



Global Conference on Multidisciplinary Research and Innovation

Hosted Online from Berlin, Germany

Date: 2nd June, 2026

Website: <https://econferencia.com>

КЛИНИКО-ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ И МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ НАРУШЕНИЙ СЛУХА У ДЕТЕЙ: ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ И ВОЗМОЖНОСТИ РАННЕЙ ВЕРИФИКАЦИИ

Заиров Н. М.

Гайбиев А. А.

Самаркандский государственный медицинский университет,
кафедра неврологии, Самарканд, Республика Узбекистан

Актуальность

Нарушение слуха у детей является одним из наиболее распространённых сенсорных расстройств, оказывающих существенное влияние на речевое, когнитивное, психоэмоциональное и социальное развитие ребёнка. По данным современных исследований, более 50–60% случаев врождённой и ранней нейросенсорной тугоухости обусловлены генетическими факторами, при этом клинико-фенотипические проявления заболевания отличаются значительной вариабельностью. В связи с этим своевременное выявление клинических особенностей, определение фенотипических признаков и молекулярно-генетических причин нарушения слуха приобретают особое значение для ранней диагностики, выбора оптимальной лечебно-реабилитационной тактики и проведения медико-генетического консультирования. Комплексная оценка клинико-фенотипических и молекулярно-генетических особенностей позволяет повысить точность диагностики, определить прогноз заболевания и улучшить качество оказания специализированной медицинской помощи детям с нарушением слуха.



Global Conference on Multidisciplinary Research and Innovation

Hosted Online from Berlin, Germany

Date: 2nd June, 2026

Website: <https://econferencia.com>

Ключевые слова: нарушение слуха, дети, клинико-фенотипические особенности, молекулярная генетика, нейросенсорная тугоухость, GJB2, GJB6, SLC26A4, OTOF, ABR, ASSR, ранняя диагностика, генетическая диагностика, наследственная тугоухость.

Цель. Оценить диагностическую значимость клинико-фенотипических и молекулярно-генетических особенностей у детей с нарушением слуха, а также определить их роль в ранней верификации заболевания и прогнозировании его течения.

Материалы и методы. В исследование были включены дети с подтверждённым нарушением слуха различной степени тяжести. Всем пациентам проводилось комплексное клиническое обследование с анализом анамнеза, оценкой физического и нервно-психического развития, оториноларингологическим и неврологическим осмотром. Аудиологическая диагностика включала регистрацию отоакустической эмиссии (ОАЭ), тональную аудиометрию, регистрацию слуховых вызванных потенциалов ствола мозга (ABR/BERA), ASSR и тимпанометрию. Молекулярно-генетическое исследование проводилось с использованием современных методов ДНК-диагностики для выявления патогенных вариантов в генах **GJB2, GJB6, SLC26A4, OTOF, TMC1** и других генах, ассоциированных с наследственными формами тугоухости. Полученные результаты сопоставлялись с клинико-фенотипическими особенностями заболевания и данными аудиологических исследований.



Global Conference on Multidisciplinary Research and Innovation

Hosted Online from Berlin, Germany

Date: 2nd June, 2026

Website: <https://econferencia.com>

Результаты. Комплексное клиническое и аудиологическое обследование позволило объективно определить степень и характер нарушения слуха, а также установить взаимосвязь между выраженностью клинических проявлений и результатами инструментальных исследований. Наиболее информативными методами ранней диагностики оказались ABR и ASSR, позволяющие объективно оценить функциональное состояние слухового анализатора даже у детей раннего возраста.

Молекулярно-генетические исследования подтвердили высокую частоту наследственных форм нарушения слуха. Наиболее часто выявлялись патогенные варианты в гене **GJB2**, ассоциированные с двусторонней врождённой нейросенсорной тугоухостью различной степени тяжести. Выявление генетических вариантов позволило установить этиологию заболевания у пациентов с неясной клинической картиной, провести дифференциальную диагностику синдромальных и несиндромальных форм, определить индивидуальный прогноз и оптимизировать дальнейшую лечебно-реабилитационную тактику.

Анализ клинико-фенотипических особенностей показал, что наличие выраженной двусторонней тугоухости, задержки речевого развития и сопутствующих фенотипических признаков достоверно чаще ассоциировалось с выявлением патогенных генетических вариантов. Полученные данные свидетельствуют о высокой диагностической ценности комплексного клинико-фенотипического и молекулярно-генетического обследования, позволяющего значительно повысить эффективность ранней верификации наследственных нарушений слуха.



Global Conference on Multidisciplinary Research and Innovation

Hosted Online from Berlin, Germany

Date: 2nd June, 2026

Website: <https://econferencia.com>

Заключение. Ранняя диагностика нарушений слуха у детей не должна ограничиваться только клинической и аудиологической оценкой. Комплексное использование современных аудиологических методов и молекулярно-генетического исследования позволяет своевременно установить этиологию заболевания, определить клинико-фенотипические особенности, оценить прогноз и выбрать наиболее эффективную стратегию лечения и реабилитации. Включение молекулярно-генетического тестирования в алгоритм обследования детей с нарушением слуха способствует повышению качества ранней диагностики, совершенствованию дифференциальной диагностики и развитию персонализированного подхода к ведению данной категории пациентов.