

## ОТИАТРИЯ

### Из практики

УДК 616.28-009-056.7

<https://doi.org/10.18692/1810-4800-2025-2-76-80>

## Рецессивная тугоухость 16-го типа в рутинной практике врача-оториноларинголога

Т. Г. Маркова<sup>1</sup>, Ю. А. Бандура<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Санкт-Петербургский научно-исследовательский институт уха, горла, носа и речи,  
Санкт-Петербург, 190013, Российская Федерация

<sup>1,2</sup> Научно-исследовательский клинический институт оториноларингологии им. Л. И. Свержевского,  
Москва, 117152, Российская Федерация

<sup>1</sup> Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования,  
Москва, 125993, Российская Федерация

<sup>1</sup> [t.markova@niilor.ru](mailto:t.markova@niilor.ru), <https://orcid.org/0000-0002-1086-588X>

<sup>2</sup> [julia-bandura@mail.ru](mailto:julia-bandura@mail.ru), <https://orcid.org/0000-0002-7717-9868>

**Реферат.** Врожденная тугоухость — одна из самых частых патологий, выявляемых при скрининге новорожденных, в 80% случаев имеет наследственную этиологию. Мутации в гене GJB2 являются причиной более 50% случаев доречевой рецессивной тугоухости различной степени тяжести. Мутации в гене STRC являются второй по частоте встречаемости в группе двусторонних нарушений слуха легкой и умеренной степени. Мутации в гене STRC приводят к наследственной рецессивной несиндромальной тугоухости 16-го типа (DFNB16, OMIM 603720). При DFNB16 нарушается синтез белка стереоцилина, что нарушает связь наружных волосковых клеток с покровной мембраной и изменяет их функцию. Нарушения слуха при данной форме проявляются с рождения двусторонней сенсоневральной тугоухостью легкой или умеренной степени. Большинство исследований подтверждает стабильность порогов слуха пациентов в течение длительного периода наблюдений. Представлен клинический случай ребенка, имеющего врожденную двустороннюю сенсоневральную рецессивную тугоухость 16-го типа, сочетающуюся с частыми двусторонними экссудативными отитами, что привело к смешанной форме тугоухости и, как следствие, вызвало затруднение в постановке окончательного диагноза. В связи с этим при диагностике нарушений слуха в раннем детском возрасте рекомендуется не пренебрегать направлением пациентов на консультацию врача-генетика. Установление истинной причины снижения слуха указывает на прогноз течения заболевания и необходимую тактику ведения пациента.

**Ключевые слова:** врожденная тугоухость, рецессивная тугоухость 16-го типа, DFNB16, стереоцилин, двусторонняя сенсоневральная тугоухость

**Для цитирования:** Маркова Т. Г., Бандура Ю. А. Рецессивная тугоухость 16-го типа в рутинной практике врача-оториноларинголога. *Российская оториноларингология. 2025;24(2):76–80.* <https://doi.org/10.18692/1810-4800-2025-2-76-80>

From practice

## Recessive hearing loss 16 in routine practice of otolaryngologist

T. G. Markova<sup>1</sup>, Yu. A. Bandura<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Saint Petersburg Research Institute of Ear, Throat, Nose and Speech, Saint Petersburg, 190013, Russian Federation

<sup>1,2</sup> Sverzhhevskiy Otorhinolaryngology Healthcare Research Institute, Moscow, 117152, Russian Federation

<sup>1</sup> Russian Medical Academy for Continuous Professional Training, Moscow, 125993, Russian Federation

<sup>1</sup> t.markova@nilor.ru✉, <https://orcid.org/0000-0002-1086-588X>

<sup>2</sup> julia-bandura@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-7717-9868>

**Abstract.** Congenital hearing loss is one of the most common pathologies detected during newborn hearing screening, in 80% of cases it has a hereditary etiology. Mutations in the GJB2 gene are the cause of more than 50% of cases of pre-speech recessive hearing loss of different degree. Mutations in the STRC gene are the second most common in the group of mild to moderate bilateral hearing loss. Mutations in the STRC gene lead to hereditary recessive nonsyndromic hearing loss 16 (DFNB16, OMIM 603720). In DFNB16, stereocilin protein synthesis is disrupted, which disrupts the connection of the outer hair cells with the tectorial membrane and changes their function. Hearing impairment in this form manifests itself from birth as mild to moderate bilateral sensorineural hearing loss. Most studies confirm the stability of patients' hearing thresholds over a long period of observation. A clinical case of a child with congenital bilateral sensorineural recessive hearing loss 16—combined with frequent bilateral exudative otitis media, which led to a mixed form of hearing loss and as a result caused difficulty in making a final diagnosis—is presented. In this regard, it is recommended not to neglect referring patients to geneticist consultation. Establishing the true cause of hearing loss indicates the prognosis of the disease and the necessary tactics for patient management.

**Keywords:** congenital hearing loss, recessive hearing loss 16, DFNB16, stereocilin, bilateral sensorineural hearing loss

**For citation:** Markova T. G., Bandura Yu. A. Recessive hearing loss 16 in routine practice of otolaryngologist. *Russian Otorhinolaryngology*. 2025;24(2):76-80. (In Russ.) <https://doi.org/10.18692/1810-4800-2025-2-76-80>

### Введение

Одной из самых частых патологий, обнаруженных при скрининге новорожденных, является врожденная тугоухость. Благодаря проводимому универсальному аудиологическому скринингу на ранних этапах выявляются нарушения слуха различной степени выраженности, в том числе тугоухость легкой и умеренной степени [1].

Врожденная тугоухость в 80% случаев имеет наследственную этиологию [2, 3]. В свою очередь, наследственная тугоухость в 30% имеет синдромальные формы и в 70% является несиндромальной. При синдромальных формах нарушение слуха сопровождается патологией других органов и систем, основанных на общих генных мутациях. При несиндромальных формах нарушение слуха является единственным клиническим проявлением [4].

Около 80% случаев несиндромальной наследственной тугоухости имеют аутосомно-рецессивный тип наследования [5]. Наиболее часто встречаются мутации в гене GJB2, они являются причиной более 50% случаев доречевой рецессивной тугоухости [5, 6]. На втором месте по частоте

встречаемости в группе двусторонних нарушений слуха легкой и умеренной степени после гена GJB2 находятся мутации в гене STRC (DFNB16). По данным зарубежных источников, среди GJB2-негативных пациентов распространенность фенотипа DFNB16 составляет около 4%, а в группе пациентов с легкой и умеренной степенью тугоухости около 14% имеют мутации в гене STRC [7, 8]. Согласно данным отечественных исследователей, рецессивная тугоухость 16-го типа встречается в 9% случаев среди лиц, имеющих легкую или умеренную степень двусторонней сенсоневральной тугоухости [9].

Ген STRC расположен на хромосоме 15q15.3 и получил свое название по кодируемому им белку — стереоцилину [10]. При DFNB16 нарушается синтез данного белка, который играет важную роль в формировании пучка стереоцилий наружных волосковых клеток [11]. Стереоцилин обнаруживается в горизонтальных связях, соединяющих верхушки соседних стереоцилий, и в связях, прикрепляющих самые высокие стереоцилии наружных волосковых клеток к покровной мембране [10]. Таким образом, отсутствие стереоцилина

или нарушение его синтеза в результате мутаций в гене STRC изменяет функцию наружных волосковых клеток.

Хромосомная область, на которой находится ген STRC, расположена рядом с другими генами, в частности с CATSPER2, делеция которого приводит к нарушению морфологии и подвижности сперматозоидов [12]. Генотип, включающий две крупные делеции 15-й хромосомы, захватывающие одновременно последовательность генов STRC и CATSPER2, приводит к развитию синдрома глухоты и нарушению фертильности у мужчин (англ. deafness-infertility syndrome, OMIM 61102) [13].

Рассматривая аудиологические особенности при DFNB16, стоит отметить, что большая часть пациентов при проведении аудиологического скрининга новорожденных имеют результат «не прошел», однако в небольшом числе случаев регистрируется положительный ответ, на что указывают немногочисленные отечественные и зарубежные источники [14, 15]. Нарушение слуха у пациентов, имеющих гомозиготные делеции гена STRC, проявляется двусторонней несиндромальной сенсоневральной тугоухостью [16]. Следует отметить, что случаи, описанные в литературе, не многочисленны. По данным аудиологического обследования пороги слуха у таких пациентов варьируют от 35 до 55 дБ, что соответствует легкой и умеренной степени. Аудиологические профили имеют преимущественно плоский характер или снижаются с повышением порогов слуха на средних и высоких частотах с относительно сохранными порогами на низких частотах [15]. Большинство исследований подтверждают стабильность порогов слуха пациентов в течение всего периода наблюдения. Существуют единичные работы о возможном прогрессировании снижения слуха. Так, согласно исследованию, проведенному Simi A. с соавторами, ухудшение слуха отмечалось у 58% пациентов с DFNB16 [17].

*Описание клинического случая.* Ребенок П., 2018 года рождения, в возрасте 4 лет впервые обратился на прием к врачу-сурдологу в Городской детский консультативно-диагностический сурдологический центр. Из анамнеза известно, что ребенок от 1-й физиологической беременности, роды запоздалые — на 41–42-й неделе, родился с массой 3210 г, рост 52 см, имел место длительный безводный период — 12 ч, оценка по шкале Апгар 9/10, к груди приложен на первые сутки, выписан на третьи сутки. Раннее психомоторное развитие по возрасту. Аудиологический скрининг в роддоме со слов мамы не проводился по техническим причинам.

Перенесенные и хронические заболевания: длительная желтуха — до 2 месяцев после рождения, атопический дерматит (яйца, шоколад) с 3,5 месяца, аденоидные вегетации 2-й степени.

Имеет отягощенную наследственность со стороны отца: сестра деда страдала тугоухостью с отсутствием речи, имеет двух глухих с рождения детей в браке с глухим мужчиной.

Из анамнеза заболевания известно, что ребенок имеет частые простудные заболевания, осложняющиеся экссудативными отитами. С возраста 6 месяцев неоднократно консультирован врачами-оториноларингологами, получал терапию с положительным эффектом. Родители отмечали задержку речевого развития, выраженное снижение слуха с 3,5 года, в связи с чем ЛОР-врачом было рекомендовано проведение аудиологического исследования. В октябре 2022 года обратились к врачу-сурдологу в стороннее лечебное учреждение. По данным проведенных исследований: тест отоакустической эмиссии не прошел бинаурально; тимпанометрия: тип В бинаурально; коротколатентные слуховые вызванные потенциалы: порог по воздушному звукопроведению — 60 дБ нПС с обеих сторон, по костному звукопроведению — 40 дБ нПС. Рекомендованы наблюдение у врача-оториноларинголога по месту жительства, повторное аудиологическое обследование после курса лечения. Рекомендован ДНК-анализ на наличие частых мутаций в гене GJB2, в результате которого частые патогенные варианты не были обнаружены.

В декабре 2022 года обратились на консультацию в Городской детский консультативно-диагностический сурдологический центр. По данным аудиологического исследования тест отоакустической эмиссии ребенок не прошел бинаурально; импедансометрия типа С (AD = -134 даПа; AS = -106 даПа), акустические рефлексы регистрируются бинаурально. По данным тональной пороговой аудиометрии диагностирована двусторонняя смешанная тугоухость III степени (КВИ до 35 дБ). Направлен к ЛОР-врачу по месту жительства для консервативного лечения двустороннего тубоотита, приглашен для повторного аудиологического исследования после выздоровления. По данным аудиологического исследования через 2 месяца: тест отоакустической эмиссии не прошел бинаурально; импедансометрия: тип А (AD = -16 даПа; AS = -12 даПа), акустические рефлексы регистрируются бинаурально; тональная пороговая аудиометрия: двусторонняя смешанная тугоухость II степени с преобладанием сенсоневрального компонента (КВИ до 15 дБ). При повторном исследовании коротколатентных слуховых вызванных потенциалов в состоянии физиологического сна ребенка: порог детекции V пика визуализируется на уровне 45 дБ с двух сторон. Также в состоянии физиологического сна проведено исследование Мульти-ASSR: средний порог справа равен 45,0 дБ нПС, слева равен 45,0 дБ нПС. Полученные данные соответствуют II степени снижения слуха с двух сторон.

После повторного исследования ребенок П. направлен на консультацию к врачу-генетику в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н. И. Бочкова».

Из осмотра врача-генетика. При объективном осмотре: микросоматический тип, рост 105,8 см, масса тела 15 кг, небо высокое. Данных о синдромальной патологии при осмотре не выявлено. Установлен диагноз: двусторонняя несиндромальная сенсоневральная тугоухость II степени, признаки дисплазии соединительной ткани, дизартрия. Рекомендовано полное секвенирование экзона, поскольку ранее частые мутации в гене GJB2 не были обнаружены. В результате исследования клинически значимые варианты, ответственные за тугоухость, не выявлены. Установлено носительство мутации в гене FLG.

При повторном осмотре врача-генетика рекомендован дополнительный поиск крупных делеций/дупликаций в гене STRC. По результатам проведенных исследований в сентябре 2023 г. выявлена крупная делеция 15-й хромосомы, включающая гены STRC и ген CATSPER2, ответственный за развитие сперматозоидов. Данная делеция обнаружена в гомозиготном состоянии, то есть на обеих родительских хромосомах.

Благодаря молекулярно-генетическому исследованию пациенту установлен диагноз: врожденная двусторонняя несиндромальная сенсоневральная тугоухость II степени, генетический тип 16 (DFNB16), аутосомно-рецессивный тип наследования, синдром тугоухости и нарушения репродукции у мужчин, признаки дисплазии соединительной ткани. С родителями ребенка обсуждены

вопросы планирования следующей беременности на основании результатов исследования полного экзона ребенка и результата исследования гена STRC.

### Обсуждение

Нами описан случай установленного диагноза врожденной двусторонней рецессивной сенсоневральной тугоухости 16-го типа. Следует отметить, что постановка диагноза и направление на генетическое исследование осложнено наличием неспецифической для фенотипа DFNB16 аудиологической картины, связанной с неоднократно перенесенными двусторонними экссудативными отитами, что усугубило снижение слуха и вызвало выраженную задержку речевого развития у ребенка, которую связывали исключительно с кондуктивными нарушениями. Точная диагностика данного заболевания и прогноз течения тугоухости, проявляющейся первоначально как несиндромальная, могут быть проведены исключительно при помощи генетического исследования.

Данное клиническое наблюдение демонстрирует, что при выявлении сниженных порогов слуха по костной проводимости не стоит пренебрегать направлением пациентов на консультацию врача-генетика для установления причины снижения слуха. Установление истинной причины снижения слуха указывает на прогноз течения заболевания и необходимую тактику ведения пациента. Это позволит правильно проконсультировать родителей по поводу прогноза потомства, а также поможет в выборе правильной маршрутизации пациентов и необходимой реабилитации.

### ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Чибисова С. С., Цыганкова Е. Р., Маркова Т. Г., Румянцева М. Г. Универсальный аудиологический скрининг новорожденных: достижения и проблемы. *Вестник оториноларингологии*. 2014;(2):49-53. <https://www.mediasphera.ru/issues/vestnik-otorinolaringologii/2014/2/030042-46682014211>  
Chibisova S. S., Tsygankova E. R., Markova T. G., Rumiantseva M. G. The universal audiological screening of newborn infants: achievements and challenges. *Russian Bulletin of Otorhinolaryngology*. 2014;(2):49-53. (In Russ.) <https://www.mediasphera.ru/issues/vestnik-otorinolaringologii/2014/2/030042-46682014211>
2. Smith RJ, Bale JF, White KR. Sensorineural hearing loss in children. *The Lancet*. 2005;365:879-890. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(05\)71047-3](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(05)71047-3)
3. Shearer AE, Hildebrand MS, Smith RJH. Hereditary hearing loss and deafness overview. 2017. <https://europepmc.org/article/nbk/nbk1434#free-full-text>
4. Korver AM, Smith RJ, Van Cam G, Schleiss MR, Bitner-Glindzicz MA, Lustig LR, Boudewyns AN. Congenital hearing loss. *Nature reviews Disease primers*. 2017;3:1-17.
5. Халфина В. В., Степанова А. А., Маркова Т. Г., Поляков А. В., Таварткиладзе Г. А., Насыров В. А. Мутации в гене GJB2 у детей с двусторонней тугоухостью в Кыргызстане. *Российская оториноларингология*. 2020;19(6):64-71.  
Khalfina V. V., Stepanova A. A., Markova T. G., Polyakov A. V., Tavartkiladze G. A., Nasyrov V. A. Mutations in the gjb2 gene in children with bilateral hearing loss in Kyrgyzstan. *Rossiiskaya otorinolaringologiya*. 2020;19(6):64-71. (In Russ.) <https://doi.org/10.18692/1810-4800-2020-6-64-71>
6. Hilgert N, Smith RJ, Van Camp G. Forty-six genes causing nonsyndromic hearing impairment: Which ones should be analyzed in DNA diagnostics? *Mutat Res*. 2009;681:189-196. <https://doi.org/10.1016/j.mrrev.2008.08.002>
7. Petersen MB., Willems PJ. Non-syndromic, autosomal-recessive deafness. *Clinical genetics*. 2006;69:371-392. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2006.00613.x>
8. Han S, Zhang D, Guo Y, Fu Z, Guan G. Prevalence and characteristics of STRC gene mutations (DFNB16): A systematic review and meta-analysis. *Frontiers in Genetics*. 2021;12:707845. <https://doi.org/10.3389/fgene.2021.707845>

9. Marková SP, Brožková DŠ, Laššuthová P, Mészárosová A, Krůtová M, Neupauerová J, Seeman P. STRC gene mutations, mainly large deletions, are a very important cause of early-onset hereditary hearing loss in the Czech population. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*. 2018;22:127-134. <https://doi.org/10.1089/gtmb.2017.0155>
10. Markova T, Alekseeva N, Lalayants M, Ryzhkova O, Shatokhina O, Galeeva N, Tavartkiladze G. Audiological Evidence of Frequent Hereditary Mild, Moderate and Moderate-to-Severe Hearing Loss. *Journal of Personalized Medicine*. 2022;12:1843. <https://doi.org/10.3390/jpm1211843>
11. Verpy E, Leibovici M, Michalski N, Goodyear RJ, Houdon C, Weil D, Richardson GP, Petit C. Stereocilin connects outer hair cell stereocilia to one another and to the tectorial membrane. *J Comp Neurol*. 2011 Feb 1;519:194-210. <https://doi.org/10.1002/cne.22509>
12. Маркова Т. Г., Алексеева Н. Н., Чибисова С. С., Цыганкова Е. Р., Таварткиладзе Г. А. Значение генетических анализов в прогнозе реабилитации ребенка. *Альманах Института коррекционной педагогики*. 2021;45:15-25  
Markova T. G., Alekseeva, N. N. Chibisova, S. S., Tsygankova E. R., Tavartkiladze, G. A. The importance of genetic analyses in the prognosis of child rehabilitation. *Almanac of the Institute of Correctional Pedagogy*. 2021;45:15-25. (In Russ.)
13. Hildebrand MS, Avenarius MR, Smith RJH. CATSPER-Related Male Infertility. In: GeneReviews. University of Washington, Seattle, Seattle (WA), 2017.
14. Nishio SY, Usami SI. Frequency of the STRC-CATSPER2 deletion in STRC-associated hearing loss patients. *Scientific Reports*. 2022;12:634. <https://doi.org/10.1038/s41598-021-04688-5>
15. Yokota Y, Moteki H, Nishio SY, Yamaguchi T, Wakui K, Kobayashi Y, Usami SI. Frequency and clinical features of hearing loss caused by STRC deletions. *Scientific Reports*. 2019;9:4408. <https://doi.org/10.1038/s41598-021-04688-5>
16. Markova TG., Alekseeva NN., Mironovich OL., Galeeva NM., Lalayants MR., Bliznetz EA., Tavartkiladze GA. Clinical features of hearing loss caused by STRC gene deletions/mutations in Russian population. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2020;138:110247. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2020.110247>
17. Francey LJ., Conlin LK., Kadesch HE., Clark D, Berrodin D, Sun Y, Krantz ID. Genome-wide SNP genotyping identifies the Stereocilin (STRC) gene as a major contributor to pediatric bilateral sensorineural hearing impairment. *American journal of medical genetics Part A*. 2012;158:298-308. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.34391>
18. Simi A, Perry J, Schindler E, Oza A, Luo M, Hartman T., Kenna M. Audiologic Phenotype and Progression in Pediatric STRC-Related Autosomal Recessive Hearing Loss. *The Laryngoscope*. 2021;131:E2897-E2903. <https://doi.org/10.1002/lary.29680>

**Вклад авторов:**

Все авторы сделали эквивалентный вклад в подготовку публикации.

**Contribution of authors:**

All authors made an equivalent contribution to the preparation of the publication.

**Конфликт интересов: авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.**

**Conflict of interest: the authors declare no conflict of interest.**

**Информация об авторах**

**Маркова Татьяна Геннадьевна** — доктор медицинских наук, ведущий научный сотрудник отдела диагностики и реабилитации нарушений слуха, Санкт-Петербургский научно-исследовательский институт уха, горла, носа и речи (190013, Российская Федерация, Санкт-Петербург, Бронницкая ул., д. 9); ведущий научный сотрудник отдела сурдологии и патологии внутреннего уха, Научно-исследовательский клинический институт оториноларингологии им. Л. И. Свержевского (117152, Российская Федерация, Москва, Загородное шоссе, д. 18А, строение 2); ведущий научный сотрудник, Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования (125993, Российская Федерация, Москва, Баррикадная ул., 2/1, с. 1); t.markova@niilor.ru, <https://orcid.org/0000-0002-1086-588X>

**Бандура Юлия Андреевна** — аспирант отдела сурдологии и патологии внутреннего уха, Научно-исследовательский клинический институт оториноларингологии им. Л. И. Свержевского (117152, Российская Федерация, Москва, Загородное шоссе, д. 18А, строение 2); julia-bandura@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-7717-9868>

**Information about authors**

**Tat'yana G. Markova** — Doctor of Sciences (Med.), Leading Researcher, Department of Diagnostics and Rehabilitation of Hearing Impairments, Saint Petersburg Research Institute of Ear, Throat, Nose and Speech (9, Bronnitskaya str., Saint Petersburg, Russian Federation, 190013); Leading Researcher, Department of Surdology and Pathology of the Inner Ear, Sverzhovsky Research Clinical Institute of Otolaryngology (18A, 2, Zagorodnoye Shosse, Moscow, Russian Federation, 117152); Leading Researcher, Russian Medical Academy of Continuous Professional Education (2/1, 2, Barrikadnaya str., Moscow, Russian Federation, 125993), t.markova@niilor.ru, <https://orcid.org/0000-0002-1086-588X>

**Yuliya A. Bandura** — Postgraduate Student, Department of Surdology and Inner Ear Pathology, Sverzhovsky Research Clinical Institute of Otolaryngology Sverzhovsky Research Clinical Institute of Otolaryngology (18A, 2, Zagorodnoye Shosse, Moscow, Russian Federation, 117152); julia-bandura@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-7717-9868>

Поступила / Received 19.02.2024

Поступила после рецензирования / Revised 19.03.2025

Принята в печать / Accepted 28.03.2025