboru przy diagnostyce zespołu LVAS jest ocena szerokości wodociągu przedsionka w tomografii komputerowej. Poszerzenie wodociągu przedsionka występuje w sposób: jedno- lub obustronny, izolowany bez innych patologii w budowie ucha wewnętrznego lub jako element złożonej wady ślimaka (najczęściej: dysplazja Mondiniego), a niekiedy syndromiczny jako element zespołów uwarunkowanych genetycznie (np. zespół Pendreda, zespolony skrzelowo-uszno-nerkowy BOR, zespół CHARGE, zespół Waardenburga). W przypadku progresji niedosłuchu do stopnia głębokiego postępowaniem z wyboru jest wszczepienie implantu ślimakowego, natomiast procedura chirurgiczna może wiązać się ze zwiększonym ryzykiem płynotoku.

**Wnioski:** Zespół LVAS powinien być brany pod uwagę w rozpoznaniu różnicowym niedosłuchu o nieznannej etiologii niezależnie od morfologii audiogramu, szczególnie o charakterze postępującym. Wskazana jest edukacja rodziców i pacjentów z zespołem LVAS na temat prewencji urazów głowy, w wyniku których może dojść do pogorszenia słuchu.

## Zależność wartości progu odruchu mięśnia strzemięczkowego od czasu trwania bodźca stymulującego u dzieci – użytkowników implantów ślimakowych

Walkowiak A.<sup>1</sup>, Lorens A.<sup>1</sup>, Obrycka A.<sup>1</sup>, Kontides A.<sup>2</sup>, Karwat M.<sup>1</sup>, Najar A.<sup>1</sup>, Skarzyński H.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Med-El gmbh, Innsbruck, Austria

**Wstęp:** W procedurze doboru parametrów stymulacji u użytkowników implantów ślimakowych najczęściej stosowany jest, ze względu na łatwość jego przeprowadzenia, pomiar wywołanych potencjałów z nerwu słuchowego. Pomiar ten nie daje jednak wystarczających informacji koniecznych do prawidłowego zaprogramowania procesora mowy. Badaniem, które takich informacji dostarcza jest rejestracja progu

elektrycznie wywołanego odruchu mięśnia strzemiączkowego (*evoked stapedial reflex threshold*, ESRT). Badanie to wymaga spełnienia określonych warunków (bierna współpraca osoby badanej oraz prawidłowy stan ucha środkowego), jednak według literatury oraz badań własnych przeprowadzonych w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu ma większą wartość diagnostyczną w porównaniu z pomiarem potencjałów wywołanych. Dostępne źródła pokazują, że uzyskiwana korelacja pomiędzy progami 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. Pomiar ESRT można wykonywać za pomocą impulsów o standardowym, zaproponowanym przez producentów implantów, czasie trwania, można jednak tę wartość zmodyfikować, co może przekładać się na różne otrzymywane wartości progów odruchu.

**Cel:** Celem pracy było sprawdzenie wpływu czasu trwania impulsów używanych podczas pomiaru progu odruchu mięśnia strzemiączkowego na wartość rejestrowanego progu uzyskiwanych odpowiedzi.

**Materiał i metody:** W badaniu wzięło udział 26 dzieci w wieku do 5 lat będących użytkownikami systemu Med-El, z aktywnymi wszystkimi dwunastoma elektrodami implantu, bez malformacji ślimaka. Zastosowano następujące parametry stymulacji podczas pomiaru progu odruchu: szerokość impulsów 100, 200, 300, 500 ms, impulsy podawane były do elektrod: 2, 6, 9 i 11. Rejestracja odpowiedzi wykonywana była za pomocą analizatora ucha środkowego Titan.

**Wyniki:** U 13 dzieci zarejestrowano odruch mięśnia strzemiączkowego dla wszystkich badanych szerokości impulsów. Zauważono wyraźną zależność pomiędzy szerokością bodźca a progami zarejestrowanego odruchu. Dodatkowo zauważono, że dla mniejszych szerokości bodźca częściej dochodziło do sytuacji osiągnięcia poziomu dyskomfortu bez wystąpienia odruchu – próg odpowiedzi nie był wtedy rejestrowany.

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

## Zastosowanie aktywnego implantu na przewodnictwo kostne w grupie dzieci

Cywka K.B.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>, Król B.<sup>1</sup>,  
Skarżyński P.H.<sup>1,2,3,4</sup>

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

<sup>2</sup> Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

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

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

**Wstęp:** Implant słuchowy Bonebridge jest aktywnym przeszczepionym urządzeniem na przewodnictwo kostne

odpowiednim dla różnych ubytków słuchu. Po raz pierwszy został wprowadzony na rynek w 2012 r. jako BCI 601, z nowszą częścią wewnętrzną BCI 602 wydaną w 2019 r. Dzięki nowemu rozmiarowi i kształtowi implant BCI 602 może być stosowany u pacjentów wcześniej wykluczonych ze względu na niewystarczające warunki anatomiczne, co dotyczy zwłaszcza dzieci oraz pacjentów z wrodzonymi wadami ucha zewnętrznego i środkowego.

**Cel:** Celem badania jest ocena obiektywnych i subiektywnych korzyści po zastosowaniu nowego implantu Bonebridge BCI 602 u dzieci z przewodzeniowym i mieszanym ubytkiem słuchu. W pracy oceniono bezpieczeństwo i skuteczność urządzenia.

**Materiał i metody:** Grupę badaną stanowiło 22 dzieci w wieku 8–18 lat (średnia wieku 14,7 lat), u których stwierdzono niedosłuch przewodzeniowy lub mieszany. Wszystkim pacjentom wszczepiono jednostronnie nowy implant Bonebridge BCI 602. Przed implantacją i po implantacji wykonane zostały badania audiometrii tonalnej, test rozumienia mowy (w ciszy i hałasie) oraz audiometria w polu swobodnym. Wyniki rozpoznawania słów oceniano za pomocą Testu Polskich Słów Monosylabowych Demenko i Pruszevicza, a progi odbioru mowy w szumie – za pomocą Testu Matrix. Subiektywną ocenę korzyści przeprowadzono za pomocą kwestionariusza APHAB (Abbreviated Profile of Hearing Aid Benefit).

**Wyniki:** Po wszczepieniu implantu Bonebridge BCI 602 u wszystkich pacjentów stwierdzono istotną statystycznie poprawę w zakresie rozumienia mowy. Średni wynik rozpoznawania słów (WRS) zmienił się z 12,1% przed implantacją na 87,3% po 6 miesiącach po implantacji. Średni próg odbioru mowy (SRT) przed implantacją wynosił +4,79 dB SNR i poprawił się do -1,29 dB SNR po 6 miesiącach. U wszystkich pacjentów stwierdzono stabilne wyniki pooperacyjne. Kwestionariusz APHAB wykazał, że trudności w słyszeniu zmniejszyły się po implantacji z istotną statystycznie poprawą wyniku globalnego. Wyniki przedoperacyjne ( $M = 35,7$ ) były istotnie gorsze niż wyniki pooperacyjne po 6 miesiącach ( $M = 25,7$ ).

**Wnioski:** Niniejsze badanie potwierdza, że implant Bonebridge BCI 602 jest innowacyjnym i skutecznym rozwiązaniem, szczególnie dla pacjentów z przewodzeniowym i mieszanym ubytkiem słuchu spowodowanym anatomicznymi wadami ucha. System Bonebridge BCI 602 zapewnia cenne i stabilne korzyści audiologiczne i chirurgiczne. Subiektywna ocena również potwierdza skuteczność BCI 602. BCI 602 oferuje takie samo wzmocnienie jak BCI 601, przy mniejszych rozmiarach urządzenia. Mniejsze wymiary przetwornika sprawiają, że jest to skuteczna opcja leczenia dla szerszej grupy pacjentów, zwłaszcza dzieci z wrodzonymi wadami ucha zewnętrznego i środkowego.

## Związek zaburzeń przetwarzania słuchowego i wybranych obciążeń ze strony audiologicznej i otorynolaryngologicznej u dzieci w wieku szkolnym

Żurawska P.<sup>1</sup>, Czajka N.<sup>2</sup>, Skarżyński P.H.<sup>2,3,4</sup>

<sup>1</sup> Katedra Logopedii i Językoznawstwa Stosowanego, Uniwersytet Marii Curie-Skłodowskiej, Lublin

<sup>2</sup> Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

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

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

**Wstęp:** Zaburzenia przetwarzania słuchowego to zespół objawów i trudności związanych z przetwarzaniem informacji słuchowej u osób z prawidłowo funkcjonującym słuchem obwodowym. Przyczyny tych zaburzeń nie są do końca znane, jednak istnieją czynniki przyczyniające się do powstawania trudności, np. deprivacja słuchowa, czyli czasowe ograniczenie dopływu bodźców słuchowych m.in. na skutek nawracających problemów audiologicznych i otorynolaryngologicznych.

**Cel:** Celem pracy było zbadanie u dzieci w wieku szkolnym współistnienia zaburzeń przetwarzania słuchowego i występowania problemów audiologicznych oraz otorynolaryngologicznych, takich jak: wysiękowe i/lub ostre zapalenie ucha środkowego, nadwrażliwość słuchowa, przerost migdałka gardłowego lub/i migdałków podniebiennych, niedrożność dróg oddechowych, szumy uszne i alergia.

**Materiał i metody:** W badaniu uczestniczyło 80 pacjentów wieku 6–17 lat. Pacjenci zakwalifikowani zostali do terapii zaburzeń przetwarzania słuchowego dzięki zastosowaniu w procesie diagnostycznym *Skali Zachowań Słuchowych* (SAB) oraz testów słuchowych. Na podstawie wykonanych badań podzielono pacjentów na dwie grupy w zależności od uzyskanego wyniku SAB – 15–26 pkt. (42 osób) i 27–34 pkt. (38 osób). Wykorzystano również wypełniany przez opiekunów kwestionariusz wywiadu, dostarczający jakościowych i ilościowych informacji na temat historii chorób i dolegliwości pacjenta, gdzie dostępnymi opcjami odpowiedzi były: „tak”, „nie”, „nie wiem”.

**Wyniki:** Wstępne analizy wykazały związek występowania obciążeń audiologicznych i otorynolaryngologicznych z zaburzeniami przetwarzania słuchowego w badanej grupie. Najczęściej występującym problemem u dzieci była nadwrażliwość słuchowa (47,5% – 38 osób), najrzadziej zgłaszane zaś były szumy uszne (8,8% – 7 osób). Wysiękowe i ostre zapalenie ucha środkowego pojawiło się u odpowiednio 23,8% i 32,5% osób, przy czym u ponad połowy z nich (68,4% i 73%) zapalenia występowały do 5 roku życia i miały charakter nawracający, bądź utrzymywały się dłużej niż tydzień. Przerost migdałków dotyczył 35% pacjentów, z czego tylko w dwóch przypadkach interwencja chirurgiczna nie była konieczna. Stałą lub okresową alergię, dającą objawy ze strony układu oddechowego, ujawniono u 38,8% osób, natomiast niedrożność dróg oddechowych spowodowaną nawracającymi infekcjami – u 27,5%. Żadnej z tych dolegliwości nie doświadczyło w przeszłości 9 osób (11,25%). Grupa pacjentów z niższym wynikiem

SAB zgłaszała problemy o 5,2% częściej w porównaniu z grupą uzyskującą wyższy wynik. Częściej występowały u nich wysiękowe (o 10,2%) i ostre (o 2%) zapalenia uszu, nadwrażliwość słuchowa (o 10,3%), szumy uszne (o 6,6%), niedrożność dróg oddechowych (o 7,3%) i alergie (o 8,7%).

**Wnioski:** U pacjentów z zaburzeniami przetwarzania słuchowego występują lub występowały zaburzenia audiologiczne i/lub otorynolaryngologiczne, przy czym ryzyko zwiększonych trudności w ośrodkowej analizie bodźców słuchowych rośnie wraz ze wzrostem częstotliwości występowania poszczególnych obciążeń.

## Znaczenie pomiarów REM w pediatrycznym dopasowaniu aparatów słuchowych

Szott I.<sup>1</sup>, Cywka K.B.<sup>2</sup>, Skarżyński P.H.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Małopolskie Centrum Słuchu i Mowy MEDINCUS, Kraków

<sup>2</sup> Zespół Protezowania i Diagnostyki Implantów Słuchowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>3</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

**Wstęp:** Pomiary na uchu rzeczywistym (*real ear measurements*, REM) wykonuje się w przewodzie słuchowym zewnętrznym, w okolicach błony bębenkowej. Dzięki temu możliwe jest uwzględnienie w dopasowaniu aparatów takich parametrów jak: długość i kształt przewodu, charakterystyczne częstotliwości rezonansowe oraz wpływ zastosowanej wentylacji we wkładce usznej. Ponadto pomiary REM pozwalają także na weryfikację poprawności działania takich funkcji jak: redukcja hałasu, redukcja szumu wiatru czy kierunkowość mikrofonów. Stosowane obecnie w pediatrycznym dopasowaniu metody DSL v5.0 oraz NAL-NL2, po podaniu wieku i płci pacjenta, bazują na uśrednionych wartościach związanych z właściwościami przewodów słuchowych. Precyzyjne dopasowanie aparatów słuchowych wymaga jednak wykonywania pomiarów na uchu rzeczywistym indywidualnie u każdego pacjenta.

**Cel:** Celem pracy jest pokazanie różnic we wzmocnieniu w aparatach słuchowych bez wykonania pomiarów REM oraz po zastosowaniu funkcji AutoREM w dopasowaniu pediatrycznym.

**Materiał i metody:** Do badania zakwalifikowano 15 osób w wieku od 5 do 18 roku życia posiadających aparaty słuchowe marki ReSound. Do uwzględnienia pomiarów REM wykorzystano funkcję AutoREM w oprogramowaniu SmartFit 1.14, same pomiary wykonano przy pomocy sprzętu marki Auditdata.

**Wyniki:** Wykonanie pomiarów REM skutkowało zmniejszeniem przez oprogramowanie wzmocnienia w aparatach w zakresie wszystkich częstotliwości, jednak największe różnice odnotowano w obrębie wysokich częstotliwości.

**Wnioski:** Pomiary REM powinny stanowić nieodłączną część dopasowania aparatów słuchowych, zwłaszcza u dzieci. Uwzględnienie indywidualnych właściwości rezonansowych przewodów słuchowych pozwala na dokładniejsze dopasowanie aparatów.



## Prezentacje ustne krótkie

### Efekty terapii zachowawczej jednostronnego porażenia fałdu głosowego u 14-latka – prezentacja przypadku

Krasnodebska P., Miałkiewicz B., Mularzuk M., Szkielkowska A.

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

**Opis przypadku:** Pacjent w wieku 14 lat, dotychczas zdrowy, po epizodzie zasłabnięcia wymagał pilnej interwencji chirurgicznej z powodu pęknięcia tętniaka rozwarstwiającego aorty. Pacjent operowany we wstrząsie krwotocznym, stan oceniano na bardzo ciężki. W krążeniu pozaustrojowym wykonano resekcję płuca lewego, żebra po stronie lewej, wszczepiono protezę naczyniową. W okresie pooperacyjnym zdiagnozowano zakrzepicę żył głębokich, mononeuropatię lewej kończyny dolnej, afonię. Pacjent porusza się na wózku inwalidzkim. Po 2 miesiącach od operacji z powodu utrzymującej się afonii pacjent został skierowany na oddział Audiologii i Foniatrii IFPS. W badaniu endoskopowym krtani rozpoznano lewostronne porażenie krtani, dużą niedomykalność na całej długości głośni. W analizie akustycznej głosu – 4 stopień chrypki wg Yanagihary. Ocena w skali percepcyjnej – G1R1B3A3S1. Czas fonacji 4 sekundy. Zastosowano funkcjonalną terapię głosu. Po 2 miesiącach intensywnej procedury terapeutyczno-rehabilitacji uzyskano znaczną poprawę funkcji fonacyjnej. Początkowo efekt terapii skutkowało wywołaniem dźwięczności głosu, następnie poprawą struktury brzmieniowej i przywróceniem koordynacji oddechowo-fonacyjnej. W endoskopii mimo subiektywnej i obiektywnej poprawy jakości głosu nadal obserwowano cechy niedomykalności na całej długości głośni. W ocenie akustycznej głosu – 3 stopień chrypki wg Yanagihary. Ocena w skali percepcyjnej – G1R2B0A1S1. Czas fonacji 14 sekund.

**Wnioski:** Funkcjonalna terapia głosu daje możliwość poprawy czynności fonacyjnej krtani nawet przy znacznej niewydolności głośni.

### Wykorzystanie systemu ADHEAR w kompensacji niedosłuchu przewodzeniowego u dzieci

Cywka K.B.

*Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

System ADHEAR™ (Med-El, Innsbruck, Austria) jest nieinwazyjnym urządzeniem wykorzystującym kostne przewodnictwo dźwięku do leczenia przewodzeniowego ubytku słuchu i głuchoty jednostronnej. W przeciwieństwie

do kostnych aparatów słuchowych montowanych na opaskach na głowę lub w oprawkach okularów, procesor dźwięku w urządzeniu ADHEAR jest umieszczony zausznie na samoprzylepnym adapterze. Celem wystąpienia jest przedstawienie urządzenia, jego możliwości i ograniczeń oraz prezentacja wyników potwierdzających skuteczność działania tego systemu w grupie pacjentów pediatrycznych.

### Wytyczne dotyczące wyboru dla dzieci słuchawek oraz wskazówki bezpiecznego z nich korzystania

Bukato E.<sup>1</sup>, Czajka N.<sup>1</sup>, Skarżyński P. H.<sup>1,2,3</sup>

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

<sup>2</sup> Zakład Niewydolności Serca i Rehabilitacji Kardiologicznej, II Wydział Lekarski, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Warszawa

<sup>3</sup> Instytut Narządów Zmysłów, Kajetany

**Wstęp:** Najnowsze dane Światowej Organizacji Zdrowia (WHO) wskazują, iż prawie miliard młodziży na świecie może być narażony na utratę słuchu m.in. z powodu nieprawidłowego korzystania ze słuchawek. Ekspozycja na głośniejsze dźwięki przez długi czas może negatywnie oddziaływać na stan słuchu oraz zdrowie emocjonalne. Dynamika rozwoju niedosłuchu w przypadku narażenia na hałas jest dość wolna, z tego powodu ewentualny ubytek słuchu ujawnić może się dopiero w latach późniejszych. Najbardziej narażone są częstotliwości wysokie, szczególnie 4–6 kHz, które wskazują na nadmierną ekspozycję na hałas. Na rynku dostępne są różnego rodzaju słuchawki m.in. nauszne zamknięte lub otwarte. Ważne jest, by dobrać je w taki sposób, aby nie narażać się na uszkodzenie narządu słuchu.

**Cel:** Celem pracy jest sformułowanie konkretnych wytycznych, które zwiększą świadomość zagrożenia, jakie może wiązać się z nieodpowiednim korzystaniem ze słuchawek, poszerzą praktyczną wiedzę dotyczącą odpowiedniego wyboru tego rodzaju sprzętu dla dzieci oraz określić prawidłowe dbanie o higienę narządu słuchu m.in. podczas słuchania muzyki.

**Wnioski:** Nieodpowiednio dobrany sprzęt audio może negatywnie wpłynąć nie tylko na układ słuchowy dzieci i spowodować uszkodzenie słuchu, lecz także na zachowanie i stan emocjonalny. Zwiększając głośność w słuchawkach, dziecko naraża się też na zbyt dużą ilość bodźców, które na co dzień mogą utrudnić mu funkcjonowanie czy skupienie uwagi. Na uszkodzenie słuchu narażone są także osoby, które chcąc uniknąć hałasu dobiegającego ze środowiska zewnętrznego, zwiększają głośność w swoich słuchawkach i często przekraczają jej bezpieczny poziom.



## Panele dyskusyjne (PD) i okrągłe stoły (OS)

### Aparaty słuchowe dla dzieci – wytyczne, wskazania oraz wyniki pacjentów (PD)

**Moderator:** Cywka K.B.

**Uczestnicy:** Słupczyńska A., Walkowiak R.

*Zakład Protezowania, Klinika Oto-Ryńno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

Prawidłowy dobór i dopasowanie aparatów słuchowych, a następnie rehabilitacja słuchowa u małych dzieci z ubytkami słuchu jest procesem bardzo złożonym i wymaga współpracy specjalistów z różnych dziedzin. Dopasowanie aparatu słuchowego dziecku w pierwszych miesiącach życia jest zadaniem niezwykle odpowiedzialnym, wymagającym specjalistycznej wiedzy. W trakcie doboru oraz ustawiania urządzeń należy kierować się szczegółowymi wytycznymi dotyczącymi postępowania z dzieckiem w zakresie protezowania słuchu. Rynek aparatów słuchowych jest ogromny, a mnogość dostępnych i różnych rozwiązań jest szansą dla dzieci oraz wyzwaniem dla protetyków słuchu. Celem panelu jest: a) przedstawienie aktualnych wytycznych oraz wskazań do zastosowania aparatów słuchowych u dzieci; b) prezentacja dostępnych urządzeń, wskazanie różnic, możliwości i ograniczeń danego rozwiązania; c) omówienie praktycznych aspektów dotyczących dopasowania aparatów pediatrycznych w różnych jednostkach chorobowych; d) przedstawienie wyników pacjentów IFPS korzystających z aparatów słuchowych.

### Aspekty praktyczne badań genetycznych w audiologii dziecięcej (PD)

**Moderator:** Ołdak M.

**Uczestnicy:** Oziębło D., Bałdyga N., Leja M.L., Ołdak M.

*Zakład Genetyki, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

Niedosłuch jest ważnym problemem medycznym i społecznym. Może być powodowany zarówno przez czynniki środowiskowe, jak i genetyczne. Od wielu lat na całym świecie prowadzone są badania ukierunkowane na poznawanie genetycznych przyczyn niedosłuchu oraz na poszukiwanie związku między jego etiologią a szczegółowym obrazem klinicznym obserwowanym u pacjentów oraz efektami stosowanego leczenia. Podczas panelu poruszone zostaną kwestie rozwoju diagnostyki genetycznej w niedosłuchu oraz jej znaczenia w personalizowanej opiece nad pacjentem pediatrycznym. Omówione zostaną główne przyczyny form izolowanych i syndromicznych niedosłuchu, ich charakterystyka kliniczna i implikacje dla dalszej diagnostyki oraz wyboru opcji leczenia i jego potencjalne efekty.

### Badania obiektywne słuchu u dzieci w wieku przedszkolnym i szkolnym (PD)

**Moderator:** Jędrzejczak W.W.

**Uczestnicy:** Kochanek K., Piłka E., Ganc M.

*Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

Debata będzie poświęcona badaniom obiektywnym słuchu u dzieci w wieku przedszkolnym i szkolnym. Omówione zostaną podstawowe metody, takie jak audiometria impedancyjna, emisje otoakustyczne i słuchowe potencjały wywołane. Główne tematy to obecne możliwości zastosowania metod obiektywnych w diagnostyce słuchu u dzieci. Podjęta zostanie także próba zdefiniowania bieżących problemów i ograniczeń tych badań, a także możliwych kierunków ich rozwiązania. Poruszony zostanie także temat obecnie prowadzonych badań naukowych i ich ewentualnych implikacji, jeśli chodzi o przyszłość metod obiektywnych w diagnostyce dzieci.

### Ośrodkowe zaburzenia przetwarzania słuchowego w kontekście nowej klasyfikacji chorób ICD-11 (OS)

**Moderator:** Czajka N., Skarżyński P.H.

**Uczestnicy:** Zdanowicz R., Kołodziejak A., Skoczylas A.

Ośrodkowe zaburzenia procesów przetwarzania słuchowego to zespół objawów, które w znaczący sposób wpływać mogą na codzienne funkcjonowanie dziecka. Diagnostyką opisanych trudności zajmuje się interdyscyplinarny zespół, a ostateczną diagnozę stawia lekarz audiolog lub otorynolaryngolog. Ze względu na specyfikę objawów dotyczących zaburzeń przetwarzania słuchowego diagnoza różnicowa jest bardzo istotna, stąd rola innych specjalistów, jak m.in.: logopedy, psychologa czy pedagoga, jest niezwykle istotna w procesie diagnostycznym. Publikowane są różne schematy prowadzenia diagnostyki ośrodkowych zaburzeń słuchu. Nadal pojawia się wiele sprzeczności dotyczących diagnozy pacjentów ze względu na różne wytyczne, z czego wynika brak jednolitego podejścia przez specjalistów, co z kolei powoduje, że pacjenci są diagnozowani, a następnie rehabilitowani w bardzo różny sposób.

Wprowadzenie najnowszej klasyfikacji chorób ICD-11, która w wielu jednostkach chorobowych będzie na nowo regulować podejście diagnostyczno-rehabilitacyjne, to moment, w którym należy podjąć się opracowania wytycznych dotyczących wsparcia pacjentów z ośrodkowymi zaburzeniami procesów przetwarzania słuchowego. W ramach obecnie obowiązującej jeszcze klasyfikacji ICD-10 nie są usystematyzowane zagadnienia dotyczące możliwości i rodzajów wsparcia opisywanej grupę pacjentów, takich jak m.in. treningi słuchowe, refundacja (m.in. systemów FM, słuchawek wygłuszających), wydłużony czas na egzaminach, zindywidualizowane zasady oceniania, zajęcia korekcyjno-kompensacyjne czy pomoc nauczyciela wspomagającego.

## Rehabilitacja słuchu narzędziem do poprawy funkcjonowania jednostki w określonym środowisku społecznym (PD)

**Moderator:** Włodarczyk E.

**Uczestnicy:** Skoczylas A., Dziendziel B., Pankowska A., Pastuszek D., Zgoda M.

*Klinika Rehabilitacji, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

Wybór właściwej ścieżki rehabilitacji słuchu dziecka zależy od takich czynników jak: moment ujawnienia się choroby, przyczyna uszkodzenia słuchu, lokalizacja patologii oraz głębokość zakresu ubytku słuchu. Celem niniejszego panelu jest zaprezentowanie różnych możliwości postępowania rehabilitacyjnego w grupie pacjentów pediatrycznych.

Centralne (ośrodkowe) zaburzenia przetwarzania słuchowego są jednostką, która w środowiskach koncentrujących się na słuchu i nieprawidłowościach w jego funkcjonowaniu, budzi wiele kontrowersji. Mimo upływu lat i licznych badań dyskusje nie milkną. Podczas panelu zaprezentowane zostaną dwa najczęściej spotykane na świecie stanowiska w odniesieniu do różnic z nich wynikających.

Dla pacjentów pediatrycznych ze zdiagnozowanym niedosłuchem przewodzeniowym lub mieszanym, którzy z różnych powodów nie mogą korzystać z klasycznych aparatów słuchowych, implanty ucha środkowego oraz implanty wykorzystujące kostne przewodzenie dźwięków stanowią główną i realną opcję leczenia. Pomimo że implanty słuchowe to zaawansowane technologiczne urządzenia, pediatryczni użytkownicy nadal mogą wykazywać pewien wysiłek słuchowy. Właściwe wsparcie oraz trening słuchowy jest ważny, aby osiągnąć dobre efekty słuchowe.

Dzieci z jednostronnym głębokim ubytkiem słuchu narażone są na wystąpienie zaburzeń rozwoju mowy oraz na trudności w nauce. Zalecana jest wczesna diagnoza i terapia logopedyczna. Najnowszą metodą leczenia jednostronnej głuchoty jest wszczęcie implantu ślimakowego oraz prowadzenie rehabilitacji słuchu (specjalny trening słuchowy ucha zaimplantowanego). Proponowane ćwiczenia słuchowe zawierają dźwięki otoczenia oraz mowy. Nagranie podawane jest bezpośrednio do procesora mowy za pomocą funkcji bluetooth lub pętli indukcyjnej. Ta forma rehabilitacji umożliwia wykorzystanie w pełni możliwości słuchowych pacjenta po zastosowaniu implantu ślimakowego.

## Subiektywne wrażenie dźwiękowe u dzieci implantowanych (PD)

**Moderator:** Lorens A.

**Uczestnicy:** Włodarczyk E., Pankowska A., Wolak T., Grabowska E.

*Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

Percepcja dźwięku przez implant ślimakowy pozostaje nadal polem badań naukowych. Odpowiedź na pytanie: „Jak dziecko z wrodzonym głębokim niedosłuchem słyszy przez

implant?” zostanie przedstawiona w świetle najnowszej wiedzy z takich dziedzin jak: neuropsychologia, otolaryngologia, surdologopedia, inżynieria biomedyczna oraz z perspektywy pacjenta.

Kolejną grupą pacjentów, która znajduje się pod opieką Kliniki Rehabilitacji, są dzieci obustronnie zaimplantowane. Wśród nich na szczególną uwagę zasługują pacjenci, u których odstęp pomiędzy wszczęciem systemu do pierwszego i kolejno do drugiego ucha przekracza kilka, a niekiedy kilkanaście lat. Z uwagi na obawy odnośnie trudności z adaptacją do różniących się znacząco wrażeń słuchowych pochodzących z obojga uszu, we współpracy z Zakładem Implantów Słuchowych IFPS stworzono specjalne zasady postępowania w ramach programu opieki pooperacyjnej.

Wiek dziecka z wrodzonym głębokim niedosłuchem lub głuchotą w momencie wszczęcia implantu ślimakowego jest jednym z najważniejszych czynników decydujących o rozwoju percepcji słuchowej, która jest podstawą do uczenia się mowy i języka. W świetle wiedzy o konsekwencjach rozwojowych wynikających z plastyczności ośrodkowego układu nerwowego i istnieniu okresów sensorywnych w rozwoju funkcji sensorycznych sformułowane są zalecenia wczesnej implantacji – optymalnie przed ukończeniem przez dziecko pierwszego roku życia – w celu zwiększenia skuteczności tej technologii. Postępy w otologii pozwalają na przeprowadzanie operacji u coraz młodszych dzieci. Możliwości te implikują wskazania do weryfikacji metod rehabilitacji słuchowej uwzględniających stymulację elektryczną układu słuchowego u dzieci niesłyszących już w okresie niemowlęcym.

## Trudności diagnostyczne w wadach rozwojowych w obrębie jamy ustnej i gardła (PD)

**Moderator:** Szkielkowska A.

**Uczestnicy:** Ślusarczyk A., Krasnodębska P., Miaśkiewicz B., Kapustka D.

*Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

Podczas dyskusji panelowej zostaną podniesione ważne zagadnienia i wskazówki w zakresie kwalifikowania dzieci z wadami wrodzonymi w obrębie jamy ustnej i gardła do zabiegów otolaryngologicznych (adenotomia, adenotonsillotomia, tonsilotomia, frenulektomia, faryngoplastyka). Uczestnicy panelu przedstawią nowoczesne zasady funkcjonalnej oceny obwodowego narządu mowy przed różnymi zabiegami operacyjnymi w przypadku dysfunkcji twarzowo-ustnych u dzieci. Przedstawione zostaną ciekawe przypadki medyczne, które stanowiąc będą podstawę do merytorycznej dyskusji w tym temacie. Podczas dyskusji panelowej nastąpi weryfikacja aktualnych wskazań do zabiegów w obrębie migdałka gardłowego i migdałków podniebiennych.

## Sesja plakatowa

### Aspekty organizacyjne i wyniki programu badań przesiewowych słuchu wśród dzieci klas pierwszych w województwie mazowieckim

Świerniak W.<sup>1</sup>, Czajka N.<sup>1</sup>, Tarczyński K.<sup>1</sup>, Gos E.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>1,3,4</sup>, Skarżyński H.<sup>2</sup>

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

<sup>2</sup> Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

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

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

**Wstęp:** W dniu 1 sierpnia 2017 r. Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu rozpoczął program badań przesiewowych słuchu obejmujący całe województwo mazowieckie – pierwszy na świecie region, w którym badaniami słuchu została objęta cała populacja dzieci rozpoczynających edukację szkolną. W ramach programu rodzice/ opiekunowie prawni dzieci oraz pracownicy podmiotów udzielających świadczeń podstawowej opieki zdrowotnej wzięli udział w spotkaniach informacyjno-edukacyjnych.

**Cel:** Wczesne wykrycie zaburzeń słuchu u dzieci przystępujących do obowiązku szkolnego na terenie województwa mazowieckiego oraz zwiększenie świadomości rodziców oraz pracowników podstawowej opieki zdrowotnej na temat zaburzeń słuchu.

**Materiał i metody:** W trakcie dwuletniego programu badaniami objęto łącznie 39 937 uczniów. Procedura przesiewowych badań słuchu składała się ze wstępnego badania lekarskiego z użyciem otoskopu oraz przesiewowego badania audiometrycznego określającego progi słyszenia przy użyciu Platformy Badań Zmysłów. Elementem procedury było również wypełnienie przez rodziców/ opiekunów prawnych krótkiej ankiety audiologicznej, składającej się z 8 pytań, opracowanej przez specjalistów z Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu w Kajetanach.

**Wyniki:** Nieprawidłowy wynik badania przesiewowego stwierdzono u 8791 (tj. 22%) badanych dzieci. Większość ubytków słuchu była w stopniu od lekkiego do umiarkowanego. Analiza wykazała, że wśród dzieci z nieprawidłowym wynikiem badania audiometrycznego, 65,2% miało niedosłuch jednostronny. W większości przypadków (tj. ponad 79%) rodzice nie zauważyli u swoich dzieci problemów ze słuchem.

**Wnioski:** Badania przesiewowe słuchu u dzieci rozpoczynających obowiązek szkolny powinny być stałym elementem programów profilaktyki zdrowotnej. Badania przesiewowe słuchu to element procesu, który ma na celu wczesne wykrycie zaburzeń słuchu i wdrożenie postępowania diagnostycznego, terapeutycznego oraz rehabilitacyjnego, aby stworzyć szansę na prawidłowy rozwój. To oznacza ogromną odpowiedzialność spoczywającą na wszystkich grupach zawodowych zaangażowanych w cały proces wczesnej

identyfikacji i rehabilitacji zaburzeń słuchu. Niewątpliwie nad prawidłowym przebiegiem realizacji programu muszą czuwać odpowiednie towarzystwa naukowe i stowarzyszenia zawodowe.

### Diagnostyka, leczenie i możliwe prezentacje kliniczne pacjentów z zespołem Dandy'ego–Walkera – przegląd literatury

Fronczak P.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>2,3,4</sup>, Dziendziel B.<sup>2</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa

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

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

Zespół Dandy'ego–Walkera jest rzadkim zespołem genetycznym, w którym cechą charakterystyczną są zaburzenia budowy ośrodkowego układu nerwowego i wodogłowia. Leczeniem z wyboru jest założenie zastawek dokomorowych celem odprowadzania nadmiaru płynu mózgowo-rdzeniowego. Celem prezentacji jest przedstawienie przeglądu literatury odnoszącej się do tego zespołu z możliwym postępowaniem diagnostycznym i leczniczym.

### Jakość życia zależna od zdrowia matek dzieci z centralnymi zaburzeniami przetwarzania słuchowego

Kobosko J.<sup>1</sup>, Ganc M.<sup>1</sup>, Śliwa L.<sup>1</sup>, Poremska B.<sup>2</sup>, Zielińska E.<sup>2</sup>, Cinkowska M.<sup>2</sup>, Jędrzejczak W.W.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>3</sup>

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

<sup>2</sup> Klinika Rehabilitacji, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>3</sup> Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Zaburzenia neurorozwojowe występujące u dzieci, w tym centralne zaburzenia przetwarzania słuchowego (APD), mogą stanowić czynnik ryzyka obniżonej jakości życia zależnej od zdrowia (HRQoL) u matek i ojców. Niższa HRQoL rodziców niejednokrotnie pozostaje w związku z trudnościami z radzeniem sobie z rodzicielstwem, co ogranicza optymalny rozwój dziecka. Dotychczas nie ma badań nad HRQoL matek (rodziców) z dzieckiem z APD.

**Cel:** Postawiono pytanie o ogólną HRQoL u matek dzieci z APD z uwzględnieniem płci dziecka, wieku dziecka, wieku matki, wykształcenia matki, statusu małżeńskiego/



partnerskiego matki, a także pytanie o różnice w ocenie HRQoL między matkami i ojcami dzieci z APD.

**Materiał i metody:** Badaniami objęto 80 rodziców dzieci z APD, w tym matki stanowiły 62 osoby w wieku średnio 40,19 lat (SD = 4,96), natomiast wiek ojców wynosił średnio 41,5 lat (SD = 5,17). Wykształcenie niższe (średnie, pomaturalne, licencjackie) miały 24 matki (38,7%), pozostałe miały wykształcenie wyższe (magisterskie). Matek pozostających w związku małżeńskim lub partnerskim było 50 (80,6%). Liczba dzieci u badanych matek wahała się od 1 do 4, średnio 2,15 (SD = 0,9). W grupie matek dzieci z APD były w wieku od 89 do 192 miesięcy ( $M = 132,45$ ;  $SD = 23,9$ ), w tym dziewczynek było 27 (43,5%). Rodzice wypełnili kwestionariusz Assessment of Quality of Life (AQoL-8d), a także ankietę informacyjną. Kwestionariusz AQoL-8d pozwala na ocenę HRQoL w 8 wymiarach: niezależność, zmysły i ból (tworzące sferę fizyczną) oraz zdrowie psychiczne, szczęście, poczucie własnej wartości, radzenie sobie, relacje (społeczne) składające się na sferę psychospołeczną. Otrzymane dla każdego wymiaru wyniki, wraz z wynikiem ogólnym AQoL-8d, przeliczono na wartości wyrażone w postaci indeksu użyteczności zdrowia (IU).

**Wyniki:** Ogólna HRQoL, wyrażona indeksem użyteczności zdrowia (IU) u matek dzieci z APD wynosiła  $IU = 0,69$  (u ojców natomiast  $IU = 0,76$ ). Są to wartości niższe niż wskazują normy australijskie dla rodziców dzieci w wieku 12–13 lat z populacji ogólnej uzyskane w AQoL-8d: matki  $IU = 0,78$ ; ojcowie  $IU = 0,80$  (Catchpool i in. 2019). Najniższy IU w ocenie matek dzieci z APD dotyczy wymiaru zdrowia psychicznego ( $IU = 0,55$ ), najwyższy natomiast – sfery fizycznej HRQoL, w tym wymiaru niezależności ( $IU = 0,91$ ), bólu ( $IU = 0,79$ ) i zmysłów ( $IU = 0,85$ ). Matki dzieci z APD doświadczają mniejszej HRQoL w porównaniu do ojców w wymiarze bólu (sfera fizyczna) i zdrowia psychicznego (sfera psychospołeczna). Ponadto okazało się, że istnieje dodatnia zależność między wiekiem dziecka z APD a HRQoL matki w wymiarze bólu ( $\rho = 0,35$ ;  $p < 0,05$ ) oraz relacji społecznych ( $r = 0,28$ ;  $p < 0,05$ ), a także między wiekiem matki dziecka z APD a HRQoL w wymiarze bólu ( $\rho = 0,28$ ;  $p < 0,05$ ), funkcjonowania zmysłów ( $\rho = 0,29$ ;  $p < 0,05$ ), jak i w sferze fizycznej ogółem ( $\rho = 0,28$ ;  $p < 0,05$ ). Matki dzieci z APD z wyższym wykształceniem uzyskują wyższą HRQoL w wymiarze bólu oraz w sferze fizycznej ogółem. Z kolei z większą liczbą dzieci w rodzinie wiąże się u matek dzieci z APD obniżona HRQoL ogółem (wynik ogólny AQoL-8d:  $r = -0,32$ ;  $p < 0,05$ ), a także w wymiarze relacji społecznych ( $r = -0,29$ ;  $p < 0,05$ ), jak i ogółem w sferze psychospołecznej ( $r = -0,34$ ;  $p < 0,05$ ).

**Wnioski:** Matki dzieci z APD doświadczają obniżonej HRQoL, szczególnie w wymiarze zdrowia psychicznego, co wymaga dalszych badań. Wsparcie psychologiczne powinno być adresowane także do samych matek dzieci z APD (nie tylko do ich dzieci) z tej grupy ryzyka, zwłaszcza matek młodszych dzieci z APD, matek o niższym wykształceniu oraz tworzących rodziny wielodzietne.

## Leczenie zaburzeń słuchu w zespole oczno-uszno-kręgowym (Goldenhara)

Porowski M., Skarżyński H., Mrówka M.

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

**Wstęp:** Zespół oczno-uszno-kręgowy jest rzadką wrodzoną wadą rozwojową charakteryzującą się niedorozwojem połowicznym twarzy z nieprawidłowościami w zakresie oczu, uszu i współistniejącymi zaburzeniami w obrębie kręgosłupa i innych narządów. Szerokie spektrum ubytków słuchu jest wynikiem złożonych wad rozwojowych ucha zewnętrznego, środkowego i w niektórych przypadkach ucha wewnętrznego. Stopień ubytku słuchu może wahać się od łagodnego do głębokiego upośledzenia słuchu czuciowo-nerwowego z wadami rozwojowymi ucha wewnętrznego.

**Cel:** W pracy skupiono się na możliwościach chirurgicznej poprawy słuchu u pacjentów z dysplazją oczno-uszno-kręgową (OAVD).

**Materiał i metody:** W pracy przedstawiono 11 pacjentów z rozpoznaniem OAVD, którzy pozostawali pod opieką Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu w Warszawie. U wszystkich pacjentów opisano stopień uszkodzenia słuchu oraz zastosowane indywidualne leczenie. Wady słuchu w zespole OAVD są zwykle jednostronne, ale w naszym materiale stwierdzono ich występowanie po obu stronach u 7 z 11 pacjentów. Wszyscy ci pacjenci wymagali leczenia operacyjnego, od prostych zabiegów, takich jak drenaż wentylacyjny, po usunięcie perlaka z tympanoplastyką. Dwoóm pacjentów otrzymało implanty ślimakowe, a jeden był leczony wszczepieniem implantu na przewodnictwo kostne.

**Wyniki i wnioski:** Pacjenci z zespołem OAVD należą do grupy, w której leczenie operacyjne jest trudne z uwagi na wady wrodzone narządu słuchu. Współczesne metody leczenia pozwalają na poprawę słuchu u zdecydowanej większości z nich.

## Leczenie zaburzeń słuchu w zespole Vatera

Fronczak P.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>2,3,4</sup>, Dziendziel B.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa

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

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

Zespół VACTERL, nazywany też zespołem VATER, w zależności od zawartych cech, definiowany jest jako nieprzypadkowe współwystępowanie co najmniej trzech spośród wymienionych cech: wady kręgow (vertebral defects, V), malformacje okolicy odbytu (anorectal malformations, A), wady serca (cardiac defects, C), przetoka tchawiczo-przełykowa z zarośnięciem przełyku lub bez (tracheoesophageal fistula

with or without esophageal atresia, TE), wady nerek (*renal malformations*, R) oraz zniekształcenia kończyn (*limb defects*, L). Pomimo różnic w kryteriach diagnostycznych częstość występowania oceniana jest od 1/10 000 do 1/40 000 żywych urodzeń. Istotnym faktem jest, że pacjenci z zespołem VACTERL nie prezentują zaburzeń neurologicznych ani opóźnienia psychoruchowego. Trwają badania pod kątem, czy czynniki genetyczne wpływają na rozwój zaburzenia. Wydaje się, że gen *EFNB2* może grać rolę w rozwoju zaburzeń okolicy odbytu u ludzi. W niektórych przypadkach u chorych z zespołem VACTERL można zaobserwować niedosłuch o charakterze zmysłowo-nerwowym. Celem prezentacji jest omówienie metod leczenia u pacjenta obciążonego zespołem VATER.

## Nawracająca brodawczakowatość krtani – opis przypadku

Miaśkiewicz B.<sup>1</sup>, Drohobycka I.<sup>2</sup>

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

<sup>2</sup> Klinika Oto-Ryńno-Laryngologii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Nawracająca brodawczakowatość krtani (*recurrent respiratory papillomatosis*, RRP) to rzadka choroba wywołana przez wirus brodawczaka ludzkiego HPV. Charakteryzuje się niepojętym rozrostem komórek zakażonych wirusem. Najczęstszymi objawami są: stopniowo nasilająca się duszność i stridor. Rozpoznanie brodawczaków musi być potwierdzone badaniem histopatologicznym i ewentualnie określeniem typu wirusa.

**Cel:** Prezentacja przypadku 17-letniego pacjenta z nawracającą brodawkowatością krtani, leczonego w IFPS.

**Materiał i metody:** Pacjent po raz pierwszy zgłosił się do poradni foniatrycznej IFPS z powodu chrypki oraz zmiany barwy głosu w wieku 9 lat. W wywiadzie: stan po dwóch mikrochirurgiach krtani z powodu brodawczaków w innym szpitalu. Po operacji zaobserwowano krótkotrwałą poprawę, a później stopniowe nasilenie dolegliwości. W badaniu fiberoskopowym stwierdzono fałdy głosowe ze zmianami przerostowymi obejmujące brzegi wolne, nierówne brzegi fałdów oraz niepełne zwanie fonacyjne.

**Wyniki:** W 2012 r. wykonano mikrochirurgię krtani z usunięciem zmian brodawczakowatych laserem CO<sub>2</sub> Acublade. Histopatologia – fragmenty normocytowej błony śluzowej. Po operacji poprawa z kolejnym stopniowym nasileniem dolegliwości po 6 miesiącach od operacji. W 2014 r. ponownie wykonano mikrochirurgię krtani z usunięciem zmian z zastosowaniem lasera CO<sub>2</sub> Acublade. Histopatologia – *papillomas phenoepitheliale*, fragmenty nabłonka wielowarstwowego płaskiego z cechami dysplazji. W latach 2014–2019 – regularne kontrole w poradni foniatrycznej: stan stabilny, w badaniu fiberoskopowym bez cech odrostu zmian brodawczaka w obrębie struktur krtani. W 2019 r. pacjent został zakwalifikowany do operacji z powodu nasilającej się chrypki. Wykonano mikrochirurgię krtani z usunięciem zmian brodawczakowatych obu fałdów głosowych z zastosowaniem lasera CO<sub>2</sub>. W badaniu genetycznym stwierdzono HPV typ 6.

Rodzice nie wyrazili zgody na zabiegi z ostrzykiwaniem krtani roztworem Cidofoviru. Od czasu ostatniego zabiegu pacjent pozostaje pod stałą opieką poradni foniatrycznej, utrzymuje się stan stabilny.

**Wnioski:** Usunięcie zmian brodawczakowatych krtani laserem CO<sub>2</sub> jest skuteczną metodą poprawiającą jakość głosu i życia, jednak nie zapobiega nawrotom choroby.

## Pomiar i ocena emisji otoakustycznych u dzieci w wieku przedszkolnym

Jędrzejczak W.W., Piłka E., Kochanek K., Skarżyński H.

Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Emisje otoakustyczne (OAE) są wykorzystywane do oceny obwodowej części systemu słuchowego. Jedną z trudności związanych z analizą tego sygnału są duże różnice pomiędzy grupami wiekowymi.

**Cel:** Celem pracy było wybranie najbardziej skutecznych kryteriów detekcji sygnału OAE u dzieci.

**Materiał i metody:** Materiał badań stanowiły sygnały OAE zmierzone u dzieci w wieku przedszkolnym. Oceniano takie parametry jak poziom odpowiedzi i stosunek sygnału do szumu (*signal to noise ratio*, SNR) i powtarzalność pomiaru.

**Wyniki:** Występowała duża zmienność odsetka wyników nieprawidłowych w zależności od zastosowanych kryteriów. Kryteria o najlepszej czułości były oparte na globalnej powtarzalności, poziomie odpowiedzi i SNR z różnymi programami w różnych pasmach częstotliwości.

**Wnioski:** OAE mogą być skutecznym narzędziem w badaniach słuchu dzieci przedszkolnych pod warunkiem zastosowania odpowiednich protokołów i kryteriów. OAE są szybkie, powtarzalne i proste do wykonania, nawet dla personelu nieposiadającego wykształcenia audiologicznego. Zidentyfikowano kryteria o wysokich wartościach czułości, ale miały one stosunkowo wysoki wskaźnik wyników nieprawidłowych. Nie jest to tak duży problem u dzieci w wieku przedszkolnym w porównaniu do noworodków, ponieważ można dokonać weryfikacji za pomocą badań audiometrycznych.

## Problemy w terapii szumów usznych i niedosłuchu w zespole Pierre'a Robina

Fronczak P.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>2,3,4</sup>, Dziendziel B.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa

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

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

Zespół Pierre'a Robina jest wrodzonym zaburzeniem u ludzi objawiającym się przede wszystkim w zakresie budowy twarzoczaszki. Jego główne składowe stanowią: rozszczep podniebienia, niedorozwój żuchwy oraz mały lub olbrzymi język i zapadanie się języka ku tyłowi. W ostatnich latach poznano podłoże genetyczne tego zespołu – zaburzenia w zakresie chromosomów 2, 11 oraz 17 mogą stanowić podłoże jego rozwoju. Występuje on z częstością ok. 1/10 000 urodzeń, trudno jednak ocenić precyzyjnie, ponieważ pacjenci z objawami tego zespołu rzadko obciążeni są jedynie sekwencją Pierre'a Robina w oderwaniu od innych anomalii. Założeniem prezentacji jest ocena, czy zespół Pierre'a Robina stanowi czynnik ryzyka zaburzeń słuchu o typie przewodzeniowym i/lub zmysłowo-nerwowym, jak również omówienie problematyki szumów usznych u chorych z powyższym zespołem.

## Program badań przesiewowych słuchu wśród uczniów rozpoczynających i kończących edukację w szkołach podstawowych na terenie miasta stołecznego Warszawy

Skarżyński H.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>2,3,4</sup>, Świerniak W.<sup>2</sup>, Czajka N.<sup>2</sup>, Tarczyński K.<sup>2</sup>, Zdanowicz R.<sup>2</sup>, Kochanek K.<sup>5</sup>

<sup>1</sup> Klinika Oto-Ryńo-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

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

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

<sup>5</sup> Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Badania przesiewowe słuchu odgrywają niezwykle ważną rolę w profilaktyce. Pozwalają one na wczesne wykrycie zaburzeń słuchu i tym samym umożliwiają szybkie rozpoczęcie leczenia oraz eliminują lub minimalizują negatywne konsekwencje związane z tego rodzaju dysfunkcją. Dzieci z zaburzeniami słuchu często mają opóźniony rozwój mowy oraz zdolności poznawczych, co może skutkować trudnościami w uczeniu się oraz obniżyć wyniki w nauce. W ostatnich latach IFPS we współpracy z Prezydentem m.st.

Warszawy zrealizował wiele programów badań przesiewowych słuchu.

**Cel:** Wczesne wykrycie wad słuchu, szczególnie u dzieci, które rozpoczynają i kończą naukę w szkole podstawowej. Kolejnym celem jest zwiększanie świadomości rodziców i środowiska szkolnego na temat problemów ze słuchem.

**Materiał i metody:** Analizie poddano 102 753 wyników przesiewowych badań słuchu wykonanych wśród dzieci 7- i 12-letnich, uczęszczających do I lub VI klasy szkół podstawowych na terenie Warszawy. Ponad połowę grupy badanej (55,6% grupy) stanowiły dzieci 7-letnie. Wszystkie dzieci poddano badaniu słuchu metodą audiometrii tonalnej o częstotliwościach 0,5, 1, 2, 4 i 8 kHz. Badania wykonano przy użyciu urządzenia przesiewowego – Platformy Badań Zmysłów. Ubytek słuchu definiowano jako wartość progu słyszenia w powietrzu 25 dB HL lub wyższą dla dowolnej częstotliwości w co najmniej jednym uchu.

**Wyniki:** Analiza uzyskanych wyników badań przesiewowych słuchu wykazała, że pozytywny wynik audiogramu stwierdzono u 15 105 dzieci (około 14,7% badanej populacji). Wśród dzieci w wieku 7 lat odsetek wyników dodatnich wynosił 17,7%, natomiast u dzieci w wieku 12 lat – 11%. Ponadto odnotowano dużą liczbę jednostronnych ubytków słuchu.

**Wnioski:** Każda utrata wrażliwości słuchowej stanowi poważną przeszkodę w efektywnym uczeniu się, ponieważ większość działań edukacyjnych w środowisku szkolnym odbywa się za pośrednictwem zmysłu słuchu. Badania przesiewowe słuchu u dzieci w wieku szkolnym okazały się skutecznym i dostępnym sposobem identyfikacji zaburzeń, które nie zostały zdiagnozowane do wieku szkolnego, jak również tych, które rozwinęły się w tym okresie, tym samym badania te spełniły swój cel, jakim jest minimalizacja trudności i strat spowodowanych deficytami słuchu.

## Różnice międzypłciowe w nabywaniu zdolności językowych wśród dzieci głuchych używających implantu ślimakowego – badanie podłużne

Ganc M.<sup>1</sup>, Kochański B.<sup>2</sup>, Kobosko J.<sup>1</sup>, Wojciechowski J.<sup>2</sup>, Jędrzejczak W.W.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>3</sup>

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

<sup>2</sup> Naukowe Centrum Obrazowania Biomedycznego, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Kajetany

<sup>3</sup> Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Wśród dzieci prelingwalnie głuchych korzystających z implantów ślimakowych występuje zróżnicowanie w tempie nabywania zdolności językowych. Jednym z występujących w literaturze czynników warunkujących tempo rozwoju mowy jest płeć dziecka.

**Cel:** Celem poniższego badania było sprawdzenie wpływu płci na tempo nabywania zdolności w zakresie mowy u dzieci korzystających z implantu ślimakowego.



**Materiał i metody:** W badaniu wzięło udział 86 obustronnie prelingwalnie głuchych dzieci korzystających z implantu ślimakowego: 36 chłopców (wiek w momencie otrzymania implantu:  $13,6 \pm 4,3$  miesiące) i 50 dziewcząt (wiek w momencie otrzymania implantu:  $14,5 \pm 4,3$  miesiące). Wszystkie dzieci urodziły się o czasie, bez towarzyszących schorzeń neurologicznych. Dzieci zostały przebadane przy wykorzystaniu Dziecięcej Skali Rozwojowej (DSR, Matczak i wsp. 2007) – narzędzia do oceny ogólnego rozwoju dzieci pomiędzy 2 a 36 miesiącem życia. Dzieci poddano próbom testowym z wykorzystaniem DSR w punktach czasowych 1, 5, 9 oraz 14 miesięcy po aktywacji implantu ślimakowego. Surowe wyniki w podteście Mowy – reprezentujące liczbę wykonanych zadań – poddano statystycznej analizie wariacji z powtórzonymi pomiarami uwzględniającej wpływ punktu czasowego oraz płci na liczbę wykonywanych zadań.

**Wyniki:** Analiza wariacji wykazała istotny efekt interakcji płci z punktem czasowym. Testy *post-hoc* wskazały istotne, bez poprawki na wielokrotne porównania, różnice między chłopcami i dziewczynkami w punktach czasowych 9 i 14 miesięcy po aktywacji implantu. Średnie różnice pomiędzy chłopcami i dziewczętami w tych punktach czasowych wynosiły 1–2 zadania na 21 możliwych do wykonania. Istotne wyniki nie przechodzą poprawki na wielokrotne porównania.

**Wnioski:** Wyniki wskazują na niewielkie różnice pomiędzy chłopcami i dziewczętami w porównaniu do obserwowanej zmienności międzysobicznej. Wskazuje to na możliwe zachowanie w badanej populacji różnic międzypłciowych raportowanych wśród słyszących dzieci, przy jednoczesnej dominacji wpływu innych czynników. Dalsze analizy wieloczynnikowe mogą wspomóc dokładniejsze oszacowanie rozmiarów badanego efektu.

Badania zrealizowano przy wsparciu Narodowego Centrum Nauki: 2013/08/W/HS6/00333.

## Schemat postępowania w leczeniu przewlekłego zapalenia zatok przynosowych (PZZP) u dzieci

Kostrzewa A.<sup>1</sup>, Buksińska M.<sup>1</sup> Skarżyński P.H.<sup>2,3,4</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Klinika Oto-Ryńo-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

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

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

**Wstęp:** Zapalenie zatok przynosowych jest chorobą, która w populacji dziecięcej występuje bardzo często. Z powodu niejednoznacznej i często złożonej patofizjologii proces diagnostyczny wydłuża się, a co za tym idzie – właściwe leczenie wdrażane jest z opóźnieniem.

**Cel:** Głównym celem tego opracowania jest podsumowanie i przedstawienie w przystępnej formie wiedzy opartej na najnowszych wytycznych EPOS2020 oraz artykułach

naukowych na temat postępowania z pacjentami pediatrycznymi, u których zdiagnozowano lub podejrzewa się przewlekłe zapalenie zatok przynosowych.

**Materiał i metody:** Wytyczne EPOS 2020; Przewlekłe zapalenie zatok przynosowych u dzieci – przegląd aktualnego piśmiennictwa (Chronic rhinosinusitis in children – a review of the literature), Anna Kasprzyk, Artur Niedzielski.

**Wyniki:** Leczenie zachowawcze w postaci płukania jam nosa oraz sterydoterapii donosowej stanowi podstawę leczenia i przynosi w większości przypadków dużą poprawę. Oprócz konsultacji laryngologicznej często wymagana jest również konsultacja alergologiczna. Gdy leczenie zachowawcze nie przyniesie spodziewanego efektu, należy wykonać adenotomię. U 70% dzieci z objawami PZZP, które poddano temu zabiegowi, objawy PZZP ustąpiły. W przypadku, gdy usunięcie adenoidu nie zadziała, należy rozważyć endoskopową operację zatok przynosowych.

**Wnioski:** Dobrze przeprowadzona diagnostyka odgrywa kluczową rolę w podjęciu odpowiedniego leczenia dzieci z PZZP. Istotne jest, aby spojrzeć na problem holistycznie, ponieważ etiologia choroby może mieć różne podłoże i często może wymagać złożonego leczenia.

## Stymulacja 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, Warszawa/Kajetany

**Wstęp:** Jednym z bardzo rzadko występujących skutków ubocznych po wczepieniu implantu ślimakowego jest podrażnienie nerwu twarzowego w wyniku stymulacji zakończeń nerwu słuchowego. Niepożądana stymulacja nerwu twarzowego prowadzi do mimowolnego skurczu mięśni mimicznych twarzy wskutek rozprzężenia prądu stosowanego w celu wywołania wrażeń słuchowych. Wystąpienie pobudzenia nerwu twarzowego w większości przypadków prowadzi do konieczności ograniczenia poziomu stymulacji, co z kolei powoduje zbyt ciche słyszenie przez implant. W celu ograniczenia niepożądanego pozaakustycznego stymulacji z zachowaniem jak najlepszej percepcji dźwięków 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. U każdego z nich wykonano skalowanie głośności, prowadząc stymulację poprzez pojedynczą elektrodę. Badanie wykonano dla wszystkich aktywnych elektrod z zastosowaniem zarówno standardowej stymulacji dwufazowej, jak i stymulacji trójfazowej. Ponadto dla każdej stymulowanej elektrody

oraz dla każdego rodzaju stymulacji wyznaczono próg wystąpienia pobudzenia nerwu twarzowego. Na podstawie przeprowadzonego skalowania głośności ustawiono po dwa programy dla każdego pacjenta: jeden z wykorzystaniem stymulacji dwufazowej, drugi – 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:** Średnie wartość progu wystąpienia pobudzenia nerwu dla stymulacji trójfazowej wynosiły 43,5 [qu], a dla stymulacji dwufazowej 33,63 [qu]. 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:** Niepożądane stymulacje nerwu twarzowego można zredukować/ wyeliminować przy pomocy zmiany kształtu bodźca stymulującego z dwufazowego na trójfazowy z jednoczesnym zachowaniem odpowiedniego wrażenia głośności dźwięków słyszanych za pośrednictwem systemu implantu ślimakowego.

## Ubytek słuchu u pacjentek z zespołem Turnera

Tarkowska M.<sup>1</sup>, Buksińska M.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>2,3,4</sup>

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

<sup>2</sup> Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

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

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

**Wstęp:** Zespół Turnera (monosomia chromosomu X) to uwarunkowany genetycznie zespół wad wrodzonych spowodowany całkowitym lub częściowym brakiem chromosomu X. Nieprawidłowość ta skutkuje dysgenezją gonad, niskim wzrostem oraz szerokim spektrum dysmorfii. Niektóre anomalie mogą powodować deformacje i dysfunkcje trąbki Eustachiusza, co jest związane z rozwojem przewlekłego stanu zapalnego ucha środkowego. Częstym objawem u pacjentek z zespołem Turnera jest także niedosłuch, zarówno o charakterze przewodzeniowym, mieszanym, jak i zmysłowo-nerwowym.

**Cel:** Celem niniejszego opracowania jest analiza problemów audiologicznych w grupie pacjentek z zespołem Turnera.

**Materiał i metody:** Zastosowano retrospektywny przegląd 69 pacjentek z zespołem Turnera leczonych w Światowym Centrum Słuchu IFPS.

**Wyniki:** U 52 pacjentek (75%) wykazano ubytek słuchu – u 46 (67%) dominował obustronny niedosłuch, głównie zmysłowo-nerwowo. Większość grupy w wywiadzie zgłaszała przebyte stany zapalne ucha środkowego. Leczeniu operacyjnemu poddało się 55 pacjentek (80%) – wykonano następujące zabiegi: adenotomię, drenaż wentylacyjny jam bębenkowych, tympanoplastykę lub wszczepienie implantów słuchowych.

**Wnioski:** Ubytek słuchu u pacjentek z zespołem Turnera to częsty objaw, który wpływa negatywnie na ich jakość życia. Niedosłuch typu przewodzeniowego może być spowodowany chorobami ucha środkowego, natomiast przyczyna niedosłuchu zmysłowo-nerwowego w tej grupie jest nieznana. Istnieje kilka hipotez, takich jak m.in.: niedobór estrogenów, opóźnienie cyklu komórkowego lub defekt genu SHOX. Pacjentki z zespołem Turnera powinny być poddawane kontrolnym badaniom słuchu w celu szybkiego zdiagnozowania ubytku słuchu, a następnie na poszczególnych etapach choroby w kierunku ewentualnej progresji zmian.

## Wpływ przewlekłego alergicznego nieżytu nosa u dzieci na wady wymowy

Sandecka K.<sup>1,2</sup>, Śliwiński Z.<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup> Stacjonarny Ośrodek Rehabilitacji WS-SPZOZ w Zgorzelcu

<sup>2</sup> Poradnia Psychologiczno-Pedagogiczna w Lubaniu

<sup>3</sup> Wydział Lekarski i Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Jana Kochanowskiego w Kielcach

**Wstęp:** Przewlekły alergiczny nieżyt nosa stanowi istotny problem w pracy nad korekcją wadliwej wymowy głosek. Zaburzona drożność nosa często uniemożliwia opanowanie i utrwalenie prawidłowej realizacji fonemów.

**Cel:** Ukazanie mechanizmu powstawania wad wymowy w następstwie przewlekłego alergicznego nieżytu nosa u dzieci.

**Materiał i metody:** Plakat został opracowany na podstawie analizy literatury.

**Wyniki i wnioski:** Długotrwała zmiana toru oddechowego na ustny wywołuje szereg zmian w obrębie rozwijających się struktur narządów mowy. Dotyczy to zarówno zmian anatomicznych, jak i czynnościowych. Dlatego też istotne jest wczesne rozpoznanie przez lekarza alergicznego nieżytu nosa i wdrożenie leczenia.

## Wszczepienie implantu Bonebridge u pacjenta z zespołem Treachera–Collinsa

Solarski J.<sup>1</sup>, Porowski M.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>2,3,4</sup>,  
Skarżyński H.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> *Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

<sup>2</sup> *Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

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

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

**Wstęp:** Zespół Treachera–Collinsa to rzadka choroba genetyczna charakteryzująca się zaburzeniem rozwoju tkanek miękkich i kostnych twarzoczaszki. U pacjentów z tym zespołem często obserwuje się malformacje w obrębie ucha środkowego i zewnętrznego prowadzące do niedosłuchu.

**Cel:** Celem pracy było przedstawienie historii choroby oraz wyników leczenia niedosłuchu przewodzeniowego u pacjenta z zespołem Treachera–Collinsa.

**Materiał i metody:** Pacjenta w wieku 7 lat z potwierdzonym zespołem Treachera–Collinsa przyjęto do Kliniki Oto-Ryno-Laryngochirurgii IFPS w celu przeprowadzenia diagnostyki w kierunku urządzeń wszczepialnych wykorzystujących kostne przewodnictwo dźwięku. Pacjent ten od 3 miesiąca życia znajduje się pod opieką IFPS, od 8 miesiąca życia nosi obustronnie aparaty kostne. W badaniu przedmiotowym stwierdzono dysmorfie twarzoczaszki oraz wady wrodzone uszu zewnętrznych. W wykonanych badaniach dodatkowych stwierdzono obustronny niedosłuch przewodzeniowy oraz obustronne wady ucha środkowego. Z uwagi na niewystarczający efekt słuchowy w aparatach pacjenta zakwalifikowano do operacji. Wszczepiono implant słuchowy Bonebridge lewostronnie.

**Wyniki:** Nie zaobserwowano powikłań pooperacyjnych. Uzyskano poprawę słuchu. W badaniu audiometrii tonalnej w polu swobodnym uzyskano w poziomie detekcji dźwięku dla przewodnictwa powietrznego wyniósł średnio 30,8 dB. Stopień dyskryminacji mowy w implancie Bonebridge dla 70 dB wyniósł 90%. Pacjent jest zadowolony z efektu.

**Wnioski:** Wszczepienie implantu na przewodnictwo kostne daje możliwość uzyskania szybkiej i satysfakcjonującej korzyści słuchowej. Nie jest to wieloetapowa procedura, która wymaga długiej rehabilitacji. Jest to szczególnie ważne w przypadku obustronnego niedosłuchu, który uniemożliwia prawidłowy rozwój pacjenta.

## Zaburzenia słuchu w zespole Browna–Violetta–van Laere’a – opis przypadku i przegląd literatury

Piecuch A.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>2,3,4</sup>

<sup>1</sup> *Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

<sup>2</sup> *Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany*

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

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

**Wstęp:** Celem pracy było przedstawienie przypadku zespołu Browna–Violetta–van Laere’a oraz metody leczenia głębokiego niedosłuchu zmysłowo-nerwowego w tym zespole za pomocą implantów ślimakowych.

**Opis przypadku:** Czteroletnia pacjentka z rozpoznaniem zespołu Browna–Violetta–van Laere’a typu 2 zgłosiła się do IFPS z powodu postępującego niedosłuchu oraz regresu rozwoju mowy. W otolaryngologicznym badaniu przedmiotowym stwierdzono: w otoskopii prawidłowe, zachowane błony bębenkowe oraz obniżoną sprawność ruchową w obrębie narządu artykulacyjnego. W wykonanych badaniach dodatkowych (ABR, AI, TOAE) stwierdzono obustronny głęboki niedosłuch zmysłowo-nerwowy o charakterze neuropatii słuchowej. Zastosowano leczenie operacyjne w postaci obustronnego wszczepienia implantów ślimakowych.

**Wnioski:** Zespół Browna–Violetta–van Laere’a (BVVL, RTD) to bardzo rzadko występujący (< 1/1 000 000), postępujący, neurodegeneracyjny zespół objawów o charakterze polineuropatii, na które składają się: postępujący niedosłuch czuciowo-nerwowy z cechami neuropatii słuchowej, porażenie opuszkowe (dysfagia, dyzartria), osłabienie siły mięśniowej, ataksja czuciowa kończyn i tułowia, utrata wzroku oraz niewydolność oddechowa. U podłoża schorzenia leży mutacja genów SLC52A2 oraz SLC52A3 dziedziczonych autosomalnie recesywnie, kodujących transportery dla ryboflawiny RFVT2 i RFVT3. Podstawowym leczeniem zespołu RTD jest suplementacja ryboflawiny (witamina B2). Pacjenci z tym schorzeniem wymagają wielospecjalistycznej opieki, zwłaszcza neurologicznej, otolaryngologicznej, okulistycznej oraz fizjoterapeutycznej i neurologopedycznej. Leczenie niedosłuchu w zespole RTD zależy od stopnia jego upośledzenia oraz etapu choroby podstawowej.



## Zastosowanie aparatów słuchowych u dzieci z umiarkowanym niedosłuchem, poniżej drugiego roku życia

Cywka K.B.<sup>1</sup>, Sztabnicka A.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>1,2,3,4</sup>

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

<sup>2</sup> Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

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

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

**Wstęp:** Odpowiedni dobór i dopasowanie aparatów słuchowych oraz rozpoczęcie wczesnej rehabilitacji słuchowej warunkuje prawidłowy rozwój słuchowy dziecka z niedosłuchem. Z uwagi na to, że badania audiometryczne – audiometria tonalna oraz behawioralna audiometria obserwacyjna – pozwalają jedynie na ocenę poziomu detekcji dźwięku, niezbędne jest korzystanie z kwestionariuszy, które umożliwiają ocenę rozwoju słuchowego dziecka oraz korzyści z zastosowanych urządzeń. Wykorzystanie kwestionariuszy pozwala na monitorowanie postępów w zakresie rozwoju słuchowego dzieci korzystających z protez słuchowych oraz porównanie ich percepcji słuchowej z percepcją dzieci prawidłowo słyszących.

**Cel:** Celem pracy jest: a) ocena rozwoju słuchowego dzieci z umiarkowanym niedosłuchem, w wieku do drugiego roku życia, po zastosowaniu aparatów słuchowych – na podstawie wyników behawioralnej audiometrii obserwacyjnej oraz kwestionariusza LittlEARS oraz b) ocena skuteczności zastosowanych protez słuchowych.

**Materiał i metody:** Grupę badaną stanowiło 30 pacjentów Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu – dzieci w wieku od 7 do 23 miesięcy w dniu badania. W celu dokonania oceny prognozy słyszenia u dzieci przeprowadzono badanie słuchowych potencjałów wywołanych pnia mózgu oraz behawioralną audiometrię obserwacyjną. Dwadzieścioro dzieci zostało zaopatrzonych w klasyczne zauszne aparaty słuchowe, u 10 dzieci zastosowano aparaty wykorzystujące kostne przewodnictwo dźwięku. Rozwój słuchowy dzieci po zastosowaniu aparatów słuchowych został oceniony na podstawie kwestionariusza LittlEARS wypełnionego przez rodziców. Dodatkowo przeprowadzono badanie behawioralnej audiometrii obserwacyjnej po ok. 6 miesiącach od założenia aparatów. Wyniki badań audiometrycznych posłużyły do oceny reakcji i umiejętności słuchowych, a kwestionariusz LittlEARS – do wyznaczenia wieku słuchowego dzieci, opóźnienia rozwoju słuchowego oraz skuteczności zastosowanych aparatów słuchowych.

**Wyniki:** Wyniki badań audiometrycznych metodą behawioralnej audiometrii obserwacyjnej (BOA) w szerokim zakresie częstotliwości (250–4000 Hz) wykazały poprawę słyszenia u wszystkich dzieci. Analiza odpowiedzi wypełnionych kwestionariuszy LittlEARS wskazuje na postępy w zakresie umiejętności słuchowych dzieci, które korzystają z aparatów słuchowych. Opóźnienie rozwoju słuchowego u dzieci z niedosłuchem korzystających z aparatów słuchowych względem dzieci prawidłowo słyszących wyniosło średnio 4 miesiące. Siedemdziesiąt procent z grupy badanej osiągnęło wyniki, które mieszczą się w granicach normy (rozumianej jako średnia osiągnięta przez dzieci ze słuchem prawidłowym).

**Wnioski:** Zastosowanie aparatów słuchowych u dzieci z niedosłuchem umiarkowanym umożliwia prawidłowy rozwój percepcji słuchowej. Wykorzystanie kwestionariusza wspomaga ocenę audiologiczną oraz pozwala na monitorowanie procesu rehabilitacji. W celu dokonania rzetelnej i wiarygodnej oceny efektów po zastosowaniu aparatów słuchowych badania audiometryczne powinny być uzupełnione wystandaryzowanymi kwestionariuszami przeznaczonymi dla dzieci w danym wieku.

## Zastosowanie implantów ślimakowych w złożonych wrodzonych wadach ucha u dzieci

Porowski M.<sup>1</sup>, Skarżyński H.<sup>1</sup>, Skarżyński P.H.<sup>2,3,4</sup>, Mrówka M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Klinika Oto-Ryńno-Laryngochirurgii, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

<sup>2</sup> Zakład Teleaudiologii i Badań Przesiewowych, Światowe Centrum Słuchu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa/Kajetany

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

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

Zastosowanie implantów ślimakowych w leczeniu głębokiego niedosłuchu w złożonej wadzie wrodzonej ucha u dziecka jest na ogół dużym wyzwaniem, zarówno dla chirurga jak i audiologa. Możliwość chirurgicznych powikłań u takiego dziecka jest znacznie większa niż u dzieci bez wady strukturalnej. Rehabilitacja po wszczępieniu implantu przebiega również wolniej a wyniki są często nieprzewidywalne. Celem pracy było określenie wskazań i bezpieczeństwa implantacji ślimaka u najmłodszych pacjentów z rzadkimi zespołami genetycznymi z wrodzonymi deformacjami czaszkowo-twarzowymi, współistniejącymi anomaliami ucha zewnętrznego, środkowego i wewnętrznego oraz ocena wyników uzyskanych po leczeniu chirurgicznym. We wnioskach podkreślono, że nawet w przypadkach o bardzo skomplikowanej anatomii i wadach wrodzonych istnieje możliwość poprawy słuchu za pomocą wszczepialnych urządzeń.