

ASPECTE CLINICO-GENETICE ALE SURDITĂȚII SENSORONEURALE LA COPII

Chiaburu Doina

(Cond. șt. - Alexandru Sandul, dr. hab. șt. med., prof. univ., Anghelina Chiaburu dr. șt. med., conf. univ., cat. Otorinolaringologie)

Introducere. Diagnosticul precoce și etiopatogenetic al surdității la copii rămâne una din problemele mereu actuale ale medicinei. Progresul din domeniul geneticii oferă noi posibilități de diagnostic etiologic al surdității. Pierderea auzului este heterogenă, 2/3 dintre cazurile surdității cu debut în copilărie sunt de origine genetică.

Scop. Optimizarea diagnosticului precoce și diferențial al surdității la copii, prin abordarea metodelor de explorare genetică.

Material și metode. În incinta Centrului de Audiologie și Protezare auditivă a fost efectuat studiul retrograd ce a cuprins 110 pacienți cu surditate sensoroneurală.

Rezultate. Pacienții au fost divizați în 2 loturi: I lot - 48 copii (43.6%) cu surditate sensoroneurală ereditară și cel de-al II - lea lot - 62 (56.4%) grupul de control - surditate sensoroneurală fără anamneză familială sugestivă. Vârsta medie a pacienților incluși în studiu a variat între 14 luni și 16 ani. Diagnosticul surdității a fost stabilit în baza examenului audiologic complex conform algoritmului de diagnostic elaborat. Vârsta medie de diagnostic a surdității a constituit 2,6 ani.

În I lot surditatea sensoroneurală cu debut prelingual în 43 cazuri (39%), în lotul II - 38 (34.5%) Analiza arborelor genealogice constituite în baza relațiilor pacienților incluși în lotul de studiu a stabilit caracterul moștenirii Autosomal-Recesiv - 41 (37,27%) cazuri de surditate ereditară și caracter Autosomal – Dominant - 7 cazuri (6.3%).

Concluzii. Cauza ereditară a surdității poate fi suspectată clinic, în baza anamnezei și asocierii sindromice, se confirmarea diagnosticul prin teste molecular genetice. Recunoașterea heterogenității genetice este importantă în diagnosticul clinic, pronostic și consilierea genetică referitor la riscul recurenței.

Cuvinte cheie. Pierderea auzului, factori genetici.

CLINICAL AND GENETIC ASPECTS OF SENSORO-NEURAL HEARING LOSS IN CHILDREN

Chiaburu Doina

(Sci. adviser – Anghelina Chiaburu, PhD., associate prof., Alexandru Sandul, PhD., univ. prof., chair of Otorhinolaryngology)

Introduction. The early and ethio-pathogenetic diagnosis of the hearing loss in children continues to be one of the stringent issues in medicine. The progress of the last years in the area of genetics offers new possibilities of etiologic diagnosis of hearing loss. The loss of hearing capacity is heterogenic, at least 2/3 of hearing loss cases with the debut in childhood are of genetic origin.

Purpose. Optimization of the early and differential diagnosis of the hearing loss in children, based on methods of genetic exploration

Material and methods. The retrograde study that comprised 110 patients with sensoro-neural hearing loss was implemented at the Center for Audiology and Acoustic Prosthesis.

Results. The first lot – 48 children with inherited sensoro-neural hearing loss, the second lot – 62 children that belong to the control group with sensoro-neural hearing loss without family suggestive anamnesis. The average diagnosis age of hearing loss was 2,6 years old. In the first lot sensoro-neural hearing loss was with a pre-lingual debut in 43 cases, the second lot – in 38 cases. The analysis of the genealogical trees based on the relations of patients included in the study lot establishes that in 41 cases the hearing loss was Autosomal-Recessive, and in 7 cases - Autosomal-Dominant.

Conclusions. The inherited cause of hearing loss can be clinically suspected, based on the anamnesis and syndrome association, the confirmation needs to be done by means of genetic molecular tests. The recognition of the genetic heterogeneity is important in the diagnosis, prognosis and genetic counseling as regard to the recurrence risk.

Key words. Hearing loss, genetics.