

УДК 616-007.21/.24-053.3-06:616.28-008.14-02-073.756.8

<https://doi.org/10.18692/1810-4800-2022-3-112-121>**Особенности диагностики и ведения ребенка с CHARGE-синдромом****Н. А. Дайхес<sup>1,2</sup>, Е. И. Зеликович<sup>3,4</sup>, А. В. Балакина<sup>1</sup>, А. С. Мачалов<sup>1,2</sup>,  
Л. В. Торопчина<sup>4</sup>, А. О. Кузнецов<sup>1,2</sup>**<sup>1</sup> Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии Федерального медико-биологического агентства, Москва, 123182, Россия<sup>2</sup> Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова, Москва, 117997, Россия<sup>3</sup> Научно-исследовательский клинический институт оториноларингологии им. Л. И. Свержевского ДЗМ, Москва, 117152, Россия<sup>4</sup> Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования, Москва, 125373, Россия

В статье представлено клиническое наблюдение за ребенком 2 лет 3 месяцев с установленным по результатам молекулярно-генетической диагностики CHARGE-синдромом, описаны сложности ведения этого пациента, которые потребовали мультидисциплинарного подхода и участия врачей различных специальностей. Приведены литературные данные с характеристикой симптомов, присущих редко диагностируемому генетическому заболеванию – CHARGE-синдрому. Название синдрома строится на аббревиатуре терминов, определяющих характерные врожденные пороки развития: С – coloboma – расщепление радужной оболочки глаза, сетчатки, сосудистой оболочки, диска зрительного нерва; Н – heart defects – аномалии развития сердечно-сосудистой системы; А – atresia of the choanae – атрезия хоан; R – retardation of growth and development – отставание в развитии и/или дефицит роста; G – genital hypoplasia – аномалии развития половых органов; E – ear malformations – аномалии развития органа слуха и равновесия. Особенность представленного клинического случая состоит в необходимости расширенной диагностики CHARGE-синдрома, проявившегося двусторонней колобомой хориоидеи, диска зрительного нерва слева, правосторонним парезом лицевого нерва, бульбарно-псевдобульбарными расстройствами, крипторхизмом, задержкой роста, психомоторного и психоречевого развития, двусторонней аномалией развития среднего и внутреннего уха (двусторонняя дисплазия полукружных каналов, аплазия преддверно-улитковых нервов), двусторонней сенсоневральной глухотой, мультикистозом правой почки. Ребенок – носитель трахеостомы, гастростомы.

**Ключевые слова:** CHARGE-синдром, аномалии развития органа слуха, кохлеарная имплантация, тугоухость, глухота, компьютерная томография, МРТ.

**Для цитирования:** Дайхес Н. А., Зеликович Е. И., Балакина А. В., Мачалов А. С., Торопчина Л. В., Кузнецов А. О. Особенности диагностики и ведения ребенка с CHARGE-синдромом. *Российская оториноларингология*. 2022;21(3):112–121. <https://doi.org/10.18692/1810-4800-2022-3-112-121>

## Peculiarities of diagnostics and management of a child with CHARGE syndrome

N. A. Daikhes<sup>1,2</sup>, E. I. Zelikovich<sup>3,4</sup>, A. V. Balakina<sup>1</sup>, A. S. Machalov<sup>1,2</sup>,  
L. V. Toropchina<sup>4</sup>, A. O. Kuznetsov<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> National Medical Research Center for Otorhinolaryngology of the Federal Medico-Biological Agency of Russia, Moscow, 123182, Russia

<sup>2</sup> Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, 117997, Russia

<sup>3</sup> Sverzhnevsky Research Clinical Institute of Otorhinolaryngology, Moscow City Health Department, Moscow, 117152, Russia

<sup>4</sup> Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow, 125373, Russia

The article presents a clinical observation of a 27-month-old child with CHARGE syndrome established according to the results of molecular genetic diagnostics, describes the difficulties of managing this patient, which required a multidisciplinary approach and the participation of doctors of various specialties. The literature data with the characteristics of the symptoms inherent in a rarely diagnosed genetic disease—CHARGE syndrome—are presented. The name of the syndrome is based on the abbreviation of terms that define characteristic congenital malformations: C = coloboma (splitting of the iris, retina, choroid, optic disc); H = heart defects; A = atresia of the choanae; R = retardation of growth and development; G = genital hypoplasia; and E = ear malformations. The peculiarity of the presented clinical case is the need for an extended diagnosis of CHARGE syndrome manifested by bilateral coloboma of the choroid, the optic disc on the left; right-sided hemiparesis of the facial nerve; bulbar-pseudobulbar disorders; cryptorchidism; growth retardation, psychomotor and psycho-speech development; bilateral anomaly in the development of the middle and inner ear (bilateral semicircular canal dysplasia, cochlear-vestibular nerve aplasia); bilateral profound sensorineural hearing loss; multicystic right kidney. The child is a carrier of a tracheostomy, gastrostomy.

**Keywords:** CHARGE syndrome, anomalies in the development of hearing organ, cochlear implantation, hearing loss, deafness, computed tomography, MRI.

**For citation:** Daikhes N. A., Zelikovich E. I., Balakina A. V., Machalov A. S., Toropchina L. V., Kuznetsov A. O. Peculiarities of diagnostics and management of a child with CHARGE syndrome. *Rossiiskaya otorinolaringologiya*. 2022;21(3):112-121. <https://doi.org/10.18692/1810-4800-2022-3-112-121>

CHARGE-синдром объединяет в себе комплекс врожденных аномалий развития различных органов и их систем, название строится на аббревиатуре терминов, определяющих характерные пороки развития: С – coloboma – расщепление радужной оболочки глаза, сетчатки, сосудистой оболочки, диска зрительного нерва; H – heart defects – аномалии развития сердечно-сосудистой системы; A – atresia of the choanae – атрезия хоан; R – retardation of growth and development – отставание в развитии и/или дефицит роста; G – genital hypoplasia – аномалии развития половых органов; E – ear malformations – аномалии развития органа слуха и равновесия. Распространенность CHARGE-синдрома в детской популяции составляет 0,1–0,2 : 10 000 живорожденных [1]. Впервые CHARGE-синдром описан в 1979 г. В. D. Hall [2] и Н. М. Hittner с соавт. [3]. В 1998 г. К. D. Blake с соавт. [4] предложил разделить клинко-диагностические признаки на 2 группы: основные (большие) и второстепенные (малые). К основным (большим) клинко-диагностическим признакам были отнесены колобома, атрезия хоан,

аномалия развития органа слуха и равновесия, а также пороки развития черепных нервов. Среди второстепенных (малых) клинко-диагностических признаков CHARGE-синдрома выделены гипоплазия гениталий, задержка роста и развития/умственная отсталость, сердечно-сосудистые аномалии, расщелина губы и/или неба, трахеоэзофагеальная фистула, характерный лицевой фенотип (квадратная форма лица, широкий выступающий лоб, широкий корень и кончик носа) в сочетании с аномалией развития почек и опорно-двигательной системы.

Диагноз CHARGE-синдрома ставится при наличии у ребенка трех или четырех основных (больших) и трех второстепенных (малых) клинко-диагностических признаков [5].

CHARGE-синдром обусловлен мутациями в гене CHD7 (локус 8q12.1), данная мутация выявляется в 2/3 всех случаев клинически подтвержденного CHARGE-синдрома [6]. Синдром наследуется по аутосомно-доминантному типу, чаще встречается спорадически, связан с мутациями, возникающими de novo [7]. Также описаны слу-

чаи наследственной внутрисемейной передачи синдрома от родителя ребенку [8].

CHARGE-синдрому присущи аномалия развития органов слуха и зрения [9]. Аномалия развития наружного и/или среднего и/или внутреннего уха (встречается практически в 100% случаев) является причиной снижения слуха той или иной степени; аномалия развития органа зрения (представлена у 80% и более пациентов) приводит к нарушению зрения. Аномалия развития органа слуха и равновесия встречается в виде аплазии полукружных каналов, гипоплазии улитки, водопровода преддверия, аномалии строения слуховых косточек. Аномалия наружного уха в виде чашеобразной деформации, «обрезанного» завитка и отсутствия мочки встречается у большинства детей с диагностированным CHARGE-синдромом (свыше 90%) [10]. Тугоухость при CHARGE-синдроме может быть кондуктивной, смешанной и сенсоневральной. Чаще встречается смешанная форма тугоухости ввиду сочетанной патологии наружного, среднего и внутреннего уха [11]. Приблизительно у 40% детей с CHARGE-синдромом диагностируется снижение слуха IV степени и глухота [12]. Кроме того, при CHARGE-синдроме выявляются различные аномалии развития черепных нервов, включая гипо/аплазию обонятельного тракта, обонятельной луковицы, парезы/параличи лицевого нерва, аплазию/гипоплазию n. vestibulocochlearis [13].

Поскольку у детей с нарушением зрения при CHARGE-синдроме коммуницирование посредством слухового анализатора занимает главенствующее значение, насколько возможно более ранняя слухоречевая реабилитация становится чрезвычайно актуальной. Кохлеарная имплантация пациентам с подтвержденной сенсоневральной глухотой, выполненная на ранних сроках, благотворно влияет на развитие психоэмоциональной сферы и позволяет интегрироваться в среду слышащих людей [4].

*Клиническое наблюдение.* Под наблюдением в ФГБУ НМИЦО ФМБА России находился мальчик С. 2 лет и 3 мес. Из анамнеза известно, что ребенок от первой беременности, антенатально при УЗИ на 24-й неделе – мультикистозная дисплазия правой почки, нефромегалия, на 39-й неделе – множественные кистозные образования правой почки. Роды первые, через естественные родовые пути на 39-й неделе, абсолютно короткая пуповина, многоводие, врожденный порок развития (ВПР) плода. Масса тела при рождении 2810 г, оценка по шкале Апгар 7/7 баллов.

Состояние с рождения – средней степени тяжести, «кошачий» крик, правая глазная щель не смыкается с рождения, ротаторный нистагм, мутная роговица, гипоплазия нижней челюсти, высокое готическое небо. Дыхательной недостаточно-

сти нет. Гемодинамически стабилен. В возрасте 5 часов жизни переведен в отделение патологии новорожденных с диагнозом: множественные врожденные пороки развития (МВПР), синдром Лежена? атрезия носового хода справа? врожденный гидрофтальм; врожденная катаракта? мультикистозная дисплазия правой почки; крипторхизм справа; водянка яичка слева, пахово-мошоночная грыжа слева. Через 5 часов от поступления в отделение отмечалось ухудшение состояния за счет дыхательной недостаточности, ребенок был переведен в отделение реанимации. При поступлении состояние тяжелое, ребенок интубирован, переведен на вынужденную искусственную вентиляцию легких. Центральная гемодинамика оставалась стабильной за счет инотропной поддержки, со вторых суток жизни – энтеральное питание через зонд, пища усваивалась.

В динамике: экстубирован на 8-е сутки жизни, на 10-е сутки жизни повторно интубирован вследствие нарастания дыхательной недостаточности, на 12-е сутки жизни экстубирован, переведен на NCPAP (непрерывное положительное давление в дыхательных путях, подаваемое через назальную систему), далее длительно находился в кислородной палатке (O<sub>2</sub>-палатка), сохранялись дыхательные нарушения. На 4-е сутки после рождения выполнялась риноскопия: данных об атрезии хоан не получено. Ребенок был осмотрен генетиком на 5-е сутки жизни: МВПР, CHARGE-синдром? Взята кровь на кариотип, рекомендовано исследование ДНК методом клинического секвенирования экзона (выполнено). Осмотр невролога на 13-е сутки после рождения: несостоятельность 7-го черепного нерва справа, бульбарно-псевдобульбарные расстройства в структуре недифференцированного генетического синдрома. Осмотр офтальмолога на 15-е сутки жизни: колобома хориоидеи правого глаза, колобома диска зрительного нерва и хориоидеи левого глаза. Лагофтальм справа за счет пареза лицевого нерва. На 18-е сутки после рождения выполнена компьютерная томография средней зоны лица: Conchae bullosae средней носовой раковины слева. Данных об атрезии носовых ходов, хоан и ВПР среднего уха не выявлено. В возрасте 1 мес. и 6 дней на КТ органов грудной клетки: данных о пороках развития бронхов не получено. КТ-картина тотального ателектата нижней доли правого легкого. Гиповентиляция средней доли. Локальный стеноз среднедолевого бронха справа. В 1 мес. и 13 дней выполнена видеоларингоскопия: крупные черпаловидные хрящи, складывается впечатление о наличии ларингомалиции 3-го типа. В возрасте 1 мес. и 23 дней выполнена операция – трахеостомия. Состояние ребенка оставалось тяжелым, стабильным. Получал респираторную поддержку через воронку. Дыхание

через трахеостому. Дыхательная недостаточность не нарастала. Центральная гемодинамика оставалась стабильной без инотропной поддержки. Энтеральное питание усваивал в полном объеме, через зонд. Стул, диурез – без особенностей.

В возрасте 2,5 месяца для дальнейшего лечения ребенок переведен в отделение патологии. Масса тела 4049 г. Состояние тяжелое за счет неврологической симптоматики, дыхательных нарушений на фоне основного заболевания. Выраженная асимметрия лица. Энтеральное питание зондовое. Пустышку не сосет. Гиперсаливация. Обилие мокроты. Требуется частых санаций трахеобронхиального дерева. Дыхание через трахеостому. Проводные хрипы. Тоны сердца ясные, ритмичные. Живот мягкий, безболезненный. Пальпируется правая почка, увеличена в размерах. Паховая грыжа слева вне ущемления.

В динамике: состояние оставалось тяжелым за счет неврологической симптоматики, дыхательных нарушений. Энтеральное питание зондовое, сосательный рефлекс слабый, при попытке кормления из рожка не глотает. Учитывая клиническую картину, принято решение о постановке гастростомы. В 3 мес. выполнена операция – чрескожная пункционная гастростомия. В 3 мес. 19 дней на УЗИ внутренних органов: осмотрены печень, желчный пузырь, пилорический отдел желудка, поджелудочная железа, селезенка – без патологии. УЗИ почек: мультикистоз правой почки. Пиелокаликоектазия левой почки. ЭхоКГ в 3 мес. 19 дней: данных о ВПС нет, открытое овальное окно. Рентгенография органов грудной клетки в возрасте 4 мес.: на фоне умеренного вздутия определяется усиление легочного рисунка в верхних отделах обоих легких. Сердце широко прилежит к диафрагме, тень вилочковой железы справа. Диафрагма на уровне 8-го межреберья. Нейросонография в 3 мес.: УЗ-картина легких резидуальных изменений головного мозга, без признаков нарушения гемодинамики.

Консультация генетика в 4 мес. По результатам молекулярно-генетической диагностики: CHARGE-синдром (мутация в гене CHD7 р Arg.157) OMIM 214800. Осмотр невролога в 5 мес.: CHARGE-синдром (генетически подтвержденный). МВПР. Выраженный правосторонний (периферический) прозопарез. Пирамидная недостаточность. Псевдобульбарный синдром. Носитель трахеостомы, гастростомы. Темповая задержка развития. Перинатальные поражения центральной нервной системы (ПП ЦНС) гипоксически-ишемического генеза. Консультация офтальмолога в 5 мес.: OD – колобома хориоидеи, OS – колобома диска зрительного нерва и хориоидеи. Сопутствующий диагноз: OD – кортикостероидная офтальмогипертензия. Лагофтальм

справа за счет пареза лицевого нерва (в структуре синдрома). Вызванные потенциалы, метод акустических стволовых вызванных потенциалов в 5 мес.: по данным акустических стволовых вызванных потенциалов выявлены признаки выраженного двустороннего симметричного снижения функциональной активности нейронов спирального ганглия и стволовых слуховых ядер с обеих сторон. Полученные данные клинически соответствуют двусторонней нейросенсорной тугоухости III–IV степени.

Выписан из отделения патологии в 5 мес. с диагнозом: CHARGE-синдром (мутация в гене CHD7 р Arg. 157) OMIM 214800. ВПР: мультикистозная дисплазия правой почки. OD – колобома хориоидеи, OS – колобома диска зрительного нерва и хориоидеи. Лагофтальм справа. Осложнение: кортикостероидная офтальмогипертензия – OD. Парез лицевого нерва справа. Псевдобульбарный синдром. Синдром пирамидной недостаточности. ПП ЦНС гипоксически-ишемического генеза: перивентрикулярной ишемии (ПВ-ишемия), субэпендимальные кисты (СЭК). Ларингомаляция 3-го типа. Трахеостомия от 25.03.2019 г. Гастростомия от 26.04.2019 г. Паховая грыжа слева. Паховая дистопия правого яичка. Нарушение функции слухового анализатора с двух сторон. Двусторонняя нейросенсорная тугоухость III–IV степени?

Впервые полное аудиологическое обследование проведено в феврале 2020 г. в городском сурдологическом центре, когда ребенку был 1 год. При обследовании – тимпанограмма типа В с двух сторон, регистрация коротколатентного слухового вызванного потенциала (КСВП) AD > 100 дБ, AS > 100 дБ, микрофонный потенциал отсутствует, задержанная вызванная отоакустическая эмиссия (ЗВОАЭ) не зарегистрирована с двух сторон. Диагноз: двусторонняя хроническая смешанная тугоухость IV степени (глухота) в составе CHARGE-синдрома, аномалия развития среднего и внутреннего уха, резидуально-органическое поражение ЦНС, задержка психомоторного развития, бульбарный, псевдобульбарный синдром, расстройство развития рецептивной и экспрессивной речи. Опыт ношения слуховых аппаратов с августа 2020 г. (1 год и 4 мес.), постоянно использует слуховые аппараты Unitron MAX SP FT(20), настроены адекватно, однако слухопротезирование неэффективно. Реакции при стимуляции 80 дБ в речевом диапазоне (РА-5), на белый шум 80 дБ ушной раковины и громкие музыкальные игрушки не получены. Проводились регистрация КСВП и ASSR-тест в слуховых аппаратах – достоверных ответов на стимулы 60–70 дБ не получено. В настоящее время слуховые аппараты не использует из-за неэффективности.

Сурдопедагог: ребенок вступает в контакт, смотрит на лицо иницирующего общение че-



ловека. Основным средством общения являются коммуникативные взгляды, естественные и специальные жесты (очень ограниченно) и вокализации. Реагирует на вибрацию, как на коммуникативный сигнал. Умеет обращаться за помощью, демонстрировать отношение к игре, участвовать в знакомой игре, ждать своей очереди. После занятий на курсе ранней реабилитации наблюдается стабильная положительная динамика в коммуникативном и общем развитии. Появились первые естественные и специальные жесты. Подражание действиям взрослого, частичное, устойчивое, самостоятельное; подражание видимой артикуляции отсутствует. Появилась неустойчивая двигательная реакция на вибрацию. Мелкая и крупная моторика нарушена. Внимание устойчивое, кратковременное.

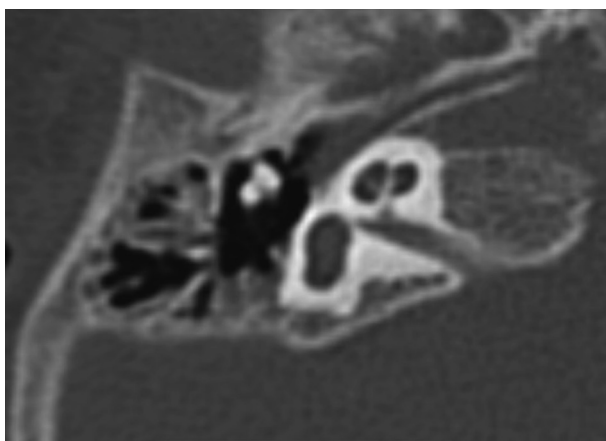
На КТ височных костей (проф. Е. И. Зеликович) от 25.09.2020 г. (эффективная доза 0,7 мЗв) (рис. 1, 2). Справа нарушена пневматизация части ячеек сосцевидного отростка. Наружный слуховой проход имеет обычный диаметр. Костное устье слуховой трубы и барабанная полость имеют обычную форму, пневматизированы. Молоточек и тело наковальни сформированы правильно. Длинный отросток наковальни, наковальне-стременное сочленение и элементы стремени диспластичны. Отмечаются костная атрезия овального окна. Круглое окно сформировано правильно. Базальный и апикальный завитки улитки диспластичны. Отмечается стеноз и костная облитерация улиткового поля (невральной апертуры улитки). Полукружные каналы не сформированы. Преддверие сформировано правильно. Внутренний слуховой проход сужен до 1,8 мм. Отмечаются стеноз канала лицевого нерва и дис-

топия книзу тимпанальной части. Крупные сосуды без особенностей.

Слева отсутствует пневматизация ячеек сосцевидного отростка. Наружный слуховой проход имеет обычный диаметр. Костное устье слуховой трубы и барабанная полость имеют обычную форму, пневматизация резко нарушена за счет наличия экссудата. Молоточек, тело наковальни, длинный отросток наковальни и наковальне-стременное сочленение сформированы правильно. Арка стремени отчетливо не прослеживается. Отмечается костная атрезия овального окна. Круглое окно сформировано правильно. Базальный и апикальный завитки улитки диспластичны. Отмечается костная облитерация улиткового поля (невральной апертуры улитки). Полукружные каналы не сформированы. Преддверие сформировано правильно. Внутренний слуховой проход сужен до 1,5 мм. Канал лицевого нерва имеет обычный диаметр, тимпанальная часть дистопирована книзу. Крупные сосуды без особенностей.

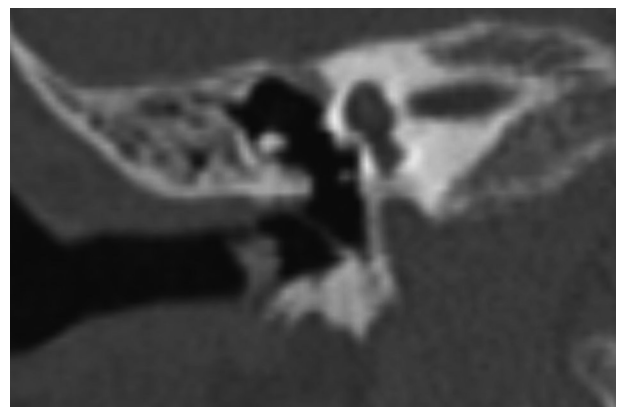
На МРТ головного мозга, мосто-мозжечкового угла от 25.09.2020 г. (1,5 Т): МР-картина умеренно выраженной смешанной гидроцефалии, варианта синдрома Денди-Уокера, двусторонней аномалии развития внутреннего уха. Выявленные изменения, вероятно, соответствуют двусторонней аплазии преддверно-улитковых нервов (рис. 3, 4).

11.03.2021 г. пациент С. поступил в ФГБУ НМИЦО ФМБА России в целях дообследования и определения дальнейшей тактики ведения в отношении возможности проведения хирургической реабилитации слуха – кохлеарной имплантации.



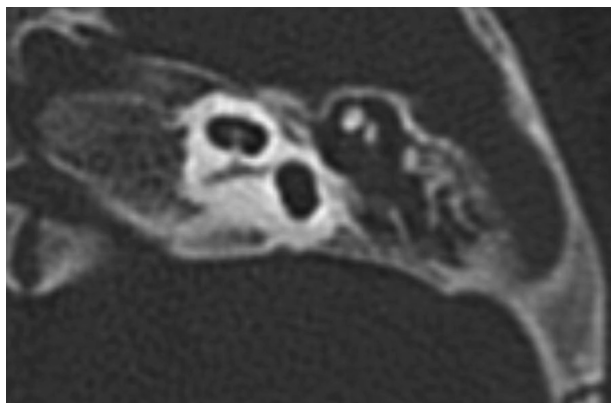
**Рис. 1.** Компьютерная томограмма правой височной кости. Аксиальная проекция. Внутренний слуховой проход сужен до 1,8 мм. Отмечаются стеноз и костная облитерация (атрезия) невральной апертуры улитки

**Fig. 1.** Right temporal bone, CT-scan, axial. Narrowing of the inner ear canal up to 1.8 mm. Stenosis and bone obliteration of the cochlear neural aperture



**Рис. 2.** Компьютерная томограмма правой височной кости. Коронарная проекция. Овальное окно закрыто костной тканью (атрезия). Полукружные каналы отсутствуют

**Fig. 2.** Right temporal bone, CT-scan, coronal. Oval window is closed by bone tissue (atresia). Semicircular canals are absence



**Рис. 3.** Компьютерная томограмма левой височной кости. Аксиальная проекция. В барабанной полости определяется экссудат. Внутренний слуховой проход сужен до 1,5 мм. Отмечается костная атрезия невральная апертуры улитки  
**Fig. 3.** Left temporal bone, CT-scan, axial. There is an effusion in the tympanic cavity. Narrowing of the inner ear canal up to 1,5 mm. Stenosis and bone obliteration of the cochlear neural aperture

В отделении сурдологии и слухоречевой реабилитации пациенту С. выполнено расширенное аудиологическое обследование: тимпанограмма типа В с двух сторон, ЗВОАЭ не зарегистрирована с двух сторон (соотношение сигнал-шум имеет отрицательную корреляцию) (рис. 5).

При проведении регистрации КСВП с использованием диагностического сигнала Chirp-LS

(воздушное проведение) (рис. 6) V пик не регистрировался вплоть до интенсивности стимула 100 дБ, костное проведение – V пик не регистрировался вплоть до интенсивности стимула 60 дБ.

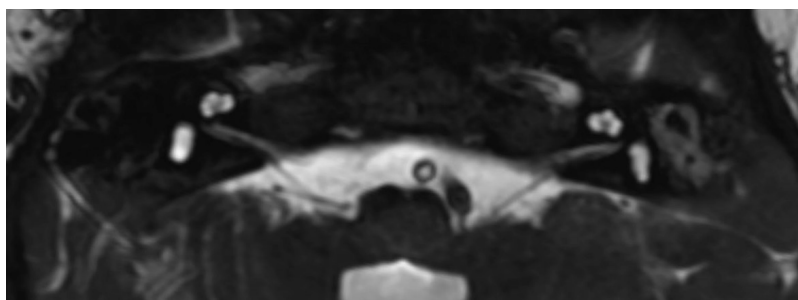
При проведении ASSR-теста были зарегистрированы пороги ответа на уровнях 90–100 дБ на основных частотах (рис. 7), на основании которых были рассчитаны предполагаемые пороги слуха пациента С (рис. 8).

Консультация сурдопедагога: нарушение общего психического и физического развития в результате множественных ВПР (нарушение слуха, зрения, задержка речевого развития (ЗРР) и задержка психического развития (ЗПР)). Потеря слуха граничит с глухотой.

Данные МРТ 1.5 Тесла были пересмотрены профессором рентгенологом Е. И. Зеликович: установлена аплазия преддверно-улитковых нервов. На основании проведенных аудиологических и лучевых методов диагностики врачебной комиссией сделано заключение о нецелесообразности проведения кохлеарной имплантации данному ребенку.

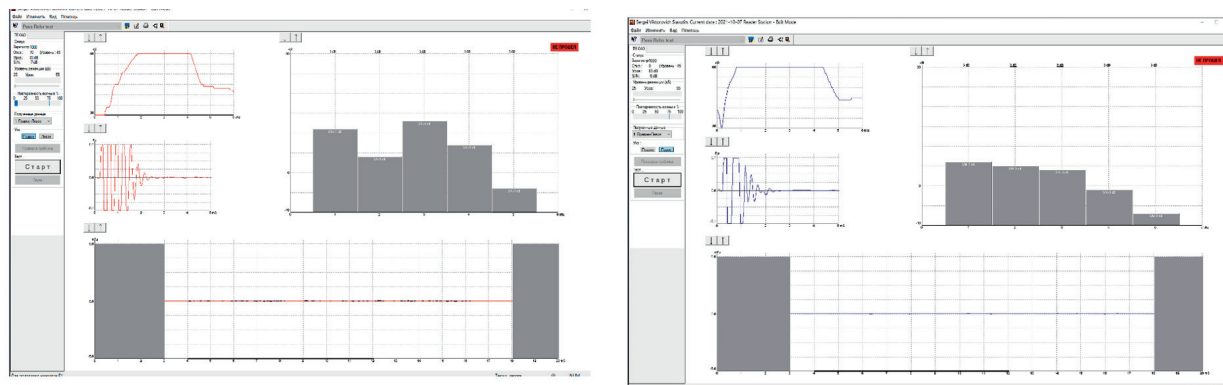
**Обсуждение**

Прогнозирование эффективности кохлеарной имплантации у пациентов с CHARGE-синдромом – трудная задача вследствие гетеро-



**Рис. 4.** МРТ в режиме T2. С обеих сторон структуры внутреннего уха представлены улиткой и преддверием. Полукружные каналы отсутствуют. Основание модиолуса резко уплотнено, утолщено. Внутренний слуховой проход резко сужен, кохлеарная порция преддверно-улиткового нерва не прослеживается

**Fig. 4.** MRI, T2 protocol. Visualization of the inner ear: cochlear and vestibule. Semicircular canals are absence. Basis of the modiolus is thicken. Inner canal is highly narrowed, cochlear portion as a part of cochlear-vestibular nerve isn't visible



**Рис. 5.** Регистрация ЗВОАЭ слева и справа (не зарегистрирована) пациента С.  
**Fig. 5.** TOAE (didn't register), both ears, patient S.

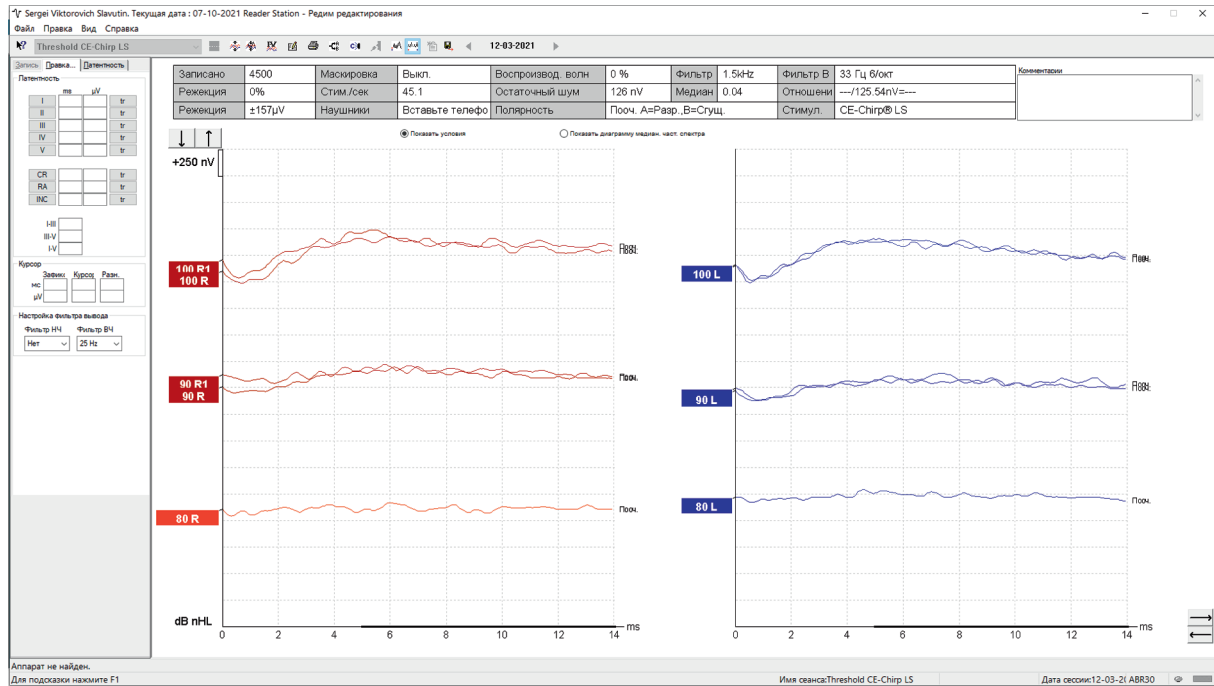


Рис. 6. Регистрация КСВП (Chirp-LS), воздушное проведение пациента С.  
 Fig. 6. Short-latency auditory evoked potentials (Chirp-LS) registration, insert phones, patient S.

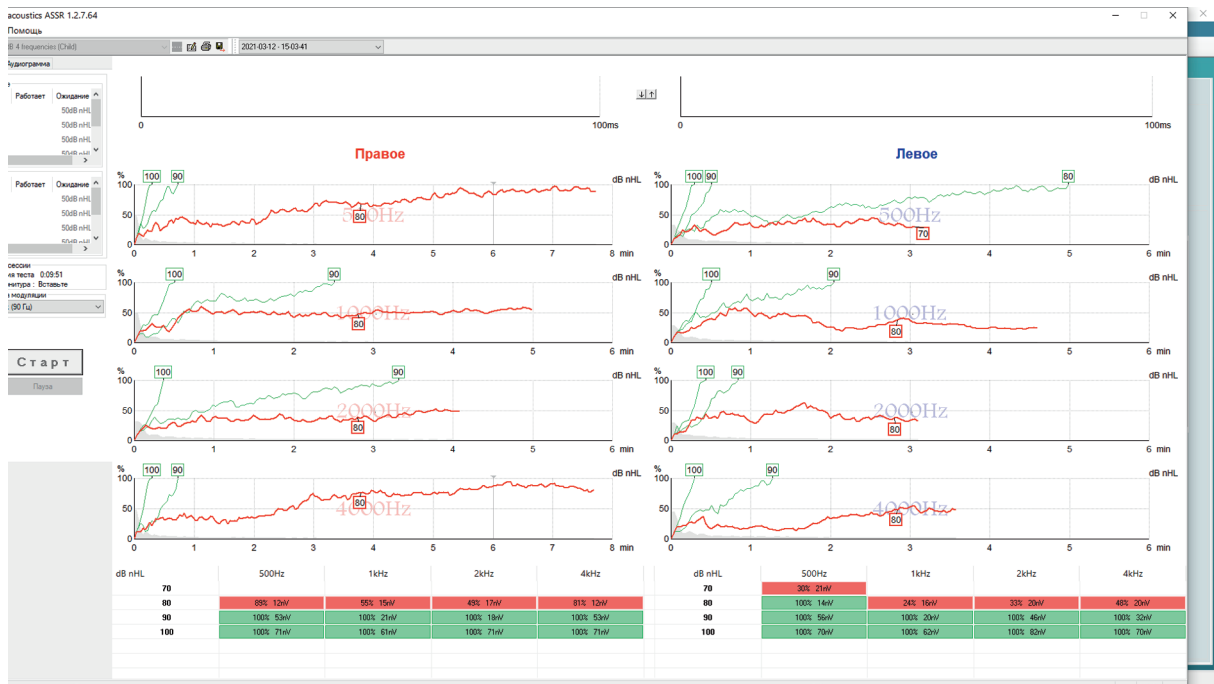


Рис. 7. ASSR-тест пациента С.  
 Fig. 7. Auditory steady state response (ASSR)-test, patient S.

Rossiiskaya otorinolaringologiya

генности признаков, представленных в структуре синдрома. Сама по себе операция предполагает определенные сложности и несет значимые риски вследствие анатомических особенностей строения внутреннего уха. Во всех исследованиях, оценивающих эффективность кохlearной имплантации на пред- и послеоперационном эта-

пах, сообщалось об улучшении аудиологических показателей. Однако эффективность кохlearной имплантации у детей с CHARGE-синдромом была ниже в сравнении с ее эффективностью у детей, не имевших в диагнозе данного синдрома [14, 15].

При гипо/аплазии слухового нерва эффективность слухоречевой реабилитации после

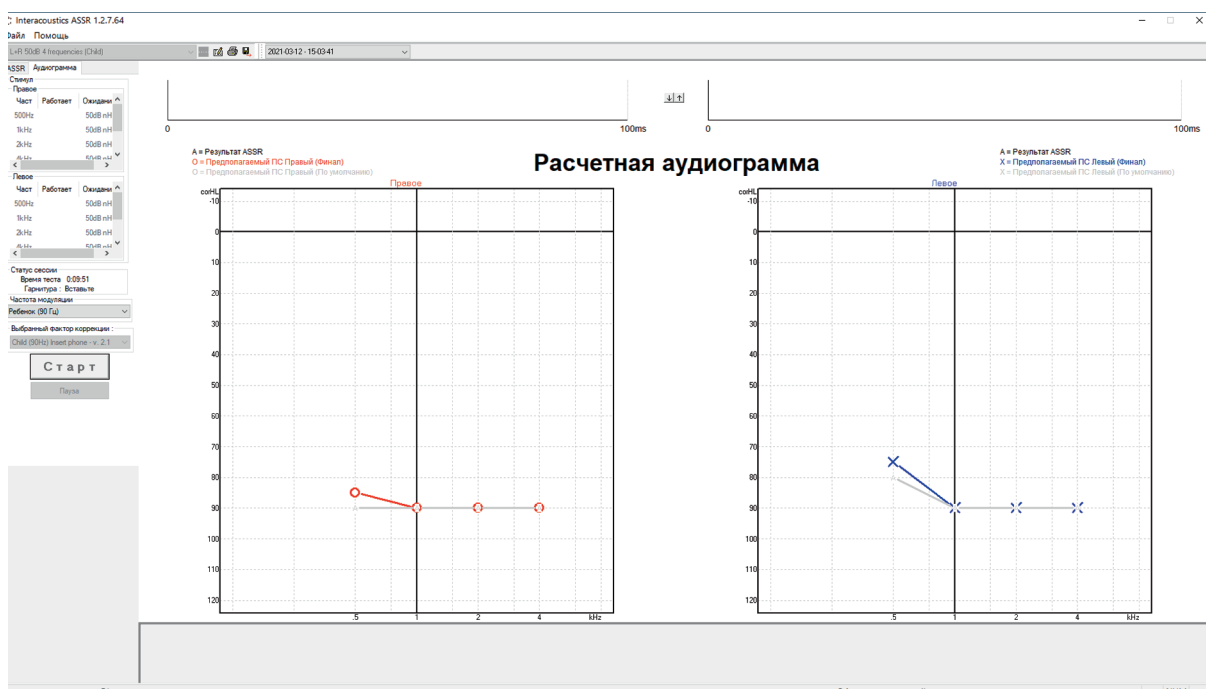


Рис. 8. Предполагаемые пороги слуха пациента С.  
 Fig. 8. Estimated hearing thresholds, patient S.

кохlearной имплантации низкая, поскольку не происходит истинной электрической стимуляции слухового нерва [16]. Так как в норме диаметр внутреннего слухового прохода составляет 3–5 мм (в зависимости от возраста), выявленный на КТ височных костей узкий внутренний слуховой проход является показанием для проведения МРТ головного мозга и слуховых нервов. Окончательное решение о потенциальной эффективности кохlearной имплантации следует рассматривать после проведения МРТ, в идеале МРТ 3 Тесла, T2 взвешенные изображения, режим fat spin-echo косо-сагиттальная проекция, перпендикулярно к оси внутреннего слухового прохода [19].

Ряд исследователей предполагает, что в случае выявления аплазии слухового нерва на предоперационном этапе диагностики стволомозговая имплантация является методом выбора в ведении подобных пациентов. По мнению других ученых, у данной категории пациентов на первом этапе целесообразна кохlearная имплантация,

поскольку некоторые дети после КИ способны различать слова и фразы как в закрытом, так и в открытом выборе, что, в свою очередь, позволяет избежать проведения нейрохирургической операции [18].

Предоперационная МРТ-диагностика исключительно важна для пациентов с CHARGE-синдромом. Диалог с врачом-рентгенологом и точная оценка состояния слухового нерва при сужении внутреннего слухового прохода позволят избежать ненужного (кохlearная имплантация при аплазии кохlearной порции преддверно-улиткового нерва) или нецелесообразного и опасного (стволомозговая имплантация при гипоплазии кохlearной порции преддверно-улиткового нерва) хирургического вмешательства и поможет спрогнозировать и разработать программу реабилитации ребенка.

**Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.**

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Issekutz K. A., Graham Jr. M., Prasad C., Smith I. M., Blake K. D. An epidemiological analysis of CHARGE syndrome: preliminary results from a Canadian study. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2005;133a(3):309-317. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.30560>
2. Hall B. D. Chonal atresia and associated multiple anomalies. *J. Pediatr.* 1979; 95:395-398. [https://doi.org/10.1016/S0022-3476\(79\)80513-2](https://doi.org/10.1016/S0022-3476(79)80513-2)
3. Hittner H. M., Hirsch N. J., Kreh G. M., Rudolph A. J. Colobomatous microphthalmia, heart disease, hearing loss, and mental reduction – a syndrome. *J. Padiatr. Ophthalmol. Strabismus.* 1979;16:122-128. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/458518/>



4. Blake K. D., Davenport S. L. H., Hall B. D., Hefner M. A., Pagon R. A., Williams M. S. et al. CHARGE association: an update and review for the primary pediatrician. *Clinical Pediatrics*. 1998;37(3):159-173. <https://doi.org/10.1177/000992289803700302>
5. Blake K. D., Prasad C. CHARGE syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2006;1:34-38. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-34>
6. Edwards B. M., Kileny P. R., Vanriper L. A. CHARGE syndrome: a window of opportunity for audiologic intervention. *Pediatrics*. 2006;110(1Pt1):119-126. <https://doi.org/10.1542/peds.110.1.119>
7. Tellier A. L., Cormier-Daire V., Abadie V., Amiel J., Sigaudy S., Bonnet D. et al. CHARGE syndrome: report of 47 cases and review. *Am. J. Med. Genet.* 1998; 76(5): 402-409. [https://doi.org/10.1002/\(sici\)1096-8628\(19980413\)76:5<402::aid-ajmg7>3.0.co;2-o](https://doi.org/10.1002/(sici)1096-8628(19980413)76:5<402::aid-ajmg7>3.0.co;2-o)
8. Jongmans M. C. J., Hoefsloot L. H., van der Donk K. P., Admiraal R. J., Magee A., van de Laar I. et al. Familial CHARGE syndrome and CHD7 gene: a recurrent missense mutation, intrafamilial recurrence and variability. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2008;146a(1):43-50. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.31921>
9. Rah Y. C., Lee J. Y., Suh M. W., Park M. K., Lee J. H., Chang S. O. et al. Cochlear implantation in patients with CHARGE syndrome. *The Annals of Otolaryngology, Rhinology, and Laryngology*. 2006;125(11):924-930. <https://doi.org/10.1177/0003489416665190>
10. Zentner G. E., Layman W. S., Martin D. M., Scacheri P. C. Molecular and phenotypic aspects of CHD7 mutation in CHARGE syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2010;152a(3):674-686. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33323>
11. Choo D. I., Tawfik K. O., Martin D. M., Raphael Y. Inner ear manifestations in CHARGE: abnormalities, treatments, animal models, and progress toward treatments in auditory and vestibular structures. *American journal of medical genetics part C. Seminars in Medical Genetics*. 2017;175(4):439-449. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31587>
12. Edwards B.M., Van Riper L.A., Kileny P.R. Clinical manifestations of CHARGE association. *International Journal of Pediatric Otorhinology*. 1995; 33(1):23-42. [https://doi.org/10.1016/0165-5876\(95\)01188-H](https://doi.org/10.1016/0165-5876(95)01188-H)
13. Birman C. S., Brew J. A., Gibson W. P., Elliott E. J. CHARGE syndrome and cochlear implantation: difficulties and outcomes in the paediatric population. *International Journal of Pediatric Otorhinology*. 2015;79(4):487-492. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2015.01.004>
14. Schaefer S., Henderson L., Graham J., Broomfield S., Cullington H., Schramm D. et al. Review of outcomes and measurement instruments in cochlear implantation studies. *Cochlear Implants International*. 2015;18(5):237-239. <https://doi.org/10.1080/14670100.2017.1353761>
15. McKinney S. Cochlear implantation in children under 12 months of age. *Current Opinion in Otolaryngology & Head and Neck Surgery*. 2017;25(5):400-404. <https://doi.org/10.1097/MOO.0000000000000400>
16. Valero J., Blaser S., Papsin B.C., James A.L., Gordon, K.A. Electrophysiologic and behavioral outcomes of cochlear implantation in children with auditory nerve hypoplasia. *Ear and Hearing*. 2012;33(1):3-18. <https://doi.org/10.1097/AUD.0b013e3182263460>
17. Freeman S. R., Sennaroglu L. Management of cochlear nerve hypoplasia and aplasia. *Advances in oto-Rhino-Laryngology*. 2018;81:81-92. <https://doi.org/10.1159/000485542>
18. Vesseur A., Free R., Langereis M., Snels C., Snik A., Ravenswaaij-Arts, C. et al. Suggestions for a Guideline for cochlear implantation in CHARGE syndrome. *Otology & Neurotology*. 2016;37(9):1275-1283. <https://doi.org/10.1097/MAO.0000000000001177>
19. Glastonbury C. M., Davidson H. C., Harnsberger H. R., Butler J., Kertesz T. R., Shelton C. Imaging Findings of Cochlear Nerve Deficiency. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2002; 23: 635-643. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11950658/>

#### Информация об авторах

**Дайхес Николай Аркадьевич** – член-корреспондент РАН, доктор медицинских наук, профессор, директор, Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии Федерального медико-биологического агентства (Россия, 123182, Москва, Волоколамское шоссе, д. 30, стр. 2); e-mail: admin@otolar.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2674-4553>.

**Зеликович Елена Исааковна** – доктор медицинских наук, врач лучевой диагностики, профессор кафедры лучевой диагностики детского возраста, Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования; заведующая отделением лучевой диагностики, Научно-исследовательский клинический институт оториноларингологии им. Л. И. Свержевского (Москва, 117152, Загородное шоссе, д. 18а); e-mail: grkur@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-1859-0179>

**Балакина Анна Викторовна** – кандидат медицинских наук, врач сурдолог-оториноларинголог, Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии Федерального медико-биологического агентства (Россия, 123182, Москва, Волоколамское шоссе, д. 30, стр. 2); e-mail: abc2021@yandex.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6185-3291>

✉ **Мачалов Антон Сергеевич** – кандидат медицинских наук, начальник научно-клинического отдела аудиологии, слухопротезирования и слухоречевой реабилитации, Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии Федерального медико-биологического агентства (Россия, 123182, Москва, Волоколамское шоссе, д. 30, стр. 2); e-mail: anton-machalov@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5706-7893>

**Торопчина Лия Владимировна** – кандидат медицинских наук, сурдолог-оториноларинголог, Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования (125993, Россия, Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1); кафедра

детской оториноларингологии им. проф. Б. В. Шеврыгина педиатрического факультета, ассистент, Детская городская клиническая больница им. З. А. Башляевой; e-mail: liyatoropchina@yandex.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4272-2311>

**Кузнецов Александр Олегович** – доктор медицинских наук, ведущий научный сотрудник, Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии Федерального медико-биологического агентства (Россия, 123182, Москва, Волоколамское шоссе, д. 30, стр. 2); e-mail: aokuznet@yandex.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0372-7040>

#### Information about authors

**Nikolai A. Daikhes** – Corresponding Member of the Russian Academy of Sciences, MD, Professor, director, National Medical Research Center for Otorhinolaryngology of the Federal Medico-Biological Agency of Russia (2, 30, Volokalamskoe highway, Moscow, Russia, 123182); e-mail: admin@otolar.ru

ORCID: <https://orcid.org/https://orcid.org/0000-0003-2674-4553>

**Elena I. Zelikovich** – MD, Professor of the Department of radiology, Head of the Department of radiology, Sverzhovsky Research Clinical Institute of Otorhinolaryngology, Moscow City Health Department (18a, Zagorodnoe highway, Moscow, Russia, 117152); e-mail: abc2021@yandex.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6185-3291>

**Anna V. Balakina** – MD Candidate, Audiologist, ENT-doctor, National Medical Research Center for Otorhinolaryngology of the Federal Medico-Biological Agency of Russia (2, 30, Volokalamskoe highway, Moscow, Russia, 123182); e-mail: abc2021@yandex.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6185-3291>

✉ **Anton S. Machalov** – MD Candidate, Head of Clinical Research Department Audiology, Hearing and Hearing Rehabilitation, National Medical Research Center for Otorhinolaryngology of the Federal Medico-Biological Agency of Russia (2, 30, Volokalamskoe highway, Moscow, Russia, 123182); e-mail: anton-machalov@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5706-7893>

**Liya V. Toropchina** – MD Candidate, audiologist, ENT-doctor, Russian Medical Academy of Continuous Professional Education (building 1, 2/1, Barrikadnaya str., Moscow, Russia, 125993); Department of Pediatric Otorhinolaryngology named prof. B. V. Shevrigin, Bashlyaev Children's City Clinical Hospital; e-mail: liyatoropchina@yandex.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4272-2311>

**Aleksandr O. Kuznetsov** – MD, Leading Researcher, National Medical Research Center for Otorhinolaryngology of the Federal Medico-Biological Agency of Russia (2, 30, Volokalamskoe highway, Moscow, Russia, 123182); e-mail: aokuznet@yandex.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0372-7040>

Статья поступила 29.03.2022

Принята в печать 15.05.2022