



СГМУ  
им. В. И. Разумовского

# ИЗУЧЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ АСПЕКТОВ ТУГОУХОСТИ

Авторы: Глушаков Игорь Алексеевич, Глушакова Виктория Дмитриевна, студенты 6 курса педиатрического факультета  
ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России

Научный руководитель: к. м. н., доцент Гуменюк Ольга Игоревна  
Кафедра госпитальной педиатрии и неонатологии (зав. каф. проф., д.м.н. Ю.В. Черненко)

## Актуальность

Согласно современной международной классификации, тугоухость определяется как нарушение слуха, затрудняющее восприятие речи и классифицируется на нейросенсорную, кондуктивную и смешанную.

## Цель

Изучить генетические аспекты тугоухости у детей.

## Пациенты и методы

(У всех пациентов получено информированное согласие на исследование и демонстрацию результатов)

## Результаты

(1 - синдром Фелан-МакДермид;  
2 - синдром Борьесона-Форсмана-Лемана;  
3 - KVG-синдром;  
4 - синдром Кабуки)

- Анализ историй болезни и результатов полногеномного секвенирования ДНК пациентов в возрасте 1-18 лет (n=13), находившихся на диспансерном учете у невролога и/или сурдолога по поводу тугоухости и на обследовании в клинике детских болезней УКБ №1 имени С.Р. Миротворцева, г. Саратова.



## Выводы

- У пациентов с нейросенсорной тугоухостью в 90% случаев выявлены те или иные патогенные варианты генов.
- Нейросенсорная тугоухость в сочетании со стигмами дизэмбриогенеза является показанием для проведения молекулярно-генетического обследования, в частности, полногеномного секвенирования ДНК.