

# PORUCHY SLUCHU U DETÍ: PRINCÍPY A POSTUPY PRE VČASNÚ DIAGNOSTIKU, IDENTIFIKÁCIU ETIOLÓGIE A LIEČBU

prof. MUDr. Janka Jakubíková, CSc.

Detská otorinolaryngologická klinika LF UK a DFNSP, Bratislava

Viac ako 80 % porúch sluchu u detí sú vrodené alebo získané v perinatálnom období, a preto je pre včasnú diagnostiku nutný celoplošný (Universal Newborn Hearing Screening – UNHS) sluchový skrining u novorodencov. Na Slovensku je nariadený UNHS od 1. 5. 2006. Pri porovnaní identifikácie obojstrannej ťažkej poruchy sluchu/hluchoty, pred a po zavedení celoplošného skriningu sluchu novorodencov sa na Slovensku odhalilo o 22,8 % viac detí s poruchou sluchu. V práci uvádzame pravidlá a postupy nielen pre včasnú identifikáciu poruchy sluchu u novorodencov a najmenších detí, ale aj návod na odhalenie etiológie a liečby porúch sluchu. V literatúre sa uvádza, že 50 % porúch sluchu u detí je geneticky podmienených a 25 % neznámej etiológie. V našom súbore novorodencov a dojčiat príčina poruchy sluchu bola v 44,2 % genetická, 23,3 % detí bolo prematúrnych (pôrodná váha < 1 500 g), 9,3 % novorodencov malo vrodenú CMV infekciu, 2,3 % novorodeneckú meningitídu a len u 20,9 % príčina poruchy sluchu bola neznáma. Poruchy sluchu u detí sa môžu objaviť aj neskôr, a preto pre včasné odhalenie poruchy sluchu pediater musí sledovať sluch a vývoj reči u dieťaťa.

**Kľúčové slová:** poruchy sluchu, novorodenci, dojčatá, UNHS, guideline pre diagnostiku, etiológia, liečba.

## HEARING LOSS IN CHILDREN: PRINCIPLES AND GUIDELINES FOR EARLY DIAGNOSTIC, IDENTIFICATION OF ETIOLOGY AND TREATMENT

More than 80 % of hearing loss in children is congenital or acquired in perinatal period and for this reason for early detection of hearing loss the universal hearing screening in newborn (UNHS) is necessary. In Slovakia the UNHS is mandated from 1. 5. 2006. When comparing identification of bilateral profound hearing loss/deafness before and after UNHS in Slovakia, 22,8 % more infants with hearing loss were identified. In the present study there are guidelines for early identification of hearing loss in newborns and infants, also guidelines for detection of etiology and treatment of hearing loss. In literature is described, that 50 % of hearing losses are genetic and 25 % are unknown etiology. The etiology in our group of newborns and infants was in 44,2 % genetic, 23,3 % prematurity (birth weight < 1 500 g), 9,3 % suffered from congenital CMV infection, 2,3 % newborn meningitis and only in 20,9 % the etiology was unknown. Hearing loss in children can appear later and for early detection of hearing loss pediatrician has to follow hearing and development of speech and language.

**Key words:** hearing loss, newborns, infants, UNHS, guidelines for diagnostics, etiology, treatment.

Pediatr. prax, 2008; 5: 252–256

Sluch umožňuje dieťaťu učiť sa rozpoznávať hlasy, napodobňovať zvuky, zachytiť signály nebezpečenstva, komunikovať, a tak rozvíjať sociálne vzťahy. Pre rozvoj reči a intelektuálnych schopností je najdôležitejšie obdobie do 3. roku života (5).

Neodhalená a nekorigovaná ťažká porucha sluchu alebo hluchota spôsobí, že sa nevyvinie reč (hluchonemota) a zabrzdí sa mentálny vývoj dieťaťa, pri stredne ťažkej poruche sluchu je oneskoreny vývoj reči a ľahká porucha sluchu môže byť príčinou horšieho prospechu v škole. Po narodení sa zvukovou stimuláciou rozvíja nielen sluchové centrum, ale vyvíja sa aj rečové centrum a šanca vybudenia adekvátnej činnosti rečového centra je podľa súčasných poznatkov do konca 4. roku života.

### Definícia

Poruchy sluchu u detí môžeme hodnotiť podľa:

1. príčiny a času vzniku vo vzťahu k narodeniu (etiológia poruchy sluchu)
2. lokalizácie patológie v sluchovom orgáne
3. stupňa poruchy sluchu (5).

Porucha sluchu u detí môže byť *vrodená* (dieťa má poruchu sluchu pri narodení) alebo *získaná*. Naj-

vhodnejšia klasifikácia porúch sluchu *podľa etiológie* je podľa Davidsona a spol. (2), ktorí ich zaraďujú do kategórií: **dedičné, prenatálne, perinatálne, postnatálne, kraniofaciálne abnormality a neznámej etiológie**. Niektoré genetické poruchy sluchu sa objavujú až v neskoršom veku a často progredujú, ako aj vrodená cytomegalovírusová infekcia spôsobuje objavenie poruchy sluchu často až okolo prvého roku života, preto je nutné *pre včasné odhalenie poruchy sluchu, aby pediater neobjektívnymi metódami orientačne sledoval sluch a vývoj reči u dieťaťa*, a pri akomkoľvek podozrení na poruchu sluchu alebo oneskorenú vývoj reči odoslať dieťa na audiologické vyšetrenie.

Choroby a chyby vonkajšieho a stredného ucha sú príčinou **prevodovej** (konduktívnej) poruchy sluchu, vnútroušná a neurálna patológia spôsobuje **percepčnú** (senzorineurálnu) poruchu sluchu až hluchotu, ktorá sa delí na **kochleárnu** (senzoric-kú) a **neurálnu** (poškodenie n. vestibulocochlearis a sluchovej dráhy v CNS).

Porucha sluchu môže byť *rôzneho stupňa* (ľahká, stredne ťažká, ťažká porucha sluchu alebo hluchota), jednostranná alebo obojstranná.

### Sluchový skrining u novorodencov

Viac ako 80 % porúch sluchu u detí sú vrodené alebo získané v perinatálnom období, a preto pre včasnú diagnostiku je nutný celoplošný (univerzálny) sluchový skrining u novorodencov. Všeobecne sa uvádza, že 1/1 000 narodených detí sa narodí hluché, a približne ďalšie 3/1 000 sa narodí s menšou poruchou sluchu. Ak nie je skrining celoplošný, tak asi 30 – 50 % vrodených porúch sluchu sa neodhalí (6).

Na Slovensku sa skrining sluchu u novorodencov začal v roku 1998 na troch ORL klinikách (3, 4, 8), v súčasnosti je *povinný skrining sluchu u všetkých novorodencov na novorodeneckom oddelení od 1. 5. 2006*. Pri porovnaní identifikácie obojstrannej ťažkej poruchy sluchu/hluchoty pred zavedením celoplošného skriningu sluchu (0,588/1 000 v r. 2005) a po zavedení celoplošného skriningu sluchu novorodencov (0,816/1 000 v r. 2006), sa na Slovensku odhalilo o 22,8 % viac detí s poruchou sluchu. Po zavedení celoplošného skriningu až v 50 % bola diagnostikovaná porucha sluchu pred 6. mesiacom života (pred celoplošným skriningom len u 11 %).

## Princípy a postup stanovenia diagnózy poruchy sluchu

Postup pri odhalení a určení typu a stupňa poruchy sluchu je u novorodencov (*novorodenecký skrining sluchu*) a u detí do 4. – 5. roku života podobný, pretože sa využívajú **objektívne metódy na vyšetrenie sluchu**, nezávislé od spolupráce dieťaťa (OAE, tympanometria, BERA, ASSR). Vyšetrenie sluchových evokovaných potenciálov (BERA, ASSR) sa robí v sedácii alebo v celkovej anestézii (obrázok 1). U detí od piateho roku života sa stanoví prah sluchu tónovým audiogramom ako u dospelých.

**OAE (otoakustické emisie)** sú zvuky produkované vnútorným uchom a zaznamenávajúme ich miniatúrnym mirofónom vo vonkajšom zvukovode.

**TEOAE** (tranzientné OAE) sú emisie (zvukové odpovede) z kochley, ktoré zaznamenávajúme miniatúrnym mirofónom v sonde vo vonkajšom zvukovode, a sú vyvolané krátkymi zvukovými impulzami (klikmi) vysielanými cez sondu vo vonkajšom zvukovode (sonda s dvoma kanálmi). Využívajú sa na

Obrázok 1. Vyšetrenie BERA/ASSR. Vo zvukovode je sonda, 2 elektródy na čelo, jedna na mastoid



**skriningové vyšetrenie sluchu novorodencov**, výsledok pass znamená, že sú TEOAE prítomné, je pravdepodobne *normálny sluch* (môže byť neurálna porucha sluchu, jej výskyt je 1/150 000), *výsledok refer* znamená podozrenie na poruchu sluchu – je nutné tympanometrické vyšetrenie a skriningové vyšetrenie, opakujeme po mesiaci, až tympanometria ukáže zdravé stredné ucho.

**AABR** (Automatic Auditory Brainstem Response) je skriningové vyšetrenie sluchových evokovaných potenciálov z mozgového kmeňa (skriningová BERA), využíva sa na **skriningové vyšetrenie sluchu novorodencov**: *výsledok pass* znamená *normálny sluch*, *výsledok refer* znamená podozrenie na poruchu sluchu, a je nutné tympanometrické vyšetrenie.

**Tympanometria** je vyšetrovacia metóda na zistenie patológie v strednom uchu alebo je zdravé stredné ucho, meraním odporu blany bubienka.

**BERA** (Brainstem Evoked Response Audiology) je vyšetrovacia metóda na **určenie prahu sluchu** bez frekvenčnej špecificity, snímaním sluchových evokovaných potenciálov z mozgového kmeňa. Zvukové stimuly sú krátké impulzy, kliky. Výsledok BERA nám určí prah sluchu bez frekvenčnej špecificity.

ASSR (Auditory Steady State Response) je vyšetrovacia metóda na určenie prahu sluchu s frekvenčnou špecificitou (vo frekvenciách od 500 do 6 000 Hz), snímaním ustálených sluchových evokovaných potenciálov z mozgového kmeňa. Zvukové stimuly sú čisté tóny, preto výsledok je audiogram (obrázok 1, 2).

Pred indikáciou ku kochleárnej implantácii je nutné vyšetrenie ASSR, nestačí BERA, pretože pri

BERA vyšetrení by sa mohlo zdať, že dieťa je hluché (pričom prah sluchu vo frekvenciách 500 – 1 000 Hz môže byť zachovaný, či kompenzovateľný načúvacím prístrojom), iba vyšetrenie ASSR nám určí prah sluchu vo všetkých frekvenciách.

## Prevodová a percepčná porucha sluchu

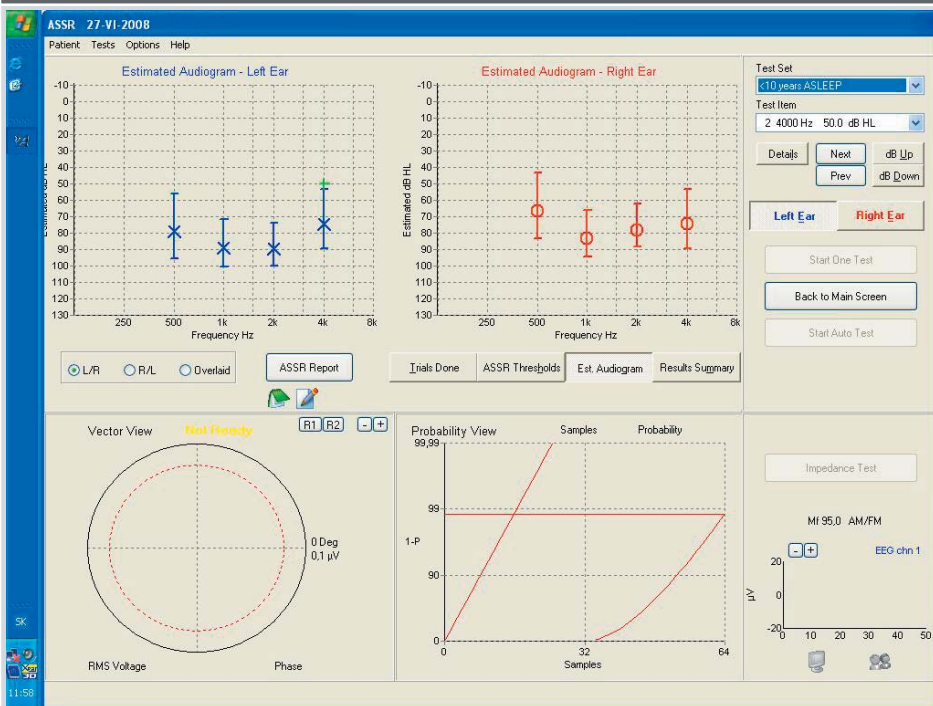
Veľmi dôležité je diferencovať poruchu sluchu, či je prevodová alebo percepčná pomocou tympanometrie, pretože u novorodenca v prvom mesiaci života môže byť tekutina v strednom uchu, a preto TEOAE nie sú prítomné (refer). U dojčiat a detí v predškolskom veku je najčastejšou príčinou získanej prevodovej poruchy sluchu sekretorická otitída (tekutina v strednom uchu), TEOAE sú neprítomné, tympanometrická krivka B (tekutina v strednom uchu). Pri pretrvávaní tekutiny v strednom uchu viac ako tri mesiace sa zavádza do blanky bubienka ventilačná (drenážna) trubička na vytvorenie normálnej funkcie stredného ucha. Ak je po skriningovom vyšetrení sluchu (TEOAE, AABR) podozrenie na poruchu sluchu a výsledok tympanometrického vyšetrenia ukáže zdravé stredné ucho (tympanometrická krivka A), je indikované vyšetrenie BERA alebo ASSR na určenie prahu sluchu (schéma 1). Pri percepčnej poruche sluchu stanovenej BERA/ASSR, vyšetrenie TEOAE nám umožní odlišiť vnútrošnú poruchu sluchu od neurogénnej.

## Etiológia porúch sluchu

**Po stanovení poruchy sluchu je nemenej dôležité zistiť etiológiu poruchy sluchu** z anamnézy, objektívneho vyšetrenia dieťaťa, laboratórných vyšetrení, CT, prípadne MRI a iných doplnkových vyšetrení (tabuľka 1).

Pre určenie etiológie poruchy sluchu u dieťaťa je veľmi dôležitý embryonálny vývoj sluchového orgánu. Ľudské embryo je veľmi citlivé na mnohé faktory, ktoré môžu vyvolať morfológické abnormality, a to hlavne v 3. – 10. týždni embryonálneho vývoja, do 20. týždňa tiež môžu vyvolať abnormality, ale menšieho stupňa. V anamnéze je dôležité pátrať po **infekcii matky v tehotenstve a užívaní liekov**. V **perinatálnej anamnéze** zisťujeme či bol pôrod načas alebo predčasný, prolonoovaný, aká bola pôrodná váha (riziko poruchy sluchu pri váhe pod 1500g) placenta previa, asfyxia alebo anoxia, či dieťa malo novorodenecký ikterus a akého stupňa (hladinu bilirubínu). Veľmi dôležitá je i **rodinná anamnéza**, až 50% vrodených porúch sluchu je dedičných. Dominantne dedičné poruchy sluchu majú tendenciu progredovať, recesívne sú stabilné, nemenia sa. Ak jeden alebo viac súrodencov má poruchu sluchu, ale rodičia i iní príbuzní nie, je pravdepodobná recesívna dedičnosť. Ak majú poruchu sluchu viaceré generácie v rodine, ide pravdepodobne o dominantnú dedičnosť. Údaj v rodine o získanej poruche sluchu

Obrázok 2. Výsledok vyšetrenia ASSR, ťažká porucha sluchu obojstranne



v detstve nemusí byť vždy pravdivý, pretože kedysi sa skrining sluchu nerobil a porucha sluchu mohla byť neskoro identifikovaná, okrem toho sú dedičné poruchy sluchu, ktoré sa objavujú až neskôr. Väčšina dedičných porúch sluchu je percepčná, len tie, ktoré sú syndrómové, môžu byť zmiešané alebo prevodové.

**Získané** poruchy sluchu môžu byť po *sepe*, *ototoxických liekoch*, po *prekonaní epidemickej parotitídy* či *meningitídy*. 6–31% meningitíd je príčinou hluchoty, preto **každé dieťa po prekonaní meningitídy musí mať vyšetrený sluch**. Porucha sluchu genetická i získaná progreduje najčastejšie po 1. roku života (43,9%), väčšinou v predškolskom veku, a preto sa odporúča *vyšetrenie sluchu i pred vstupom do školy* (7).

Pri podozrení, že porucha sluchu môže byť podmienená kongenitálnou infekciou, sú vhodné *sérologické testy* CMV, toxoplazmóza, syfilis. *Vyšetrenie moču a obličiek* na odhalenie napr. Alportovho syndrómu, ale aj mukopolysacharidózy (neskôr sa objavujúca a progredujúca zmiešaná porucha sluchu), *vyšetrenie štítnej žľazy* (Pendredov syndróm). Pri fluktuujúcej a progredujúcej poruche sluchu je indikované *imunologické vyšetrenie*, pre možné autoimúnne ochorenie vnútorného ucha.

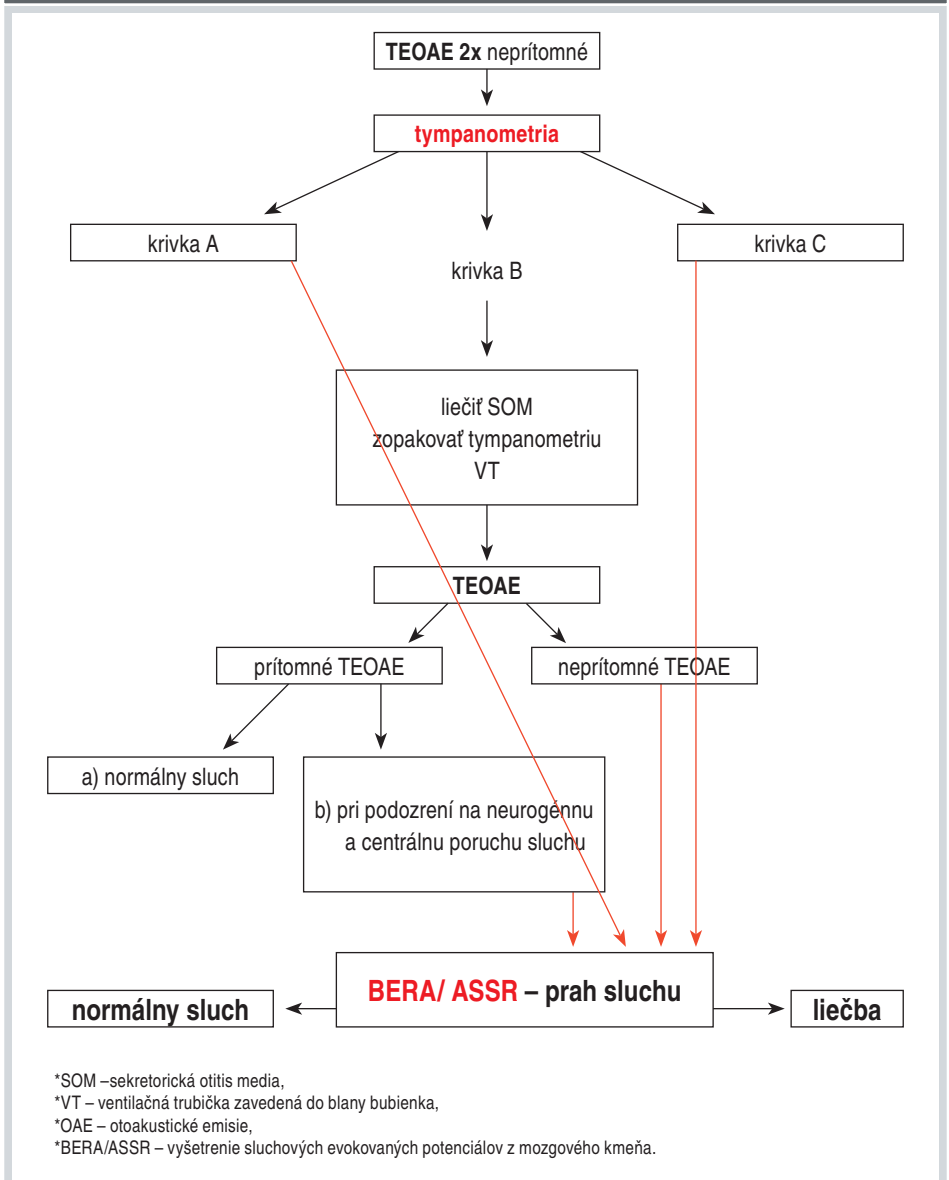
Poruchy sluchu môžu byť združené s poruchami zraku, a na odhalenie Usherovho syndrómu i iných, je nutné *očné vyšetrenie*. Ak je v rodine porucha sluchu, je vždy indikované *genetické vyšetrenie*, ale ak sa aj vyskytne vrodená porucha sluchu, a nie je ani u matky a ani u dieťaťa žiadna možná príčina, môže ísť o recesívnu dedičnosť, a je indikované genetické vyšetrenie Connexin 26 nielen u dieťaťa, ale aj u rodičov. *Vyšetrenie mutácie GJB2 (Connexin 26)* je indikované vyšetriť aj u tých sluchovo postihnutých detí, ktorých rodičia sú hluchí (1).

Z ďalších vyšetrení je vhodné vyšetrenie *ortopedické*, anomália krčnej chrbtice s poruchou sluchu je napr. pri Klippel-Feil syndróme, ochorenia chrbtice sú často príčinou percepčnej poruchy sluchu. Vhodné je aj *kardiologické vyšetrenie* na odhalenie syndrómnej poruchy sluchu.

### Computerová tomografia (CT) spánkovej kosti

CT vyšetrenie je indikované v prípade viditeľnej anomálie vonkajšieho a stredného ucha, aby sa zistilo, či je možná chirurgická liečba vrodených chyby, ale aj na odhalenie, či nejde aj o anomáliu vnútorného ucha. Taktiež je indikovaná na odhalenie kongenitálneho cholesteatému, nádoru a po úrazoch hlavy. Dôležitou indikáciou CT vyšetrenia spánkovej kosti je po diagnostike percepčnej poruchy sluchu pred kochleárnou implantáciou, ktoré nám odhalí anatomické abnormality vnútorného ucha, ale aj na odhalenie neurogénnej poruchy sluchu pre atréziu

Schéma 1. Diagnostika poruchy sluchu u detí vo veku 0 – 4 roky



alebo stenózu vnútorných zvukovodov. V prípade stenózy vnútorného zvukovodu je možné pomocou MRI zistiť, či chýba n. VIII alebo je hypoplastický.

Pred začiatkom sluchového vyšetrenia je nutné nielen otoskopické vyšetrenie ucha – všimame si jeho možné abnormality – ale zameriavame sa aj iné anatomické abnormality tváre a skeletu, ktoré nás môžu viesť k diagnóze *syndrómnej poruchy sluchu*.

U 43 detí, ktoré mali skriningom odhalenú a ASSR potvrdenú ťažkú obojstrannú poruchu sluchu alebo hluchotu sme zistili, že príčina poruchy sluchu bola v 44,2% genetická (až 57,9% autozomálne recesívna mutácia génu GJB2/connexin 26, genetická syndrómová v 26,3%), 23,3% detí bolo prenatálnych (pôrodná váha < ako 1500g, UPV, 3 z nich dostalo aj ototoxické ATB), 9,3% novorodencov malo vrodenú CMV infekciu, 2,3% novorodeneckú meningitídu a u 20,9% sa príčina poruchy sluchu nedokázala.

Hneď po diagnostike poruchy sluchu, ak ide o obojstrannú poruchu sluchu dieťa, dostane die-

Tabuľka 1. Štandardné vyšetrenia na identifikáciu etiológie poruchy sluchu

Objektívne pediatrické	zistiť iné anomálie – syndróm
Sérologické testy	CMV, toxoplazmóza, syfilis
Genetické testy	vždy Connexin 26
CT/MRI	vyšetrenie spánkovej kosti
Vyšetrenie moču + USG obličiek	
Očné vyšetrenie	
Neurologické vyšetrenie	
Ortopedické vyšetrenie	
Endokrinné (vyšetrenie štítnej žľazy)	
Kardiologické vyšetrenie	

ťa načúvací prístroj. Ak ide o vrodenú obojstrannú poruchu sluchu, dieťa by malo dostať najneskôr do 6. mesiaca života *načúvací prístroj*, a vhodná je aj logopedická rehabilitácia, a až neskôr chirurgická liečba (vrodené anomálie vonkajšieho a stredného ucha). V prípade ťažkej kochleárnej poruchy sluchu a hluchoty po splnení indikačných kritérií, je možná kochleárna implantácia v 18. mesiacoch až v 3. ro-

ku života. Pri hluchote po prekonanej meningitíde je indikovaný kochleárny implantát, najneskôr do 6 mesiacov, pretože kochlea postupne osifikuje. V súčasnosti pri obojstrannej atrézii zvukovodu a anomálii v strednom uchu pri zachovanej funkcii vnútorného ucha je vhodné implantovateľné naslúchadlo ukotvené do kosti (BAHA-Bone Anchorage Hearing Aid).

**prof. MUDr. Janka Jakubíková, CSc.**

Detská otorinolaryngologická klinika LF UK a DFNSP  
Limbová 1, 833 40 Bratislava  
e-mail: jakubikova@dfnsp.sk

## Literatúra

1. American College of Medical Genetics, Expert panel: Genetic Evaluation Guidelines for Etiologic Diagnosis of Congenital Hearing loss. Genet Med 4; 2002: 3162-171.
2. Davidson J, Hyde MI, Alberti PW. Epidemiologic patterns in childhood hearing loss: a review. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 17; 1989, 3: 239-266.
3. Jakubíková J, Kabátová Z, Závodná M. Identification of hearing loss in newborns by transient otoacoustic emissions. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 67; 2003, 1: 15-18.
4. Jakubíková J, Závodná M, Karđošová A, Viciánová K. Skriningové vyšetrenie sluchu u novorodencov objektívnou metódou – otoakustickými emisiami. Bratisl lek listy. 100; 1999, 11: 607-610.
5. Jakubíková J, Závodná M, Chebenová M, Kabátová Z, Profant M, Šimková L, Groma M, Seginko K. Detská audiológia 0 – 4 roky. SAP; Bratislava, 2006: 196 s.
6. Jakubíková J, Závodná M. Early diagnosis of hearing loss in newborns and children. International Congress Series. Amsterdam: Elsevier Science; B. V., 2003: 1–3 s.
7. Johansen IR, Hauch AM, Christensen B, Parving A. Longitudinal study of hearing impairment in children. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 68; 2004, 1157–1165 s.
8. Kabátová Z, Profant M, Pospíšilová Z, Mračnová D. Objektívne vyšetrenie sluchu novorodencov pomocou otoakustických emisií. Bratisl lek listy. 100; 1999, 11: 601–606 s.

altermed  
**Leciderm**

pri kožných prejavoch atopického ekzému,  
lupienky, suchej a podráždenej pokožky

Bez parabenov, parafínu. PEG-free.



- produkty pre zlepšenie stavu pokožky
- vysoko hydratačný a regeneračný účinok
- potlačenie svrbenia a pálenia
- starostlivosť obnovujúca prirodzenú ochrannú bariéru

- altermed **Leciderm** masť, 50 ml  
extra masťná, ošetrovanie najviac postihnutých oblastí, bez parfumácie
- altermed **Leciderm** telový krém, 150 ml  
extra masťný, každodenná starostlivosť o celé telo, bez parfumácie
- altermed **Leciderm** telové mlieko, 200 ml  
mierne masťné, každodenná starostlivosť o celé telo, obsahuje hypoalergénny parfom

**Účinné zložky:** Liposomálny komplex lecitínu, kyseliny linolovej a vitamínu F, kolagén s kyselinou hyalurónovou, makadamský a sójový olej, čistený lanolín, bambucké maslo, včelí vosk, 2 % D-panthenolu a vitamín E.

altermed   
www.altermed.eu