

УДК616.288.1-007.271.271:616.28-008.14-073.97-053.4-056.7 <https://doi.org/10.18692/1810-4800-2019-5-102-105>

Аномалия развития уха у ребенка с синдромом Пфайффера

А. В. Пашков¹, В. М. Свистушкин², С. В. Гадалева², И. В. Наумова¹, Д. С. Клячко³

¹ Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей

(директор – проф. А. П. Фисенко)

Москва, 119296, Россия

² Первый Московский государственный медицинский университет имени И. М. Сеченова

(Сеченовский университет)

(Зав. кафедрой болезней уха, горла и носа – проф. В. М. Свистушкин)

Москва, 119991, Россия

³ Санкт-Петербургский научно-исследовательский институт уха, горла, носа и речи,

Санкт-Петербург, 190013, Россия

(и. о. директора – докт. мед. наук, проф. С. А. Карпищенко)

Ear abnormality in a child with Pfeiffer syndrome

A. V. Pashkov¹, V. M. Svistushkin², S. V. Gadaleva², I. V. Naumova¹, D. S. Klyachko³

¹ National Medical Research Center for Children's Health,

Moscow, 119296, Russia

² Sechenov First Moscow State Medical University

(Sechenov University),

Moscow, 119991, Russia

³ Saint Petersburg Research Institute of Ear, Throat, Nose and Speech,

Saint Petersburg, 190013, Russia

Авторы описывают клинический случай ребенка с синдромом Пфайффера и кондуктивной тугоухостью вследствие костной атрезии наружного слухового прохода. Синдром Пфайффера, или акроцефалосиндактилия, – это редкая генетическая аномалия, которая наследуется по аутосомно-доминантному типу и имеет множество сопутствующих симптомов, например: сращение костей черепа (что вызывает повышенное внутричерепное давление), экзофтальм, узкая верхняя челюсть, нарушение роста и развития зубов, косоглазие. У половины детей с такой аномалией наблюдается тугоухость. Пациентам с нарушением слуха требуется аудиологическое обследование для определения степени потери слуха и дальнейших реабилитационных мероприятий. Нами была выполнена регистрация коротколатентных слуховых вызванных потенциалов по воздушной и костной звукопроводимости пациентке 6 лет с акроцефалосиндактилией. Методом реабилитации послужил аппарат костного звукопроведения на бандаже.

Ключевые слова: синдром Пфайффера, кондуктивная тугоухость, КСВП.

Для цитирования: Пашков А. В., Свистушкин В. М., Гадалева С. В., Наумова И. В., Клячко Д. С. Аномалия развития уха у ребенка с синдромом Пфайффера. *Российская оториноларингология*. 2019;18(5):102–105. <https://doi.org/10.18692/1810-4800-2019-5-102-105>

The authors describe the clinical case of a child with Pfeiffer syndrome and conductive hearing loss due to external auditory canal bone atresia. Pfeiffer syndrome, or acrocephalosyndactyly, is a rare genetic anomaly inherited by the autosomal dominant type, it has many associated symptoms, for example the fusion of skull bones, which causes high intracranial pressure, exophthalmos, narrow upper jaw, disorder of growth and development of teeth, strabism. Half of the children with this anomaly have hearing loss. The patients with impaired hearing need an audiological examination to determine the degree of hearing loss and further rehabilitation measures. We have registered short-latency auditory evoked potentials by air and bone sound conduction of a 6-year-old patient with acrocephalosyndactyly. The method of rehabilitation was the wrap-around bone conduction transducer.

Keywords: Pfeiffer syndrome, conductive hearing loss, short-latency auditory evoked potentials (SLAEP).

For citation: Pashkov A. V., Svistushkin V. M., Gadaleva S. V., Naumova I. V., Klyachko D. S. Ear abnormality in a child with Pfeiffer syndrome. *Rossiiskaya otorinolaringologiya*. 2019;18(5):102–105. <https://doi.org/10.18692/1810-4800-2019-5-102-105>

Синдром Пфайффера, или акроцефалосиндактилия, представляет собой редкую генетическую аномалию, которая наследуется по аутосомно-доминантному типу и встречается у одного из 100 000 новорожденных [1, 2]. Этиологией синдрома являются дефекты в генах FGFR1 и FGFR2, которые отвечают за нормальную функцию фибробластов. Патологию сопровождает множество сопутствующих симптомов, таких как краниосиностоз, экзофтальм, узкая верхняя челюсть, нарушение роста и развития зубов, повышенное внутричерепное давление из-за неправильного и преждевременного сращения костей черепа, косоглазие. Болеют как мальчики, так и девочки [2, 3]. Несмотря на тяжесть вышеуказанных симптомов, большинство детей обладают сохранным уровнем интеллекта. В 50% случаев наблюдается тугоухость. Известно, что нарушение слуха у детей приводит к недостаточному речевому развитию и, вторично, к замедленному развитию интеллекта. Следовательно, детям с нарушением слуха требуется аудиологическое обследование для определения степени потери слуха и дальнейших реабилитационных мероприятий [4, 5].

Приводим собственное наблюдение пациентки с синдромом Пфайффера и задержкой слухоречевого развития.

Больная Е., 6 лет, поступила в отделение восстановительного лечения детей с болезнями ЛОР-органов и челюстно-лицевой области НМИЦ здоровья детей Минздрава РФ. Со слов родителей, у ребенка снижение слуха и задержка речевого развития. Из анамнеза: ребенок от 1-й беременности, протекавшей на фоне раннего токсикоза средней степени тяжести угрозы прерывания и

1-х родов. После рождения диагностирован синдром Пфайффера. Неоднократно подвергалась хирургическим вмешательствам: дистракция костей черепа, трахеостомия. По заключению нейрохирурга сохраняется субкомпенсированная гидроцефалия. По месту жительства консультирована сурдологом, однако провести исследование слуха не удалось из-за беспокойного поведения пациентки.

Объективно: AD=AS: околушные области не изменены, при пальпации безболезненны. Наружный слуховой проход значительно сужен, барабанная перепонка не визуализируется, патологического отделяемого нет.

При мультиспиральной компьютерной томографии: костная атрезия наружных слуховых проходов, гипоплазия барабанных полостей и антрума (рис. 1, 2).

Учитывая соматическую отягощенность ребенка и неэффективное сурдологическое обследование в состоянии сна по м/ж, выполнено аудиологическое тестирование в состоянии медикаментозного сна, в течение которого проведена регистрация коротколатентных слуховых вызванных потенциалов (воздушная и костная) проводимости. При исследовании воздушной проводимости V пик визуализировался при интенсивности стимуляции в 70 дБ с двух сторон, при костном проведении – при 20 дБ.

Основываясь на данных анамнеза, объективного аудиологического обследования и результатах КТ височных костей, проведено пробное слухопротезирование неимплантируемым слуховым аппаратом костного проведения на бандаже, после чего было проведено занятие с сурдопеда-

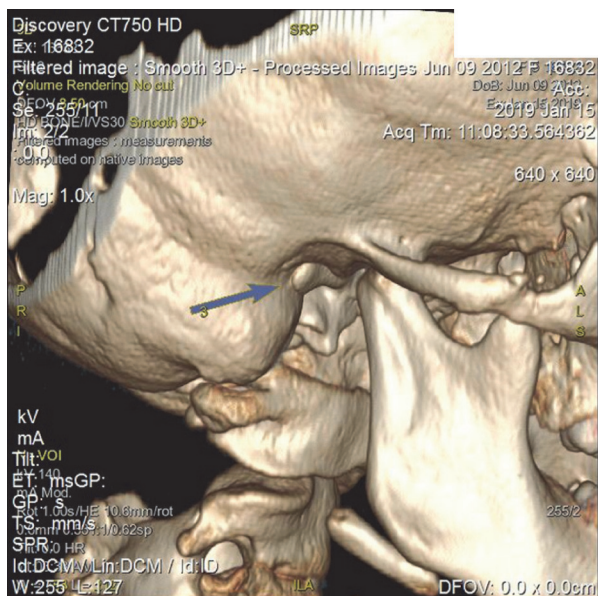


Рис. 1. Стрелкой указана костная атрезия наружного слухового прохода.
Fig. 1. The arrow points to bone atresia of the external auditory canal.

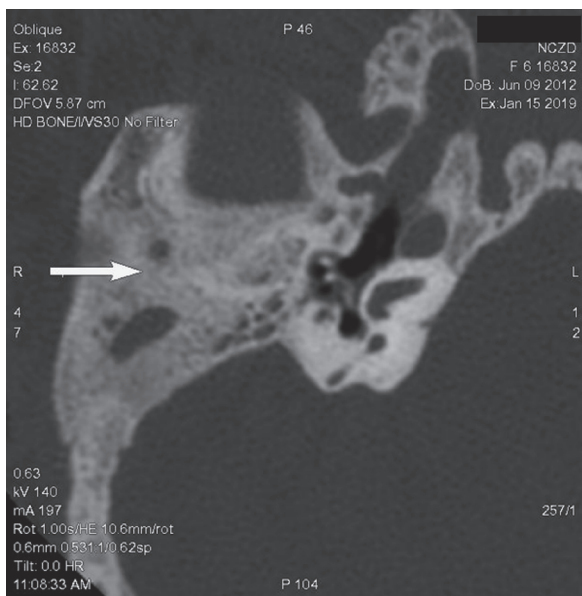


Рис. 2. Стрелкой указана костная атрезия наружного слухового прохода.
Fig. 2. The arrow points to bone atresia of the external auditory canal.

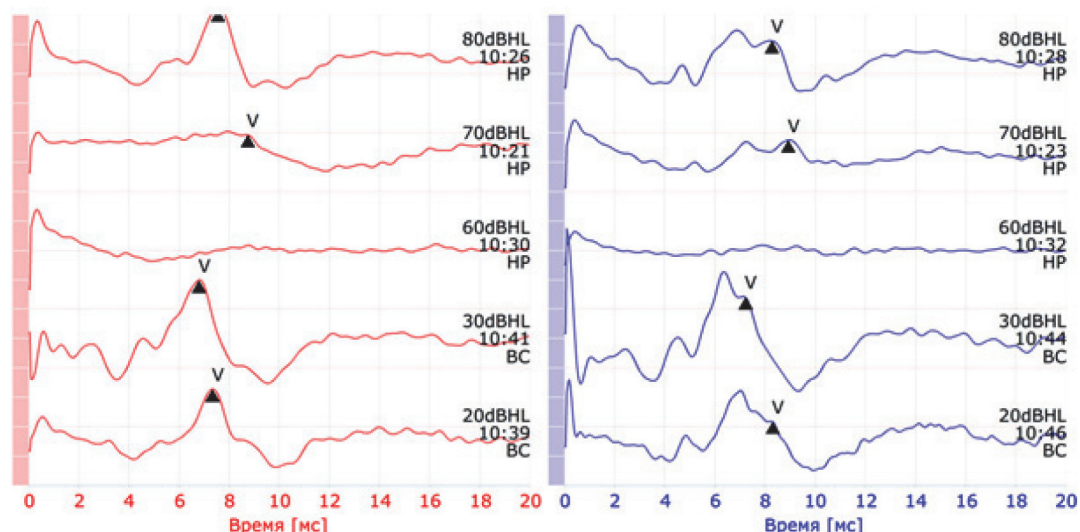


Рис. 3. Регистрация коротколатентных слуховых вызванных потенциалов (воздушная и костная) проводимости.

Fig. 3. Registration of short-latency auditory evoked potentials (air and bone conductivities).

гогом. При использовании аппарата улучшилась разборчивость речи, в связи с чем рекомендован неимплантируемый аппарат костного звукопроводения для эффективного процесса слухоречевой реабилитации (рис. 3).

Особенность данного наблюдения в редко встречающемся типе аномалии.

Представленный клинический пример наглядно показывает, что детям с врожденными

аномалиями наружного и среднего уха рекомендуется слухопротезирование неимплантируемые слуховыми аппаратами костного проведения на бандаже ввиду высокой эффективности этого вида помощи и отсутствию хирургической травмы для профилактики декомпенсации соматической патологии по основному заболеванию.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

ЛИТЕРАТУРА

1. Herman T. E., Siegel M. J. Pfeiffer syndrome, type II. *Journal of Perinatology*. 2001;2(8):565:567. <http://knowledge.statpearls.com>
2. Диагностика и лечение синдрома Пфайффера: клинические рекомендации. М., 2017. 24 с. <http://www.med-gen.ru/docs/pfayfer.pdf>
3. Das J. M., Bhimji S. S. Pfeiffer Syndrome. Treasure Island (FL): Stat Pearls Publishing; 2018. Nov 6. <http://knowledge.statpearls.com>
4. Дайхес Н. А., Пашков А. В., Яблонский С. В. Методы исследования слуха: учебно-методическое пособие. М.: Научно-клинический центр оториноларингологии, 2009. 118 с. <https://elibrary.ru/item.asp?id=29785659>
5. Савельева Е. Е., Пашков А. В., Полунина Т. А., Наумова И. В., Самкова А. С. Объективные методы диагностики нарушения слуха у детей первых лет жизни. *Педиатрическая фармакология*. 2014;11(2):82–85. <https://doi.org/10.15690/pf.v11i2.963>

REFERENCES

1. Herman T. E., Siegel M. J. Pfeiffer syndrome, type II. *Journal of Perinatology*. 2001;2(8):565:567. <http://knowledge.statpearls.com>
2. *Diagnostika i lechenie sindroma Pfajffera: klinicheskie rekomendatsii*. M., 2017. 24 p. (in Russ.). <http://www.med-gen.ru/docs/pfayfer.pdf>
3. Das J. M., Bhimji S. S. Pfeiffer Syndrome. Treasure Island (FL): Stat Pearls Publishing; 2018. Nov 6. <http://knowledge.statpearls.com>
4. Daikhes N. A., Pashkov A. V., Yablonskii S. V. *Metody issledovaniya slukha: uchebno-metodicheskoe posobie*. M.: Nauchno-klinicheskii tsentr otorinolaringologii, 2009. 118 p. (in Russ.). <https://elibrary.ru/item.asp?id=29785659>
5. Savel'eva E. E., Pashkov A. V., Polunina T. A., Naumova I. V., Samkova A. S. Objective hearing disorder diagnostic methods in younger children. *Pediatric pharmacology*. 2014;11(2):82-85 (in Russ.). <https://doi.org/10.15690/pf.v11i2.963>

Информация об авторах

✉ **Пашков Александр Владимирович** – доктор медицинских наук, главный научный сотрудник, Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей (119296, Россия, Москва, Ломоносовский пр., д. 2, стр. 1); тел.: +7-916-740-42-04, e-mail: avpashkov.mail@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3197-2879>

Свистушкин Валерий Михайлович – доктор медицинских наук, профессор кафедры уха, горла и носа, Первый Московский государственный медицинский университет имени И. М. Сеченова (Сеченовский университет) (119991, Россия, Москва, Трубетцкая ул., д. 8, стр. 2); тел.: +7-916-677-96-09, e-mail: svvm3@yandex.ru

Гадалева Светлана Викторовна – аспирант кафедры болезней уха, горла и носа, Первый Московский государственный медицинский университет имени И. М. Сеченова (Сеченовский университет) (119991, Россия, Москва, Трубетцкая ул., д. 8, стр. 2); тел.: +79645779307, e-mail: gadaleva@inbox.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0715-8524>

Наумова Ирина Витальевна – врач-сурдолог-оториноларинголог отделения восстановительного лечения детей с заболеваниями ЛОР и челюстно-лицевой области, Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей (119296, Россия, Москва, Ломоносовский пр., д. 2, стр. 1); тел.: +7-916-684-44-47, e-mail: irinanaumova22@gmail.com

Клячко Дмитрий Семенович – кандидат медицинских наук, старший научный сотрудник отдела диагностики и реабилитации нарушений слуха, Санкт-Петербургский научно-исследовательский институт уха, горла, носа и речи (190013, Россия, Санкт-Петербург, Бронницкая ул., д. 9); тел.: +7-921-956-53-59, e-mail: rip.tor@yandex.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-5841-8053>

Information about authors

✉ **Aleksandr V. Pashkov** – MD, chief research associate, National Medical Research Center of Children's Health (Russia, 119261, Moscow, 2, bldg. 1, Lomonosovskii ave.); tel.: +7-916-740-42-04, e-mail: avpashkov.mail@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3197-2879>

Valerii M. Svistushkin – MD, Professor of the Chair of Ear, Throat and Nose Diseases, Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University) (Russia, 119991, Moscow, 8, bldg. 2, Trubetskaia str.); tel.: +79166779609, e-mail: svvm3@yandex.ru

Svetlana V. Gadaleva – post-graduate student of the Chair of Ear, Throat and Nose Diseases, Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University) (Russia, 119991, Moscow, 8, bldg. 2, Trubetskaia str.); tel.: +7-964-577-93-07, e-mail: gadaleva@inbox.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0715-8524>

Irina V. Naumova – surdologist-otorhinolaryngologist of the Department of Rehabilitation Treatment of Children with ENT and Maxillofacial Diseases, National Medical Research Center of Children's Health (Russia, 119261, Moscow, 2/1, Lomonosovskii ave.); tel.: +7-916-684-44-47, e-mail: irinanaumova22@gmail.com

Dmitrii S. Klyachko – MD Candidate, senior research associate of the Department of Diagnostics and Rehabilitation of Hearing Disorders, Saint Petersburg Research Institute of Ear, Throat, Nose and Speech (Russia, 190013, Saint Petersburg, 9, Bronnitskaia str); tel.: +7-921-956-53-59, e-mail: rip.tor@yandex.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-5841-8053>