Kapitola 11

Problémy se sluchem a ušima u pacientů s Fanconiho anémií

Úvod

Anomálie sluchu a uší jsou u pacientů s Fanconiho anémií (FA) běžné. Tři z každých 20 pacientů s FA mají malformace uší [1] a uváděná prevalence ztráty sluchu u pacientů s FA se pohybuje od 11% do 50% [2, 3]. Ztráta sluchu u pacientů s FA bývá obvykle mírná; může však narušit komunikační schopnosti jednotlivce a ovlivnit vývoj řeči a učení. Tato kapitola popíše běžné obavy související s abnormalitami uší a ztrátou sluchu u pacientů s FA, rutinní sluchové monitorování, zesilovací pomůcky a chirurgickou léčbu. Klinický tým pro péči o uši a sluch u pacientů s FA by měl zahrnovat otologa a audiologa a v případě potřeby také logopeda. Tento tým by měl úzce spolupracovat s ostatními specialisty na FA a primárním lékařem za účelem koordinace péče.

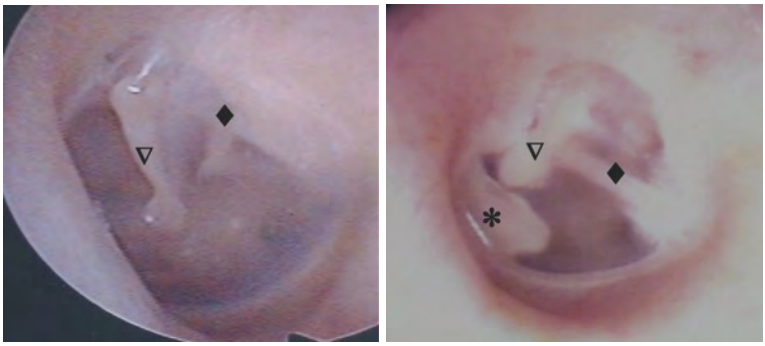
-Kapitola aktualizována v roce 2026-

ZTRÁTA SLUCHU A ABNORMALITY UŠÍ U PACIENTŮ S FANCONIHO ANÉMIÍ

Výzkumníci z National Institutes of Health publikovali v roce 2016 studii na 33 pacientech s FA ve věku 3–56 let, aby systematicky prozkoumali a definovali abnormality uší a sluchu u této populace pacientů [4]. V této studii komplexní audiologické informace dostupné pro 31 pacientů ukázaly, že ztráta sluchu byla zjištěna u 14 (45 %) pacientů: 5 pacientů mělo oboustrannou ztrátu sluchu a 9 mělo jednostrannou ztrátu sluchu. Zbývajících 17 pacientů mělo normální sluch. Většina ztrát sluchu byla klasifikována jako mírná. Ze 14 pacientů se ztrátou sluchu byl nejčastějším typem převodní ztráta sluchu, která byla nalezena u 9 pacientů, tedy 64 %. Senzorineurální ztráta sluchu (nalezena u 2 pacientů, tj. 14 %) a smíšená ztráta sluchu (nalezena u 1 pacienta, tj. 7 %) byly pozorovány méně často.

Po podrobném mikroskopickém vyšetření uší byly u 18 z 31 (58 %) pacientů zjištěny strukturální abnormality uší. Zúžené zvukovody a abnormálně tvarovaný ušní boltec byly identifikovány u 10 (32 %) a 3 (10 %) pacientů. Jeden pacient s FA se narodil s chybějícím zvukovodem, což je anomálie známá jako atrézie zvukovodu. Nejčastějším nálezem byl malý ušní bubínek u 18 pacientů, následovaný krátkou rukojetí kladívka (manubrium), která byla abnormálně umístěna na bubínku u 16 pacientů, a přítomností abnormálních kostěných ostrůvků (kostěná ploténka) pod bubínkem u 12 pacientů (viz obrázek 1 jako příklad). Jeden pacient měl nevyvinutý sluchový nerv a jednostrannou těžkou senzorineurální ztrátu sluchu. Zajímavé je, že chybějící nebo nevyvinutá vřetenní kost, nalezená u 21 % pacientů s FA, byla spojena se ztrátou sluchu, což naznačuje vývojový vztah mezi vřetenní kostí a strukturálními abnormalitami uší [4]. Výsledky této studie naznačují, že výskyt ztráty sluchu a vrozených malformací uší je u pacientů s FA mnohem vyšší, než bylo dříve uváděno [1, 2, 3]. Zjištění naznačují, že abnormální rysy mohou být přítomny, i když je sluch normální nebo jen mírně snížený.

V samostatné retrospektivní studii 17 pacientů s FA, kteří podstoupili test řeči v šumu (SIN), byla schopnost vnímání řeči v šumu podnormální u devíti subjektů (53 %) a abnormální u dvou subjektů (12 %). Dva pacienti s abnormálním testem SIN a šest pacientů s podnormálním testem SIN měli normální audiogramy [5].



Obrázek 1. Anatomické rozdíly v ušních bubíncích pacientů s Fanconiho anémií. Tento obrázek ukazuje příklady levého ušního bubínku zdravého jedince (vlevo) a pacienta s FA (vpravo) se zvýrazněnou kostěnou ploténkou (*), manubriem (Ñ) a bubínkovou strunou (ˆ).

ČASNÉ A PRAVIDELNÉ SLUCHOVÉ MONITOROVÁNÍ PRO PACIENTY S FANCONIHO ANÉMIÍ

Každé dítě, kterému byla diagnostikována Fanconiho anémie (FA), by mělo podstoupit komplexní vyšetření uší a sluchu, a to u otorinolaryngologa a audiologa. Novorozenecký screening sluchu může přehlédnout mírné stupně ztráty sluchu; proto by všechny děti s FA, včetně těch, které prošly novorozeneckým screeningem sluchu, měly podstoupit následné audiologické testování. Čím dříve je ztráta sluchu identifikována a léčena, tím méně závažné mohou být trvalé následky. Výzkum ukázal, že včasná identifikace a léčba (např. logopedie, zesilovací zařízení a vzdělávací úpravy a intervence) během prvních šesti měsíců života mohou zmírnit dlouhodobé nepříznivé účinky ztráty sluchu na učení a vývoj řeči [6].

Před dosažením věku 3 let může takové testování vyloučit ztrátu sluchu, která by mohla ovlivnit vývoj řeči a jazyka [7]. Do věku 5 nebo 6 let je možné získat velmi kompletní testování v celém rozsahu řečových frekvencí, aby se vyloučila ztráta sluchu, která může mít jemný dopad na komunikaci a učení. Test řeči v šumu (SIN) by měl být součástí vyšetření sluchu.

Jakmile je zjištěna ztráta sluchu, sluch pacienta by měl být pravidelně monitorován. Kojenci a batolata by měli být vyšetřeni audiologem každé 3–4 měsíce, zatímco starší děti každých 6 měsíců do věku 6 nebo 7 let, poté může stačit každoroční audiologické vyšetření. Pokud ztráta sluchu u dítěte není stabilní nebo pokud vyvstanou jiné problémy související se sluchem, může být doporučeno častější monitorování. Dospělí se ztrátou sluchu by měli podstupovat každoroční audiologické monitorování nebo okamžité vyšetření, pokud mají podezření na změnu sluchu.

Zůstává nejasné, zda je FA spojena s progresivní ztrátou sluchu. Proto by pacienti s FA, u kterých byl diagnostikován normální sluch, měli mít sluch pravidelně monitorován (přibližně každé 2–3 roky). Testy sluchu by měly být prováděny častěji u dětí, protože nejsou schopny nebo pravděpodobně nebudou samy hlásit obavy ohledně potíží se sluchem nebo komunikací. Pacienti s FA pravděpodobně podstoupí lékařskou a chirurgickou léčbu, která může potenciálně ovlivnit sluch. Mnoho pacientů s FA bude léčeno léky, které jsou potenciálně ototoxické. Kromě toho jsou pacienti s FA náchylní k opakujícím se infekcím v důsledku neutropenie, četných krevních transfuzí pro těžkou anémii a malignit krve a pevných tkání; tyto stavy zvyšují riziko expozice ototoxickým lékům, jako jsou intravenózní antibiotika (např. aminoglykosidy, jako je gentamicin), chelatační činidla železa (např. deferoxamin) a chemoterapeutika (např. cisplatin). Je důležité stanovit výchozí úroveň sluchu pacienta předtím, než je léčen ototoxickými léky, a během léčby sluch pacienta pečlivě sledovat. A konečně, genetická nestabilita spojená s FA byla spojena s procesy předčasného stárnutí [8]; proto mohou být pacienti s FA ohroženi rozvojem ztráty sluchu související s věkem v dřívějším věku než běžná populace.

DŮSLEDKY ZTRÁTY SLUCHU

Děti využívají svůj sluch k rozvoji řeči, jazyka a komunikačních dovedností a k usnadnění učení, takže ztráta sluchu může narušit vývoj řeči a učení. I mírná ztráta sluchu ztěžuje slyšení učitele nebo vrstevníků, kteří nejsou v těsné blízkosti, zejména v prostředích s velkým hlukem v pozadí, jako je typická učebna. Pokud se ztráta sluchu neléčí, může způsobit zpoždění ve vývoji řeči a mezery ve vzdělávání. I když se ztráta sluchu vyskytuje pouze v jednom uchu a druhé ucho je normální, dítě může mít dostatečné potíže se slyšením ve škole nebo v jiných situacích, což narušuje jeho sociální interakce a akademický potenciál [6, 9, 10, 11]. I minimální ztráta sluchu může negativně ovlivnit sociální a akademický vývoj dítěte. Mírný stupeň ztráty sluchu může ztížit porozumění řeči, která není prezentována zblízka nebo je zastřena hlukem v pozadí. Středně těžká, těžká a hluboká ztráta sluchu zhoršuje schopnost rozumět řeči za jakýchkoli podmínek a významně ovlivní učení a rozvoj řečových a jazykových schopností, pokud není ztráta sluchu identifikována a léčena do 6 měsíců věku [12].

Děti se sluchovým postižením často vyžadují určitou formu speciálního vzdělávání nebo souvisejících služeb [13]. Federální zákon Spojených států Individuals with Disabilities Education Act (IDEA) [14] nařizuje vypracování individuálního vzdělávacího plánu (IEP) pro každého studenta se zdravotním postižením, který potřebuje speciální vzdělávání. Týmy pro včasnou intervenci a akademickou podporu by měly spolupracovat s poskytovateli zdravotní péče, jako jsou audiologové a logopedi, aby identifikovaly intervenční a akademické potřeby. Část 504 amerického zákona o rehabilitaci (Rehabilitation Act) obsahuje ustanovení pro školou povinné dítě se ztrátou sluchu, které potřebuje úpravy, jako je technologie pro asistenci sluchu (HAT) s dálkovým mikrofonem, aby mělo přístup ke vzdělávacím osnovám, ale které nepotřebuje individuální speciální pedagogickou výuku nebo terapeutické služby [15]. Tento zákon také obsahuje ustanovení pro úpravy na pracovišti, o které by měli zaměstnanci se ztrátou sluchu v případě potřeby požádat.

Ztráta sluchu u dospělých může narušit komunikační schopnosti jednotlivce, zejména pokud poslechová situace není ideální. Může způsobit, že se člověk zdráhá účastnit konverzace a vyhýbá se sociálním situacím, a může způsobit únavu, pokud jsou vyžadovány vizuální a kontextové stopy k vyplnění mezer mezi tím, co bylo řečeno a co bylo slyšeno.

ZESÍLENÍ

Pokud je u dítěte nebo dospělého s Fanconiho anémií (FA) zjištěna ztráta sluchu, měl by audiolog vyhodnotit potřebu naslouchátek a/nebo technologií pro asistenci sluchu. K dispozici je mnoho různých typů zařízení. Audiolog doporučí vhodné zařízení na základě životního stylu pacienta, typu a stupně ztráty sluchu a prostředí, ve kterém bude zařízení používáno. Například školou povinné dítě může potřebovat jiné funkce svého zařízení než dospělý v zaměstnání.

Naslouchátka

Naslouchátka jsou zařízení nošená v uchu nebo za uchem, která mohou být přínosná pro všechny typy ztráty sluchu (převodní, senzorineurální nebo smíšenou) a téměř všechny stupně ztráty sluchu. Naslouchátka mohou používat pacienti jakéhokoli věku – dokonce i kojenci v prvních měsících života. Audiolog naprogramuje naslouchátko specificky pro stupeň a konfiguraci ztráty sluchu pacienta a může zařízení později přeprogramovat, pokud se sluch pacienta změní. Naslouchátka se liší technologií, velikostí, výkonem a dostupností speciálních funkcí.

Technologie pro asistenci sluchu

Technologie pro asistenci sluchu (HAT) s dálkovým mikrofonem pomáhá sluchově postiženým jedincům fungovat v každodenních komunikačních situacích. Mohou být použity samostatně nebo v kombinaci s naslouchátky. Technologie pro asistenci sluchu se obvykle používají pouze pro specifické poslechové situace, jako jsou prostředí s velkým hlukem v pozadí (např. školní učebny, restaurace, kina a konference). Osobní HAT s dálkovým mikrofonem je běžně používané zařízení, které zachycuje zvuk prostřednictvím mikrofonu nošeného osobou, která mluví. Zařízení poté bezdrátově přenáší zvuk do přijímače nošeného na uchu nebo připojeného k naslouchátku. Pokud se například používá ve třídě, zařízení přenáší hlas učitele přímo do ucha studenta při konstantní hlasitosti,která je nad úrovní typického hluku v pozadí, bez ohledu na vzdálenost mezi učitelem a studentem.

Další typ HAT známý jako školní systém distribuce zvuku (ADS) nebo systém zvukového pole může být dobrou volbou pro děti se ztrátou sluchu, která je mírná nebo postihuje pouze jedno ucho. Tento systém vyžaduje, aby učitel nosil bezdrátový mikrofon, který přenáší zvuk do reproduktorů, jež rovnoměrně distribuují hlas učitele do všech částí učebny. Školní systém ADS může pomoci zajistit, aby sluchově postižený student slyšel, co učitel říká, i když učitel není přímo otočen ke studentovi nebo mluví z druhého konce učebny.

Zařízení pro kostní vedení zvuku

Zařízení pro kostní vedení zvuku může být užitečné pro pacienty s převodní ztrátou sluchu, kteří nemohou používat běžná naslouchátka kvůli problémům, jako je vrozeně nevyvinutý zvukovod, nebo pro jedince, kteří nejsou vhodnými kandidáty pro tradiční operaci středního ucha [16]. Pro děti, které spadají do této kategorie, může být takové zařízení nezbytné pro normální vývoj řeči a jazyka. Zařízení pro kostní vedení přenáší zvukové vlny přímo do vnitřního ucha vibrací kosti lebky, což přenáší zvukovou energii do tekutin hlemýždě. Tradiční naslouchátko pro kostní vedení se skládá z kostního oscilátoru nebo vibrátoru připevněného k látkové nebo kovové čelence, která se nosí kolem hlavy, přičemž oscilátor je pevně přiložen k bradavkovému výběžku (mastoidu) nebo kortikální kosti nad uchem. Alternativně může být zařízení pro kostní vedení chirurgicky implantováno (ukotveno) do kosti za uchem u dětí ve věku 5 let a starších.

CHIRURGICKÁ LÉČBA ZTRÁTY SLUCHU U PACIENTŮ S FANCONIHO ANÉMIÍ

V běžné populaci operace středního ucha zlepšuje převodní ztrátu sluchu u 75 % až 90 % pečlivě vybraných kandidátů [17]. Je však třeba poznamenat, že senzorineurální ztrátu sluchu způsobenou poškozením vnitřního ucha nebo sluchového nervu nelze operací ucha obnovit. Níže je uvedeno několik příčin převodní ztráty sluchu, které mohou být u pacientů s FA chirurgicky napraveny:

- Srůst kladívka s kostěným ostrůvkem pod bubínkem
- Fixace kůstek ke kostěným stěnám dutiny středního ucha
- Přerušení spojitosti kůstek (jedna z kůstek není připojena k ostatním)
- Jizvení nebo růst kosti kolem třmínku
- Chybějící zvukovod
- Tekutina ve středním uchu
- Perforace bubínku

Posouzení vhodnosti k operaci

Operace není vhodná pro každého pacienta s převodní ztrátou sluchu. Pacienti se středně těžkou, těžkou nebo hlubokou senzorineurální ztrátou sluchu obvykle nejsou kandidáty na operaci středního ucha. Jedinci se závažnými zdravotními stavy, jako jsou srdeční problémy, sklony ke krvácení a vysoká náchylnost k infekci v důsledku selhání kostní dřeně, obvykle nejsou dobrými kandidáty na operaci. Kandidáti na operaci musí mít normální funkci vnitřního ucha, jak je prokázáno audiometrickými prahy při testování kostního vedení. Otologický chirurg by měl pečlivě vyhodnotit anatomii středního a vnitřního ucha pacienta pomocí CT vyšetření s vysokým rozlišením a tenkými řezy. Tento postup umožňuje chirurgovi určit možnou příčinu převodní ztráty sluchu a odhadnout potenciální úspěšnost operace. U některých pacientů špatná anatomie středního ucha nebo tekutina ve středním uchu znemožňuje chirurgický zákrok. Právě prostřednictvím testu sluchu a CT vyšetření spánkové kosti se určuje vhodnost pacienta k operaci středního ucha nebo kanaloplastice.

Operace středního ucha

Operaci středního ucha lze provést u dětí ve věku 7 let nebo starších, které jsou schopny spolupracovat při pooperační péči a jsou již za věkem častých dětských ušních infekcí. U pacientů s deformitou ucha známou jako mikrotie (při které je vnější část ucha, známá jako ušní boltec, nevyvinutá nebo chybí), bude načasování operace záviset na rozhodnutí rodiny ohledně rekonstrukční operace ušního boltce. Možnosti léčby mikrotie zahrnují následující:

- Mikrotii lze opravit pomocí chrupavky z žeber pacienta. Tento zákrok by měl být proveden před operací středního ucha.
- Mikrotii lze opravit pomocí syntetického implantátu, který je často vyroben z vysokohustotního polyethylenu. Tento zákrok by měl být proveden po operaci středního ucha.
- Protetické ucho lze aplikovat před operací středního ucha nebo po ní.

Pokud jsou kůstky středního ucha nepohyblivé nebo chybí, lze provést chirurgický zákrok zvaný rekonstrukce řetězce kůstek, kterým se nahradí vadná nebo chybějící kůstka (kůstky) protézou. Protézy jsou obvykle vyrobeny z umělé kosti, titanu nebo jiných biokompatibilních kompozitních materiálů. Operaci lze provést buď v lokální anestezii se sedací, nebo v celkové anestezii a obvykle trvá asi jednu až tři hodiny. Pokud zvukovod chybí nebo je velmi úzký, lze jej rekonstruovat chirurgickým zákrokem zvaným kanaloplastika. Během tohoto zákroku otolog použije otologickou vrtačku k odstranění kosti, čímž otevře nebo rozšíří zvukovod a uvolní kůstky.

K obnovení sluchu v uchu chirurg zkonstruuje ušní bubínek pomocí kousku pojivové tkáně. Poté je rekonstruovaný bubínek a kost zvukovodu pečlivě vystlána velmi tenkým kožním štěpem zvaným štěp s dělenou tloušťkou. Vnější otvor zvukovodu, zvaný meatus, se rozšíří a vnější okraj kožního štěpu se protáhne meatem a přišije k původní kůži ušního boltce.

Komplikace spojené s operací ucha jsou neobvyklé, ale mohou zahrnovat:

- Další ztrátu sluchu nebo žádné zlepšení sluchu (u méně než 10 % až 20 % operací). Úplná hluchota je extrémně neobvyklá.

- Poškození lícního nervu, který prochází uchem, což může způsobit obrnu lícního nervu. To je extrémně neobvyklé. Chirurgové by měli během operace ucha používat zařízení zvané monitor lícního nervu, aby toto riziko minimalizovali.

- Změněné vnímání chuti na straně jazyka, které může trvat několik měsíců.

- Přetrvávající pooperační závratě nebo zvonění v uších, obojí je poměrně neobvyklé.

- Restenózu (znovuzúžení) zvukovodu, která vyžaduje další operaci.



Shrnutí

Vrozená ztráta sluchu a/nebo malformace ušního bubínku a středního ucha jsou spojeny s Fanconiho anémií (FA) častěji, než bylo dříve uváděno, ačkoliv ztráta sluchu je obvykle mírná a převodní. Všichni pacienti s FA by měli podstoupit komplexní vyšetření uší a audiologické vyšetření u otorinolaryngologa a audiologa. Přednostně by tito poskytovatelé zdravotní péče měli být s FA obeznámeni. Problémy se sluchem, které souvisejí s FA, lze často úspěšně léčit buď vhodnou amplifikací a/nebo chirurgickou korekcí.

F*anconi Cancer Foundation uznává následující příspěvky autorů:*

H. Jeffrey Kim, MD*
Kalejaiye Adedoyin, MD
Carmen C. Brewer, PhD
Bradley Kesser, MD
Kelly King, PhD
Carter van Waes, MD
Karen L. Wilber, AuD
Christopher Zalewski, PhD

**Předseda sekčního výboru*

Reference

1. Giampietro, P.F., et al., *Potřeba přesnější a včasnější diagnostiky u Fanconiho anémie: zpráva z International Fanconi Anemia Registry.* Pediatrics, 1993. 91(6): p. 1116-20.
2. Santos, F., S.H. Selesnick, and R.A. Glasgold, *Otologické projevy Fanconiho anémie.* Otol Neurotol, 2002. 23(6): p. 873-5.
3. Vale, M.J., et al., *Audiologické abnormality u Fanconiho anémie.* Acta Otolaryngol, 2008. 128(9): p. 992-6.
4. Kalejaiye, A., et al., *Otologické projevy Fanconiho anémie a jiných dědičných syndromů selhání kostní dřeně.* Pediatr Blood Cancer, 2016. 63(12): p. 2139-45.
5. Verheij, E., et al., *Ztráta sluchu a potíže s vnímáním řeči v šumu u Fanconiho anémie.* Laryngoscope, 2017. 127(10): p. 2358-61.
6. Yoshinaga-Itano, C., et al., *Výsledky dětí s mírnou oboustrannou a jednostrannou ztrátou sluchu.* Seminars in Hearing, 2008. 29: p. 196-211.
7. American Academy of Pediatrics, J.C.o.I.H., *Stanovisko z roku 2007: Principy a pokyny pro programy včasné detekce a intervence sluchu.* Pediatrics, 2007. 120(4): p. 898-921.
8. Suhasini, A.N. and R.M. Brosh, Jr., *DNA helikázy spojené s genetickou nestabilitou, rakovinou a stárnutím.* Adv Exp Med Biol, 2013. 767: p. 123-44.
9. Bess, F.H., J. Dodd-Murphy, and R.A. Parker, *Děti s minimální senzorineurální ztrátou sluchu: prevalence, vzdělávací výkonnost a funkční stav.* Ear Hear, 1998. 19(5): p. 339-54.
10. Bess, F.H. and A.M. Tharpe, *Jednostranné sluchové postižení u dětí.* Pediatrics, 1984. 74(2): p. 206-16.
11. Tharpe, A.M., *Jednostranná a mírná oboustranná ztráta sluchu u dětí: minulé a současné perspektivy.* Trends Amplif, 2008. 12(1): p. 7-15.
12. Yoshinaga-Itano, C., et al., *Jazyk dětí s včas a později identifikovanou ztrátou sluchu.* Pediatrics, 1998. 102(5): p. 1161-71.

13. *Zákon o Američanech se zdravotním postižením z roku 1990.* 1990, U.S. Statutes at Large. p. 327-78.

14. Zákon o vzdělávání osob se zdravotním postižením z roku 1997, S.717, 105. Kongres.)1997(.

15. *Zákon o rehabilitaci z roku 1973.* 1973, U.S. Statutes at Large. p. 335-94.

16. Tjellstrom, A., B. Hakansson, and G. Granstrom, *Naslouchátka ukotvená v kosti: současný stav u dospělých a dětí.* Otolaryngol Clin North Am, 2001. 34(2): p. 337-64.

17. Krueger, W.W., et al., *Předběžné výsledky osikuloplastiky pomocí titanových protéz Kurz.* Otol Neurotol, 2002. 23(6): p. 836-9.