№19 I 2023

SURDOINFO

ТЕХНОЛОГИИ / НАУКА / БИЗНЕС

В ПОИСКАХ ГЕНА ГЛУХОТЫ
Уникальные исследования «глухой» мутации в регионах России

с. 42

ASSISTIVETECH:
безграничные возможности и мощный потенциал

с. 16

«ЖИЗНЬ ДРУГИХ: ВСЁ О СЛУХЕ»:
SurdoInfo запускает новый проект

с. 74

Татьяна Маркова:

ГЕНЕТИКА ОБРЕЧЕНА НА БУДУЩЕЕ

с. 32

ВРАЧЕБНАЯ ПРОГРАММА ДЛЯ НАСТРОЙКИ ЦИФРОВЫХ БЕСПРОВОДНЫХ СЛУХОВЫХ АППАРАТОВ **ATLAS**

AURICA
Решения для слуха

ATLAS

- интуитивно понятный интерфейс
- быстрая адаптация специалистов
- пошаговый алгоритм настройки слуховых аппаратов
- лаконичный дизайн

info@aurica.ru | +7 (4872) **73-08-08** | **aurica.ru**

Реклама

На протяжении многих веков человечество пытается заглянуть за границы видимого и постичь тайны эволюции. Почему происходят изменения в живых организмах, каков механизм наследования признаков строения и физиологических свойств, как эти изменения отразятся на жизни и здоровье потомков? Пытливый ум ученых постепенно нашел ответы на эти и многие другие вопросы. В наши дни генетика успешно развивается как самостоятельная наука, расширяя возможности медицины и открывая новые способы помощи людям с наследственными заболеваниями.

Уникальность этой специальности и огромный потенциал для развития сразу же поняла и Персона нового номера журнала SurdoInfo Татьяна Маркова. В России она была одной из тех, кто стоял у истоков изучения наследственных причин нарушений слуха у детей. Интервью с Татьяной Геннадьевной получилось интересным, живым и актуальным.

Тем не менее генетика по-прежнему таит в себе много неизведанного. Многие люди не подозревают, что являются носителями измененных генов, которые, однажды возникнув, передаются по наследству из поколения в поколение. Поиск и изучение «глухих» мутаций среди здорового населения — занятие невероятно сложное, оно под силу только ученым-энтузиастам. Сергей Журавский один из них. Об уникальных исследованиях распространенности мутаций в генах, являющихся причинами врожденной тугоухости и глухоты у жителей России, читайте на страницах журнала.

Но наука без практики мертва. Новые знания, разработки, технологии должны приносить практическую пользу. И тут важно взаимодействие на разных уровнях, в том числе и с бизнес-сообществом, предпринимателями, производственными компаниями. Трудности и перспективы отрасли ассистивных технологий в России обсудили вместе с экспертами и участниками форума «Город безграничных возможностей», который прошел в Москве в конце августа.

А напоследок предлагаем заглянуть в соседнюю Республику Казахстан и посмотреть, как там развивается сурдология и слухопротезирование. Самые актуальные данные отрасли зарубежных стран в новом проекте SurdoInfo.

Пусть наступившая осень станет для вас временем профессионального роста и поможет воплотить в жизнь самые смелые идеи!

Ваш SurdoInfo

SURDOINFO №2 (19) ЗА 2023 ГОД

Дата выхода печатной версии — 08.09.2023
Регистрационный номер и дата принятия решения о регистрации: серия ПИ № ФС77–85202 от 25 апреля 2023 г. Выписка из реестра зарегистрированных средств массовой информации выдана Федеральной службой по надзору в сфере связи, информационных технологий и массовых коммуникаций (Роскомнадзор).

Рекламное СМИ. Специализированное печатное издание, предназначенное для медицинских и фармацевтических работников.

Тираж номера — 700 экз.; в т.ч.
- отпечатанный тираж — **700 экз**.
- цифровой тираж (электронные версии журнала, скачиваемые в течение полугода с даты выхода) — более **100 экз.**

Учредитель и издатель: ООО «Аурика»

Адрес учредителя, издателя, редакции: 301138, Тульская обл., г.о. город Тула, п. Иншинский, тер. Технопарк Иншинский, д. 1.
surdoinfo.ru

Генеральный директор ООО «Аурика» — Мурзинов Максим Вячеславович, Симиновский Михаил Игоревич

Главный редактор — Канищева Екатерина Сергеевна
press@surdoinfo.ru

Шеф-редактор: Ольга Грызлова.

Научный редактор: Бобошко Мария Юрьевна, завлабораторией слуха и речи, доктор медицинских наук, профессор, врач сурдолог-оториноларинголог высшей квалификационной категории, член Международной Академии оториноларингологии — Хирургии головы и шеи, вице-президент Российского общества аудиологов, член международного общества аудиологов ISA.

Автор редакционных статей: Ольга Грызлова.

Рерайт и корректорские правки: Ольга Макеева.

Арт-редактор: Евгения Макешина.

Верстка: Анна Бреславская.

Перевод статей: Елена Попп, Елена Скворцова, Виталий Окороков.

Использование материалов возможно только с письменного согласия издателя.

Для лиц старше 16 лет.

Цена свободная.

Отпечатано в ООО «Борус-Принт», 115201, г. Москва, вн. тер. г. муниципальный округ Москворечье-Сабурово, пер. 1-й Котляковский, д. 3, эт. 1, помещ./ком. 1/12

Мы открыты для любых предложений в отношении интересных тем для статей и информационных материалов, которые вы хотели бы видеть на страницах нашего журнала. Все свои пожелания и вопросы направляйте в редакцию журнала на электронную почту **press@surdoinfo.ru.**

СЛОВО научного редактора

Мария Юрьевна БОБОШКО

завлабораторией слуха и речи, д.м.н., профессор, врач сурдолог-оториноларинголог высшей квалификационной категории, член Международной Академии оториноларингологии — Хирургии головы и шеи, вице-президент Российского общества аудиологов, член международного общества аудиологов ISA.

О наследственности в том или ином виде слышал, пожалуй, каждый. Если брать медицинский аспект, то существует множество заболеваний, которые связаны с различными дефектами и нарушениями в наследственном аппарате клеток. В их основе лежат мутации: хромосомные, генные и митохондриальные.

Закономерности и основы изменчивости организмов изучает генетика. В настоящее время эта отрасль знаний представляет огромный интерес для медицины в целом и сурдологии в частности. Ведь одной из наиболее частых форм врожденной глухоты является наследственная форма, связанная мутациями в гене *GJB2*. При этом семья может и не знать о случаях тугоухости в других поколениях, тогда появление на свет глухого ребенка становится потрясением как для слышащих родителей, так и для других родственников.

Исследования показали, что во многих супружеских парах, где оба супруга страдают нарушением слуха, рождаются нормально слышащие дети. Это связано со значительным разнообразием причин врожденной тугоухости, в том числе и генетических.

В современных условиях всё большую актуальность приобретает генетический анализ. Он может объяснить причины нарушения слуха и дать правильный прогноз, позволяет узнать риски повторения заболевания в семье. Важно популяризировать возможности генетики, рассказывать о практической пользе этой науки, изучать новые инструменты и внедрять их в различные отрасли медицины. Уверена, подготовленные редакцией материалы позволят врачам сурдологам и другим специалистам, работающим с пациентами, имеющими нарушения слуха, пополнить свои профессиональные знания.

SURDOINFO

ТЕХНОЛОГИИ / НАУКА / БИЗНЕС

ОФОРМИТЕ ПОДПИСКУ НА ПЕЧАТНУЮ ВЕРСИЮ ЖУРНАЛА

Российский научно-популярный журнал для врачей сурдологов, оториноларингологов и других специалистов в области слуха. Профессиональная площадка для обмена опытом в области слухопротезирования и слухоречевой реабилитации.

На страницах издания, а также на интернет-портале surdoinfo.ru публикуется информация о новых методах диагностики слуха и реабилитации пациентов, современных технологиях, исследованиях и разработках, о практическом применении новейшего оборудования. Авторы материалов делятся с читателями результатами своих исследований, научных экспериментов, информируют о путях и способах создания доступной среды для людей с ограниченными возможностями слуха, о реализованных бизнес-стратегиях и маркетинговых практиках.

Среди постоянных экспертов и спикеров издания — ведущие российские специалисты в области сурдологии, слухопротезирования, слухоречевой реабилитации.

1. География распространения:
Россия (в Центральном, Северо-Западном, Приволжском, Уральском, Сибирском, Дальневосточном, Южном федеральных округах), а также в страны СНГ (Казахстан, Армения).

2. Медицинские учреждения:

- государственные медицинские университеты;
- ведущие научно-исследовательские лечебные учреждения, институты уха, горла, носа и речи России;
- национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии Федерального медико-биологического агентства;
- клинико-диагностические центры сурдологии и слухопротезирования;
- городские сурдологические центры;
- детские центры реабилитации;
- ассоциация аудиологов и сурдологов России;
- ассоциация врачей оториноларингологов.

3. Информационный партнер:
на отраслевых выставках, конференциях, деловых мероприятиях.

SURDOINFO.RU

Реклама

Работаем для ВАС

Рассказывая о достижениях сурдологии и слухопротезирования в России, транслируя опыт ведущих специалистов, популяризируя научные открытия и новейшие технологии в отрасли, SurdoInfo неизменно ставит своей целью донести до профессионального сообщества актуальную информацию, которая будет способствовать повышению качества оказываемой помощи пациентам с нарушениями слуха. Мы рады, что журнал пользуется популярностью, его читают и ждут выхода новых выпусков. Значит, наша работа не напрасна. Благодарим за помощь всех тех, кто принял участие в подготовке этого номера. Взаимная поддержка, сотрудничество и объединение специалистов сегодня важны как никогда.

Мария БОБОШКО

Научный редактор

Завлабораторией слуха и речи, доктор медицинских наук, профессор, врач сурдолог-оториноларинголог высшей квалификационной категории, член Международной Академии оториноларингологии — Хирургии головы и шеи, вице-президент Российского общества аудиологов, член между-народного общества аудиологов ISA.

Екатерина КАНИЩЕВА

Выпускающий редактор

Организует работу всех сотрудников редакции и генерирует идеи для популяризации знаний о здоровье и защите слуха. С ее легкой руки были запущены основные рубрики журнала, приглашены к сотрудничеству эксперты-сурдологи и оториноларингологи, ведется непрерывная работа по совершенствованию издания. Курирует благотворительные проекты компании, занимается подготовкой и проведением мероприятий для российских производителей реабилитационной техники для слабослышащих.

Ольга ГРЫЗЛОВА

Шеф-редактор

Пишет, формулирует, редактирует, корректирует, проверяет, согласовывает всё, что вы читаете на страницах SurdoInfo. Ни один текст издания не проходит мимо ее зоркого взгляда. Классическое образования филолога позволяет ёмко, интересно и грамотно рассказывать практически о любых темах, представляющих интерес для читателей, а многолетний опыт работы в СМИ — придумывать оригинальные вопросы для интервью и получать на них правдивые и откровенные ответы.

Анна БРЕСЛАВСКАЯ

Дизайн и верстка

От ее профессионализма зависит первое впечатление, которое читатель испытает, взяв в руки свежий номер журнала. Текст, фото, изображения, макеты — все эти элементы из отдельного превращаются в целое. Также благодаря работе дизайнера все самые значимые и интересные цифры, факты и сведения выстраиваются в лаконичные и наглядные таблицы, схемы, графики, помогающие визуально быстрее усвоить и запомнить нужную информацию.

Евгения МАКЕШИНА

Арт-редактор

Красота — во всём! И SurdoInfo не исключение. Мы хотим, чтобы вы получали не только информацию, но и эстетическое удовольствие, читая статьи и другие материалы журнала. Арт-редактор отвечает за стиль, цвет, гармонию,— то, что отличает по-настоящему качественный и продуманный продукт. Ей присуще тонкое чувство стиля, интерес к новейшим тенденциям в сфере дизайна и оформления печатных изданий, а также точное понимание задач, которые ставят коллеги.

ФЕДЕРАЛЬНАЯ
ПАРТНЕРСКАЯ ПРОГРАММА
для сурдологов и оториноларингологов

AURICA
Решения для слуха

ПОВЫШАЙТЕ КВАЛИФИКАЦИЮ
В ОБЛАСТИ СЛУХОПРОТЕЗИРОВАНИЯ

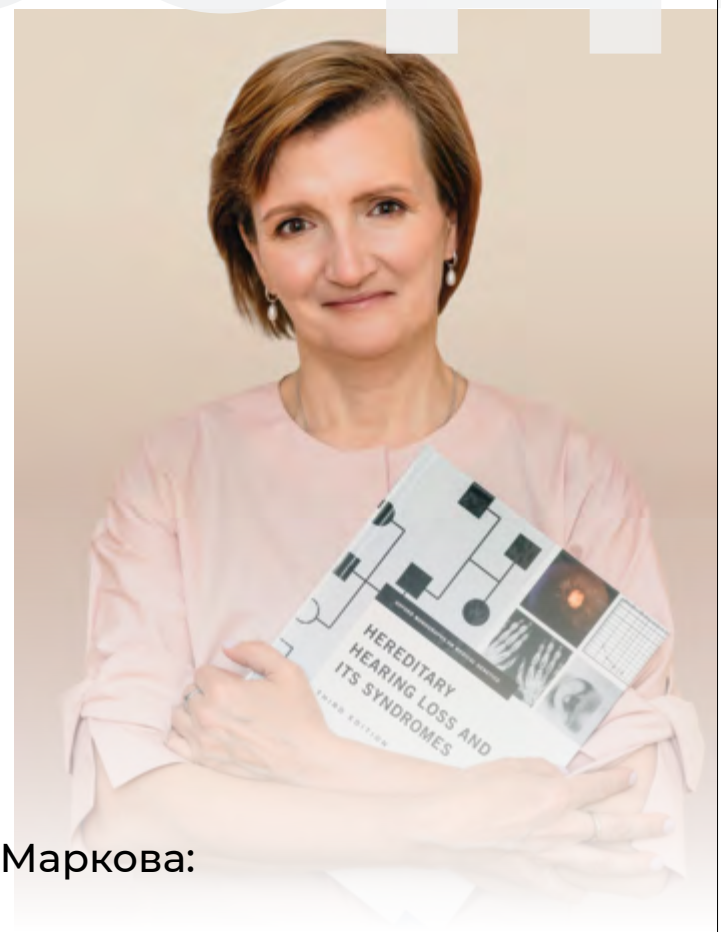
Заполните заявку на сайте по QR-коду и получите бесплатный доступ к обучающему курсу
«ПРАКТИЧЕСКИЕ ВОПРОСЫ СЛУХОПРОТЕЗИРОВАНИЯ»
на портале непрерывного медицинского и фармацевтического образования Минздрава России.
Прохождение курса возможно на образовательной платформе edu.rosminzdrav.ru в личном кабинете.

Присоединяйтесь к специалистам по всей России **www.aurica.ru/doctor-partner/** **8 800 500 93 94**

Реклама

СОДЕРЖ

32



Татьяна Маркова:

Генетика
ОБРЕЧЕНА НА БУДУЩЕЕ

Откуда берутся болезни, в чем причина различных патологий, можно ли не лечить, а предотвратить? Ответы на эти вопросы хотелось бы найти многим, но лишь немногим дано приоткрывать завесу тайны и выявлять то, что природа постаралась тщательно скрыть от человеческого глаза. Эти люди — генетики. Сразу поняв, что эта специальность во многом уникальная, выпускница ординатуры Татьяна Маркова в далеком 1993-м году, не раздумывая, погрузилась в нее с головой. 30 лет научных исследований, практической работы, поисков, анализа, открытий сложно уложить в одно интервью, но мы постарались спросить Татьяну Геннадьевну о самом важном, интересном и волнующем.

16

AssistiveTech: безграничные возможности и мощный потенциал

Мировой рынок ассистивных технологий медленно, но стабильно растет. Однако в России потенциальные пользователи не спешат менять традиционные средства технической реабилитации на современные и технологичные. О барьерах на пути развития отрасли ассистивных технологий и перспективах для бизнеса и пользователей говорили на московском форуме «Город безграничных возможностей». Посетив мероприятие, SurdoInfo делится с читателями интересными фактами и прогнозами.

ЖАНИЕ

26

Медико-генетическая служба России: ключевые факты из первых уст

В следующем году медико-генетическая служба России отметит 55-летие. Все эти годы задачей специалистов было изучение вопросов, связанных с наследственными заболеваниями, диагностика генетических нарушений и консультирование пациентов по всей стране. Что сегодня из себя представляет медико-генетическая служба России, какие задачи решает, и что ждет ее в будущем? На вопросы отвечает главный врач ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова» Сергей Воронин.

42

В поисках гена глухоты

Сергей Журавский — ведущий научный сотрудник Лаборатории слуха и речи НИЦ ПСПбГМУ им. акад. И. П. Павлова, доктор медицинских наук, автор научных работ по клинической генетике глухоты. Мы поговорили с Сергеем Григорьевичем о тех уникальных исследованиях, которые проводил он и его коллеги в регионах России, а также узнали результаты изучения распространенности мутаций в генах, являющихся причинами врожденной тугоухости и глухоты.

50

Генетический скрининг новорожденных: выгодно для человека, общества, экономики

Обоснование этого метода диагностики представили ученые профильных московских медицинских учреждений. А также наглядно показали, сколько денег государство сможет сэкономить в будущем, если детям с генетической тугоухостью вовремя будет поставлен диагноз.

54

ЭКО: эффективный метод предупреждения врожденной тугоухости

Неудивительно, что семьи, в которых уже есть ребенок с тугоухостью или глухотой, опасаются рождения второго с такой же патологией. В качестве оптимального метода предупреждения врожденной тугоухости специалисты предлагают экстракорпоральное оплодотворение (ЭКО).

56

Судьбоносная генетика для ребенка, семьи и родни

Появление в семье ребенка с любой болезнью вызывает два вопроса у родителей: за что мне это, и что с этим делать. Генетические исследования позволяют порой ответить на оба эти вопроса.

60

Генетические аспекты несиндромальных форм сенсоневральной тугоухости

В исследованиях генома человека и хромосомных аббераций последних лет прослеживается интерес к несиндромальным формам СНТ. Подробнее об их особенностях — в материале доктора медицинских наук, профессора кафедры ЛОР-болезней Кубанского государственного медицинского университета Ларисы Лазаревой.

64

Нейрофиброматоз 2-го типа: редкий и коварный

Об особенностях заболевания, вариантах лечения и поддержке пациентов рассказывает Мария Воронцова, сотрудник Межрегиональной общественной организации помощи пациентам с нейрофиброматозом «22/17», координатор пациентов с нейрофиброматозом 2-го типа по всей России.

68

Шаг за шагом. Преодолевая проблемы детского слухопротезирования

Путь к хорошему слуху и полноценному речевому общению слабослышащих детей непрост. Обо всех его сложностях не понаслышке знают люди, которые вместе с маленьким пациентом и его семьей шаг за шагом движутся к цели. Все они в начале июня собрались вместе на Первый образовательный курс по педиатрическому слухопротезированию в Санкт-Петербурге «Беседы о слухе в белые ночи».

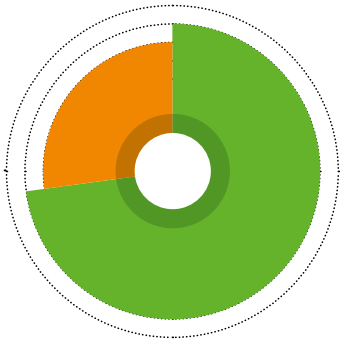
80

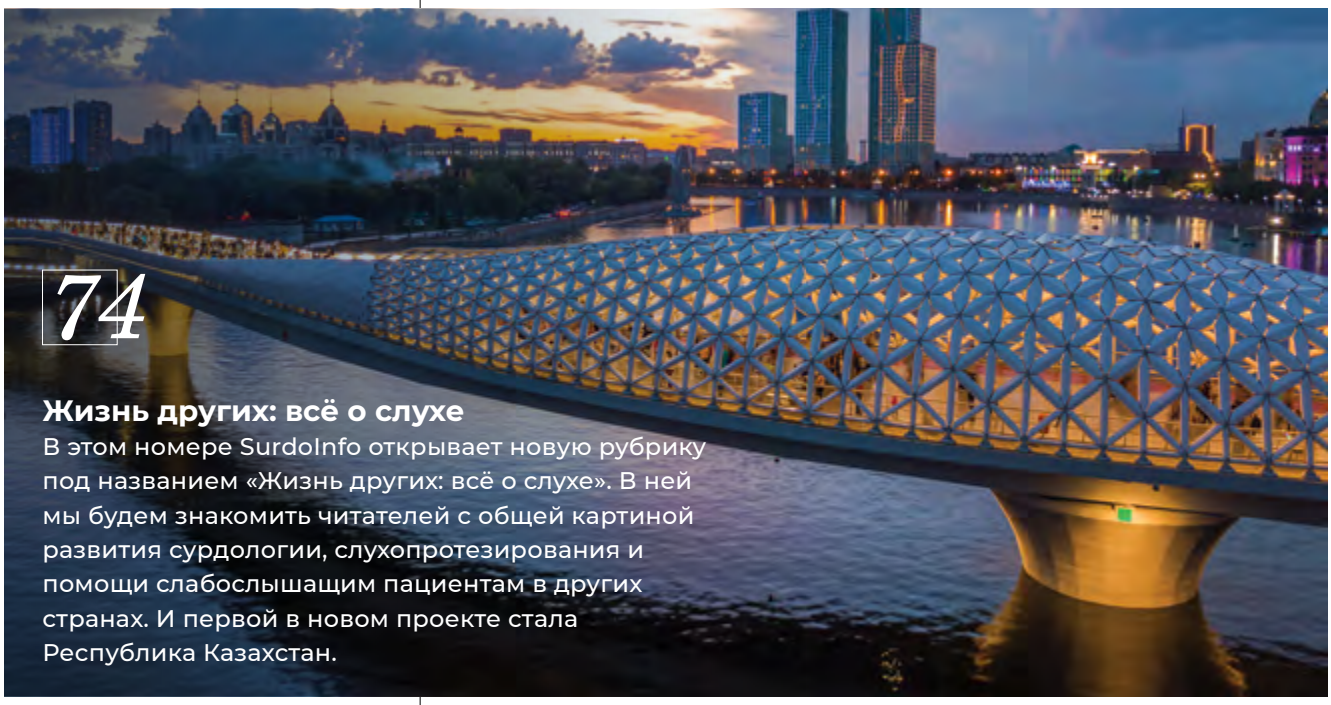
Знать своего клиента в лицо

В международной сети центров бинаурального слухопротезирования «Академия слуха» собрали данные, которые позволяют понять, какую аудиторию представляют собой посетители центров слуха, и в зависимости от этого грамотно выстроить работу с ними.

Использовали ли слуховой аппарат ранее

- Да – 27,2%
- Нет – 72,8%





74

Жизнь других: всё о слухе

В этом номере SurdoInfo открывает новую рубрику под названием «Жизнь других: всё о слухе». В ней мы будем знакомить читателей с общей картиной развития сурдологии, слухопротезирования и помощи слабослышащим пациентам в других странах. И первой в новом проекте стала Республика Казахстан.

АСТАНА | **18–19 НОЯБРЯ 2023 года**

Международный аудиологический конгресс:

«СОВРЕМЕННЫЕ ПРОБЛЕМЫ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ СЛУХА»

В программу конгресса включены лекции, мастер-классы, клинические разборы ведущих зарубежных и казахстанских специалистов по актуальным вопросам аудиологии.

ОРГАНИЗАТОРЫ МЕРОПРИЯТИЯ:

общественное объединение «Казахстанское общество аудиологов» совместно с курсом оториноларингологии КРМУ и Товариществом с ограниченной ответственностью «МедЗнания Казахстан».

ЦЕЛЕВАЯ АУДИТОРИЯ:

врачи по специальностям оториноларингология, сурдология (аудиология), неврология, врачи общей практики (ВОП), реабилитологи, генетики, рентгенологи, коррекционные педагоги (сурдопедагоги, логопеды, дефектологи), организаторы здравоохранения.

ЦЕЛЬ КОНГРЕССА:

получение информации и обмен опытом в соответствии с современными подходами диагностики, лечения и педагогической коррекции патологий слуха, с акцентом на практическую значимость.

НАУЧНЫЕ РУКОВОДИТЕЛИ КОНГРЕССА:

Сайра Сахипкереевна Жакенова — к.м.н, старший преподаватель курса ЛОР-болезней КРМУ, руководитель ЛОР-клиник;

Наиля Маликовна Тулепбекова — MD, председатель общественного объединения «Казахстанское общество аудиологов», заведующая отделением сурдологии и слухопротезирования, главный внештатный сурдолог УОЗ г. Алматы, ассистент кафедры ЛОР-болезней КАЗНМУ им. С. Д. Асфендиярова.

СОСТАВ ОРГКОМИТЕТА:

Римма Петровна Суатбаєва — главный внештатный сурдолог Министерства здравоохранения Республики Казахстан;

Асель Узеновна Кудайбергенова — врач сурдолог;

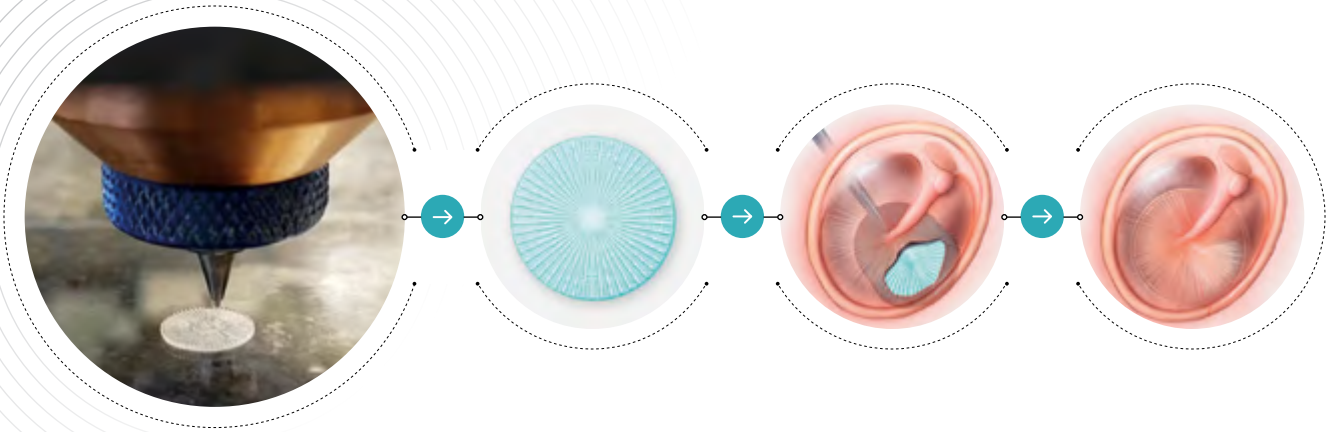
Айжан Берикхановна Галиева — врач сурдолог.

УЧАСТИЕ ДЛЯ СЛУШАТЕЛЕЙ БЕСПЛАТНО!

Для получения дополнительной информации —

+7 705 847 8347

Барабанная перепонка на 3D-ПРИНТЕРЕ



Ученые Первого Московского государственного медицинского университета им. И. М. Сеченова разрабатывают уникальную клеточную технологию возвращения слуха с помощью тканеинженерной регенерации. В ее основе — восстановление природной, естественной ткани барабанной перепонки.

Довольно часто последствием перенесенных отитов становится стойкая перфорация в герметичной мембране, которая отделяет ухо от внешней среды. В итоге нарушается вибрация и искажается передача звука, человек начинает хуже слышать. В настоящее время эта проблема решается хирургическим путем. Выполняется тимпанопластика, целью которой является восстановление целостности барабанной перепонки.

«Для восстановления перфорации барабанной перепонки мы решили создать новые для нас и более сложные тканеинженерные конструкции. За основу взяли ранее разработанные биочернила, содержащие биосовместимый гидрогель и клеточные сфероиды. Затем с помощью 3D-биопринтера на биобумаге, в качестве которой выступали коллагеновые матрицы, напечатали конструкты», — рассказала младший научный сотрудник Института регенеративной медицины Полина Бикмулина.

Опыт проводился на шиншиллах, поскольку их перепонка очень похожа на человеческую по своей структуре и по размерам.

Операция по новой технологии ученых Сеченовского Университета идет в разы быстрее обычной — в пределах 40 минут. Она может стать профилактикой осложнений хронических гнойных отитов, что принесет ряд преимуществ и пациентам, и системе здравоохранения.

Источник: https://cleverrussia.ru/uchenye-sechenovskogo-universiteta-napechatali-na-3d-printere- analog-barabannoj-pereponki/

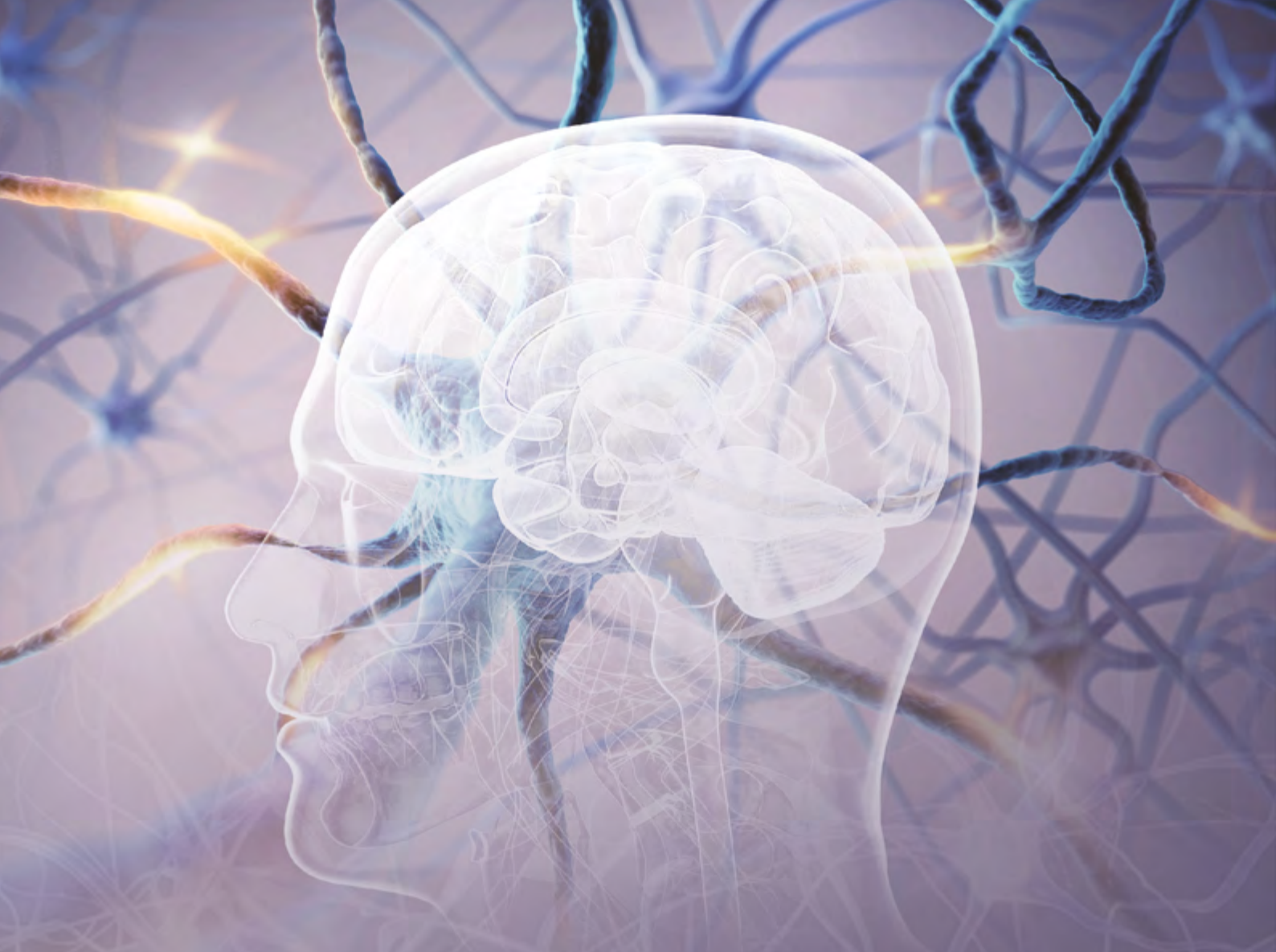
КОМПАНИЯ «АУРИКА» И КБ «ПРИБОЙ»

приняли участие в Форуме ассистивных технологий в Москве

С 24 по 27 августа в Москве в Центре ассистивных технологий «Феникс», расположенном в павильоне № 37 на территории ВДНХ, в рамках Московского урбанистического форума проходит четырехдневный фестиваль «Город безграничных возможностей». В качестве экспонента выставки новейших технических средств реабилитации для людей с ограниченными возможностями здоровья приняла участие компания «Аурика», которая представила линейки слуховых аппаратов Atom, Like и Doremi и аксессуары к ним, а также другие продукты, помогающие людям с нарушениями слуха повысить качество и безопасность жизни. Среди них — световибрационная система «Вибратон», предназначенная для своевременного оповещения слабослышащих людей об изменениях домашней обстановки: движение, свет, дым, тепло, вода, звук.

Свои разработки для защиты слуха презентовало и конструкторское бюро «Прибой». Технические и функциональные характеристики гарнитур связи, наушников с активным шумоподавлением уже успели оценить военные и представители спецслужб. Изделия КБ «Прибой» внесены в Реестр промышленной продукции, произведенной на территории Российской Федерации.

Фото: Максим Попов, ГБУ «Агентство инноваций Москвы»



С сентября 2023 года на базе ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Министерства здравоохранения РФ начинает свою работу кафедра технологий реабилитации сенсорных нарушений. В перспективе она должна стать головным центром компетенций по профилактике, ранней диагностике и реабилитации лиц с сенсорными нарушениями различной степени выраженности.

В РМАНПО ОТКРЫЛАСЬ КАФЕДРА ТЕХНОЛОГИЙ *реабилитации сенсорных нарушений*

Антон МАЧАЛОВ,
доктор медицинских наук, доцент, руководитель научно-клинического отдела аудиологии, слухопротезирования и слухоречевой реабилитации ФГБУ НМИЦО ФМБА России.

Сенсорная система — часть нервной системы, отвечающая за восприятие. При этом важнейшими для социализации человека видами чувствительности являются слуховая и зрительная. Нарушение слуха у детей, в отличие от взрослых, ведет к задержке речевого и психоинтеллектуального развития. Среди лиц в возрасте старше 45 лет, по разным оценкам и исследованиям, распространенность выраженных нарушений зрения составляет 4,8%, нарушений слуха, затрудняющих общение,— 7,6%, а сочетанную патологию слуха и зрения, которая ограничивает коммуникацию человека, имеет 1,9% населения. Следует отметить, что распространенность каждого сенсорного нарушения с возрастом человека увеличивается.

Руководителем кафедры станет Антон Мачалов, доктор медицинских наук, доцент, начальник научно-клинического отдела аудиологии, слухопротезирования и слухоречевой реабилитации ФГБУ НМИЦО ФМБА России. Основными направлениями профессиональной деятельности Антона Мачалова всегда были аспекты реабилитации лиц с сенсорными нарушениями.

Теперь же собственные знания и накопленный опыт коллектива научно-клинического отдела аудиологии, слухопротезирования и слухоречевой реабилитации центра предстоит тиражировать и реализовать в практической работе.

Важным аспектом работы кафедры станет и подготовка новой категории специалистов для отечественной сурдологии — сурдоакустиков (специалист в области слухопротезирования). Напомним, что с сентября 2023 года Приказом Минздрава России от 02.05.2023 N205н данная специальность вводится в новую номенклатуру медицинских должностей. В первую очередь, это обусловлено необходимостью снизить кадровый дефицит по профилю «сурдология-оториноларингология», сохранить и повысить качество специализированной медицинской помощи лицам с нарушениями слуха.

— ***Потребность в создании отдельной кафедры назрела давно,*** — считает Антон Мачалов. — ***Мы понимаем, что нарушение слухового восприятия — проблема, с которой довольно сложно вести нормальный, активный образ жизни. А кадровый дефицит в сурдологии, особенно в регионах, сохраняется и не позволяет в полной мере оказывать необходимую помощь пациентам. Кафедра технологий реабилитации сенсорных нарушений будет заниматься профессиональной переподготовкой и повышением квалификации специалистов в области слухопротезирования, в том числе тех, кто проводит аудиологический скрининг новорожденных и детей первого года жизни. Кроме того, будет организована подготовка среднего и высшего медицинского персонала для сурдологических кабинетов и центров нашей страны, повышение квалификации специалистов, работающих в области диагностики и реабилитации лиц с сенсорными нарушениями,*** — пояснил Мачалов.

Слушателями кафедры могут стать врачи сурдологи, оториноларингологи, сурдоакустики, реабилитологи, офтальмологи, врачи функциональной диагностики, неврологи, неонатологи, врачи общей врачебной практики (семейная медицина), логопеды, дефектологи, сурдопедагоги, олигофренопедагоги, нейропсихологи, медицинские (клинические) психологи, а также средний медицинский персонал.

Для расширения научной деятельности кафедра планирует сотрудничество со специалистами других медицинских учреждений, студентами вузов и ординатур. Важным элементом работы станет и взаимодействие с органами практического здравоохранения, в том числе междисциплинарное сотрудничество (Министерство просвещения, Министерство науки и высшего образования, Российская академия образования, Министерство промышленности и торговли и др.).

AssistiveTech:

безграничные возможности и мощный потенциал

Мировой рынок ассистивных технологий медленно, но стабильно растет. Ожидается, что с 2022 года его объем будет увеличиваться на 6,6% ежегодно и составит $43,5 млрд к 2028 году. Однако из-за низкой платежеспособности большей части целевой аудитории эта отрасль остается коммерчески непривлекательной. В России же и вовсе потенциальные пользователи не осознают потребность в ассистивных продуктах или выбирают простые традиционные решения. Зачастую люди просто не знают о существовании технологий, которые могли бы сделать их жизнь более удобной и безопасной. Чтобы развенчать мифы и предубеждения, связанные с рынком ассистивных технологий в России, а также объединить на одной площадке всех тех, от кого в конечном счете зависит успех и развитие отрасли, в Москве прошел форум ассистивных технологий «Город безграничных возможностей». Посетив мероприятие, SurdoInfo делится интересными фактами об особенностях рынка, перспективах роста, возможностях для бизнеса и людей, чью жизнь могут изменить к лучшему современные технологии.

AssistiveTech
(ассистивные технологии) — технологические продукты и сервисы для исправления функциональных нарушений, а также для адаптации и формирования автономности людей с ограниченными возможностями здоровья (ОВЗ).

Часто, глядя на людей с так называемыми «ограниченными возможностями здоровья», удивляешься их жизнелюбию, воле, стремлению любым способом преодолеть эти самые ограничения. И у многих это действительно получается, в том числе благодаря современным техническим средствам реабилитации. Легкие маневренные инвалидные коляски, активные протезы конечностей, экзоскелеты, нейроимпланты для восстановления зрения, цифровые слуховые аппараты, — эти и другие продукты и услуги, повышающие качество жизни людей с ОВЗ, входят в отрасль ассистивных технологий. На сегодняшний день доступный объем рынка AssistiveTech в России оценивается в 193,7 млрд рублей, что составляет чуть более 20% потенциального объема. Такие данные приводят эксперты «Агентства инноваций Москвы». В 2023 году они провели масштабное исследование, в котором обозначили особенности и перспективные направления для развития отрасли ассистивных технологий.

К слову, Москву сегодня называют наиболее развитой территорией нашей страны с точки зрения доступности городской инфраструктуры. Неслучайно, именно в столице в конце августа в рамках Московского урбанистического форума состоялся четырехдневный фестиваль «Город безграничных возможностей». Мероприятие прошло в Центре ассистивных технологий «Феникс», расположенном в павильоне № 37 на территории ВДНХ.

Форум собрал на одной площадке ведущих и начинающих производителей в сфере ассистивных технологий, представителей федеральных и городских органов власти, НКО, а также непосредственных пользователей и кибатлетов-спортсменов. Было представлено более 50 новейших российских разработок для людей с ограниченными возможностями здоровья, в том числе нейроимплант для восстановления зрения, гидравлический коленный модуль, экзоскелет для реабилитации, интерактивная панель для инклюзивного образования, уникальная беговая дорожка с синхронизацией бегового полотна с шагом пациента и технологией биологической обратной связи. В качестве экспонентов в выставке приняли

участие и российские производители слуховых аппаратов и других продуктов, помогающих людям с нарушениями слуха повысить качество и безопасность жизни.

Удобно для всех

Деловая программа мероприятия стартовала с открывающей сессии с участием правительства Москвы «Город без ограничений». Доступная городская среда стала одной из главных тем всего форума. О ней говорили и как о необходимом условии обустройства городов, и как о важной составляющей комфортной и безопасной жизни горожан любого возраста. «Достаточно взять самокат и проехать по улицам, чтобы понять, какие места доступны для людей с ОВЗ, а какие нет», — делится наблюдением Илья Морковский, пилот-испытатель и блогер. При этом он делает важное замечание: доступная среда нужна не только тем, кто имеет те или иные ограничения по здоровью, но и всем людям, особенно в определенные периоды жизни. «Девушки не обращают внимания на бордюры и ступеньки до тех пор, пока не становятся мамами и не выходят на улицы с колясками, оказываясь в одном ряду с маломобильными гражданами. Да и все мы рано или поздно постареем, — констатирует Морковский, — но от этого мы не перестанем пользоваться услугами, вряд ли кто-то так просто захочет отказаться от привычных вещей: похода в торговый центр, посещения кино и театров, прогулок и занятий спортом». Поэтому уже сейчас, уверен Морковский, необходимо задуматься над тем, в каких городах будем жить мы и следующие поколения, ведь удобно должно быть всем.

Голубой океан возможностей

Наряду с обсуждением комфортной городской среды большое внимание эксперты и участники форума уделили анализу рынка ассистивных технологий в России: обозначили точки роста и перспективы,

По данным 2021 года, рынок ассистивных технологий в России освоен на 20%, меньше всего в сегменте слуха и когнитивных нарушений. Доля импорта в доступном объеме рынка составляет три четверти.

Термины и определения*

Общий объем рынка (TAM)
Объем розничных продаж ассистивных технологий всем потенциальным пользователям.

Доступный объем рынка (SAM)
Объем розничных продаж ассистивных технологий в 2021 году

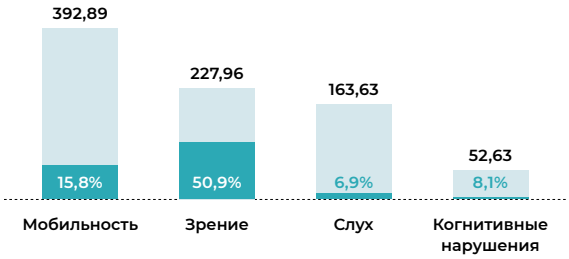
Текущая освоенность рынка
Отношение объема доступного рынка к общему.

Объем рынка AssistiveTech в России

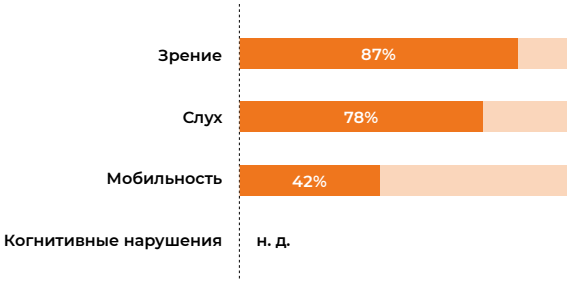
23,1%
Текущая освоенность рынка

70%
Доля импорта в доступном объеме рынка

Объем и освоенность рынка по сегментам 2021, млрд руб. и % в соответствующем сегменте



Доля импорта в доступном объеме рынка в 2021 году



рассмотрели возможные меры поддержки.

Так, в настоящее время около трети населения России являются потенциальными пользователями ассистивных продуктов. Эксперты оценили целевую аудиторию AssistiveTech в России в 49,3 млн человек, из них 34% приходится на людей с нарушениями зрения, 26% — мобильности, 22% — слуха и 17% — когнитивными нарушениями.

При этом освоена только пятая часть российского рынка AssistiveTech. Импортные товары занимают в нем почти три четверти объема. Очевидно, что потенциал для импортозамещения и развития российских продуктов сейчас велик как никогда.

Татьяна Ларионова, руководитель Центра ассистивных технологий «Феникс», уверена, что у отрасли большое будущее, правда, пока ее развитие тормозит ряд факторов. К тому же по-прежнему вокруг инвалидности, отдельных функциональных нарушений и даже ТСР существует общественная стигма. Люди оттягивают подтверждение инвалидности или покупку ТСР, так как боятся осуждения, не хотят принадлежать к этой социальной группе. Врачи же, в свою очередь, нередко оттягивают назначение ассистивных продуктов, считая, что их раннее использование усиливает функциональное нарушение.

Между тем потребители ассистивных технологий — это не только те, у кого есть «розовая справка», поясняет Ларионова. «На самом деле, это все люди, которые могли бы получить новое качество жизни, используя ту или иную технологию: будь то протез, ортез, очки или слуховой аппарат. И для них нужно создать условия, при которых они могли бы выбирать продукты, повышать качество своей жизни», — считает Татьяна Ларионова.

Миссия возглавляемого ею центра «Феникс» в формировании сообщества разработчиков и производителей ассистивных технологий, знакомство горожан с достижениями и новыми разработками в этой сфере. Для этого необходима синергия бизнеса, пользователей, профильных госструктур, социальных и медицинских учреждений.

КУЛЬТУРУ ПОТРЕБЛЕНИЯ АССИСТИВНЫХ ПРОДУКТОВ *надо создавать*

Татьяна ЛАРИОНОВА,
Центр ассистивных технологий «Феникс»

На наш взгляд, существует несколько барьеров, которые тормозят развитие рынка ассистивных технологий в России. Один из них — недостаточная развитость коммерческих каналов реализации высокотехнологичных ассистивных продуктов. В этой отрасли очень часто предприниматели — это «медицинские» и небизнесовые люди. Они просто делают своё дело. Нет драйверов развития: люди часто не ставят себе финансовые цели. А хочется, чтобы появилась именно амбиция освоить рынок.

Второе ограничение, как мне кажется, — это госзаказ. Как сейчас часто происходит: есть предприниматель, он приходит и просит денег на старт; потом — на оборудование, чтобы начать серийное производство; потом просит госзаказ на ту штуку, которую он произвел. Вопрос: а кому она вообще была нужна? Кто проверил ее жизнеспособность? Я думаю, система госзаказа ограничивает создание конкурентных продуктов.

В нормальной экономической теории есть рыночный механизм: спрос, предложение, конкуренция, цена, ценность. Когда мы говорим о госзакупке технических средств реабилитации, этот механизм просто не работает. Ты можешь произвести все что угодно, и, если оно входит в Росреестр, его заберут за деньги, надо только знать, как туда

попасть. Это не способствует созданию классных гаджетов. А если ты хочешь свой продукт продать, чтобы человек пришел и на всей полке предложений выбрал именно твоё, заплатил за это деньги, то надо сделать классный продукт с точки зрения функционала. Человеку он должен понравиться, он должен приносить пользу, за него должны быть готовы заплатить деньги. А сегодня зачастую производители не стремятся продать свои продукты, они стремятся их выдать, то есть попасть в госзакупки.

Я не говорю о том, что госзаказа не должно быть совсем. Он должен остаться, как и компенсации, сертификаты, если они будут работать так, как были задуманы, но тот же самый продукт должен находиться и в коммерческом рынке, чтобы его выбирали, чтобы он конкурировал с другими производителями. Тогда качество продукта будет расти, а цена падать. Пользователь получит прирост качества изделия и снижение цены за счет конкуренции, продавец — расширение сбыта.

Не нужно бояться, что пользователей не хватит на всех. На самом деле, ассистивные технологии нужны каждому из нас. Возможно, это покажется неявным, но в определенном возрасте каждый из нас будет вынужден пользоваться чем-то из этой сферы.

Я считаю, что сейчас на рынке в сегменте слуха все достаточно хорошо, потому что есть розничные центры, которые прекрасно развиты. И мы видим объем продаж, который соответствует рынку.

Так же необходимо развивать и розничные точки продаж ассистивных технологий: магазин оптики, рядом магазин слуха, колясок, экзоскелетов и так далее. Чтобы люди знали, что такие продукты су-

ществуют, бояться не надо. Культуру потребления ассистивных продуктов надо создавать. Никто, кроме нас, этого не сделает.

Если говорить о мерах поддержки, то одним из действенных решений, на мой взгляд, было бы упрощение процедуры выхода на рынок новых продуктов. В настоящее время есть большие проблемы с процессом регистрации медицинских изделий, с получением лицензии на розничные центры протезирования. Нужно создавать в городах доступные центры сертификации. Это поможет поддержать производителя, он не будет бояться выпускать новые продукты. При этом система контроля качества должна быть простая и понятная всем.

В сегменте «Слух» больше всего прозводителей сурдотехники, слуховых аппаратов и систем навигации и информирования. Выручка производителей новейших технологий ежегодно сокращалась, в отличие от производителей традиционных. В общей структуре выручки на новейшие технологии приходится примерно треть.

20
Производителей в России

13,3 лет
Средний возраст

30%
Компаний разрабатывают продукты на основе новейших технологий

3,6 млрд руб.
Объем выручки в 2021 году

Совокупный среднегодовой темп роста выручки в 2017–2021 годах

-45%
Разработчики новейших технолгий

+5%
Разработчики традиционных технолгий

Структура сегмента по типам продуктов, %

Не равно 100%, т.к. компании могут разрабатывать несколько разных типов продуктов

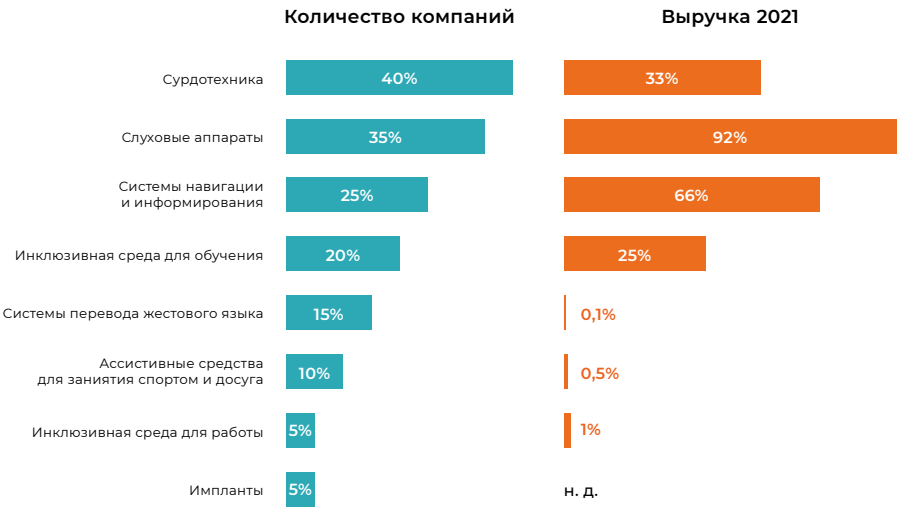


Фото: Максим Попов, ГБУ «Агентство инноваций Москвы»

Энергия для вашего слуха

AURICA
Решения для слуха

АТОМ

СЛУХОВЫЕ АППАРАТЫ С БЕСПРОВОДНЫМ УПРАВЛЕНИЕМ

Беспроводное управление для устройств Android и IOS.

Бинауральная синхронизация основных функций аппарата.

Передача **потокового аудио**.

info@aurica.ru

+7 (4872) **73-08-08**

aurica.ru

ЦИФРЫ *и* ФАКТЫ

1 на **1000** НОВОРОЖДЕННЫХ

составляет распространенность **наследственной тугоухости** в России

около **75%** ВСЕХ СЛУЧАЕВ

наследственной тугоухости относятся к рецессивным несиндромальным формам нарушения слуха

в **1997** ГОДУ

был открыт ген ***GJB2*** — мутации в котором являются самой частой причиной врожденной наследственной тугоухости

22 746 ТЫС. РУБЛЕЙ

составляет **экономический эффект сохранения трудоспособности** одного ребенка с наследственной тугоухостью

наиболее распространенная в гене ***GJB2***, являющаяся причиной врожденной и доречевой двусторонней тяжелой тугоухости

35delG

МУТАЦИЯ

большинства регионов России являются **носителями мутаций в гене *GJB2*.**

2–6%

ОТ ОБЩЕЙ ПОПУЛЯЦИИ

медико-генетических консультативных приемов пациентов и семей **ежегодно проводится в России**

420 000

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ СЛУЖБА РОССИИ:

ключевые факты из первых уст

В следующем году медико-генетическая служба России отметит 55-летие. Все эти годы задачей специалистов было изучение вопросов, связанных с наследственными заболеваниями, диагностика генетических нарушений и консультирование пациентов по всей стране. Что сегодня из себя представляет медико-генетическая служба России, какие задачи решает, и что ждет ее в будущем? На вопросы SurdoInfo отвечает главный врач ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова» Сергей Воронин.

Сергей ВОРОНИН,
главный врач ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»

— С чего началось становление медико-генетической службы в нашей стране?

— Историческим для организации медико-генетических консультаций в России стал приказ МЗ СССР от 30 марта 1967 года № 261 «Об образовании опытных медико-генетических отделений в городах Москве и Ленинграде». Следующей важнейшей вехой становления службы можно назвать 6 ноября 1969 года, когда вышел Приказ министра здравоохранения СССР Б. В. Петровского «Об организации консультативных кабинетов по медицинской генетике в республиках, краевых, областных больницах». Он предусматривал создание 20 консультативных кабинетов, которые и стали основой для медико-генетической службы страны. Таким образом, медико-генетической службе России в следующем году исполняется 55 лет, и в ее создании и совершенствовании активное участие принимали специалисты Института медицинской генетики, который сейчас называется ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова».

— Какова в настоящее время структура медико-генетической службы, какие специалисты в нее входят?

— В наши дни сформирована трехуровневая система оказания медико-генетической помощи. Первый уровень — это региональные медико-генетические консультации, которые представляют собой прием врача-генетика и цитогенетические исследования. Второй уровень — консультации, в которые включен еще и неонатальный скрининг на пять наследственных заболеваний, пренатальный скрининг врожденной и наследственной патологии, лабораторная диагностика некоторых частых орфанных заболеваний. Третий уровень — межрегиональные центры, выполняющие дополнительно обследование новорожденных на 31 наследственное и (или врожденное) заболевание и/или нозологическую группу.

Такие центры созданы в Москве, Краснодарском крае, Республике Башкортостан, Санкт-Петербурге, Свердловской, Иркутской, Ростовской областях, также к третьему уровню относятся референсные центры, одним из которых является ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова». В них консультируются самые

Сегодня подразделения медико-генетической службы Российской Федерации созданы и оказывают медицинскую помощь почти в 80 субъектах России.

сложные пациенты и проводится широкий спектр высокотехнологичных молекулярно-генетических, молекулярно-цитогенетических и биохимических диагностических исследований. Сегодня подразделения медико-генетической службы Российской Федерации созданы и оказывают медицинскую помощь почти в 80 субъектах России.

— Какие задачи призвана решать медико-генетическая служба? Насколько эффективно, на ваш взгляд, она функционирует сегодня?

— Основная цель подразделений медико-генетической службы — это диагностика и профилактика врожденной и наследственной патологии. К основным задачам можно отнести медико-генетическое консультирование семей и больных с наследственной и врожденной патологией, клиническую и лабораторную диагностику наследственных болезней с использованием цитогенетических, молекулярно-генетических и биохимических методов обследования. Специалисты службы разных уровней проводят массовый и селективный, то есть выборочный скрининг на наследственные болезни. Кроме того, они выполняют пренатальный скрининг на распространенные хромосомные синдромы и врожденные пороки развития и ведут территориальные регистры семей и больных с наследственной и врожденной патологией и их диспансерное наблюдение.

Ежегодно в Российской Федерации проводится более 420 000 медико-генетических консультативных приемов пациентов и семей, что позволяет установить диагноз наследственного заболевания, эффективно проводить лечение, а также планировать беременность с учетом риска повторного рождения больного ребенка в семье.

Во многих региональных консультациях также проводится УЗИ плода для выявления отклонений развития и инвазивные манипуляции для получения плодного материала с последующей генетической диагностикой. В консультациях работают не только генетики, есть также врачи неврологи, эндокринологи, специалисты диетологи.

Ежегодно в Российской Федерации проводится более 420 000 медико-генетических консультативных приемов пациентов и семей, что позволяет установить диагноз наследственного заболевания, эффективно проводить лечение, а также планировать беременность с учетом риска повторного рождения больного ребенка в семье.

— Какие сложности, проблемы можно отметить в работе медико-генетической службы?

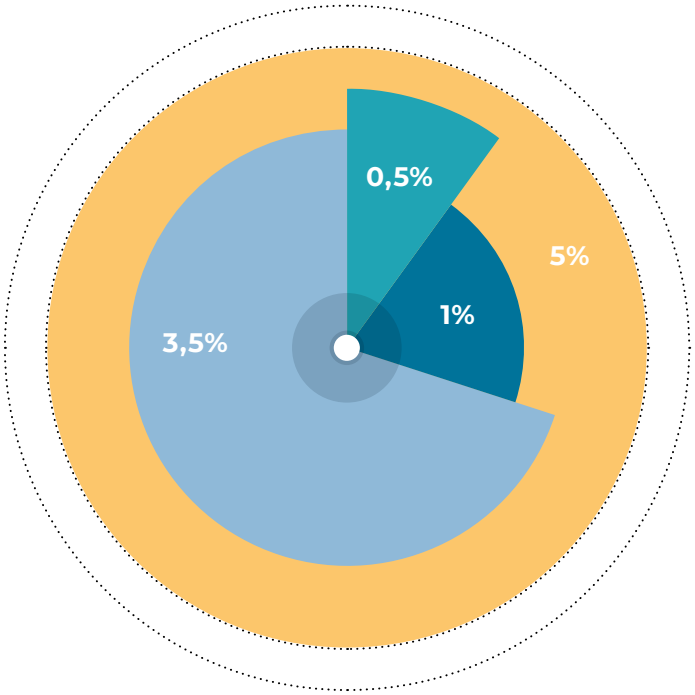
— Главная сложность для многих регионов — это кадровая обеспеченность. К примеру, по-прежнему нет врача-генетика в Еврейской автономной области, в Чукотском Автономном округе. Институт высшего и дополнительного профессионального образования на базе ФГБНУ «МГНЦ» готовит кадры, в том числе по целевому набору. Например, в этом году специалисты отправились работать в Татарстан и Якутию. Однако в связи с расширением программы неонатального скрининга потребность в сотрудниках службы растет. Безусловно, есть регионы, в которых требуется переоснащение, приобретение более современных диагностических приборов. Это позволит проводить диагностические исследования на местах, пациентам не потребуется выезжать в центральные клиники.

— Какова статистика за последние годы выявления генетических заболеваний, в том числе редких, в России и в мире?

— По статистике, 5% новорожденных имеют наследственные или врожденные заболевания, из которых 0,5% относятся к хромосомным, 1% — орфанные наследственные болезни, 3,5% — врожденные пороки развития. Имеется тенденция к увеличению числа этих патологий, что, скорее всего, связано с повышением возможностей диагностики и более качественным их учетом. Около 40% ранней детской смертности обусловлено наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития.

С 1 января 2023 массовый неонатальный скрининг проводится на 36 наследственных заболеваний и групп наследственных заболеваний. Главная его задача — выявить болезнь на досимптоматической стадии, когда лечение будет наиболее эффективным. На сегодняшний день в ходе массового скрининга выявлено более 300 детей с патологией, из которых с наследственными болезнями обмена — 146 человек, спинальной мышечной атрофией — 65, первичными иммунодефицитами — 98.

> *Наиболее перспективными направлениями развития медико-генетической службы России сегодня считается участие в создании центров орфанных заболеваний на базе многопрофильных лечебных учреждений в регионах и расширение перечня наследственных заболеваний, на которые проводятся скрининги.*



5% новорожденных имеют наследственные или врожденные заболевания

1% — орфанные наследственные болезни

3,5% — врожденные пороки развития

0,5% относятся к хромосомным

Массовый неонатальный скрининг также позволяет получить достоверные данные о частоте встречаемости этих заболеваний. Кроме того, совершенствуются методы диагностики других наследственных заболеваний, не входящих в скрининг. Благодаря этому выявляемость «редких» пациентов растет, а это значит, повышается качество оказания им медицинской помощи и медико-генетического консультирования семей.

— Что можно сказать о перспективах развития генетики и помощи пациентам с наследственными заболеваниями?

— Наиболее перспективными направлениями развития медико-генетической службы России сегодня считается участие в создании центров орфанных заболеваний на базе многопрофильных лечебных учреждений в регионах и расширение перечня наследственных заболеваний, на которые проводятся скрининги.

Но решение наших задач будет невозможно без увеличения числа врачей генетиков и лабораторных генетиков, которые формируют в регионах группы риска пациентов с подозрением на наследственную патологию или сами устанавливают диагноз пациенту с орфанной патологией. Существенную роль в повышении эффективности работы медико-генетической службы должно сыграть повышение осведомленности о редких заболеваниях медицинских специалистов первичного звена, широкое внедрение современных программ, в том числе так называемых систем поддержки врачебных решений, помогающих врачам первичного звена отбирать пациентов с подозрением на наследственную патологию и направлять их для подтверждения диагноза к специалистам генетикам.

ТВ-СТРИМЕР: *незаменимый атрибут*

В ЦИФРОВОМ ПРОСТРАНСТВЕ ДЛЯ ЧЕЛОВЕКА СО СЛУХОВЫМИ АППАРАТАМИ

В информационном обществе решающее значение приобретает способность человека к коммуникации. Современные технические средства позволяют людям с ограниченными возможностями здоровья по слуху быстро и относительно безболезненно интегрироваться в цифровое пространство. Речь идет, конечно же, в первую очередь, о современных слуховых решениях, кохлеарных и костных имплантах, стационарных FM-системах и индукционных системах. Однако слуховые решения и импланты являются устройствами исключительно индивидуального пользования, а применение стационарных FM- и индукционных систем требует присутствия пользователя в оборудованном ими помещении.

Иван КОРНИЕНКО,
директор по учебно-методической работе компании «Аурика»

Совершенно другие возможности открывает использование ТВ-стримера производства компании «Аурика». Простое в использовании устройство незаменимо для пользователей слуховых решений «Аурика» (рис. 1)

Во-первых, использование стримера не требует специально оборудованного помещения. Устройство подключается через аудиовход mini-jack к любому источнику аудиосигнала, стационарному или мобильному.

Во-вторых, одновременно к ТВ-стримеру может быть подключено несколько приемных устройств без потери качества аудиосигнала. Подтвержденные группы, использующие стример, состоят из 10 человек.

В-третьих, конструкция устройства позволяет комбинированное его использование с микрофоном. Особенно это актуально при обучении групп детей с тренером, когда необходимы комментарии педагога без прерывания занятия. Нажатие клавиши на корпусе стримера позволяет перевести устройство в режим микрофона либо обратно в режим линейного входа. Изменение подсветки с синего на бирюзовый сигнализирует о переходе в тот или иной режим.

рис. 1

Отдельно нужно отметить, что беспроводной Bluetooth-передатчик потокового аудио Aurica TV-Streamer является продуктом отечественного производства, что дает пользователю гарантию его длительного и бесперебойного обслуживания.

Реклама

ПЕРЕДОВОЙ ОТЕЧЕСТВЕННЫЙ ПРОИЗВОДИТЕЛЬ
ТАКТИЧЕСКОГО СНАРЯЖЕНИЯ

КБ ПРИБОЙ

NOISE KILLER

БЕРУШИ С АКТИВНЫМ ШУМОПОДАВЛЕНИЕМ И УСИЛЕНИЕМ ТИХИХ ЗВУКОВ

АКТИВНЫЕ БЕРУШИ
NOISE KILLER

АКТИВНЫЕ БЕРУШИ
NOISE KILLER CUSTOM*

- связь и защита слуха от импульсного шума
- надежная фиксация в ухе
- комфорт при длительном ношении

ВЫБОР ПРОФЕССИОНАЛОВ

* По индивидуальному слепку уха из гипоаллергенного пластика

+7 (4872) **71-81-33**

kbpriboi.ru

Реклама

Татьяна Маркова: ГЕНЕТИКА ОБРЕЧЕНА НА БУДУЩЕЕ

Откуда берутся болезни, в чем причина различных патологий, можно ли не лечить, а предотвратить? Ответы на эти вопросы хотелось бы найти многим, но лишь немногим дано приоткрывать завесу тайны и выявлять то, что природа постаралась тщательно скрыть от человеческого глаза.
Эти люди — генетики.
Сразу поняв, что эта специальность во многом уникальная, выпускница ординатуры Татьяна Маркова в далеком 1993-м году, не раздумывая, погрузилась в нее с головой. 30 лет научных исследований, практической работы, поисков, анализа, открытий сложно уложить в одно интервью, но мы постарались спросить Татьяну Геннадьевну о самом важном, интересном и волнующем.

Татьяна МАРКОВА,
Доктор медицинских наук,
профессор кафедры сурдологии
ГБОУ ДПО РМАНПО МЗ

— С чего начинался ваш путь в медицине? Когда и почему решили заняться изучением генетики?

— Думаю, мой путь начался еще в детстве, с моих родителей. Я из семьи врачей. Мама терапевт-ревматолог, папа оториноларинголог, заведовал ЛОР-кафедрой в Ярославском мединституте. С детства я видела, как много они работают, как обсуждают сложные случаи. Папа много оперировал и при этом вел целое научное направление. Вся их деятельность, вся их работа была связана с тем, чтобы помочь своим пациентам. Я это чувствовала, понимала, и, наверное, их желание помогать людям передалось и мне. Своего рода наследственность.

А вот о генетике, если честно, я и не мечтала. Но в один прекрасный день, это было за месяц до окончания ординатуры, я шла по отделению гематологии Первого медицинского института имени академика Павлова в Санкт-Петербурге и увидела табличку «Лаборатория цитогенетики». Помню, подумала тогда: «Ой, здесь я еще не успела побывать, но время есть». Это был июнь: современные выпускники-ординаторы готовятся к экзаменам, проходят аккредитацию, а я этот месяц училась красить и считать хромосомы. А потом я узнала о двухнедельном цикле по ПЦР-диагностике в Педиатрической медицинской академии. Он проводился в июле 1993 года.

— И вот так сразу влюбились в генетику? Не было страшно, что придется снова учиться, разбираться в сложных темах?

— Дело в том, что меня всегда интересовала причина заболеваний, а 30 лет назад причина многих заболеваний оставалась неизвестной, в кардиологии, неврологии, эндокринологии, онкологии и в других областях. За две недели до начала цикла я купила двухтомник «Биохимия человека» Р.

Марри 1993 г. Он только что вышел! Освежила в памяти строение ДНК и узнала о методах работы с ней. Придя на цикл, я узнала, что существуют моногенные наследственные заболевания, для которых уже известны мутации, такие как муковисцидоз и фенилкетонурия. А главное, что их можно находить с помощью ПЦР-диагностики и на этой основе проводить консультации для семьей, в которых есть больные дети. А можно проводить скрининг в здоровой популяции и выявлять носителей!

Я заканчивала лечебный факультет, и отдельного курса генетики у нас тогда не было. Этот двухнедельный цикл стал для меня прямо-таки откровением. Я поняла, что этим и хочу заниматься.

— Где начиналась ваша работа как специалиста по генетике?

— Я устроилась научным сотрудником в лабораторный отдел Санкт-Петербургского НИИ уха, горла, носа и речи. Про наследственную тугоухость тогда знали только по клиническим исследованиям, было описано много синдромов. Книга Конигсмарка и Горлина «Генетические и метаболические нарушения слуха» 1980 г. стала моей настольной книгой.

Детей с неясной причиной тугоухости/глухоты было очень много. Тогда работа над генами тугоухости только начиналась. В 1992 году были описаны первые 10 мутаций в гене *PAX3* при синдроме Ваарденбурга, и как раз моя первая работа была связана с этим синдромом.

Первый локус несиндромальной глухоты DFNB1 был открыт в 1994 году, а о гене *GJB2*, расположенном в этом локусе, узнали только в 1997-м. Я начала работать в СПб ЛОР НИИ за четыре года до этого события. Нам необходимо было понять наследственные причины нарушений слуха. Доступной литературы практически не было, на поиски информации уходило много времени. Моей целью был поиск детей с синдромами, и я начала с эпидемиологического анализа на базе Детского городского сурдологического центра Санкт-Петербурга. В общей сложности я провела скрининг полутора тысяч детей, из них 700 детей с инвалидностью, то есть с тугоухостью 3 и 4 степени. Был проведен анализ всей медицинской документации. Меня поразил тот факт, что более 50% детей с диагнозом, поставленным в возрасте около трёх лет, не имели ни факторов риска, ни каких-то других проблем со здоровьем, а у 80% родителей был нормальный слух. Напомню, тогда ещё не было универсального аудиологического скрининга новорожденных. Толчок в этом направлении был сделан после открытия гена несиндромальной тугоухости, тогда и решено было провести генетический скрининг в группах глухих людей.

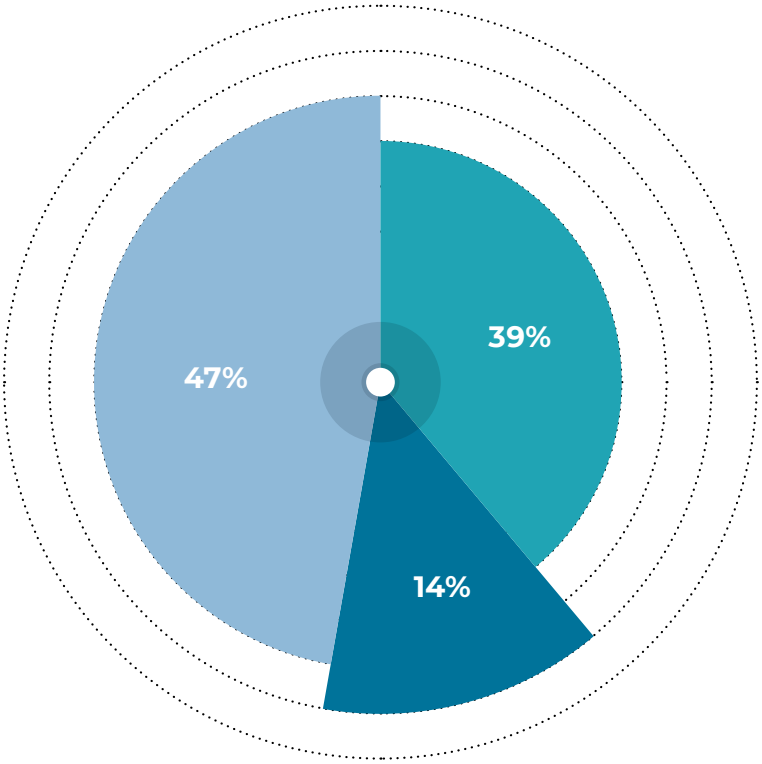
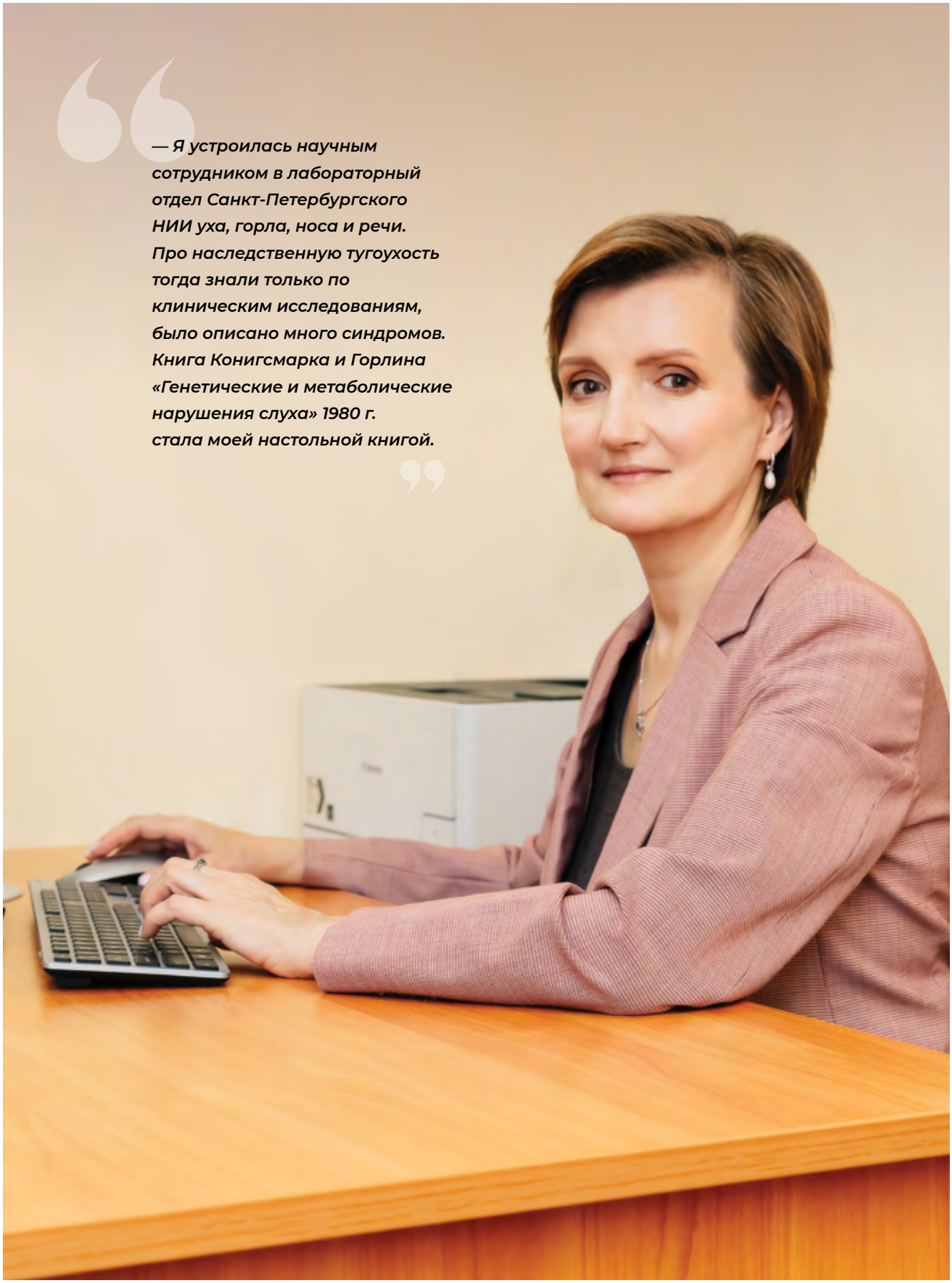


Рис. 1. Результаты ДНК-диагностики мутации 35delG при несиндромальной сенсоневральной тугоухости, 374 ребенка (исследование 2001-2002 гг.)

В 2001–2002 гг. нами был проведен генетический скрининг на мутацию 35delG в гене *GJB2* среди учащихся специализированных школ и детских садов. Им были охвачены дети от 0 до 18 лет. Мы брали пятна крови из пальца на специальный фильтр, что существенно облегчило работу. Учитывая мое лабораторное прошлое, то все делала своими руками. Это исследование состоялось благодаря лаборатории Центра молекулярной генетики, возглавляемой доктором биологических наук Александром Владимировичем Поляковым. Мы доказали, что 53% детей в этих школах имеют наследственную этиологию тугоухости глухоты, при том, что их родители являются здоровыми по слуху, и в 47% случаев нет других родственников с нарушением слуха. В этой группе были только 20% детей, родители которых имели нарушения слуха. Учитывая,



— Я устроилась научным сотрудником в лабораторный отдел Санкт-Петербургского НИИ уха, горла, носа и речи. Про наследственную тугоухость тогда знали только по клиническим исследованиям, было описано много синдромов. Книга Конигсмарка и Горлина «Генетические и метаболические нарушения слуха» 1980 г. стала моей настольной книгой.

что ген *GJB2* был открыт в 1997 г., и к 1999 году была известна его высокая распространенность в странах Европы и в США, можно сказать, мы шли в ногу со временем.

— Обычно к генетикам обращаются при планировании беременности, но только ли пренатальной диагностикой занимаются специалисты-генетики?

— Замечательный вопрос! Но здесь я вас должна немножко поправить, поскольку только в последнее время при планировании беременности начали обращаться к генетикам, и, к сожалению, пока еще это не является нормой. Я мечтаю об этом.

На сегодняшний день в основном к генетику обращаются по факту наличия у ребенка наследственного заболевания, в связи с наступлением беременности и выяснением того, есть ли риск у беременной женщины рождения детей с хромосомной патологией.

В идеале же, действительно, мы можем заниматься профилактикой рождения детей с моногенной патологией, но это возможно только в том случае, если люди, вступающие в брак и планирующие рождение детей, проверят себя на наличие частых наследственных заболеваний, носителями которых они могут являться.

— Но, наверное, всё проверить всё равно невозможно...

— Конечно, но частые заболевания, которые накоплены в популяции, выявлять можно. Тугоухость/глухота относится именно к таким заболеваниям, и на сегодняшний день здоровые родители могли бы заранее, еще до рождения глухого ребенка, выявлять риск, определять, являются ли они носителями мутации в гене *GJB2*. Но у нас пока это как-то не принято, да и дорого...

Добавлю, что с 2023 года проводится пилотный проект скрининга новорожденных на 36 наследственных заболеваний, при этом тугоухость в этот список не включена: посчитали, что ее хорошо выявляет аудиологический скрининг. Однако, по нашим данным, скрининг пропускает 20% детей с патогенным *GJB2*-генотипом.

— Насколько, по вашим данным, в настоящее время распространены наследственные формы тугоухости среди детей?

— В России распространенность наследственной тугоухости составляет 1 на 1000 новорожденных, это в два раза больше, чем в мире. С 2009 года началась моя работа в Центре аудиологии и слухопротезирования под руководством профессора, доктора медицинских наук Георгия Абеловича Таварткиладзе. Я бесконечно признательна этому великому ученому, человеку с большой буквы, за то, что мы вместе успешно прошли 13 лет развития генетического направления в сурдологии. В этом году Георгий Абелович отмечает свой юбилей, и я хочу через ваш журнал поздравить его с этим событием и пожелать здоровья и долгих лет плодотворной работы. Без него наши исследования были бы невозможны.

В 2010–2013 годах нами было проведено исследование среди детей, у которых была диагностирована несиндромальная двусторонняя тугоухость на первом году жизни. Большинство детей были выявлены по результатам универсального аудиологического скрининга, или родители заметили, что ребенок не реагирует на звуки. Мы исключили из анализируемой группы детей с сопутствующей патологией и поражением центральной нервной системы. В семьях было проведено медико-генетическое консультирование и рекомендован поиск мутаций в гене *GJB2*. Распространенность наследственной формы, связанной с геном коннексина 26, в этой группе детей достигла 67%. Нигде в мире к тому времени не проводилось подобной работы, и я очень горжусь, что мы вместе с Марией Рафаэловной Лалаянц сделали это. Кроме того, было показано отсутствие значимой динамики порогов слышимости у детей с мутациями в гене *GJB2*.

— Наблюдаете ли вы за годы работы изменение количества выявляемых генетических патологий, вызывающих нарушения слуха?

— Это количество изменилось в корне. Более того, изменился взгляд на причины врожденной тугоухости: мы больше не грешим на антибиотики, инфекции, пневмонии, отиты. В большинстве случаев врожденной и детской двусторонней тугоухости речь действительно идет о генетике, с этим надо смириться и искать пути лечения.

Доля мутаций в гене *GJB2* на нашей территории пока будет составлять в среднем 50%, ни больше ни меньше, если брать пациентов разных возрастов. Но, на самом деле, доля наследственной тугоухости среди детей, по нашим данным, достигает 80%. Однако на практике это показать сложно, поскольку поиск других генов — очень дорогостоящая история. С 2010 года стали доступны методы секвенирования нового поколения, которые позволяют изучать сразу несколько генов и поставить молекулярный диагноз тем детям, у которых не были обнаружены мутации в гене *GJB2* (коннексин 26).

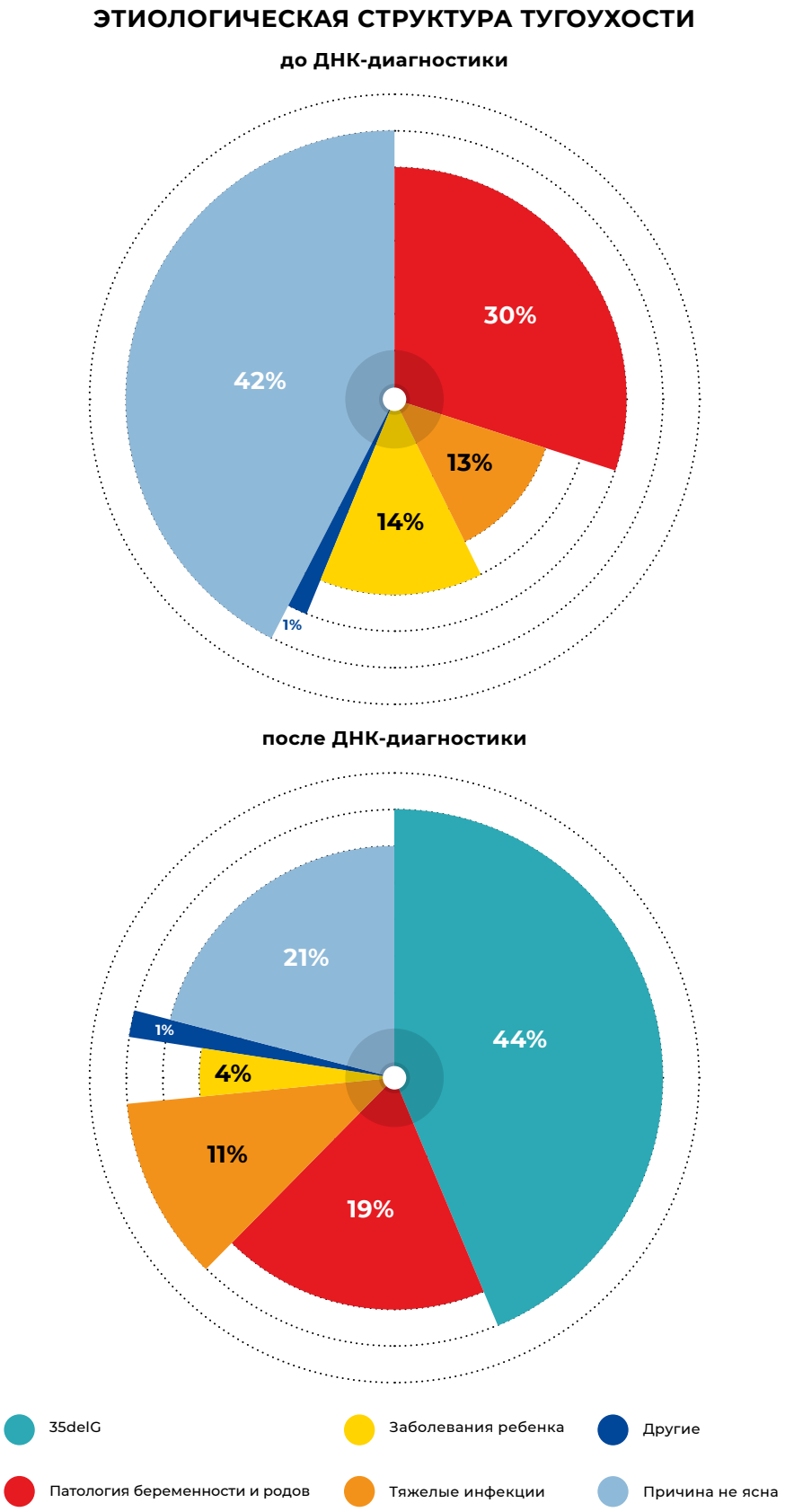


Рис. 2. Этиологическая структура тугоухости до и после ДНК-диагностики в 213 семьях с неотягощенной родословной (анализ результатов исследования 2008 г.).

В 2015–2020 годах нами совместно с лабораторией молекулярной генетики МГНЦ имени академика И. П. Бочкова проведены исследования по генам *SLC26A4* (белок пендрин), *STRC* (белок стереоцилин) и *USH2A* (белок ашерин). На сегодня у нас есть результаты исследований и по другим генам.

— Какие типы наследственной тугоухости встречаются наиболее часто? С чем это связано?

— Наиболее часто встречаются рецессивные формы, и связано это с накоплением патологического варианта гена среди населения. Как правило, если мутации в генах не мешают жизнедеятельности, не нарушают какую-то жизненно важную функцию, человек может нормально жить, оставлять потомство, и этот патогенный вариант сохраняется в популяции и передается потомкам незаметно из поколения в поколение, пока не встретит себе подобного. Если потомков много, то происходит накопление в популяции. В случае рецессивной глухоты есть гипотеза о том, что глухих не брали в армию, глухие не участвовали в военных действиях, они оставались в тылу, где могли вступить в связь со слышащей женщиной и оставить здоровое потомство. Потомство от глухих со слышащими и дало большой выход здоровых носителей, то есть от глухого человека потомку передается только один ген, второй здоровый вариант гена он получает от здорового родителя. Мы понимаем, что наша страна прошла в XX веке практически три войны. Таким вот образом, скорее всего, и увеличивалась популяция людей, имеющих в своем генотипе мутацию. Частота носительства варианта 35delG у нас самая большая в мире, а в Северо-Западном регионе страны она достигает 6%.

Практически мы уже с вами обсудили, что наиболее часто встречается

наследственная тугоухость, связанная с геном *GJB2*. Самая частая мутация — 35delG, вот она и накопилась в нашей популяции. Ученые из Уфы оценили возраст этой мутации в 10 тысяч лет.

. ***— Расскажите подробнее, в каких случаях у слышащих родителей есть риск рождения ребенка с тугоухостью? Когда необходима консультация генетика?***

— Как раз в случае рецессивного заболевания, в том случае, когда оба родителя являются носителями рецессивной мутации, второй вариант гена у них нормальный, поэтому они здоровы (рис. 3). В случае носительства патогенной мутации у человека есть риск рождения ребёнка с нарушением слуха, если в браке он встречает носителя мутации в этом же гене. В браке двух глухих родителей могут быть здоровые дети, если их генотипы или наследственные причины не совпали.

Таким образом, любому человеку из общей популяции перед вступлением в брак, перед рождением ребенка полезно пройти консультацию генетика, а тем, у кого есть родственники с нарушением слуха, эта консультация нужна обязательно.

На практике все сложнее. Так, возможность генетического скрининга перед вступлением в брак на четыре частых наследственных заболевания существует в Москве с 2002 года, но только за свой счет. Прошло уже более двадцати лет, изменилось число заболеваний, на которые можно провериться, но тем не менее, до сих пор это не стало обычным делом. В основном, я думаю, это связано с финансовыми причинами — анализы стоят дорого. Рождение же больного ребенка стоит ещё дороже. Другой вопрос, что эти затраты ложатся на плечи государства, а затраты на диагностику до рождения ребенка пока еще лежат на самих родителях, большинство из которых молодые. Так и получается, что молодые семьи часто не могут себе позволить провести такую диагностику.

. ***— И, вероятно, многие думают, что их это не коснется.***

— Да, вы правы. А специалисты, вместо того, чтобы вести просветительскую работу, перекладывают ответственность за рождение больного ребенка на родителей. Пока это происходит, правильного планирования семьи не будет, мы будем продолжать рожать больных детей, а потом пытаться лечить их, что, собственно, сейчас и происходит.

— Какую практическую помощь может оказать генетика? Может ли она помочь в реабилитации слабослышащих пациентов?

— Первичная профилактика — это главная практическая помощь, с моей точки зрения. Генетика, как любой раздел медицины, выполняет определенные задачи. В первую очередь, практическая помощь генетики заключается в том, что она помогает родителям узнать риски повторения заболевания в семье, и на сегодняшний день действительно есть реальные возможности. Дородовая диагностика и репродуктивные технологии помогают родителям родить здоровых детей.

При ряде наследственных заболеваний сегодня появилось лечение, есть препараты, относящиеся к генотерапии, которые лечат спинальную мышечную атрофию и ряд других заболеваний. Для нарушения слуха генотерапии пока не существует, но исследования ведутся, и вполне возможно, что в скором будущем лечение будет разработано.

Открыт инструмент редактирования, которым пользуются бактерии для исправления мутаций, так называемые «генетические ножницы», открытие удостоено Нобелевской премии в 2020 г. И, конечно, я надеюсь, что многие работы в области генной терапии будут доведены до конца.

Что касается реабилитации, то генетический анализ помогает сориентироваться в прогнозе, будет ли она эффективной у данного конкретного ребенка. Мы знаем, в каких случаях реабилитация с помощью кохлеарной имплантации будет успешна, а в каких нет. Получается, что анализ генов может служить прогностическим критерием, а кроме того, позволяет понять, качественно она проводится или нет.

— А что касается синдромальных форм тугоухости, как часто они встречаются у детей? Должны ли педиатры знать признаки этих синдромов?

— На сегодняшний день описано больше 700 синдромов. Наиболее частые — синдромы Ваарденбурга I типа, Пендреда, Ашера, Тричера Коллинза, БОР-синдром — они встречаются с частотой 5–10 % в группе детей с врожденной тугоухостью.

Важно знать, зачем нужно диагностировать синдромы. Совершенно не для того, чтобы поразить семью необычным названием. Наша цель — определить

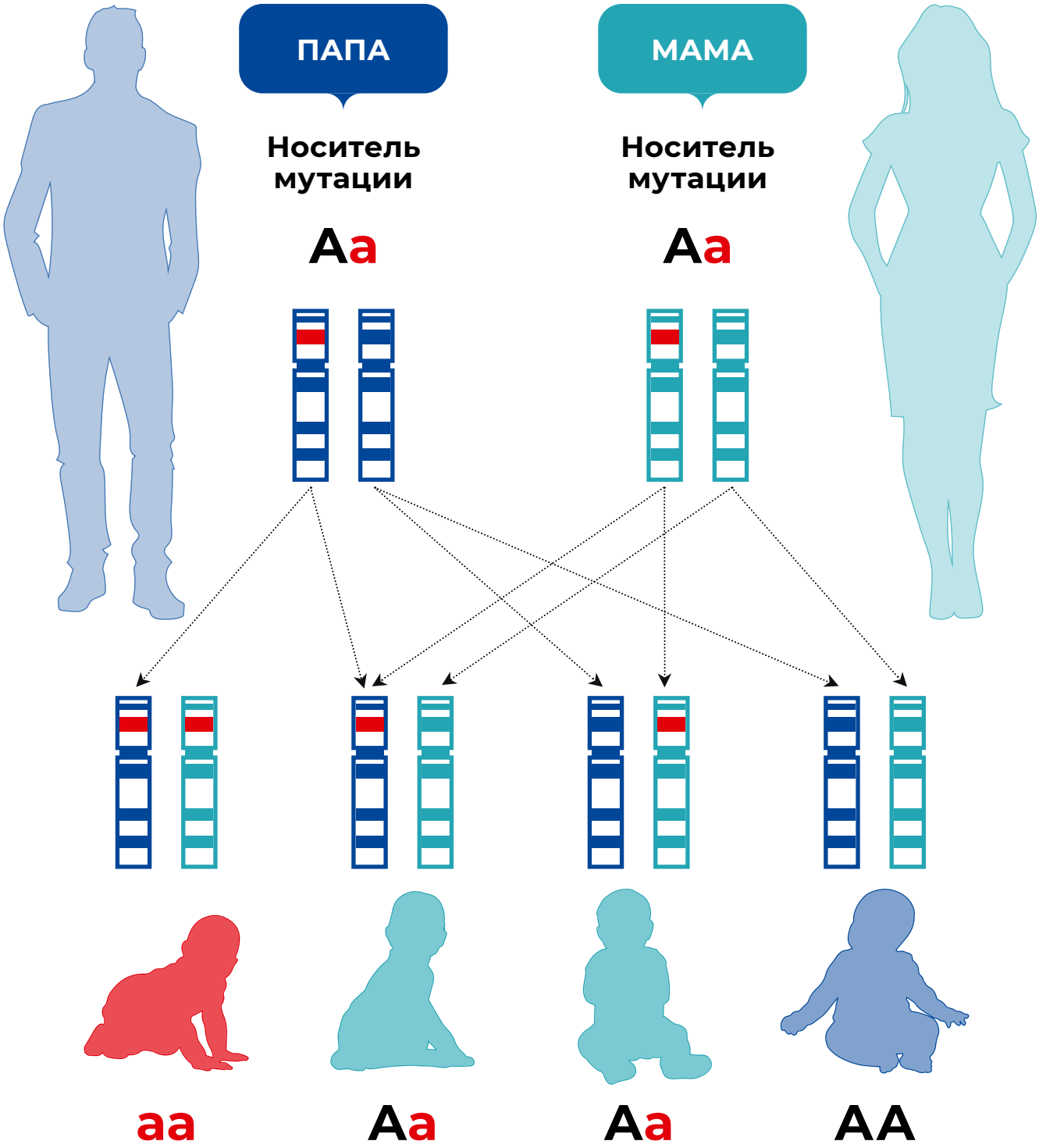


Рис 3. Схема передачи рецессивной мутации от родителей-носителей.
Риск рождения ребенка с двумя мутациями составляет 25% (нарушение слуха в 75% случаев тяжелое).

риск повторения заболевания в семье. Известные синдромы имеют определенный тип наследования, и поэтому при правильной постановке диагноза мы понимаем риск для потомства. При некоторых синдромах можно узнать, например, когда присоединятся другие симптомы, ждать ли осложнений от оперативного лечения, или стоит сразу делать кохлеарную имплантацию и не раздумывать.

Дело в том, что в сурдологии как раз актуальной является ранняя диагностика несиндромальных форм. Они встречаются в три раза чаще, чем синдромы. Поэтому для нас актуально всё-таки ставить верный диагноз

именно для раннего выявления форм, при которых тугоухость является единственным симптомом. Педиатры не обязаны знать все наследственные заболевания, это очень большой пласт знаний. Они должны знать основные признаки, маркеры, стигмы, показания к консультации врача-генетика. Если педиатры услышат хотя бы раз лекцию о таких синдромах, они в принципе будут знать, на что обращать внимание, и в каких ситуациях рекомендовать консультацию генетика. Хотя я думаю, что будущее медицины — когда в каждой специальности будет свой врач-генетик. Сейчас такое разделение уже начинается: нейрогенетик, кардиогенетик, отогенетик, эндокринолог-генетик, онкогенетик, репродуктолог-генетик.

— Какие существуют рекомендации для врачей сурдологов по работе с пациентами с врожденными формами тугоухости? Какие методы диагностики?

— Основным показаниям для направления к врачу генетику и проведения генетического анализа является двусторонняя сенсоневральная тугоухость любой степени тяжести, а также подозрение на синдром. Надо отметить, что сурдологи, прослушавшие наши лекции в рамках обучения на кафедре сурдологии Российской медицинской академии непрерывного профессионального образования, достаточно хорошо владеют информацией. Сегодня среди сурдологов направление детей с нарушением слуха к генетику стало нормой.

Первый этап диагностики — это поиск мутаций в гене *GJB2*, далее в зависимости от результата. Осмотр ребенка и семейный анамнез также имеют значение. При отсутствии мутаций в гене коннексина 26 мы продолжаем поиск. Последнее время показано, что при подозрении на врожденную тугоухость умеренной и легкой степени часто выявляются патогенные варианты генов *STRC* и *USH2A*. При тугоухости тяжелой степени и глухоте рекомендуем сдавать анализ секвенирование полного экзома. Он «смотрит» все возможные изменения в кодирующих участках всех генов человека.

— Какие проблемы, сложности, на ваш взгляд, на сегодняшний день стоят перед российской генетикой? Что предстоит сделать для их решения? Как, по-вашему, в идеале должна работать эта система, чтобы быть эффективной и приносить пользу?

— Перед российской генетикой, на мой взгляд, стоит единственная проблема — это кадровый дефицит. Сегодня генетики сосредоточились на неонатальном скрининге, но развитие науки идет и по другим направлениям. Врачей генетиков сейчас примерно столько же, сколько сурдологов. Эффективной системе нужны кадры, которые работают ответственно, с осознанием дела, которые стремятся помогать людям, а главное, готовы развивать свою специальность. На мой взгляд, у генетики большое будущее, генетика в принципе обречена на большое будущее, даже если кадровый дефицит сохранится.

— Что входит в круг ваших научных интересов в настоящее время? Над какими темами и исследованиями работаете?

— Я почти 30 лет проработала в науке. Закрытие Центра Аудиологии привело к практически полному прекращению нашей, и моей в частности, научной деятельности... Работа сохранилась в небольшом объеме в рамках кафедры сурдологии РМАНПО (Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования), мы стараемся поддержать и продолжить те исследования, которые были начаты в центре аудиологии. Их основной темой является изучение аудиологических характеристик при определенных генотипах, а в идеале это, конечно же, распространенность определенных генетических нарушений слуха, уже не коннексина 26, а других более редких наследственных форм в нашей популяции.

Очень хочется, чтобы сурдология развивалась, чтобы мы могли оказывать своевременную помощь всем нуждающимся. Чтобы развивалась генетика в сурдологии, чтобы лечение разрабатывалось у нас в России, чтобы мы не ждали западных коллег, когда они это лечение нам предложат. Чтобы у нас в наших научных лабораториях была возможность проводить такие исследования. Чтобы в нашей стране гордились не только детьми, побеждающими на олимпиадах, а каждым учёным, и молодым, и состоявшимся — каждым.

И еще одно. Разделять научного сотрудника и врача тоже нельзя: да, это разные задачи работы, должности, разные обязанности, но образование-то одно и одна цель — эффективно помогать нашим пациентам.

Хочется, чтобы вернулось отношение к науке как к серьезному труду. Убеждена, что нет науки без практики, но и практики без науки нет. Мечтаю, чтобы мы наконец получили возможность лечения наследственных форм не только в рамках кохлеарной имплантации, но в рамках генотерапии.

AURICA
Решения для слуха

УСПЕЙТЕ КУПИТЬ ЦИФРОВЫЕ ПРОГРАММИРУЕМЫЕ СЛУХОВЫЕ АППАРАТЫ

PIXEL и NANOTRIM

ПО СПЕЦИАЛЬНОЙ ЦЕНЕ!

Подходят для всех степеней потери слуха

Аппараты доступны по электронному сертификату

В поисках гена глухоты

Сергей Журавский — ведущий научный сотрудник Лаборатории слуха и речи НИЦ ПСПбГМУ им. акад. И. П. Павлова, доктор медицинских наук, автор научных работ по клинической генетике глухоты. Научные исследования С. Г. Журавского поддерживались грантами администрации г. Санкт-Петербурга и Президента РФ. Конечно, мы не могли не поговорить с Сергеем Григорьевичем о тех уникальных исследованиях, которые проводил он и его коллеги в регионах России, а также узнать результаты изучения распространенности мутаций в генах, являющихся причинами врожденной тугоухости и глухоты.

— Известно, что наиболее частым молекулярным фактором несиндромной тугоухости являются мутации гена GJB2. Расскажите о нем поподробнее.

— Действительно, мутации гена *GJB2* — основные молекулярно-генетические причины наследственной рецессивной доречевой глухоты. Коннексин 26 — член большого семейства протеинов мембранных транспортных белков, формирующих цилиндрические межклеточные щелевые контакты. Последние состоят из множества трансмембранных образований — коннексонов, каждый из которых, в свою очередь, сформирован шестью молекулами коннексинов (рис. 1). Клетка через коннексоны контактирует с такими же структурами на мембране другой клетки. Этим формируются каналы для пассивной диффузии малых молекул размером до 1–1,2 кД, вторичных месенджеров, метаболитов, а также электролитов. Молекула коннексина 26 кодируется геном *GJB-2* (gap junction protein B-2), картированным в длинном плече 13 хромосомы (локус 13q11). В нормальной улитке коннексин 26 экспрессируется на мембранах несенсорных эпителиальных клеток, обеспечивая процесс рециркуляции K+ (рис. 2). Молекулярный патогенез глухоты при коннексиновой дисфункции определяется угнетением именно этого механизма. Генетический дефект этого белка приводит к необратимой дегенерации волоскового эпителия и прогрессирующей утрате слуха в течение первого года жизни ребенка.

Причиной тугоухости, ассоциированной с коннексином 26, могут быть различные мутации гена этого белка (как рецессивные, так и доминантные). В то же время наиболее частой является рецессивная мутация 35delG — единичная делеция одного из шести нуклеотидов гуанозинов (G) между положением 30 и 35 включительно. Полагают, что на долю 35delG приходится 70% всех мутаций *GJB2* в европейской популяции,

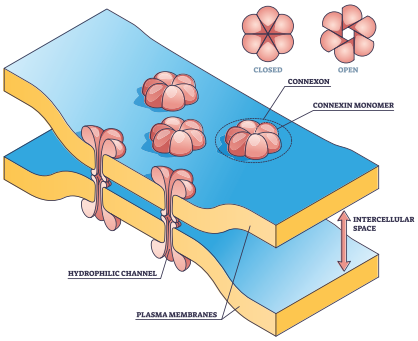


Рис. 1. Структура щелевых контактов, формируемых белками группы коннексинов (White T. W. et al., 1995)

поэтому её выделяют в ранг так называемых «мажорных» для белого европейского населения.

— Насколько я знаю, вы как раз и занимались изучением распространенности мутации 35delG гена коннексина 26 (GJB2) среди разных популяционных групп. Каковы результаты этих исследований?

— Эту мутацию обнаружили в 1994 г. в Европе. В России её впервые выявила профессор Татьяна Геннадьевна Маркова в начале 2000-х годов, тогда она была докторантом в СПБ ЛОР НИИ. В нашей лаборатории традиционно было много пациентов с врожденной глухотой, и, найдя колаборантов в молекулярно-генетической лаборатории, мы тоже подключились к этой работе. Полученные уже первые результаты поразили количеством носителей гомозигот и гетерозигот среди наших пациентов. Генетическая глухота является самой частой врожденной генетической патологией человека.

Позднее меня более стала интересовать распространенность мутации в популяции здорового населения и её причины. Вы, наверное, не задумывались, но детская доречевая глухота (в более старшей возрастной группе — глухонемота) — феномен, встречающийся на протяжении всей истории существования человечества. Считается, что мутация 35delG появилась и персистирует в геноме человека в течение последних 500 поколений — около 10 тысяч лет. Упоминания о глухоте уже существуют у Гиппократа (ок. 460–377 гг. до н.э.). Другой мыслитель древности — Аристотель (IV век до н.э.), неоднократно наблюдая это явление, уже выделял «прирожденную и приобретенную» глухоту. Сюжеты, связанные с глухотой как физическим состоянием, присутствуют в текстах Ветхого и Нового Заветов. Византийский император периода раннего средневековья Юстиниан I упоминает о глухих в своем «Своде законов» (526 г.). В нашей отечественной истории врожденная глухота как явление у конкретного исторического лица, по-видимому, впервые упоминается при описании детства Ивана IV (Грозного). Андрей Курбский рассказывал о младшем брате русского царя — Юрии Васильевиче, князе Углицком, который «был без ума и без памяти и бессловесен».

Рис. 2. Схематическое изображение клеточных зон экспрессии гена коннексина-26 в ткани перепончатой улитки [Camp G.V., Smith R. http://www.uia.ac.be]

В Европе в начале XX века по сводным результатам переписей населения уже насчитывалось около 191 тысячи глухонемых (7,77 на 10 000). Одна женщина из них получила мировую известность и вошла в историю. Имея врожденную глухоту, она стала музой и моделью французского художника Анри Тулуз-Лотрека.

Историческим фактом является случай, произошедший с российской императрицей Марией Федоровной, супругой Павла I, которая под впечатлением от близкого общения с глухим ребенком, племянником придворной дамы, повелела в 1806 году учредить в Павловске — ближайшем пригороде Санкт-Петербурга — первое в России опытное училище для содержания и обучения таких детей. Сохранились сведения, что в семье этого мальчика у здоровых родителей из шести детей еще один брат и одна сестра были так же глухонемыми. За 100 лет существования этого училища его воспитанниками стали 2205 детей знатного и простого сословия Российской империи. В Европе в начале XX века по результатам переписей населения уже насчитывалось около 191 тысячи глухонемых (7,77 на 10 000). Одна женщина из них получила мировую известность и вошла в историю. Имея врожденную глухоту, она стала музой и моделью французского художника Анри Тулуз-Лотрека (рис. 3).

Рис. 3. Женщина с зонтиком (Глухая Берта в саду г-на Фореста).
Анри Тулуз-Лотрек. Франция, 1889.

Так вот, чувствуя столь интригующую актуальность, мы с коллегами решили начать изучение «глухой» мутации 35delG гена *GJB2* среди здорового населения региона Северо-Запада . Это были 2008–2010 годы. Большую помощь в получении образцов

Таблица 1. **Носительство мутации 35delG среди здорового населения популяционных групп Северо-Западного региона России (собственные данные)**

		Количество здоровых обследованных доноров	Гетерозиготное носительство 35delG
г. Санкт-Петербург		308	17 (5,5%)
Ленинградская область	Подпорожский район	218	13 (5,9%)
	Иван-город	120	4 (3,3%)
г. Архангельск и область		200	10 (5%)
г. Псков и область		107	5 (4,7%)
г. Калининград и область		200	15 (7,5%)
Всего		1153	64 (5,5%)

крови оказали областные сурдологи О. В. Гринчик (Калининград), Е. В. Подлесный (Архангельск), Е. В. Жбанкова (Псков). Это была интересная работа: приходилось искать контакты, заинтересовывать, договариваться, ездить в другие города на станции переливания, а где-то даже самому брать в руки вакутейнер и проводить десятки заборов крови. Было собрано 1153 образца крови здоровых доноров, проживающих в крупных городах Северо-Западного региона России: Санкт-Петербурге, Пскове, Архангельске, Калининграде и на территориях их областей. Наш анализ банка ДНК в обследуемых популяционных группах обнаружил стабильные показатели распространённости носительства 35delG на уровне 5% (табл. 1).

Наиболее памятна стала экспедиция в Ленинградскую область. Тогда автомобиля у меня не было, мне пришлось на полторы недели арендовать машину с водителем и приобрести переносные холодильники. Отправились мы в Подпорожский район Ленинградской области. Почему сюда? Есть геногеографическая специфика данного региона: это единственное место в нашей области, где сохранилось уникальное коренное населени — народность вепсы, представители финно-угорской лингвистической группы, предки которых в древности осуществили миграцию с Северного Урала на территории русского Севера и современной Финляндии.

Наше путешествие по глухим местам Прионежья в краю заброшенных, вымирающих деревень, где из жителей оставались только единичные семьи стариков, позволило оценить частоту встречаемости носителей-гетерозигот у этой коренной народности Ленинградской области (табл. 2).

Вы поинтересуетесь, как удалось это организовать? Да, приехать незнакомому человеку в заброшенную деревню и попросить сдать анализ крови, не напугав, было непросто. Пришлось одновременно устраивать врачебные экспресс-консультации. На этапе подготовки экспедиции пришла в голову мысль взять с собой прибор для измерения давления и глюкометр с набором полосок. Эта нехитрая экипировка позволила многим дать нужные рекомен-

Таблица 2. **Распространенность гетерозиготной формы мутации 35delG гена *GJB2* среди здоровых жителей деревень Подпорожского района Ленинградской области**

Деревни	Количество обследованных	Количество гетерозиготных носителей	%
Курба	19	1	
Кузра	20	0	
Шондуши	7	0	
Немжа	19	2	
Нордиги	12	0	
Пелдуши	14	1	
Озера	27	1	
Мягозеро	1	0	
Вонозеро	34	0	
Ярославичи	24	2	
Ладва	32	4	
Винницы	9	1	
Всего	218	12	5,5

дации. Мой водитель, Алексей Николаевич, родом из Нижегородской деревни, прочувствовавшись жизнью одиноких стариков, брался поколоть дрова, где это было особенно нужно.

Так был собран, как я считаю, ценнейший материал. Сегодня старожилов этих уже давно нет, дети живут в районных центрах и в Санкт-Петербурге. Если говорить о результате, то среди обследованных 12 деревень Подпорожского района (общее число обследованных — 218 человек) особенно выделялись три деревни: Винницы, Ярославичи и Ладва, где было обнаружено наибольшее количество носителей-гетерозигот 35delG (до 10–12% обследованного населения).

Эти населенные пункты считаются исторически наиболее древними из сохранившихся исконно вепсских поселений. Кроме того, деревня Ладва территориально наиболее удалена от центра Подпорожского района. Здесь и сегодня большинство взрослого населения говорит на родном (вепсском) языке, формируя в сочетании с характерными внешними чертами (поиск в интернете позволит увидеть эти особенности: невысокий рост, светло-русые волосы, голубые глаза, округлая форма лица) своеобразный этнокультурный колорит этой местности.

Поскольку вепсский этнос считается одним из древнейших не только на территории современной Ленинградской области, но и на всем Северо-Западе России, именно он может являться изолированным резервуаром поддержания рецессивных мутаций на русском Севере.

Преимущественное обнаружение мутации среди жителей наиболее древних поселений вепсов: у 7 из 65 жителей деревень Ладва, Винницы, Ярославичи в сравнении с 5 из 153 жителей других, исторически более молодых поселений (что имеет статистически значимые различия), подтверждает существование так называемого «эффекта основателя» как условия появления и накопления гетерозигот. В то же время, помимо этого традиционного объяснения для значительного распространения рецессивной «глухой» мутации в популяции здорового населения, могут быть и иные, более нестандартные предположения.

— Интересно узнать подробнее...

— Я придерживаюсь гипотезы, что возникновение и сохранение в природе рецессивных гетерозигот является результатом определённой биологической целесообразности, вызванной направленным эволюционным поиском. При этом «оптимальный» уровень гетерозигот гена коннексина 26 в популяциях, как мы можем полагать, поддерживается из века в век тысячелетиями с целью обеспечения определённого эффекта «биологической целесообразности» — селективных преимуществ для популяционной группы при форс-мажорных обстоятельствах. Известно, что еще в недавнем прошлом эволюционный отбор шел в направлении выработки устойчивости к эпидемическим инфекционным заболеваниям.

Так вот, есть данные исследований о том, что гомо- и гетерозиготные носители еще одной «глухой» мажорной мутации *GJB2* — R143W, распространенной среди африканцев, имеют кожу с более широким слоем эпидермиса и повышенную секрецию Cl- и Na+ в кожном поте по сравнению с их же родственниками носителями дикого типа гена. Также считается, что ассоциированные с глухотой мутации *GJB2* формируют условия повышенной клеточной выживаемости. Так, в культуре кератиноцитов гетерозиготное носительство рецессивных «глухих» мутаций *GJB2* (M34T, W44C, R143W) ингибирует механизм одного из вариантов программируемой клеточной гибели — терминальной дифференцировки. Это приводит к утолщению слоя эпителия. Полагают, что в условиях in vivo эта особенность увеличивает барьерные свойства эпидермиса, чем способствует редуцированию бактериальных инвазий и инфекционного воспаления. Любопытно обратить внимание, что в патогенезе инвазии Shigella flexneri — возбудителя бациллярной дизентерии — задействовано также открытие канала коннексина 26. Известны биологические преимущества гетерозиготных носителей мутации другого распространенного рецессивного заболевания человечества — муковисцидоза. Возбудитель сальмонеллеза Salmonella typhi использует для входа в клетку кишечного эпителия активный хлорный канал CFTR. Оказалось, что самая распространенная у европейцев мутация гена *CFTR* — delF508 — ограничивает инвазию S. typhi в эпителиальные клетки кишечника, что проявляется меньшей выраженностью тифоидной лихорадки. Поэтому крайне интересно выяснить, случайно ли явление значительной распространенности мутации 35delG гена *GJB2*, или же оно определяется каким-либо биологическим фактором целесообразности.

Преимущественное обнаружение мутации среди жителей наиболее древних из сохранившихся поселений вепсов: у 7 из 65 жителей деревень Ладва, Винницы, Ярославичи в сравнении с 5 из 153 жителей других, исторически более молодых поселений (что имеет статистически значимые различия), подтверждает существование так называемого «эффекта основателя» как фактора появления и накопления гетерозигот.

— Получается, природа сознательно сохраняет эту мутацию в популяции?

— Так и есть. Очевидно, что для природы, сформировавшей столь сложный и дающий так много преимуществ для выживания слуховой анализатор, нет эволюционного смысла в ретроградной его утрате. Видимо, в клинически малозаметных некохлеарных проявлениях рецессивных коннексиновых мутаций следует искать ключ к пониманию биологического смысла широкого распространения среди современных мировых этносов носительства мажорных «глухих» мутаций *GJB2*, придающих некие биологические преимущества своим носителям и через них соответствующей популяционной группе в целом. Уверен, что в рецессивных мутациях, подобных 35delG, генов, связанных, скажем, с функционированием эпителия верхних дыхательных путей, сегодня незаметно происходит селекция генома человеческой популяции по нечувствительности к вирусу COVID-19.

— А какие практические результаты дает изучение распространенности мутаций гена GJB2?

— В свое время это дало основание первоочередному скринингу мутации 35delG в гене *GJB2* при медико-генетическом консультировании детей с детской доречевой глухотой, по крайней мере, среди жителей всей европейской части России.

Сегодня появляются и другие показания для генетического скрининга. Постановка генетического диагноза у ребенка в семьях здоровых родителей дает шанс рождения последующего потомства уже со 100%-ным слухом. Современные возможности вспомогательных репродуктивных технологий позволяют на этапе ЭКО получить пул здоровых эмбрионов. Повторюсь, что генетическая глухота является самой распространенной наследственной врожденной патологией.

— А есть ли другие мутации генов, способные оказать влияние на слуховую функцию?

— Конечно, и их много. К примеру, мутации в митохондиальной ДНК. Ряд из них, обнаруженных в генах, кодирующих компоненты белоксинтезирующего аппарата митохондрий — рРНК и тРНК вызывают несиндромную сенсоневральную тугоухость. В первую очередь речь идет о мутациях в гене *12S rRNA* (A1555G, C1494T, вариации вблизи нуклеотидной позиции 961), приводящие к тугоухости даже после однократной инъекции антибиотиков из группы аминогликозидов. Участие этих мутаций в потере слуха подтверждено многими исследованиями.

Мутация A1555G была обнаружена во многих регионах мира и ее распространенность составляет 0,5–2,5% у пациентов с тугоухостью и глухотой из европейских стран, за исключением необычно высокой частоты (27%), выявленной в группе пациентов из Испании. В азиатских странах частота A1555G, видимо, несколько выше: в Китае — 2,9%, в Японии — 3%, среди пациентов с тугоухостью (в том числе встречается у 10% пациентов с кохлеарными имплантами), в Индонезии — 5,3%.

В свое время нам удалось самим обнаружить на нашей группе пациентов четыре случая митохондриальной мутации A1555G. Это были пациенты с хроническим туберкулезом лёгких. В этой работе мне много помогли тогда еще студенты 5 курса нашего университета Ю. А. Дегтярева (между прочим, праправнучка знаменитого русского врача С. П. Боткина) и С. Тхенешкумар (студент из респ. Шри-Ланка). Кроме того, мне удалось поучаствовать в многоцентровом исследовании митохондриальных мутаций, которое организовала большой энтузиаст генетики нарушений слуха из Уфы доктор медицинских наук Л. У. Джемилева. Совместно с коллегами было проведено изучение спектра мутаций в генах *12S rRNA* и *tRNASer*(UCN) мтДНК у индивидов с нормальным слухом и у пациентов с тугоухостью/глухотой из различных этнических групп, проживающих на территории Российской Федерации: Волго-Уральский регион, Санкт-Петербург, Республика Саха (Якутия), Республика Алтай.

— Есть ли данные о частоте этой мутации в других странах?

— Да, разумеется. A1555G была обнаружена во многих регионах мира и ее распространенность составляет 0,5–2,5% у пациентов с тугоухостью и глухотой из европейских стран, за исключением необычно высокой частоты (27%), выявленной в группе пациентов из Испании. В азиатских странах частота A1555G, видимо, несколько выше: в Китае — 2,9%, в Японии — 3%, среди пациентов с тугоухостью (в том числе встречается у 10% пациентов с кохлеарными имплантами), в Индонезии — 5,3%. Нарушение слуховой функции у носителей мутации A1555G характеризуется различным возрастом начала заболевания, варьирующейся степенью потери слуха, но главный ее триггер — проведение терапии миногликозидными антибиотиками.

— А есть ли какие-то фенотипические признаки, которые могут выдать наличие генетической причины врожденной глухоты у ребенка?

AURICA ATLAS

НАСТРОЙСЯ УСЛЫШАТЬ ВСЕ!

AURICA
Решения для слуха

- прямой стриминг с аудиоустройств
- полная интеграция со смартфонами для IOS и Android устройств
- бинауральная синхронизация.

Made for iPhone

android

info@aurica.ru

+7 (4872) **73-08-08**

aurica.ru

Реклама

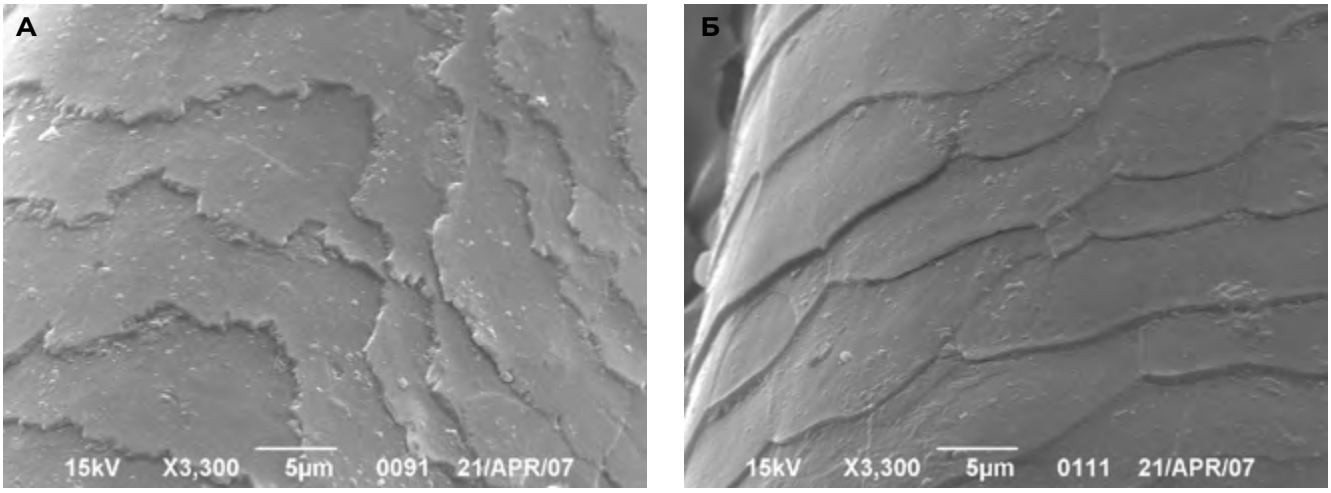


Рис. 4. Ультраструктура поверхности волоса пациента с доречевой наследственной глухотой (мальчик 4-х лет, носитель гомозиготной формы мутации 35delG гена *GJB2*) (А) и здорового субъекта того же возраста (Б). Микрофотография, сканирующая электронная микроскопия. Ув. х 3300.

— Это интересный вопрос, и я выскажу не совсем общепринятое мнение. Традиционно считается, что 35delG — это фактор несидромной тугоухости-глухоты, то есть других патологических симптомов при таком носительстве не должно быть. В то же время известно, что широкая экспрессия коннексинов в органах и тканях, в частности эпителиальных, в случае ряда других генетических мутаций определяет развитие синдромов с фенотипом сочетания тугоухости и дисплазий зубов, кишечника, челюстно-лицевых дисморфизмов, периферической нейропатии, а также патологии кожи (различных вариантов врожденных хронических гиперкератозов).

В свою очередь, наблюдая наших пациентов, мы отметили характерные стигмы волосяного покрова у носителей гомозиготной мутаций 35delG гена коннексина 26. У детей первых полутора лет жизни наблюдается крайне скудный волосяной покров на голове с ростом тонких, коротких, ломких, как правило, светлых, волос с типичными широкими залысинами в лобно-височных и теменных областях. При целенаправленном опросе родителей большинства детей с коннексиновой глухотой было выяснено, что активная смена волос приходится на период, когда состояние речевой задержки становится клинически явно заметным, будучи поводом для обращения к логопеду или детскому оториноларингологу. В то время, когда мы проводили это исследование, в России еще отсутствовал в широкой практике родильных домов аудиологический скрининг с помощью отоакустической эмиссии. Отмеченный феномен не был связан ни с выраженностью рахита, ни с исходным цветом волос родителей, ни с характером питания новорожденного (искусственное или грудное). Поскольку коннексин 26, помимо структур улитки, экспрессируется и в коже, в частности, в эпителиоцитах волосяного фолликула, нами была высказана гипотеза, что патогенез данного симптома, как и глухота, имеет связь с дисфункцией коннексинового щелевого контакта, вызванной мутацией 35delG гена *GJB2*.

Мы провели анализ волос методом сканирующей электронной микроскопии пациентов разных возрастных групп. При этом были обнаружены особенности поверхности, характерные только для глухих с генетической причиной нарушения слуха, а именно: изломанный, крошащийся торцевой край волосяной пластинки, с шероховатостями, вдавлениями и выбуханиями на её поверхности (рис. 4). Различий в толщине волоса между группами глухих гомо-, гетерозигот 35delG гена *GJB2* и контроля мы не выявили.

Примечательно, что, сославшись на наши данные, такую же особенность волос у пациентов с коннексиновой несиндромной глухотой обнаружили и подтвердили итальянцы.

— Как вы видите продолжение изучения темы генетики в разрезе профилактики и лечения нарушений слуха? Какие интересы и планы у вас как у ученого на сегодняшний день?

— Сегодня в Лаборатории слуха и речи в Санкт-Петербурге мы продолжаем консультировать и наблюдать пациентов с генетической детской глухотой. Есть желание продолжить молекулярно-генетические исследования с нашим богатейшим материалом, поэтому мы будем рады всем — и начинающим исследователям, и лабораторным коллективам с опытом, интересующимся вопросами генетики глухоты или смежными вопросами. Вместе мы можем задумать и провести ни на что непохожие оригинальные исследования и получить интересные результаты.

БАТАРЕЙКИ ДЛЯ СЛУХОВЫХ АППАРАТОВ ИЗ ГЕРМАНИИ

AURICA
Решения для слуха

powerone

Безопасны для окружающей среды.

Закажите на сайте **opt.aurica.ru** **СО СКИДКОЙ 3%**

Реклама

Генетический скрининг новорожденных:

ВЫГОДНО ДЛЯ ЧЕЛОВЕКА, ОБЩЕСТВА, ЭКОНОМИКИ

Аудиологический скрининг новорожденных, введенный в России в 2008 году, безусловно, позволил существенно повысить количество детей, у которых нарушения слуха были диагностированы в самом раннем возрасте. Однако специалисты не только в регионах, но и крупных федеральных центрах отмечают, что 100%-ной эффективности он не дает, и на то есть разные причины. Так как же повысить процент выявления тугоухости у новорожденных? Одним из ответов на этот вопрос может стать скрининг генетический. Обоснование этого метода диагностики представили ученые профильных московских медицинских учреждений. А также наглядно показали, сколько денег государство сможет сэкономить в будущем, если детям с генетической тугоухостью вовремя будет поставлен диагноз.

Татьяна МАРКОВА
ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ

Лия ТОРОПЧИНА
НИКИ Д МЗ Московской области

Александр ПОЛЯКОВ
ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н. П. Бочкова»

Врожденная глухота имеет гетерогенную природу и может быть обусловлена как генетическими, так и приобретенными причинами. В ряде регионов России распространенность клинически выраженных форм врожденной тугоухости составляет приблизительно 1 случай на 700 рождений. Доказано что, более 50% имеют генетическое происхождение. К возрасту 4 лет распространенность тяжелых форм врожденной тугоухости для двусторонних нарушений слуха увеличивается приблизительно до 1 на 400 рождений, из которых более половины также связано с наследственными причинами.

Одной из наиболее частых форм врожденной глухоты является наследственная форма, связанная мутациями в гене коннексина 26 (ген *GJB2*). В России самая частая мутация данного гена — 35delG является причиной врожденной и доречевой двусторонней тяжелой тугоухости в 52% случаев и клинически проявляется только нарушением слуха. Изучена частота данной мутации среди глухих лиц в ряде регионов страны. Частота носителей 35delG в популяции достигает 6% в Северо-Западном регионе и 4% в Центральном регионе страны, 3% в Ростовской области и среди русских Башкирии и Чувашии, 2,2% в других регионах России, включая Республику Татарстан, Якутию, Алтайский край.

Выявление мутаций 35delG и других частых мутаций в гене *GJB2* имеет большое значение для практического здравоохранения, так как дети и новорожденные с патологическим генотипом (две рецессивные мутации в гене) имеют нарушение слуха в 100% случаев. Показано, что в 70% случаев это глухота и IV степень тугоухости, в 20% случаев —

тугоухость III степени, и только в 10% случаев возможна II степень тугоухости. Обнаружение детей с измененным генотипом в период новорожденности равнозначно раннему выявлению ребенка с тяжелым нарушением слуха для своевременного лечения и абилитации. Одновременно родители детей получат информацию о высоком генетическом риске повторения заболевания в семье и смогут своевременно планировать мероприятия по дородовой профилактике наследственной несиндромальной тугоухости.

Генетическое тестирование мутации 35delG в гене *GJB2* обладает высокой специфичностью и чувствительностью. Методика обнаружения может быть предложена для скрининга случаев врожденной тугоухости среди новорожденных. Новые технологии позволяют проводить одномоментное исследование генотипа более тысячи человек в течение одного рабочего дня.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ ОПРАВДАН:

1. **высокой частотой носителей** в общей популяции в большинстве регионов Российской Федерации (2–6%);
2. **наличием мажорной мутации 35delG,** которая выявляется в 85% случаев врожденной тяжелой *GJB2*-тугоухости;
3. **высокой специфичностью ДНК-теста,** отсутствием ложноотрицательных результатов (отрицательный результат скрининга при отрицательном результате болезни);
4. **низкой стоимостью** скринингового теста.

НЕОБХОДИМОСТЬ ВВЕДЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО СКРИНИНГА НА МУТАЦИЮ 35DELG ГЕНА *GJB2* ОБУСЛОВЛЕНА СЛЕДУЮЩИМИ ФАКТОРАМИ.

1. **Недостаточной чувствительностью аудиологического скрининга** для выявления всех нуждающихся в наблюдении сурдолога для решения вопроса о проведении кохлеарной имплантации детей. Показано, что 20 и более процентов детей с патологическим генотипом не выявляются аудиологическим скринингом.
2. **Короткими сроками наибольшей эффективности проведения операции кохлеарной имплантации (КИ),** когда оптимальные результаты достигаются при выявлении детей с тяжелым нарушением слуха в первый год жизни и при проведении КИ в возрасте ребенка до 3 лет. Для детей с тугоухостью III степени также важно раннее и своевременное слухопротезирование.

Генетический скрининг позволяет в кратчайшие сроки после рождения выявить группу тугоухих детей, которым необходима кохлеарная имплантация или слухопротезирование, обладает высокой чувствительностью и специфичностью для выявления младенцев именно этой группы. Позволяет в кратчайшие сроки после рождения направить ребенка под наблюдение врача-сурдолога с уже установленным диагнозом и выявленной причиной болезни для решения вопроса о мерах по лечению и абилитации.

Генетический скрининг позволяет в кратчайшие сроки после рождения выявить группу тугоухих детей, которым необходима кохлеарная имплантация или слухопротезирование, обладает высокой чувствительностью и специфичностью для выявления младенцев именно этой группы. Позволяет в кратчайшие сроки после рождения направить ребенка под наблюдение врача-сурдолога с уже установленным диагнозом и выявленной причиной болезни для решения вопроса о мерах по лечению и абилитации. Кроме того, скрининг позволяет своевременно выявить пары детородного возраста (родители детей с *GJB2*-тугоухостью) с высоким генетическим риском и своевременно направить их к врачу-генетику для разработки плана дородовой профилактики повторного рождения тугоухого ребенка или применения репродуктивных технологий для рождения здорового ребенка.

Стоимость затрат на проведение неонатального скрининга оценивали в соответствии с «Инструкцией по расчету стоимости медицинских услуг, утвержденной МЗ РФ (10.11.199 г. № 01–23/4–10).

Расчет стоимости расходов на проведение неонатального скрининга (С) осуществляли по формуле:

$$C = Сп + Ск = Зт + Нз + М + И + О + П,$$

где *Сп* — прямые расходы, *Ск* — косвенные расходы, *Зт* — расходы на оплату труда, *Нз* — начисления на оплату труда, *М* — расходы на медикаменты, перевязочные средства и пр., *И* — износ мягкого инвентаря, *О* — износ оборудования, *П* — прочие расходы.

К прямым расходам были отнесены затраты, непосредственно связанные с проведением неонатального скрининга: оплата труда и начисления на оплату труда основного персонала; материальные затраты (реактивы, одноразовые медицинские принадлежности); износ мягкого инвентаря по лаборатории скрининга; износ медицинского и прочего оборудования, используемого непосредственно при проведении скрининга; коммунальные услуги. При этом учитывалось, что про-

ведение данного скрининга не потребует дополнительных затрат на забор биологического материала, так как для проведения диагностики достаточно пятен крови, оставшихся после проведения неонатального скрининга.

К косвенным (непрямым) расходам были отнесены те виды затрат, которые необходимы для деятельности лаборатории, но не потребляемые непосредственно при указанном скрининге: оплата труда и начисления на оплату труда общеучрежденческого персонала; хозяйственные затраты (для текущих хозяйственных целей, канцелярские товары, инвентарь, на текущий ремонт и т. д.); износ мягкого инвентаря во вспомогательных подразделениях; амортизация (износ) зданий, сооружений и других основных фондов, связанных с проведением скрининга; прочие затраты.

> *Экономический эффект сохранения трудоспособности одного ребенка составил 22 746 тыс. рублей.*

Ожидаемые затраты на реализацию скрининга новорожденных на наследственную несиндромальную тугоухость составляют 600 рублей на одного ребенка.

ЭКОНОМИЧЕСКУЮ ВЫГОДУ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА ОПРЕДЕЛЯЮТ:

- **снижение числа инвалидов нерабочих групп**;
- **снижение затрат на абилитацию,** связанных с ранним установлением точного диагноза;
- **снижение числа инвалидов по слуху,** связанное с ростом генетической грамотности населения;
- **сокращение расходов областного ФСС** на слуховые аппараты глухим и слабослышащим детям;
- **снижение числа разводов** и, соответственно, числа матерей-одиночек, воспитывающих ребенка-инвалида.

Экономический эффект сохранения трудоспособности ребенка рассчитывали по формуле:

$$Э = 0{,}5 \times Д/Р\ Ч\ (тн — тт) — Ф/Н\ Ч\ (тт + то),$$

где *Э* — экономический эффект сохранения жизни ребенка (руб.), *0,5* — доля стоимости прибавочного продукта в национальном доходе, *Д* — национальный доход, *Р* — численность работающего населения (человек), *тн* — средний возраст выбытия из трудовой деятельности (лет), *тт* — средний возраст вступления в трудовую деятельность (лет), *то* — средняя продолжительность жизни после окончания трудовой деятельности (лет), *(тн — тт)* — трудовой период жизни (лет), *(тт + то)* — нетрудовой период жизни (лет), *Ф* — фонд социальной сферы, *Н* — общая численность населения (человек).

При расчетах использованы данные Федеральной службы государственной статистики [Россия в цифрах. 2017: Крат. стат.сб./Росстат- М., Р76 2017–511 с].

Экономический эффект сохранения трудоспособности одного ребенка составил 22 746 тыс. рублей.

Расчеты экономической эффективности пилотного проекта генетического скрининга новорожденных на наследственную несиндромальную тугоухость в Московской области проводились на цифру 88 882 ребенка, рожденных в Московской области в 2017 году.

Исходя из частоты врожденной тугоухости, выявляемой к 4 годам в Московской области новорожденных 2017 года рождения, 222 ребенка будут глухими. Из этих детей тугоухость у полвины будет обусловлена мутациями гена *GJB2*, и именно им будет в большинстве случаев показано проведение КИ. При этом при проведении аудиологического скрининга должны быть выявлены 89 детей с нарушением слуха, но 17 детей могут быть пропущены скринингом. В этой группе генетический скрининг выявит 60 новорожденных с двусторонней тугоухостью, обусловленной мутациями гена *GJB2*, в то время как аудиологический скрининг выявит только 48 детей, то есть как минимум 12 новорожденных с наследственной несиндромальной *GJB2*-тугоухостью будут пропущены и, скорее всего, не получат своевременной помощи, а следовательно, не будут эффективно реабилитированы. За пять лет число несвоевременно реабилитированных детей достигнет 60 человек. Генетический скрининг может помочь понять причины ложно-отрицательных результатов при аудиологическом скрининге при *GJB2*-тугоухости.

Таким образом, на каждый рубль, вложенный в реализацию программы генетического неонатального скрининга тугоухости, ожидаемая экономическая эффективность от предотвращения потерь составит 37,9 рублей.

Несмотря на то, что глухим детям КИ проводится из средств федерального бюджета, а диагностика и реабилитация глухих осуществляется на средства ФОМС, снижение числа инвалидов с генетической глухотой — это общегосударственная задача, и пилотный проект на территории Московской области может в дальнейшем распространиться на другие регионы.

Авторы:

Татьяна Геннадьевна Маркова,
д. м. н., врач генетик, профессор кафедры сурдологии ГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ

Лия Владимировна Торопчина,
к. м. н., врач сурдолог-оториноларинголог НИКИ Д МЗ Московской области, ГВС детский сурдолог МЗ МО, ассистент кафедры детской оториноларингологии ГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ

Александр Владимирович Поляков,
д. б. н., профессор, завлабораторией ДНК-диагностики «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова», советник ФГБНУ «МГНЦ», член-корреспондент РАН.

DOREMI
Все звуки жизни.
AURICA
Решения для слуха
ДЕТСКИЕ
СЛУХОВЫЕ АППАРАТЫ
КОСТНОЙ ПРОВОДИМОСТИ
Педиатрическая
формула настройки
высокая разборчивость речи
комфортный уровень звучания
возможность подключить
внешний модуль Bluetooth
Реклама
info@aurica.ru
+7 (4872) 73-08-08
aurica.ru
ИМЕЮТСЯ ПРОТИВОПОКАЗАНИЯ. НЕОБХОДИМА КОНСУЛЬТАЦИЯ СПЕЦИАЛИСТА

ЭКО: *эффективный метод предупреждения врожденной тугоухости*

Появление в семье ребенка с тугоухостью — это всегда психологическое потрясение не только для родителей, но и для близких родственников. Зачастую диагноз вызывает шок, эмоциональное состояние взрослых сказывается и на дальнейшем развитии и воспитании ребенка с нарушениями слуха. И хотя в настоящее время кохлеарные импланты и слуховые аппараты могут обеспечить возможность речевой коммуникации и полную интеграцию в социум, все же семьи, где есть ребенок с тугоухостью или глухотой, опасаются рождения второго с такой же патологией.

Марина БАЗАНОВА,
Куратор проекта —
врач сурдолог-оториноларинголог
ФГБУ НМИЦО ФМБА России

С каждым годом в мире отмечается нарастание частоты рождения детей с инвалидизирующими нарушениями слуха. Одной из основных причин сенсоневральной тугоухости являются генетические нарушения, большая часть которых связана с мутациями гена *GJB2*. Это связано с высокой распространенностью здоровых носителей мутаций данного гена. Поэтому чаще всего дети с нарушениями слуха рождаются в семьях, где ранее не сталкивались с этой проблемой.

В качестве оптимального метода предупреждения врожденной тугоухости может быть рассмотрено экстракорпоральное оплодотворение (ЭКО). Согласно приказу Минздрава России от 31.07.2020 N803н «О порядке использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению», показанием для проведения программы ЭКО и переноса криоконсервированных эмбрионов являются наследственные заболевания, для предупреждения которых необходимо преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ), независимо от статуса фертильности. ПГТ выполняется для большинства моногенных заболеваний, в том числе для несиндромальной сенсоневральной тугоухости, обусловленной мутациями гена *GJB2*. ПГТ-М (ПГТ на моногенные заболевания) в рамках протокола ЭКО позволяет отобрать для переноса в матку не унаследовавшие заболевание эмбрионы и избежать аборта, вероятность которого в случае пренатальной диагностики сопоставима с риском рождения больного ребенка.

Сегодня благодаря поддержке Национального медицинского исследовательского центра акушерства, гинекологии и перинатологии им. академика В. И. Кулакова Минздрава РФ такой метод стал доступен и нашим пациентам. Всего в программе приняло участие 40 семей, 34 из которых были направлены из ФГБУ НМИЦО ФМБА России. Предварительно все члены семей прошли комплексное аудиологическое исследование, по результатам которого один ребенок в семье или оба родителя, планирующие ребенка, имели сенсоневральную тугоухость различной степени выраженности. Затем у всех членов семьи (родителей, ребенка с нарушением слуха, а также братьев и сестер ребенка) сделали забор венозной крови. Впоследствии полученные образцы были направлены в лабораторию молекулярно-генетических методов НМИЦАГиП на ПЦР в режиме реального времени. В результате генетического тестирования из 34 семей у 19 были обнаружены мутации гена *GJB2* — им выдали направление для выполнения ЭКО. На сегодняшний день благодаря действию программы уже шесть семей стали счастливыми родителями здоровых малышей.

Сегодня благодаря поддержке Национального медицинского исследовательского центра акушерства, гинекологии и перинатологии им. академика В. И. Кулакова Минздрава РФ такой метод стал доступен и нашим пациентам. Всего в программе приняло участие 40 семей.

Учитывая доступность соответствующих процедур, можно избежать рождения ребенка с нарушением слуха во многих семьях.

Николай ДАЙХЕС
Инициатор проекта —
главный внештатный специалист
оториноларинголог Минздрава РФ и ФМБА
России, директор ФГБУ НМИЦО ФМБА России,
член-корр. РАН, профессор

Антон МАЧАЛОВ
Руководитель проекта —
доцент, доктор медицинских наук,
врач сурдолог-оториноларинголог,
руководитель научно-клинического отдела
аудиологии, слухопротезирования
и слухоречевой реабилитации
ФГБУ НМИЦО ФМБА России

Судьбоносная генетика ДЛЯ РЕБЕНКА, СЕМЬИ И РОДНИ

Появление в семье ребенка с любой болезнью вызывает два вопроса у родителей: за что мне это, и что с этим делать. Генетические исследования позволяют порой ответить на оба эти вопроса.

Мария ЛАЛАЯНЦ
сурдолог-оториноларинголог, к. м. н.
ОСП Российская детская клиническая больница ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава РФ, кафедра сурдологии ФГБОУ ДПО РМАНПО

Мы не выбираем свою генетику, а выбирая партнера, в большинстве случаев не знаем о его/ее генетике. Поэтому ответ на первый вопрос: ни за что — так сложились гены.

А вот ответить на второй вопрос позволяют результаты генетического исследования, ведь, выявив причину заболевания, можно прогнозировать его течение и выбирать методы лечения и реабилитации, а порой и повлиять на жизнь родственников.

Подтверждение тому — истории двух семей, в которых генетическое обследование пациента с тугоухостью повлияло не только на него самого, но и на судьбу его близких.

ИСТОРИЯ 1

Абдулла и Аиша

Абдулла родился доношенным, без особенностей в родах, третьим ребенком в семье. Аудиологический скрининг прошел. Старшие брат и сестра — нормально слышащие. Ничто не предрасполагало к тугоухости у ребенка. Однако мама, уже будучи беременной, узнала о наличии тугоухости у двухлетней четвероюродной сестры своих детей Аишы и пыталась помочь с организационными вопросами. Поэтому, когда родился Абдулла, настороженность его мамы позволила заметить, что ребенок недослышит, и к 6 месяцам родители обратились к сурдологу для полного аудиологического обследования, несмотря на пройденный аудиологический скрининг. Аудиологическое обследование у сурдолога выявило у ребенка двустороннюю сенсоневральную тугоухость по типу аудиторной нейропатии: отоакустическая эмиссия (ОАЭ) регистриро-

валась, что отражало сохранность наружных волосковых клеток внутреннего уха, а КСВП не регистрировались, что указывало на наличие патологии в слуховой системе где-то от внутренних волосковых клеток до ствола мозга. Ранее причиной данной аудиологической картины считалась патология слухового нерва, отсюда и название — аудиторная (или слуховая) нейропатия. В связи с этим родителям рассказали о сомнительных перспективах слухоречевого развития ребенка, рекомендовали попытку слухопротезирования и не обсуждали кохлеарную имплантацию (КИ), так как для успешной реабилитации после КИ необходим сохранный слуховой нерв.

Однако современные генетические и электрофизиологические исследования показали, что аудиологическая картина аудиторной нейропатии (есть ОАЭ, нет КСВП) может быть обусловлена не только патологией слухового нерва, но и нарушением функционирования синапсов между внутренними волосковыми и дендритами нейронов спирального ганглия. А слуховой нерв при этом может быть совершенно сохранен.

Родители Абдуллы, не смирившись с приговором по слуху ребенка, обратились в ФГБУ «Российский научно-клинический центр аудиологии и слухопротезирования», где был подтвержден диагноз — заболевание спектра аудиторных нейропатий, и проведено генетическое обследование. Исследование на панели генов «наследственная тугоухость» в медико-генетическом научном центре выявило у Абдуллы мутации в гене *OTOF*, кодирующем белок отоферлин, необходимый для функционирования синапсов между внутренними волосковыми и дендритами нейронов спирального ганглия. А МРТ не показало анатомических изменений слухового нерва. Таким образом, было предположено, что у Абдуллы заболевание спектра аудиторных нейропатий по типу синаптопатии (то есть патология синапса), а слуховой нерв сохранен. Ввиду неэффективности слухопротезирования было принято решение о проведении ребенку кохлеарной имплантации. После операции Абдулле проведена регистрация потенциала действия слухового нерва на электрическую стимуляцию и регистрация электрически вызванных стволомозговых потенциалов, подтвердившие сохранность слухового нерва и структур слухового пути ствола мозга. Спустя полтора года Абдулла понимает речь, говорит сам на уровне фраз, ходит в массовый детский сад... А мог бы остаться в «мире глухих», если бы не генетическое обследование и кохлеарная имплантация.

У Аишы, четвероюродной сестры Абдуллы, с которой началась история про тугоухость среди родни, диагноз по слуху и генетическая причина оказались те же. Вслед за Абдуллой кохлеарная имплантация была проведена и ей. Однако, если Абдулле на момент операции было 2 года, то Аише уже 4. И, несмотря на прогресс в слухоречевом развитии после кохлеарной имплантации, у Аиши труднее ожидать тех же успехов, что и у Абдуллы. Возраст имплантации в ее случае требует компенсации особенно интенсивными занятиями с ребенком.

Генетические исследования, выявившие точную локацию патологии в слуховой системе, позволили не только смело принять судьбоносное решение относительно кохлеарной имплантации этим детям, но и прогнозировать течение заболевания.

Аудиторная нейропатия часто носит синдромальный характер, то есть, помимо тугоухости, у пациентов могут развиваться нарушения зрения, различная неврологическая патология и т. д. Поэтому важным аспектом выявленного генетического механизма нарушения слуха у Абдуллы и Аишы является то, что мутации в гене *OTOF* ведут к несиндромальной форме нарушения слуха, и, соответственно, какой-либо другой патологии из-за этих генетических изменений у этих детей не предвидятся.

После операции Абдулле проведена регистрация потенциала действия слухового нерва на электрическую стимуляцию и регистрация электрически вызванных стволомозговых потенциалов, подтвердившие сохранность слухового нерва и структур слухового пути ствола мозга. Спустя полтора года Абдулла понимает речь, говорит сам на уровне фраз, ходит в массовый детский сад.

К сожалению, несмотря на благоприятный прогноз реабилитации методом кохлеарной имплантации детей с заболеванием спектра аудиторных нейропатий, обусловленным мутациями в гене *OTOF*, многие дети с таким диагнозом «упускаются».

Во-первых, за счет сохранности ОАЭ они проходят аудиологический скрининг. И, если у ребенка нет каких-либо других факторов риска тугоухости, он долго может оставаться вне поля зрения врача. А во-вторых, когда диагноз-таки бывает установлен в виде аудиторной нейропатии, далеко не всегда проводится столь важное генетическое обследование, и значит, ребенку может быть не предложена оптимальная для него реабилитация.

ИСТОРИЯ 2

Братья Андрей и Антон и их жены

У братьев Андрея и Антона сенсоневральная глухота была диагностирована в раннем детстве. Перинатальных и факторов риска приобретенной тугоухости не было. Родители и другие родственники — нормально слышащие. Такая ситуация позволила предположить у братьев тугоухость наследственной этиологии, по аутосомно-рецессивному типу наследования, или же сцепленная с Х-хромосомой. Исследование гена *GJB2* (коннексин 26) у братьев патологических изменений не выявило, что указывает на более редкую генетическую природу тугоухости, требующую дальнейшего исследования.

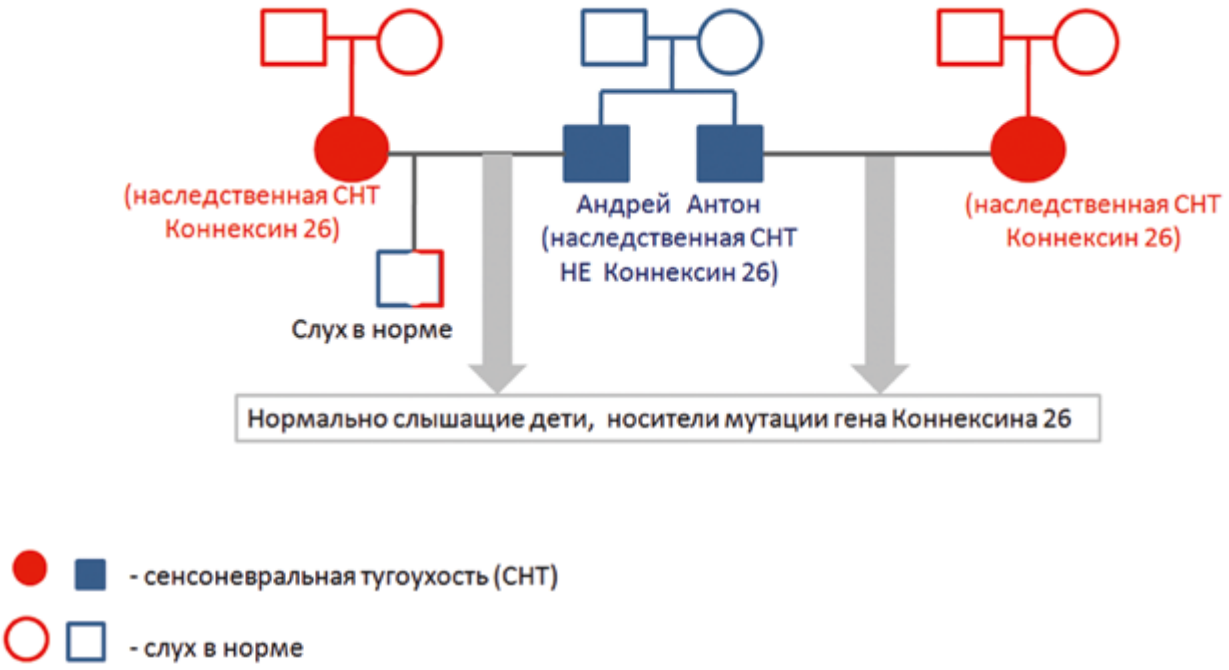
Андрей женился на девушке с тугоухостью. Генетическое обследование выявило у нее самую частую причину тугоухости в нашей и европейской популяции — мутации 35delG в гене *GJB2* (коннексин 26) в гомозиготном состоянии. Учитывая, что у Андрея как раз наоборот, ген *GJB2* без мутаций, можно было ожидать, что дети у них будут носителями одной мутации 35 delG в гене *GJB2* от матери, а от отца унаследуют здоровой вариант гена. А также возможно, что они унаследует неизвестную мутацию в неизвестном гене от отца. При этом можно надеяться на низкую вероятность наличия аналогичной редкой мутации у матери.

Когда же родился их первенец, подробное аудиолгогическое обследование действительно подтвердило нормальный слух у ребенка, а генетическое исследование — гетерозиготное здоровое носительство мутации 35delG в гене *GJB2*. Ту же картину можно ожидать и у последующих детей в этой паре.

Второй брат, Антон, также намеревался вступись в брак с девушкой с тугоухостью, причем генетическое обследование ее выявило мутации в гене *GJB2*. Таким образом, и в этой паре можно ожидать рождение детей с нормальным слухом, так как у будущих родителей генетические механизмы тугоухости разные. Такая информация, безусловно, является большой радостью и облегчением и для будущих родителей, и особенно для дедушек и бабушек, уже познавших все сложности воспитания, когда малыш не слышит.

Несмотря на то, что в дальнейшем генетическом обследовании братья не были заинтересованы, исследование лишь одного гена *GJB2* в данной семье и их партнеров позволило прогнозировать состояние слуха в следующем поколении.

Таким образом, не только у нормально слышащих людей могут рождаться дети с наследственной тугоухостью, но у родителей с наследственной тугоухостью могут рождаться нормально слышащие дети. И это не чудо — это просто генетика. Причем совершенно доступная для обследования на сегодняшний день.



Like
Начало новой жизни

AURICA
Решения для слуха

ДЕТСКИЕ
слуховые аппараты

Педиатрическая формула настройки

Беспроводное управление для устройств Android и IOS

Доступны в двух вариантах исполнениях: детский рожок и тонкая трубка

Реклама

info@aurica.ru | +7 (4872) **73-08-08** | **aurica.ru**

ИМЕЮТСЯ ПРОТИВОПОКАЗАНИЯ. НЕОБХОДИМА КОНСУЛЬТАЦИЯ СПЕЦИАЛИСТА

Генетическая запрограммированность сенсоневральной тугоухости (СНТ) является на настоящий момент основной теорией развития нарушений в звуковоспринимающей части слухового анализатора. Выявлено более ста генетических заболеваний и синдромов, при которых имеет место сенсоневральная тугоухость. Но в исследованиях генома человека и хромосомных аббераций последних лет прослеживается интерес к несиндромальным формам СНТ. Подробнее об их особенностях — в материале доктора медицинских наук, профессора кафедры ЛОР-болезней Кубанского государственного медицинского университета Ларисы Лазаревой.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ НЕСИНДРОМАЛЬНЫХ ФОРМ *сенсоневральной тугоухости*

Лариса ЛАЗАРЕВА
д. м. н., профессор кафедры ЛОР-болезней Кубанского государственного медицинского университета

Именно исследования несиндромальных причин СНТ позволили выявить около 200 различных локусов в хромосомах, отвечающих за формирования нарушений в звуковоспринимающем отделе слухового анализатора.

В работе Dror A. A. и Avraham K. B. (2010) представлены варианты аберраций в хромосомном наборе человека, сопровождающих развитие СНТ и имеющих близкое локусное расположение с участками, ответственными за развитие поражения других органов и систем и в подавляющем большинстве случаев имеющих сцепленное наследование.

На рисунке 1 отображены локусы в хромосомах человека, которые отвечают за слуховую функцию и патологические абберации в определенных локусах, связанные с одновременной гистопатологией височной кости. Кроме того, практический интерес представляет множественность аберраций, которые могут приводить к развитию несиндромальной сенсоневральной формы тугоухости.

Учеными в США и Щвейцарии в настоящее время разработаны специальные тест-системы для экспресс- и скрининговой диагностики при некоторых несиндромальных поражений слухового анализатора. Научные исследования последних лет, проводимые в Канаде и Китае, направлены на активную разработку различных методов геномной коррекции в лечении нарушений в слуховом анализаторе при выявлении данных за генетические нарушения в определенных локусах хромосом.

Что это дает врачу в практическом применении

Ассоциативные связи между хромосомными аллелями, координирующими сочетанное проявление нейросенсорной тугоухости, сахарного диабета и патологии сердечно-сосудистой системы, позволяют дать объяснение сочетанной патологии у пациентов и должным образом формировать профилактические и лечебные мероприятия. Это очень важно в практическом плане, поскольку позволяет оптимизировать, в первую очередь, работу врача-сурдолога.

Генетическое тестирование в мутации 35delG в гене *GJB2* (DFNB1), безусловно, важно для постановки диагноза в спорных случаях, а также в семьях, где оба родителя являются гетерозиготными носителями. В настоящее время это является базой генетического консультирования и разработки профилактических мероприятий по проведению дородовой диагностики данной патологии.

Но остаются вопросы:

- болеют вирусными инфекциями миллионы, а нарушение слуха встречаются лишь в отдельных случаях;
- почему не у всех пациентов, получающих лечение с применением токсических медикаментозных препаратов, возникают патологические процессы в звуковоспринимающем отделе слухового анализатора;
- травмы в области головы/височной области не у всех сопровождаются тугоухостью.

Обоснование наличия у пациентов с сахарным диабетом нарушений слуха с точки зрения генетической детерминированности

Исследование, проведенное в Национальном научном институте долголетия (Япония), продемонстрировало ассоциации между полиморфизмом митохондриального отцепляющего белка 2 (UCP2) и риском развития нейросенсорной тугоухости. Ген *UCP2* (rs660339) обладает выраженным полиморфизмом и имеет значительную ассоциацию с риском развития сахарного диабета (95%, доверительный интервал 1,056–2,040). В данном аспекте взаимосвязь сахарного диабета и сенсоневральной тугоухости можно считать генетически обоснованной.

И это мы наблюдаем и у пациентов — подавляющее большинство больных сахарным диабетом имеют изменения в звуковоспринимающем отделе слухового анализатора. Функционально эти нарушения могут быть оценены как легкой или средней степени выраженности (глухота встречается крайне редко), но качество жизни пациентов при этом значительно страдает.

Патология сердечно-сосудистой системы и сенсоневральные нарушения слуха

Учеными из Японии и Южной Кореи было выявлено, что дефект гена *KCNE1/KCNQ1* приводит к одновременной задержке реполяризации миокарда с удлинением зубца QT и сопровождается изменениями в слуховом анализаторе. Ими изучены также вариации дефектов генов *MY07A* и *MY015*, отвечающих за функции транскрипции транспортных белков, полиморфизм митохондриальных белков и сенсоневральную тугоухость. Важность результатов этих исследований неоспорима в клиническом плане. Использование такой информации не только сурдологами, но и терапевтами, кардиологами а также врачами общей практики позволяет своевременно обращать внимание на пациентов с патологией ССС и включать в их освидетельствование обязательность функционального исследования слуха.

Эти ассоциативные генетические связи проявляются при развитии сенсоневральной тугоухости в корреляции с сахарным диабетом, артериальной гипертензией и дислипидемией.

Генетические аспекты токсических состояний и запрограммированность сенсоневральных нарушений

В настоящее время выявлено, что поражение слухового аппарата аминогликозидными препаратами обусловлено мутациями митохондриальных генов *MTRNR1* и *MTTS1*. Мутантный аллель гена *GSTM1* можно рассматривать как фактор генетического риска развития заболевания инфекционно-токсической этиологии. Эти гены имеют близкое локусное расположение с участками, ответственными за развитие нарушений функционирования слухового анализатора, а также преимущественно имеют сцепленное наследование.

Изучение данной проблемы важно ввиду разработанных возможностей выявления данной патологии и проведения качественной реабилитации пациентов.

Междисциплинарный подход в работе с пациентами, имеющими сенсоневральные нарушение слуха

Научные генетические изыскания, безусловно, является перспективным направлением как с позиции выявления синдромальных форм сенсоневральной тугоухости и глухоты, так и в плане исследования генетических хромосомных абберраций по выявлению патогенетических механизмов несиндромальных сенсоневральных нарушений при различной патологии, в том числе и общесоматической.

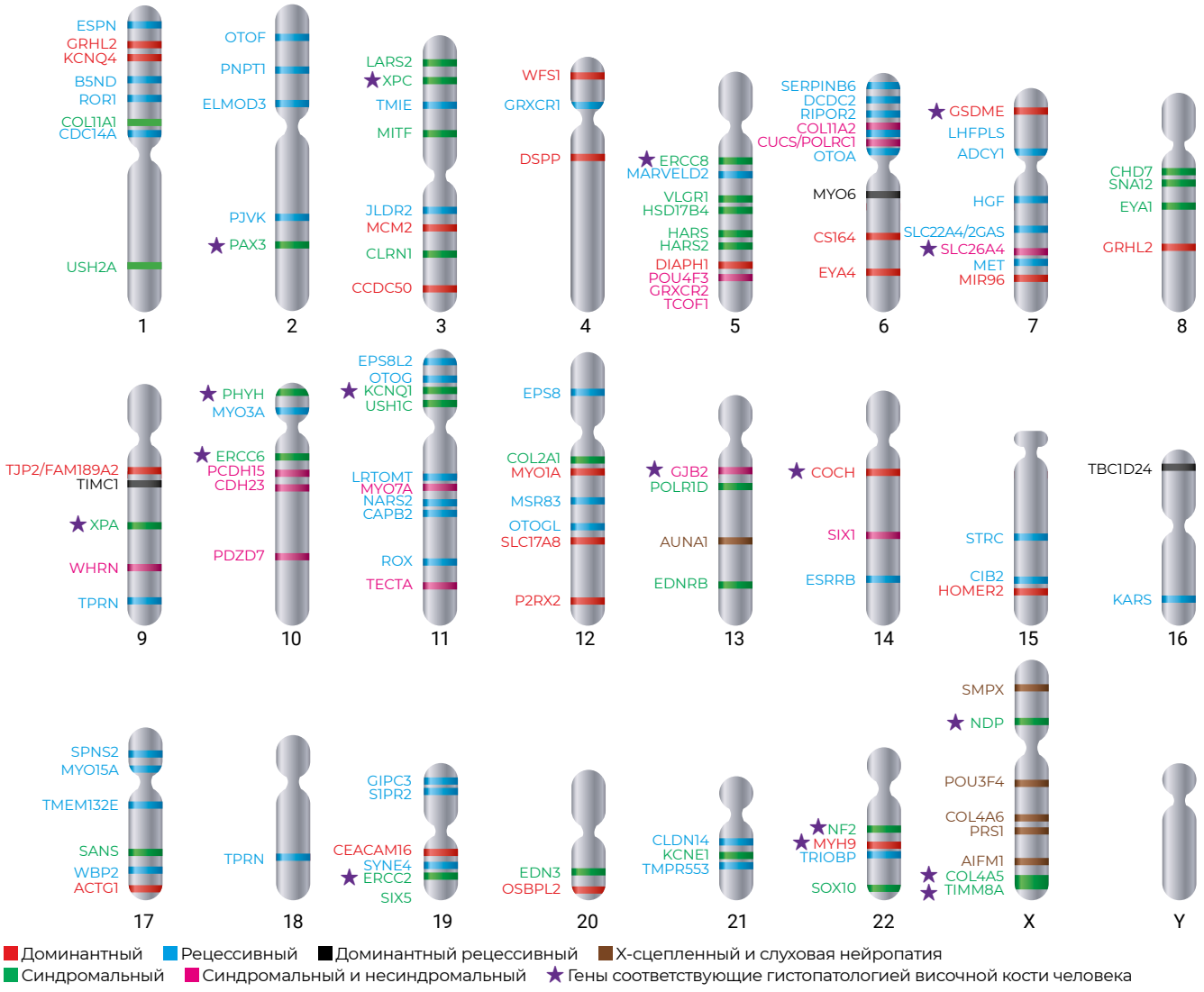


Рисунок 1. Хромосомное расположение генов с мутациями, вызывающими СНТ. Гены классифицируются в соответствии с типом генетической потери слуха, с которой они связаны, и цветовые обозначения. То есть те, у кого есть соответствующая гистопатология височной кости человека, обозначены пурпурной звездой (с изменениями из Dror and Avraham (2010).

AURICA
Решения для слуха

ВНУТРИУШНЫЕ
СЛУХОВЫЕ АППАРАТЫ

ИХ ПОЧТИ НЕ ВИДНО, НО ВСЕ СЛЫШНО

Every 1660
ITC (внутриканальные аппараты)

Pixel 440
CIC (глубоко внутриканальные аппараты)

Стильные, малозаметные слуховые аппараты позволяют забыть о проблемах со слухом, дарят удобство и комфорт.

- **Слуховые аппараты оптимально подходят для малых и средних степеней потери слуха.**
- **Хорошее качество звука.**

Реклама

info@aurica.ru | +7 (4872) **73-08-08** | **aurica.ru**

ИМЕЮТСЯ ПРОТИВОПОКАЗАНИЯ. НЕОБХОДИМА КОНСУЛЬТАЦИЯ СПЕЦИАЛИСТА

2 НЕЙРОФИБРОМАТОЗ -го типа: редкий и коварный

Мария ВОРОНЦОВА,
сотрудник Межрегиональной общественной организации помощи пациентам с нейрофиброматозом «22/17», координатор пациентов с нейрофиброматозом 2-го типа по всей России.

Опухоли при нейрофиброматозе 2-го типа (НФ2) доброкачественные, но очень коварные: их обычно не видно снаружи, они не болят и растут, не привлекая к себе внимания, до тех пор пока не дойдут до такого размера, который вызовет симптоматику, и, как правило, очень грустную: парез лица, тугоухость или глухоту. Об особенностях заболевания, вариантах лечения и поддержке пациентов рассказывает Мария Воронцова, сотрудник Межрегиональной общественной организации помощи пациентам с нейрофиброматозом «22/17», координатор пациентов с нейрофиброматозом 2-го типа по всей России.

Потерять слух во взрослом осознанном возрасте особенно страшно. Ты живешь полноценной жизнью, активно проводишь время, строишь карьеру или занимаешься учебой, а потом внезапно узнаешь, что у тебя редкое генетическое заболевание, из-за которого можно оглохнуть. Нейрофиброматоз 2-го типа относится к группе факоматозов — заболеваний с аутосомно-доминантным типом наследования, в которую также входят нейрофиброматоз 1-го типа и шванноматоз. Стоит отметить, что это три абсолютно разных генетических заболевания, вызванных поломками в разных генах. Один тип заболевания не может перетекать в другой. Объединяет их только то, что опухоли при этих заболеваниях, как правило, доброкачественные и затрагивают центральную и периферическую нервную систему. На этом все схожести заканчиваются.

Причины возникновения

Нейрофиброматоз 2-го типа встречается примерно у 1 из 25000–40000 новорожденных детей. В разных источниках можно встретить разные данные: они могут зависеть от страны, а также периода, когда проводились исследования. Возникает заболевание из-за мутации в гене *NF2*, который локализуется на длинном плече 22-й хромосомы, и в норме кодирует синтез белка мерлина. Мутация может возникнуть de novo либо передаться от одного из родителей, вероятность наследования заболевания потомством при этом 50%. Выявить изменения в гене можно при проведении генетического анализа, который сегодня можно получить бесплатно в ФГБНУ «МГНЦ им. ак. Н. П. Бочкова».

Симптомы

При нейрофиброматозе 2-го типа у большинства пациентов развиваются вестибулярные шванномы — доброкачественные опухоли, также называемые невриномами слухового нерва, которые состоят из шванновских клеток. Эти опухоли образуются на нерве, который передает информацию о звуке и балансе от внутреннего уха

к мозгу — восьмой черепно-мозговой нерв. Вестибулярные шванномы при НФ2 поражают слуховой нерв с одной или двух сторон, часто приводя к частичной или полной потере слуха.

У большинства пациентов с НФ2 дебют заболевания приходится на 15–25 лет, хотя примерно у 10% людей симптомы могут появиться и в позднем детстве (10–13 лет). В России, согласно международной статистике, должно проживать около 4000–4500 пациентов с данным диагнозом, но, по нашим данным, на сегодняшний день официально на учете у врачей стоят всего 400–500 человек. Отчасти это связано с редкостью встречаемости заболевания и отсутствием необходимых знаний о нем у большинства специалистов. НФ2 диагностируют не всегда сразу, часто ни пациенты, ни врачи об этом диагнозе даже не задумываются, принимая заложенность уха и снижение слуха за отит или приобретенную тугоухость. Если опухоль растет медленно, то глухота может развиваться постепенно, а потеря слуха, как и другие жалобы, появляются, уже когда крупная, разросшаяся опухоль сдавливает нерв или какой-то внутренний орган. Случается, что при минимальных проявлениях заболевания человек может прожить практически всю жизнь, особо о нем не подозревая. Особенно это касается отдаленных регионов России: комплаентность пациентов там, как правило, ниже, поход к врачу они часто откладывают до последнего, поэтому опухоли обнаруживаются, когда ситуация становится критической. Сами по себе опухоли при НФ2 боли обычно не вызывают, поэтому обнаруживают их либо случайно (например, если МРТ/КТ пациенту делали при переломе или по другим показаниям), либо когда возникают очевидные жалобы (онемение конечностей, звон в ушах, шаткость походки и т. д.).

У людей с нейрофиброматозом 2-го типа могут также развиться другие типы доброкачественных опухолей головного или спинного мозга, например, менингиомы и эпендимомы — доброкачественные опухоли, растущие из клеток мозговых оболочек. Если менингиомы растут в оболочке головного мозга, то они могут приводить к судорогам или судорожным состояниям, нарушению

НФ2 диагностируют не всегда сразу, часто ни пациенты, ни врачи об этом диагнозе даже не задумываются, принимая заложенность уха и снижение слуха за отит или приобретенную тугоухость. Если опухоль растет медленно, то глухота может развиваться постепенно, а потеря слуха, как и другие жалобы, появляются, уже когда крупная, разросшаяся опухоль сдавливает нерв или какой-то внутренний орган.

Контакты МРОО помощи пациентам с нейрофиброматозом:

www.nf2217.ru
nf2@nf2217.ru

Горячая линия по нейрофиброматозу:

88002341390
(все звонки бесплатны)

зрения, а также к мышечной слабости. Если эпендимомы растут в оболочке спинного мозга, то они могут сдавливать спинной мозг, что приводит к появлению боли, онемению и слабости в конечностях. Также НФ2 опасен развитием ранней катаракты.

Возможности терапии

Специальной терапии от нейрофиброматоза 2-го типа, к сожалению, в мире пока не существует, хотя проводятся многочисленные исследования. Тем не менее опухоли, которые сдавливают соседние органы, можно удалить хирургическим путем. Рецидивируют они, как правило, крайне редко. Также пациентам с НФ2 может быть предложена лучевая терапия, которая помогает остановить рост опухолей, а в некоторых случаях даже уменьшить их. Также хорошую эффективность показывает бевацизумаб. К сожалению, в России этот препарат официально показан только онкологическим больным, поэтому у врачей возникают сложности с его назначением, а у пациентов с получением терапии. Некоторым пациентам с глухотой может помочь кохлеарная либо стволовая имплантация, однако такие операции пациентам с НФ2 в России проводятся редко. В данной области зарубежными врачами накоплен значительный опыт, который определенно будет востребован в нашей стране.

Пациентская организация

Наша общественная организация «22/17» уже более пяти лет активно занимается не только помощью детям и взрослым с нейрофиброматозом 1-го типа, нейрофиброматозом 2-го типа и шванноматозом, но и врачам, участвующим в лечении пациентов. Наша главная цель — построить в России полноценную систему помощи людям с НФ, чтобы пациенты могли получать качественную и своевременную медицинскую помощь в своем регионе. Мы осуществляем навигацию пациентов к специалистам, хорошо знакомым с нейрофиброматозом, помогаем разобраться в диагнозе, правильно подготовиться к приему врача и получить в случае необходимости юридическую и психологическую помощь. Мы с большим удовольствием сотрудничаем с врачами различных специальностей и представителями научного сообщества, знакомим их между собой. Для нас важна и просветительская деятельность. Так, мы читаем лекции о НФ и работе пациентских организаций в медицинских университетах, а также проводим школы пациентов с участием врачей по всей России. Мы очень рады, что с недавних пор начали работу и с сурдологическим сообществом! В настоящее время МРОО помощи пациентам с нейрофиброматозом реализует обширную программу содействия пациентам с нейрофиброматозом в ФГБУ НМИЦО ФМБА России.

Приглашаем к знакомству и сотрудничеству всех заинтересованных врачей. Вы всегда можете связаться с нами по любым вопросам относительно нейрофиброматоза и навигации или оказания любой другой информационной помощи вам или вашим пациентам с НФ.

ПОМОГАЕМ СЛЫШАТЬ КАЖДОМУ!

AURICA
Благотворительный фонд

Выдано **175** слуховых аппаратов на сумму – **4 700 654** руб.

Слышать людей и подарить им такую же возможность.

Вместе мы справимся с любыми трудностями!

Социальная поддержка и защита людей с нарушением слуха,
выдача слуховых аппаратов. Программы по восстановлению и защите слуха.

aurica.help

Реклама

ШАГ ЗА ШАГОМ

преодолевая проблемы детского слухопротезирования

Путь к хорошему слуху и полноценному речевому общению слабослышащих детей непрост. Но пройти его необходимо: чтобы научиться слышать, понимать, говорить, не отставать в развитии от сверстников, иметь возможность реализовать себя, не оставшись в стороне от мира из-за проблем со слухом.

Обо всех сложностях этого пути не понаслышке знают люди, которые вместе с маленьким пациентом и его семьей шаг за шагом движутся к цели. Все они — сурдологи, слухопротезисты, сурдопедагоги, представители общественных организаций и органов власти — в начале июня собрались вместе на Первый образовательный курс по педиатрическому слухопротезированию в Санкт-Петербурге «Беседы о слухе в белые ночи». В отличие от традиционных научных конференций, мероприятие получилось более свободным по формату, но практически все его участники отметили, что именно такого неформального общения в кругу профессионального сурдологического сообщества часто и не хватает. Однако главной особенностью курса стала его насыщенная практическая часть. За три дня вместе с ведущими специалистами участники прошли десять важнейших шагов детского слухопротезирования, получив ценные советы, рекомендации и опыт, которые, без сомнения, будут использовать в своей профессиональной деятельности.

10 шагов: от диагностики до оценки результатов

Газиз ТУФАТУЛИН, главный врач Санкт-Петербургского детского городского сурдологического центра

Газиз Туфатулин, главный врач Санкт-Петербургского детского городского сурдологического центра, комментируя выбор формата мероприятия и его целей, рассказал, почему курс состоит из 10 шагов. «Это все аспекты детского слухопротезирования — от диагностики, выбора технологий; определения, какие функций слуховых аппаратов необходимы ребенку, чтобы хорошо слышать; как настроить слуховой аппарат и оценить его адекватность и эффективность; как проводить реабилитацию после слухопротезирования; как взаимодействовать с родителями и решать наиболее сложные случаи. Мы пригласили удивительных спикеров, это настоящие маэстро сурдологии из разных городов России, которые, в том числе, отлично разбираются и в детской сурдологии», — рассказал Газиз Туфатулин.

Действительно, состав спикеров курса впечатляет: академик РАН, профессор, д.м.н. Юрий Янов, директор СПБ НИИ ЛОР, профессор Владимир Дворянчиков, доктор психологических наук, профессор Инна Королева, завлабораторией слуха и речи НИЦ ПСПбГМУ им. И.П. Павлова, профессор Мария Бобошко, выдающийся российский сурдопедагог Эмилия Леонгард и другие не менее уважаемые представители медицинского сообщества и общественных институтов.

На правах одного из организаторов модератором курса выступил Газиз Туфатулин. В первый же день программы он представил полный современный протокол педиатрического слухопротезирования. Несмотря на развитие сурдологии в России, внедрение аудиологического скрининга для выявления тугоухости у детей первого года жизни, повышенное внимание к реабилитации маленьких пациентов с нарушениями слуха, большинство

Фото проекта «Я слышу мир!»

информации о показаниях и противопоказаниях к слухопротезированию, рекомендациях по выбору вида технического средства реабилитации, необходимых первичных аудиологических данных для инициирования процесса слухопротезирования и других важных аспектах работы со слабослышащими детьми находится в разрозненном виде. Собрать эти сведения воедино, систематизировать их и привести в соответствие с актуальными задачами детского слухопротезирования и поставил своей целью главный врач Детского сурдологического центра.

Слухопротезирование — это не только медицина

Елизавета МЕФОДОВСКАЯ, заместитель главного врача СПб ГКУЗ «Детский городской сурдологический центр»

Атмосфера абсолютной заинтересованности участников, спикеров и гостей царила на протяжении всех трех дней мероприятия. Погружение в рабочую повестку началось с открытого совещания детских сурдологов-оториноларингологов, сурдопедагогов и представителей родительских объединений. Говорили об актуальных проблемах современной педиатрической сурдологии, междисциплинарном взаимодействии, возможностях общественных организаций в оказании помощи детям с нарушениями слуха. Но чисто медицинскими темами ограничивать повестку организаторы не стали. Как известно, вопросы эффективного и качественного детского слухопротезирования тесно связаны с социальными, юридическими и экономическими аспектами. О них подробно рассказала Елизавета Мефодовская, заместитель главного врача СПб ГКУЗ «Детский городской сурдологический центр». Особое внимание она заострила на проблеме льготного слухопротезирования детям не инвалидам. Да, в Санкт-Петербурге эта проблема решена, однако остается достаточно много регионов России, где дети, не имеющие статуса инвалида по слуху, не могут рассчитывать на приобретение слуховых аппаратов за счет регионального бюджета. По мнению Мефодовской, практика льготного слухопротезирования детей уже со стойкими признаками с I и II степеней тугоухости должна быть распространены на все субъекты нашей страны, дав равные права на получение помощи всем тем, кто в ней нуждается.

Фото проекта «Я слышу мир»

Говоря о детском слухопротезировании, далеко не последнюю роль играет и финансовый вопрос. Весомым грузом на плечи родителей ложатся расходы по покупке Fm-систем, элементов питания, расходных материалов и других вещей, о которых многие и не задумываются.

Если говорить о юридических аспектах, то здесь Елизавета Мефодовская обращает внимание на ситуации, когда семьи, воспитывающие слабослышащих детей, получают от государства слуховые аппараты, однако дальнейшую работу по реабилитации ребенка не проводят. «Как исполнители мы вынуждены раз в четыре года настраивать слуховые аппараты этим детям, но понимаем, что они не используются. Целесообразно ли в таком случае использование этих средств?» — задает вопрос аудитории специалист Санкт-Петербургского детского сурдоцентра и предлагает вместе подумать над ответом.

Еще одна непростая для семей ситуация возникает в том случае, если ребенок имеет инвалидность, но не по слуху. При этом нарушения слуха у него тоже имеются, что нередко является последствием сопутствующих заболеваний. Однако в индивидуальные программы реабилитации такого ребенка слуховые аппараты не вносятся, даже если при этом у него отмечается II степень стойкой двусторонней тугоухости. Вероятно, поводом для отказа в льготном слухопротезировании здесь является отсутствие серьезных проблем с речевым общением, но очевидно, что такой поверхностный вывод может пагубно сказаться на дальнейшем развитии и образовании этого ребенка.

Сколько стоит хороший слух?

Татьяна БУЦКАЯ, депутат Государственной Думы, первый зампред комитета по вопросам семьи, женщин и детей

Говоря о детском слухопротезировании, далеко не последнюю роль играет и финансовый вопрос. Помимо личного участия семьи, помощь в приобретении слуховых аппаратов могут оказать Фонд социального страхования России и благотворительные фонды. Кроме того, в ряде регионов действуют специальные программы для детей с нарушениями слуха. Тем не менее весомым грузом на плечи родителей ложатся расходы по покупке Fm-систем, элементов питания, расходных материалов и других вещей, о которых многие и не задумываются. В этом, к слову, призналась и депутат Государственной Думы, первый зампред комитета по вопросам семьи, женщин и детей Татьяна Буцкая, которая также посетила мероприятие в один из дней его проведения. «Порой нам сверху кажется, что система функционирует, всё в порядке. Но, когда погружаешься в тему, спускаешься «на землю», изучаешь ситуацию на местах, понимаешь, что проблемы есть, и решить их можно только объединив усилия», — отметила Буцкая. Она также напомнила, что в настоящее время в Государственной Думе создана рабочая группа под ее руководством, которая занимается вопросами детей с патологиями слуха. Один из вопросов, которые сейчас находятся в процессе решения, — обеспечение семей, воспитывающих слабослышащих детей, элементами питания к слуховым аппаратам. «На первый взгляд кажется, что батарейки — это мелочь. Но когда мы посчитали, что в год семье их нужно купить на 36000 рублей, просто развели руками!.. Это действительно немалая сумма, и нужно добиваться, чтобы семьи получали финансовую помощь от государства на эти цели», — считает депутат.

1 на 100000. Где взять больше?

Но все-таки ключевой проблемой по-прежнему остается дефицит сурдологов. Конкретно дискуссии на эту тему в программе курсе не предполагалось, но на то это и неформатное мероприятие, чтобы каждый из участников мог поднять ту проблему, которая волнует его больше всего. Безусловно, нехватка специалистов в регионах — больная тема для многих.

Инна КОРОЛЁВА, профессор, доктор психологических наук

По неофициальной статистике, в 2022 году в России насчитывалось всего 374 сурдолога. Эта цифра даже не укладывается в действующий норматив 1 сурдолог на 100 тыс. населения. Да, специальность довольно узкая, при этом нужно обладать глубокими знаниями по смежным дисциплинам, уметь анализировать, следить за актуальными трендами и развитием технологий, работать в тесном взаимодействии с другими специалистами. Наиболее часто осваивать сурдологию идут оториноларингологи. На первый взгляд, это обоснованно: зная анатомию органов слуха, имея опыт диагностики и лечения болезней уха, можно дополнить базовые знания, пройти курс обучения и получить дополнительную специальность, продолжив медицинскую практику в области сурдологии. Однако в зале возникает мнение, что схема сурдолог из оториноларинголога не всегда эффективна. В доказательство приводится идея, которую, по словам одного из участников курса, поддерживает и главный внештатный педиатр министерства здравоохранения РФ академик Александр Баранов. Она заключается в том, чтобы готовить сурдологов из педиатров. Как минимум потому, что педиатров в стране порядка пяти тысяч. К тому же, переквалифицируясь из оториноларингологов в сурдологи, врач из хирургической специальности переходит в нехирургическую, теряя при этом приобретенные ранее навыки в проведении операций. Такое, по наблюдению Инны Королёвой, профессора, доктора психологических наук, действительно происходит, но, как правило, если у специалиста по каким-то причинам не сложились отношения с хирургией. В целом же она поддерживает идею, что обучение сурдологии на базе терапевтического медицинского образования может быть весьма успешным. «На мой взгляд, сурдология — это очень аналитическая специальность, там все время приходится складывать пазл, а потому нужно много знать из смежных областей. У педиатров же более широкие взгляды на пациента. Это могло бы быть плюсом, так как в сурдологии, говоря, например, о причинах нарушения слуха, необходим системный подход», — добавляет Королева. При этом она делает важное замечание: система подготовки сурдологов должна представлять собой серьезный глубокий образовательный курс, каким бы ни было базовой медицинское образование. «Сегодня я не вижу организацию, которая смогла бы разработать такую программу, проводить обучение, осуществлять контроль знаний и т.д. Я имею в виду именно полноценный университетский курс обучения, а не так называемое ручное выращивание сурдологов внутри коллективов, где им передается опыт и знания старших коллег, или трехмесячные курсы», — добавляет Инна Королёва.

По неофициальной статистике, в 2022 году в России насчитывалось всего 374 сурдолога. Эта цифра даже не укладывается в действующий норматив 1 сурдолог на 100 тыс. населения. Да, специальность довольно узкая, при этом нужно обладать глубокими знаниями по смежным дисциплинам, уметь анализировать, следить за актуальными трендами и развитием технологий, работать в тесном взаимодействии с другими специалистами.

Фото проекта «Я слышу мир!»

Продолжение следует

Уже после первого дня образовательного курса стало понятно, что все присутствующие на нем собрались здесь неслучайно. Живой интерес к поднятым темам, желание узнать как можно больше полезной информации, записать на видео наиболее важные моменты наблюдалось практически у всех. По отзывам участников, большое значение для формирования общего позитивного настроя сыграло и место проведения. Санкт-Петербург всегда гордился школой оториноларингологии и сурдологии, выдающимися учеными, научными разработками, практическим опытом работы со слабослышащими пациентами. Здесь всё это воплотилось в одном месте и дало ощутимый эффект. Начало такого рода мероприятий положено, и весьма успешно.

Остается верить, что проблемы, которые были подняты в рамках Первого образовательного курса, постепенно будут решаться, а врачи сурдологи и специалисты, которые сопровождают детей на пути к хорошему слуху, смогут помочь каждому.

Наргиза КАРИМОВА,
г. Ташкент, Узбекистан

«Самое главное — удалось сделать то, чего часто не хватает на традиционных конференциях: это практическая составляющая курса. Вроде бы каждый знает, как снимать ушные слепки, но здесь можно было воочию увидеть весь процесс в исполнении профессионалов, понаблюдать за их работой, отметить для себя какие-то нюансы, «секретики», которые в дальнейшем влияют на качество слухопротезирования в целом. Да, у нас пока недоступно оборудование, на котором была продемонстрирована верификация слухового аппарата. Для меня это высший пилотаж! Но я заинтересована, чтобы тоже освоить это и использовать в своей работе. Ну и атмосфера Санкт-Петербурга ни с чем не сравнится! Шикарно! Нет камертизированности, все открыты, чувствуешь себя свободно, что очень важно для продуктивного обучения!»

Борис ОТРУТЬКО,
г. Благовещенск

«Занимаюсь слухопротезированием, в том числе и педиатрическим. Рад был присутствовать здесь, общаться с коллегами из других регионов, поделиться своим опытом. Из тем курса для себя подчеркиваю методы настройки слуховых аппаратов, мониторинг настроек, особенности совместной работы врача с сурдопедагогом, новые технологии. Со многими спикерами был знаком только заочно, очень приятно было лично встретиться, услышать из первых уст важные аспекты работы со слабослышащими детьми, задать вопросы и тут же получить развернутые ответы».

Евгения САВЧЕНКО,
г. Воронеж

«Мне очень понравился такой формат, когда люди, чьи учебники для нас библия, могут сидеть с нами за одним столом и обсуждать те проблемы, о которых нам хочется кричать. Не просто обсуждать, они их слышат и пытаются решать».

БАТАРЕЙКИ AURICA ДЛЯ СЛУХОВЫХ АППАРАТОВ ПО ДОСТУПНОЙ ЦЕНЕ

AURICA
Решения для слуха

Безопасны для окружающей среды

Закажите на сайте **opt.aurica.ru**

СО СКИДКОЙ 3%

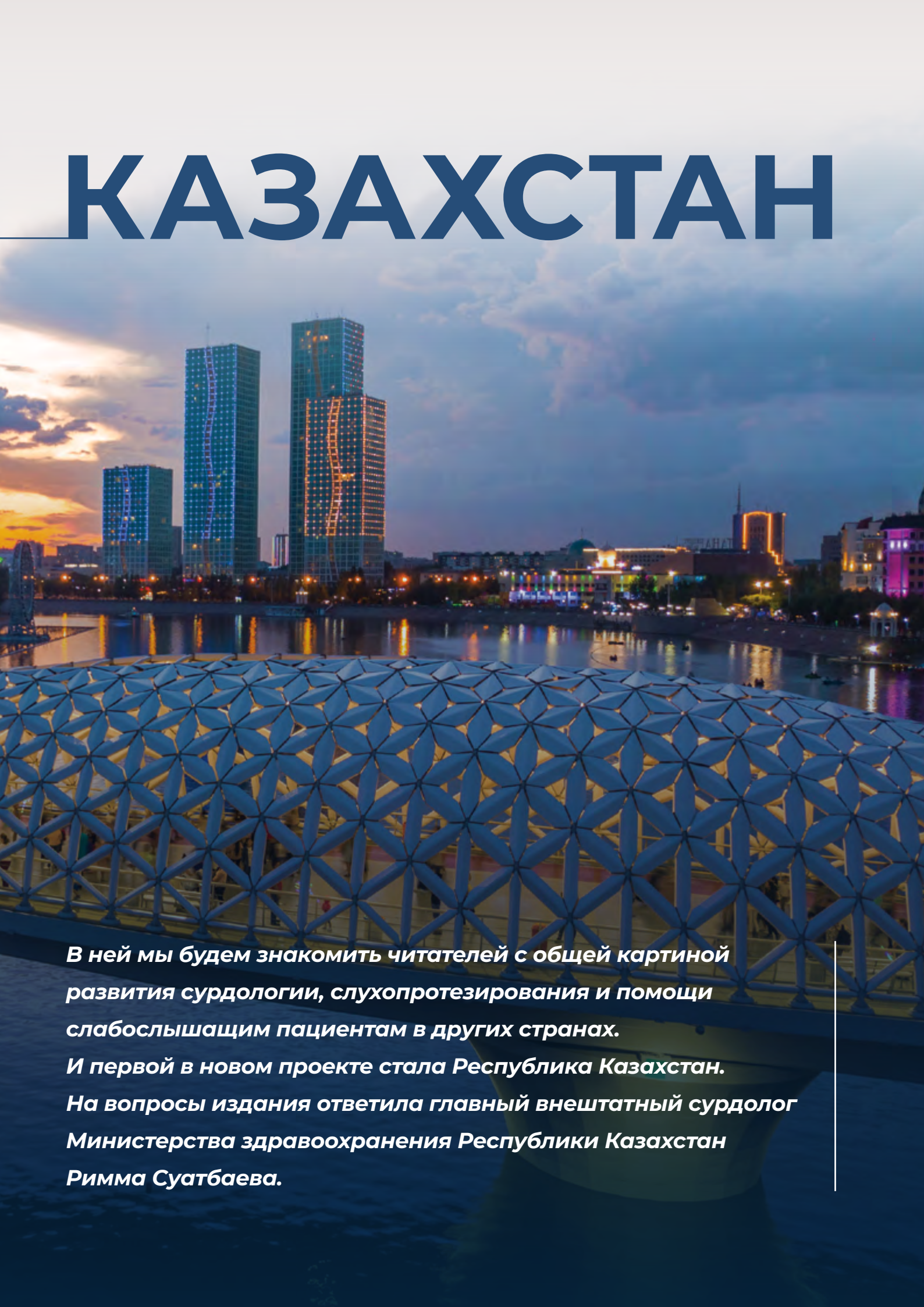
Реклама

Жизнь других:

всё о слухе

Согласитесь, всегда интересно узнать, как живут другие. И дело здесь не только в любопытстве. Ведь жизнь других — это опыт, который, возможно, поможет нам самим стать лучше, увидеть со стороны проблемы, нащупать точки роста, протянуть руку помощи, если будет необходимо. В этом номере SurdoInfo открывает новую рубрику под названием «Жизнь других: всё о слухе».

КАЗАХСТАН



В ней мы будем знакомить читателей с общей картиной развития сурдологии, слухопротезирования и помощи слабослышащим пациентам в других странах.
И первой в новом проекте стала Республика Казахстан.
На вопросы издания ответила главный внештатный сурдолог Министерства здравоохранения Республики Казахстан Римма Суатбаева.

Согласно ВОЗ, в среднем 7% от общего количества населения страдают нарушением слуха

ДАННЫЕ ПО РЕСПУБЛИКЕ КАЗАХСТАН

19 899 377 человек

составила численность населения на начало 2023 года

1 392 956 человек

должны состоять на учете по тугоухости

Официально зарегистрированы

18 240

слабослышащих людей, из них детей

5 358

Количество центров слухопротезирования, действующих в стране на сегодняшний день

- **Около 60 частных центров слуха**
- Государственных центров слухопротезирования — нет.
- Некоторые частные центры (кабинеты) слухопротезирования имеют государственно-частное партнёрство и могут оказывать услуги по ОСМС.

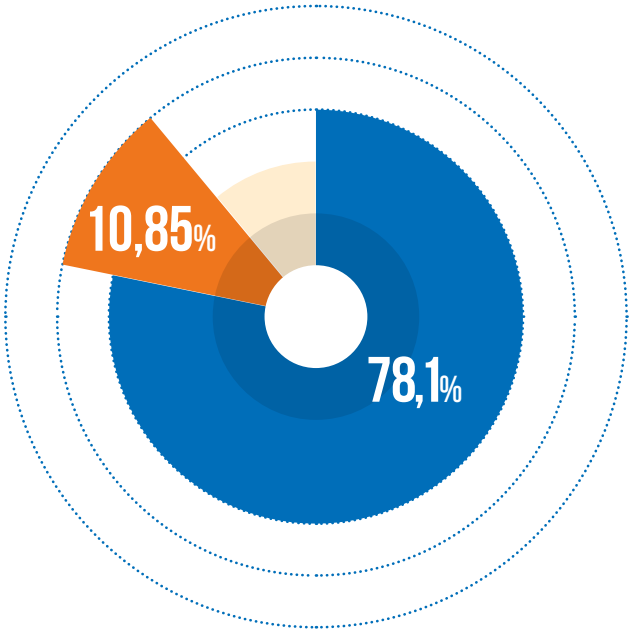
За счет государственных средств получить слуховой аппарат могут только лица с инвалидностью.

- **Дети** с 3–4 степенью тугоухости.
- **Взрослые** с 4 степенью тугоухости.

БОЛЕЕ 60
практикующих врачей сурдологов.

Охват аудиологическим скринингом за 2022 год

- Методом ЗВОАЭ обследовано **78,1% (2 143 006)** новорожденных и детей до 6 лет.
- Методом КСВП (скрининговое) обследовано **10,85% (297 798)** детей.



По данным медицинской информационной системы «Электронный регистр диспансерных больных», т.к. многие пациенты наблюдаются в частных медицинских учреждениях и поэтому не заносятся в информационную систему РК.

Римма СУАТБАЕВА
Врач сурдолог НАО «КазНМУ им. С. Д. Асфендиярова», главный внештатный сурдолог МЗ РК

Каковы данные о количестве слабослышащих в Казахстане? Сколько среди них взрослых, сколько детей?

Согласно ВОЗ, в среднем 7% от общего количества населения страдают нарушением слуха, численность населения в Республике Казахстан на начало 2023 года составила 19 899 377 человек, следовательно, 1 392 956 человек должны состоять на учете по тугоухости.

По данным медицинской информационной системы «Электронный регистр диспансерных больных», в Республике Казахстан 18 240 слабослышащих людей, из них детей 5 358, что в десятки раз меньше реального количества населения с нарушениями слуха.

Многие пациенты наблюдаются в частных медицинских учреждениях и поэтому не заносятся в информационную систему РК.

Какое количество центров слухопротезирования действуют в стране на сегодняшний день?

В Республике Казахстан государственных центров слухопротезирования нет. Частных центров слухопротезирования в стране около 60. Некоторые частные центры (кабинеты) слухопротезирования имеют государственно-частное партнёрство и могут оказывать услуги по ОСМС (обязательное социальное медицинское страхование).

За счет государственных средств получить слуховой аппарат могут только лица с инвалидностью. Дети признаются инвалидами по слуху, если имеют тугоухость 3–4 степени, взрослые — 4 степень.

Каковы данные о количестве практикующих врачей сурдологов в Казахстане?

В Республике Казахстан практикующих врачей сурдологов более 60.

Как обстоят дела с профессиональной подготовкой сурдологов? Где учат этой специальности, кто и каким образом может ее получить?

В Республики Казахстан обучение в медицинском университете длится 5 лет (бакалавр), затем интернатура (1 год). Для того чтобы получить узкую специальность, в том числе оториноларинголог, необходимо пройти обучение в резидентуре (3 года), вот после окончания резидентуры выдается сертификат специалиста «оториноларинголог, сурдолог». Также врачи оториноларингологи могут пройти повышение квалификации по циклу «сурдология» на базе медицинских университетов. Отдельно специальности «сурдология» в Казахстане нет, она входит в специальность «оториноларингология».

Практикующие врачи сурдологи в основном повышают свою квалификацию за рубежом.

Как вы оцениваете потребность населения в услугах по слухопротезированию? Увеличивается ли спрос на слуховые аппараты?

На сегодняшний день в Республике Казахстан вся документация в области здравоохранения ведется в электронном виде, при помощи медицинских информационных систем. Бумажный вариант ведения документации отсутствует.

К сожалению, ни одна цифровая медицинская система (МИС) не может отобразить реальные цифры, количество населения (взрослое/детское) с диагнозом тугоухость разной степени тяжести. Потому что диагноз кодируется

В Республики Казахстан обучение в медицинском университете длится 5 лет (бакалавр), затем интернатура (1 год). Для того чтобы получить узкую специальность, в том числе оториноларинголог, необходимо пройти обучение в резидентуре (3 года), вот после окончания резидентуры выдается сертификат специалиста «оториноларинголог, сурдолог». Также врачи оториноларингологи могут пройти повышение квалификации по циклу «сурдология» на базе медицинских университетов. Отдельно специальности «сурдология» в Казахстане нет, она входит в специальность «оториноларингология».

согласно МКБ-10, где не отражена степень снижения слуха.

Отсутствует регистр пациентов с хроническим нарушением слуха, отсутствует даже возможность вносить в имеющиеся цифровые системы заключения с указанием степени тяжести тугоухости (классификация ВОЗ), следовательно, нет возможности корректно провести расчеты потребности в обеспечении пациентов вспомогательными средствами (слуховые аппараты, кохлеарные импланты, импланты среднего уха и костной проводимости).

Какова эффективность универсального аудиологического скрининга новорожденных и детей первого года в Казахстане? Как давно он внедрен? Есть ли данные о его результатах?

В РК аудиологический скрининг внедрен с 2010 года. Первый этап аудиологического скрининга проводился методом ЗВОАЭ в роддоме на 2–3 сутки, второй этап проводился в организациях ПМСП детям до 1 года ежеквартально, детям в возрасте от 1 года до 3-х лет — каждые 6 месяцев. С 2021 года аудиологический скрининг проводится двумя методами — ЗВОАЭ и скрининговое КСВП, в организациях родовспоможения на 2–3 сутки, в ПМСП в 3 месяца, 1 год, 2 года, 3 года и 6 лет.

Целевой индикатор охвата аудиологическим скринингом за 2022 год не был достигнут.

Всего по РК методом ЗВОАЭ за 2022 год обследовано 78,1% (2143 006) новорожденных и детей до 6 лет. В том числе 96,4% (366707) новорожденных; 81,4% (147843) детей в возрасте 3 месяца; 76,2%% (285603) дети в возрасте 1 год; 73,0% (274231) дети в возрасте 2 года; 72,5% (270567) дети в возрасте 3 года; 68,9% (257538) дети в возрасте 6 лет.

Методом КСВП (скрининговое) всего было обследовано 297798 (10,85%) детей. Хотя согласно действующему приказу аудиологический скрининг считается выполненным только при проведении обследований двумя методами.

В чем, на ваш взгляд, причины низкой эффективности аудиологического скрининга в Казахстане?

Важными причинами невыполнения аудиологического скрининга на сегодняшний день является то, что организации родовспоможения и учреждений ПМСП недостаточно оснащены оборудованием для проведения аудиологического скрининга, отсутствует контроль за обеспечением и проведением аудиологического скрининга на местах, отсутствует системное обучение кадров, задействованных в проведении скрининга, отсутствует цифровая система учета и отслеживания детей, прошедших аудиологический скрининг в организациях родовспоможения и учреждениях ПМСП, которая должна обеспечить достоверный статистический учет и передачу результатов скрининга в централизованный центр отслеживания.

Руководители организаций не заинтересованы в проведении аудиологического скрининга из-за низкой рентабельности, так как в тарифах не учитывается стоимость оборудования, его содержание, ежегодная калибровка и поверка, дорогостоящие расходные материалы (токопроводящие одноразовые электроды).

Какое решение проблемы вы могли бы предложить?

Одним из решений проблемы невыполнения аудиологического скрининга является создание Центра мониторинга и сопровождения результатов аудиологического скрининга (Трекинг-центр). Необходимость создания Трекинг-центра связана с тем, что ребенок, у которого по результатам аудиологического скрининга было установлено снижение слуха, должен быть направлен на дальнейшую диагностику в сурдологические кабинеты и в случае подтверждения нарушения слуха получить своевременное слухопротезирование не позднее 6-месячного возраста. Вследствие отсутствия четкого учета и системы отслеживания дети «теряются» после выписки из родильных домов и не проходят дальнейшее углубленное обследование слуха, что приводит к инвалидности по слуху.

Одним из решений проблемы невыполнения аудиологического скрининга является создание Центра мониторинга и сопровождения результатов аудиологического скрининга (Трекинг-центр). Необходимость создания Трекинг-центра связана с тем, что ребенок, у которого по результатам аудиологического скрининга было установлено снижение слуха, должен быть направлен на дальнейшую диагностику в сурдологические кабинеты и в случае подтверждения нарушения слуха получить своевременное слухопротезирование не позднее 6-месячного возраста.

МЕЖДУНАРОДНАЯ СЕТЬ ЦЕНТРОВ
БИНАУРАЛЬНОГО СЛУХОПРОТЕЗИРОВАНИЯ

АКАДЕМИЯ СЛУХА

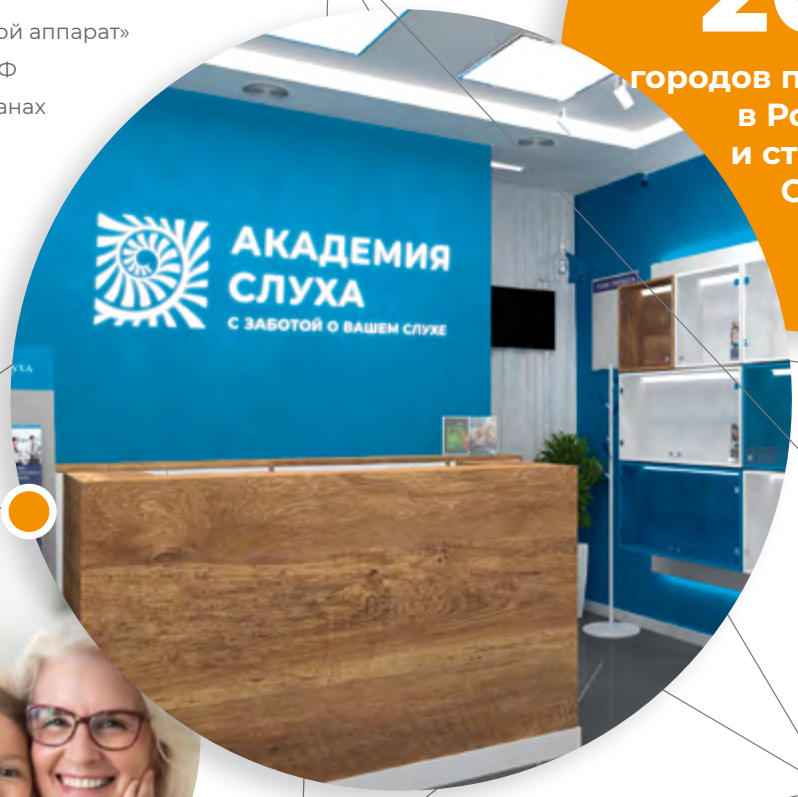
ПЕРСПЕКТИВНЫЙ БИЗНЕС

от успешной сети

Уровень проникновения технических средств реабилитации «слуховой аппарат» на душу населения в РФ в 5 раз ниже, чем в странах Восточной Европы, и в 7–9 раз ниже, чем в странах Западной Европы и США.

200

городов присутствия в России и странах СНГ



РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ФРАНЧАЙЗИНГА (РАФ)

ПРЕИМУЩЕСТВА ФРАНШИЗЫ:

- свободная уникальная ниша на рынке;
- рабочая бизнес-модель, проверенная на 70 центрах слуха;
- быстрая окупаемость;
- предоставление товара под реализацию;
- комплексная поддержка на всех этапах работы центра (рекламная, маркетинговая, работа с персоналом).

Получите консультацию as.clinic

УСПЕЙТЕ ЗАНЯТЬ СВОЙ ГОРОД!

Реклама

ЗНАТЬ СВОЕГО КЛИЕНТА В ЛИЦО

Эффективная работа в сфере слухопротезирования подразумевает клиентоориентированный подход. Без него сегодня уже трудно себе представить качественную помощь пациенту и успех бизнеса в целом. В международной сети центров бинаурального слухопротезирования «Академия слуха» мониторинг портрета целевого потребителя начали вести еще в 2018 году. Собранные данные позволяют понять, какую аудиторию представляют собой посетители центров слуха, и в зависимости от этого грамотно выстроить работу с ними.

Светлана СОЛОМАТИНА
аналитик, руководитель розничного направления отдела рекламы и PR в международной сети «Академия слуха».

В этой статье мы рассмотрим данные из отчёта за 2022 год. Чтобы анализ получился более глубоким, сравним показатели двух лет: 2022-го и 2021-го годов. Отдельно напомним, что исследование проводится в розничных центрах среди конечных потребителей слуховых аппаратов с использованием стихийной выборки. Метод исследования — формализованное анкетирование в формате невключённого интервью.

В исследовании мы выделяем пять групп характеристик, на основании которых формируется портрет целевой аудитории.

1. ГЕНДЕРНЫЙ СОСТАВ.

Зафиксировано увеличение доли покупателей-мужчин среди общей выборки покупателей розничных центров — на 13,2%. Для сети эти изменения довольно значительные. Мы считаем, что отчасти это может быть связано с влиянием COVID-19, обострившим, в том числе, и проблемы со слухом у населения. Кроме того, такой показатель в компании связывают с грамотной маркетинговой политикой: рекламная кампания в интернете позволила привлечь внимание к проблемам слуха и необходимости своевременного слухопротезирования большего числа людей, среди которых были и мужчины. В то время как информация, размещенная в выпускаемой «Академией слуха» газете, в основном рассчитана на женскую аудиторию. При этом по-прежнему в подавляющем большинстве покупателями слуховых аппаратов в центрах слуха являются женщины.

2. ГЕОГРАФИЧЕСКИ-СОЦИАЛЬНЫЙ СОСТАВ.

По сравнению в 2021 годом на 2,3% увеличилась доля потребителей из других городов. Нужно отметить, что в 2022 году «Академия слуха» активно развивала выездную торговлю, когда сотрудники компании выезжали в том числе в те регионы, где наши центры слухопротезирования не представлены. Считаем, что именно с этим связан рост иногородних покупателей.

В социальном составе по-прежнему преобладают неработающие

пенсионеры, что неудивительно, если учитывать возрастной состав потребителей. При этом увеличилась и доля людей, занятых в рабочих специальностях.

3. ПРЕДЫДУЩИЙ ОПЫТ НОШЕНИЯ СЛУХОВЫХ АППАРАТОВ.

Как правило, имеем дело с покупателями, которые ранее не использовали слуховые аппараты,— доля таких людей за год увеличилась на 9,3%. Преобладание «первых» пользователей слуховых аппаратов, безусловно, часть маркетинговой стратегии. Однако не стоит забывать и о том, что слуховой аппарат — товар длительного пользования, он меняется раз в несколько лет. Подобная специфика продукта оказывает влияние на соотношение «первых» и «повторных» клиентов.

4. ВЛИЯНИЕ РОДСТВЕННЫХ СВЯЗЕЙ.

Данный показатель изменился незначительно: на 0,8% увеличилось количество тех покупателей, кто пришёл на приём один, без близких людей, и на 1,4% увеличилось число тех, кто пришёл вместе с родными.

При этом на 6,7% увеличилось количество тех людей, которые заявляют, что принимали решение о покупке слухового аппарата без влияния близких. Как правило, наши покупатели говорят об обращении к родственникам за моральной и материальной поддержкой. Можем также предположить, что, поскольку 2022 год, и особенно первая его половина, отличался нестабильностью, то, скорее всего, для покупки клиенты использовали ранее сделанные накопления. Кроме того, в сети «Академия слуха» действует услуга рассрочки платежа без внесения первого взноса — в этих условиях роль материальной поддержки родственников снижается.

5. БИНАУРАЛЬНОЕ СЛУХОПРОТЕЗИРОВАНИЕ.

На 3,2% увеличилось число респондентов, которые отметили, что постоянно используют два слуховых аппарата. Считаем, что в следующем году этот показатель увеличится, так как компания проводит активную политику по промотированию акции 1+1: второй слуховой аппарат бесплатно.

В числе причин, по которым потребители пользуются только одним слуховым аппаратом, следующие: второе ухо глухое/хорошо слышит (рост показателя на 6,3%); недостаточная информированность о необходимости бинаурального слухопротезирования (падение на 2%, что связано с деятельностью по просвещению населения о важности бинаурального слухопротезирования, которая ведётся в центрах); финансовые трудности (падение на 4,3% по сравнению с прошлым годом: считаем, что роль в данном процессе сыграли акции «1+1» и услуга рассрочки без первого взноса).

6. СОЦИАЛЬНЫЕ ОЖИДАНИЯ.

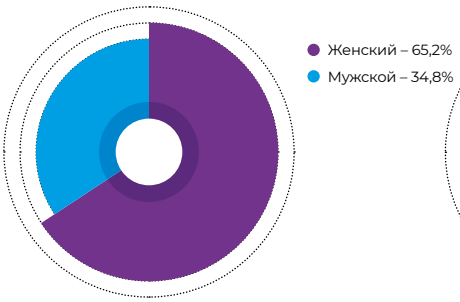
82% респондентов отмечают, что главное изменение в их жизни, связанное с покупкой слухового аппарата, — это упрощение общения с близкими. С учётом того, что этот ответ преобладает в течение двух лет, можно говорить о формировании устойчивой тенденции. Слуховые аппараты решают самую большую проблему в жизни слабослышащих — дают им возможность нормально общаться с родными и близкими людьми. Считаем, что именно на решение этой актуальной проблемы должна быть направлена работа как производителей слуховых аппаратов, так и владельцев розничных сетей.

82% респондентов отмечают, что главное изменение в их жизни, связанное с покупкой слухового аппарата, — это упрощение общения с близкими. С учётом того, что этот ответ преобладает в течение двух лет, можно говорить о формировании устойчивой тенденции. Слуховые аппараты решают самую большую проблему в жизни слабослышащих — **дают им возможность нормально общаться с родными и близкими людьми.** Считаем, что именно на решение этой актуальной проблемы должна быть направлена работа как производителей слуховых аппаратов, так и владельцев розничных сетей.

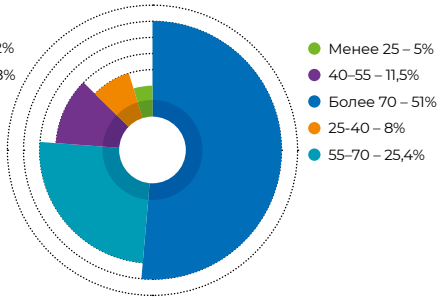
Портрет целевой аудитории

МЕЖДУНАРОДНОЙ СЕТИ ЦЕНТРОВ СЛУХОПРОТЕЗИРОВАНИЯ «АКАДЕМИЯ СЛУХА»

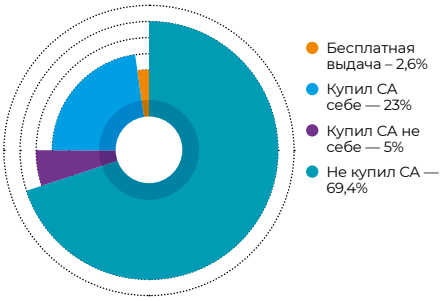
Пол



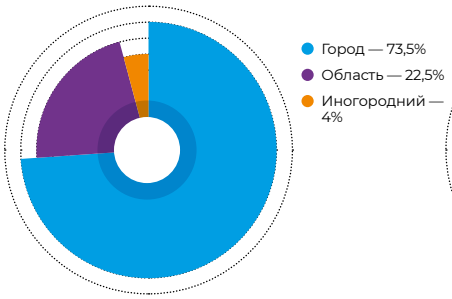
Возраст



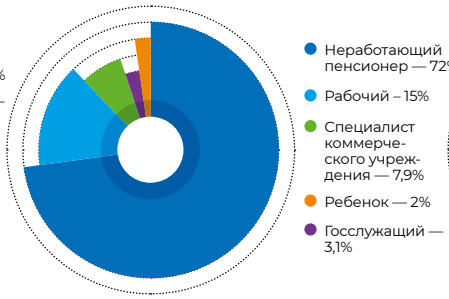
Статус



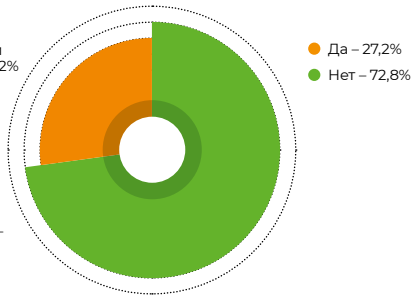
Место проживания



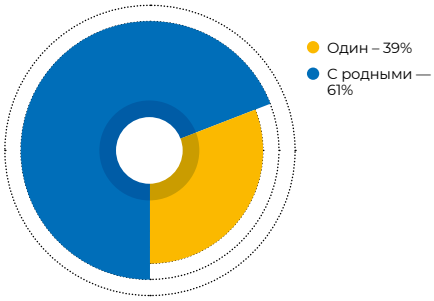
Место работы



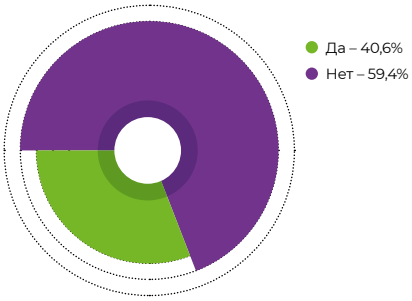
Использовали ли слуховой аппарат ранее



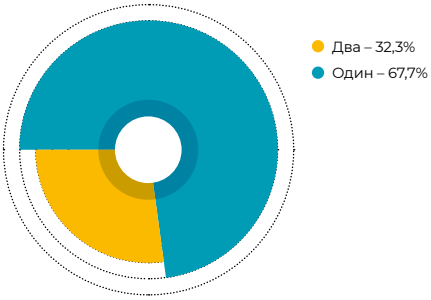
Пришёл на приём один или с близкими



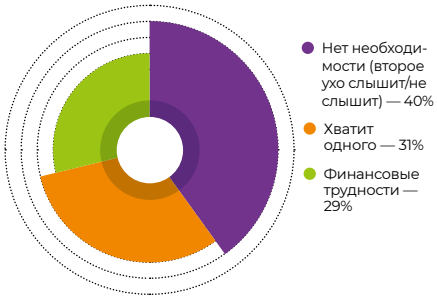
Повлияли ли близкие на решение купить СА



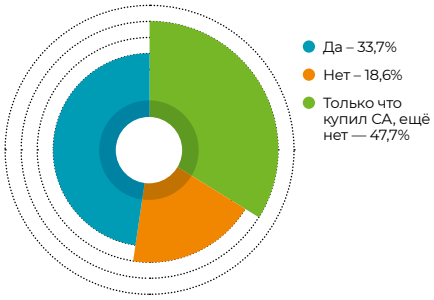
Сколько слуховых аппаратов вы постоянно используете



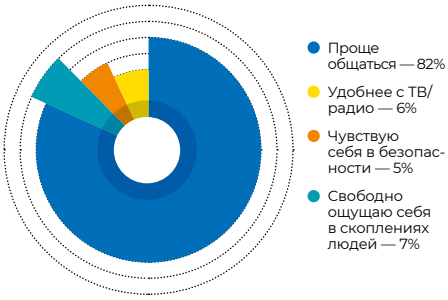
Что повлияло на ваше решение использовать только один СА



Пользуетесь ли средствами по уходу



Какие перемены вы почувствовали, начав носить слуховой аппарат



По данным «Академии слуха» за период 2022–2023гг.

ПОДПИШИТЕСЬ
на телеграм-канал журнала
SurdoInfo
press@surdoinfo.ru
SURDOINFO.RU
Реклама

ЗАКАЖИТЕ КАЛЕНДАРЬ НА 2024 ГОД

Эксперт по слуху | АУРИКА АКАДЕМИЯ СЛУХА КБ ПРИБОЙ

press@surdoinfo.ru

surdoinfo.ru

Реклама