

Andrzej Żarowski¹, Henryk Skarżyński¹, Bożena Skarżyńska²,
Krzysztof Miszka¹

¹ Klinika Chorób Uszu, Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Warszawa
² Zakład Anatomii Prawidłowej, Akademia Medyczna, Warszawa

Skokowo postępujący niedosłuch spowodowany poszerzeniem wodociągu przedsionka – Large Vestibular Aqueduct Syndrome (LVAS)

Progressive Hearing Loss Caused by an Enlarged Vestibular Aqueduct
– Large Vestibular Aqueduct Syndrome (LVAS)

Słowa kluczowe: postępujący niedosłuch, wodociąg przedsionka, LVAS, zespół Pendreda, zespół skrzelowo-uszno-nerkowy, implanty ślimakowe.

Key words: progressive hearing loss, vestibular aqueduct, LVAS, Pendred syndrome, branchio-auriculo-renal syndrome, cochlear implants.

Streszczenie

Wśród przyczyn postępujących niedosłuchów jedną z najczęstszych jest wrodzone poszerzenie wodociągu przedsionka – Large Vestibular Aqueduct Syndrome (LVAS). W większości przypadków LVAS występuje w sposób izolowany (niedosłuch niesyndromiczny), choć może również występować w zespołach genetycznych, takich jak zespół Pendreda lub zespół skrzelowo-uszno-nerkowy. Jako przyczynę postępującego niedosłuchu uważa się niszczący efekt przeniesienia ciśnienia płynu mózgowo-rdzeniowego na przestrzenie ucha wewnętrznego, z typowym skokowym pogłębianiem się uszkodzeń w wyniku nagłych wzrostów ciśnienia, np. w wyniku niewielkich nawet urazów. LVAS jest przyczyną występowania niedosłuchu o wczesnym początku (zwykle o charakterze mieszanym), postępującego często aż do całkowitej głuchoty.

Występująca nawet w 90% przypadków LVAS rezerwa ślimakowa nie ma nic wspólnego z otosklerozą lub innymi zaburzeniami przewodnictwa przez ucho środkowe, a przyczyną jej występowania jest najprawdopodobniej wzrost ciśnienia wewnątrz ślimaka. Dlatego też u wszystkich dzieci z postępującym niedosłuchem, nawet z ewidentnym komponentem przewodzeniowym, należy rozważyć wykonanie badania MRI, a przynajmniej CT. Stwierdzenie LVAS pozwoli na uniknięcie niepotrzebnego i potencjalnie niebezpiecznego w tych przypadkach zabiegu operacyjnego.

Summary

One of the most frequent causative factors of a progressive hearing loss is a congenital enlargement of the vestibular aqueduct – the „Large Vestibular Aqueduct Syndrome” (LVAS). In most cases LVAS is an isolated malformation (nonsyndromic hearing loss) however it may also occur in genetic syndromes such as Pendred or branchio-auriculo-renal syndromes. Destructive direct transmission of the pressure of the cerebrospinal fluid through an enlarged aqueduct to the structures of the inner ear is most probably the cause of the progressive hearing loss. Typical is a step-wise deterioration of hearing as an effect of sudden increases of the pressure e.g. after even a minor trauma. LVAS causes progressive hearing loss with early onset (usually mixed type of hearing loss) which can often lead to total deafness.

The air-bone gap observed even in 90% of the LVAS cases should not be confused with otosclerosis or other conductive problems in the middle ear, it is most probably caused by increased intracochlear pressure. Therefore a radiological MRI or at least CT evaluation should be performed in all children presenting with a step-wise progressive hearing loss, even with an obvious air-bone gap. Diagnosis of LVAS will allow to avoid unnecessary (and potentially dangerous in these cases) surgery.

I. WPROWADZENIE

Jedną z najczęstszych przyczyn postępujących niedosłuchów jest niedosłuch spowodowany wrodzonym poszerzeniem wodociągu przedsionka – Large Vestibular Aqueduct Syndrome (LVAS). Jest to najczęściej występująca anomalia budowy ucha wewnętrznego i może pojawiać się nawet u 1 % populacji [Emmett 1985].

Wodociąg przedsionka jest kostnym kanałem łączącym przedsionek ucha wewnętrznego (jego przednio-przyśrodkową ścianę) z tylnym dołem czaszki. W kanalikule tym biegnie przewód śródcłonki stanowiący połączenie pomiędzy zawartymi wewnątrz przedsionka elementami błędnika błoniastego (woreczkiem i łagiewką) a woreczkiem śródcłonki znajdującym się pomiędzy blaszkami opony twardej, na tylnej powierzchni piramidy kości skroniowej. Woreczek śródcłonki leży również częściowo wewnątrz wodociągu przedsionka. Dokładna rola przewodu i woreczka śródcłonki jest nieznana, sądzi się jednak, że pełnią one rolę w metabolizmie ucha wewnętrznego oraz mają znaczenie dla regulacji ciśnienia płynów ucha wewnętrznego.

Dawniej uważano [Emmett 1985], że poszerzony wodociąg przedsionka jest jednym z elementów wchodzących w skład dysplazji Mondiniego, cechującej się przede wszystkim zmiennym stopniem aplazją drugiego i szczytowego zakrętu ślimaka, połączoną z brakiem podziału pomiędzy schodami przedsionka i ślimaka oraz z wrodzonym niedosłuchem.

Stwierdzono jednakże liczne przypadki występowania poszerzenia wodociągu przedsionka bez cech typowych dla dysplazji Mondiniego oraz z niedosłuchem o charakterze postępującym. Zostały one opisane po raz pierwszy przez

Valvassoriego i Clemisa w 1978 roku [Valvassori, Clemis 1978]. W przypadkach tych stwierdzano bądź izolowane poszerzenie wodociągu przedsionka, bądź też współistniało z nim powiększenie samego przedsionka, kanału półkolistego lub też hypoplazja ślimaka. Ze względu na te współistniejące anomalie Valvassori wprowadził określenie zespołu poszerzonego wodociągu przedsionka Large Vestibular Aqueduct Syndrome [Valvassori, Clemis 1978; Valvassori 1983].

II. TŁO GENETYCZNE

W większości przypadków LVAS występuje w sposób izolowany (niedosłuch niesyndromiczny), choć może również występować w zespołach genetycznych, takich jak zespół Pendreda (definiowany jako postępujący niedosłuch z towarzyszącym upośledzeniem funkcji tarczycy związanym z defektem wiązania jodu) lub zespół skrzelowo-uszno-nerkowy [Cremers (i in.) 1998].

W zespole Pendreda, stanowiącym najczęściej spotykaną formą syndromicznego niedosłuchu, LVAS (izolowany bądź też wchodzący w skład dysplazji Mondiniego) stwierdzany jest u wszystkich pacjentów [Phelps (i in.) 1998]. U wszystkich pacjentów z zespołem Pendreda daje się również wykazać mutacja w genie PDS kodującym transporter jonów chlorkowo-jodkowych [Cremers (i in.) 1998; Scott (i in.) 1999].

Przypuszczalnym typem dziedziczenia LVAS (tak jak i zespołu Pendreda) jest dziedziczenie autosomalne recesywne [Tong (i in.) 1997].

III. PATOFIZJOLOGIA

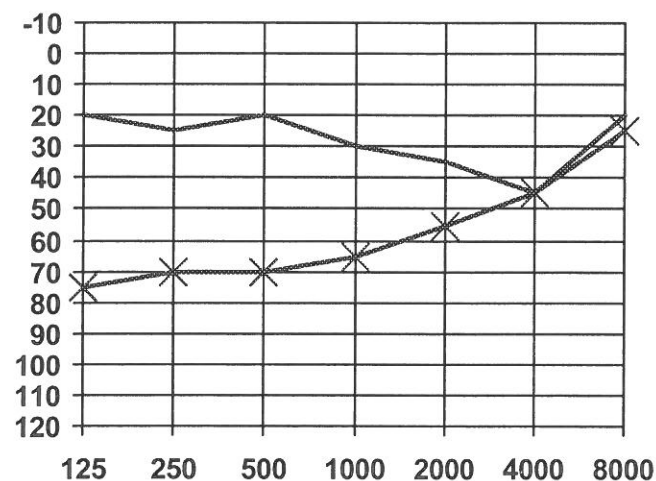
Jako przyczynę postępującego niedosłuchu uważa się niszczący efekt przeniesienia ciśnienia płynu mózgowo-rdzeniowego na przestrzenie ucha wewnętrznego, ze skokowym pogłębianiem się uszkodzeń w wyniku nagłych wzrostów ciśnienia, np. w wyniku urazów. O przeniesieniu ciśnienia płynu mózgowo-rdzeniowego do przestrzeni ucha wewnętrznego może świadczyć obserwowany pulsujący wpływ perylimfy u pacjentów, u których wykonano cochleostomię w przebiegu operacji wszczepienia implantu ślimakowego. Inne teorie mówią o uszkodzeniu neuroepitelium spowodowanym refluksem bogatej w białko i hiperosmolarnej endolimfy z woreczka śródcłonki do ślimaka [Okamoto (i in.) 1998].

IV. OBRAZ KLINICZNY

LVAS jest przyczyną występowania postępującego niedosłuchu o wczesnym początku (w pierwszych latach życia). Najczęściej (w 59-94% przypadków) niedosłuch ten jest obustronny (choć z reguły asymetryczny). Nie istnieje predylekcja dotycząca płci [Govaerts (i in.) 1999]. Govaerts i współpr. stwierdzili średni stały spadek progów słyszenia z prędkością 4 dB/rok [Govaerts (i in.) 1999], aż do całkowitej głuchoty; podobne wyniki przedstawili Jackler i De La Cruz [1989]. Czasami w LVAS mogą być również obecne zaburzenia równowagi.

Typowe w obrazie klinicznym jest dziecko z postępującą utratą słuchu typu mieszanego. Możliwe jest jednakże stwierdzenie prawie każdego typu niedosłuchu (również typowo odbiorczego, z krzywą opadającą na wysokich częstotliwościach). Niedosłuch postępuje zwykle w sposób skokowy, szczególnie po niewielkich nawet urazach głowy (upadki, uderzenia, np. piłką itp.), nagłych zmianach ciśnienia lub po znacznym wysiłku fizycznym.

Po nagłym, skokowym pogorszeniu progów słyszenia, słuch zwykle po pewnym czasie polepsza się (spontanicznie lub w efekcie leczenia), choć stabilizacja następuje często na poziomie niższym od wyjściowego.



Ryc. 1. Przykładowy audiogram pacjenta z LVAS. Zwraca uwagę zamknięcie rezerwy na 4 kHz oraz unosząca się na wysokich częstotliwościach krzywa przewodnictwa powietrznego. Możliwe jest jednakże stwierdzenie prawie każdego typu niedosłuchu (również typowo odbiorczego z krzywą opadającą na wysokich częstotliwościach)

Należy jeszcze raz podkreślić, że jedną z najistotniejszych, i mających największe znaczenie kliniczne, typowych cech tego zespołu jest fakt, iż w nawet 90% przypadków LVAS [Govaerts (i in.) 1999] w pomiarach audiometrycznych możemy

zaobserwować istotną rezerwę ślimakową, sugerującą istnienie komponentu przewodzeniowego. Nie ma ona jednak nic wspólnego z zaburzeniem przewodnictwa przez ucho środkowe, a przyczyną jej występowania jest najprawdopodobniej wzrost ciśnienia wewnątrz ślimaka.

Stwierdzenie rezerwy ślimakowej w diagnostyce otolaryngologicznej jest w tych przypadkach zwykle błędnie interpretowane jako problem wentylacji ucha środkowego bądź nieprawidłowość w zakresie łańcucha kosteczek – jego przerwanie (np. pozapalna liza odnogi długiej kowadełka) lub usztywnienie (np. w otosklerozie dziecięcej). Szczególnie łatwo pomylić LVAS z otosklerozą ze względu na możliwe do zaobserwowania faktyczne zmniejszenie ruchomości strzemiączka, spowodowane jednak nie przez proces sklerotyczny, ale przez zwiększone ciśnienie wewnątrz ślimaka.

Istnieją doniesienia o wykonaniu tympanotomii eksploratywnej u pacjentów z LVAS [Govaerts (i in.) 1999]. U pacjentów tych stwierdzono całkowicie prawidłowy i ruchomy łańcuch kosteczek słuchowych oraz normalną wyściółkę jamy bębenkowej. Jedyną zwracającą uwagę nieprawidłowością był brak typowego odruhu z okienka okrągłego.

Dlatego też u wszystkich dzieci z postępującym niedosłuchem, nawet z ewidentnym komponentem przewodzeniowym, należy rozważyć wykonanie badania MRI, a przynajmniej CT. Stwierdzenie LVAS pozwoli na uniknięcie niepotrzebnego zabiegu operacyjnego i w przypadku próby wykonania stapedotomii, istniejącego w tych przypadkach ryzyka wystąpienia intensywnego płynotoku (*gusher*) z jego konsekwencjami, aż do całkowitej głuchoty włącznie.

V. DIAGNOSTYKA

Diagnoza ustalana jest na podstawie obrazowania MRI, w którym jako poszerzony traktuje się przewód śródchłonki, jeżeli jest on szerszy niż kanał półkolisty tylny. W obrazie CT, który charakteryzuje się mniejszą czułością i zdarzającymi się wynikami fałszywie ujemnymi [Okamoto (i in.) 1998], jako poszerzony uważa się wodociąg przedsionka, gdy jego średnica w środkowym przebiegu jest większa niż 1,5 mm [Valvassori 1983; Dahlen (i in.) 1997; Harnsberger (i in.) 1995].

VI. LECZENIE

Brak jest skutecznego przyczynowego leczenia LVAS. Stosowane próby chirurgicznej obliteracji wodociągu przedsionka nie gwarantują zadowalającego rezultatu; brak jest dowodów na skuteczność takiego postępowania. Z jednej strony, przyjmując jako mechanizm postępującego niedosłuchu fakt przeniesienia nagłego

wzrostu ciśnienia płynu mózgowo-rdzeniowego na struktury ucha wewnętrznego, częściowa obliteracja wodociągu wydawałaby się logicznym rozwiązaniem. Z drugiej jednak strony uszkodzenie przy próbach obliteracji woreczka śródchłonki powoduje zaburzenie jego funkcji (metabolicznej ?) i może prowadzić do utraty słuchu. W doświadczeniach na zwierzętach dowiedziono również, że poprzez obliterację wodociągu przedsionka możliwe jest wywołanie wodniaka przedsionka z towarzyszącymi mu typowymi objawami.

Istotne w LVAS jest poradnictwo i prewencja skokowo pojawiających się niedosłuchów spowodowanych nagłymi wzrostami ciśnienia płynu mózgowo-rdzeniowego w wyniku urazów, znacznych wysiłków fizycznych i dużych szybkich zmian ciśnienia atmosferycznego. Dlatego też w poradnictwie należy zwrócić uwagę na unikanie sportów wyczynowych, a w szczególności kontaktowych i innych, które mogą powodować wyżej wspomniane zmiany ciśnienia, jak np. nurkowanie, szybownictwo itp. Oczywiście powyższe zalecenia nie mają znaczenia u pacjentów, u których doszło już do głuchoty w uchu z LVAS.

W przypadkach skokowego pogorszenia się słuchu należy pacjentów leczyć zachowawczo w sposób typowy dla nagłych niedosłuchów. Najczęściej stosuje się tu leki o właściwościach reologicznych (w LVAS rola kortykosterydów jest wątpliwa), a każdy z ośrodków otolaryngologicznych ma swój model postępowania w takich przypadkach. Dla przykładu, w Klinice ORL Instytutu Medycznego św. Augustyna w Antwerpii z dużym powodzeniem stosowano w LVAS terapię polegającą na oddychaniu karbogenem, czyli powietrzem z zawartością 5 % dwutlenku węgla, co dawało w efekcie znaczny wzrost przepływu mózgowego i dowozu tlenu do ucha wewnętrznego. Terapia ta odbywała się w cyklu pięciu 30-minutowych sesji dziennie przez 5 dni, zwykle w połączeniu z lekami aktywnymi reologicznie.

Konsekwentne stosowanie się do wyżej wspomnianych zaleceń prewencyjnych oraz aktywne leczenie zachowawcze w przypadku pojawiania się skokowych niedosłuchów może spowolnić rozwój uszkodzeń ślimaka, choć najprawdopodobniej i tak, w dłuższej perspektywie czasowej, niedosłuch będzie postępował. Dlatego też u pacjentów z obustronnym LVAS istnieje duże prawdopodobieństwo stopniowego rozwoju całkowitej głuchoty. W tych przypadkach obecnie leczeniem z wyboru jest zastosowanie implantu ślimakowego. W przypadku implantacji, w momencie wykonania cochleostomii należy liczyć się z możliwością wystąpienia intensywnego, wręcz tryskającego wypływu perylimfy z przedsionka (*gusher*) [Shirazi (i in.) 1994]. Może wiązać się to z faktem możliwości współwystępowania z LVAS innych malformacji w obrębie ucha wewnętrznego. Dlatego też, aby uniknąć zaskoczenia w trakcie zabiegu operacyjnego, obligatoryjne jest wykonanie szczegółowej przedoperacyjnej diagnostyki obrazowej: CT łącznie z MRI. Ponieważ niesłyszący pacjenci z LVAS z reguły prezentują głuchotę postlingwalną, wyniki implantacji są bardzo dobre.

VII. ALGORYTM POSTĘPOWANIA DIAGNOSTYCZNO-LECZNICZEGO

W przypadku stwierdzenia u dziecka postępującego niedosłuchu, szczególnie o typie mieszanym z charakterystycznymi skokowymi pogorszeniami po nawet niewielkich urazach, należy rozważyć wykonanie diagnostyki CT/MRI w celu wykluczenia LVAS lub innej malformacji ucha wewnętrznego. Jeżeli w wywiadzie lub w badaniu klinicznym stwierdzi się cechy niedosłuchu syndromicznego lub występującego rodzinnie, to wtedy wskazana jest konsultacja genetyczna. W przypadku potwierdzenia LVAS, dalsze postępowanie zależy od stopnia niedosłuchu i jakości rozumienia mowy. U pacjentów spełniających kryteria audiologiczne do wszczepienia implantu ślimakowego należy wykonać pełną diagnostykę w tym kierunku i zastosować implantację. U pacjentów z wydolnym słuchem należy wdrożyć prewencję urazów. W przypadkach wystąpienia nagłych skokowych niedosłuchów należy włączyć odpowiednie leczenie zachowawcze. Z kolei u pacjentów, u których morfologia ucha wewnętrznego w diagnostyce CT/MRI jest prawidłowa, wskazane jest wykonanie diagnostyki immunologicznej i genetycznej.

Bibliografia

- Cremers C. W., Admiraal R. J., Huygen P. L., Bolder C., Everett L. A., Joosten F. B., Green E. D., van Camp G., Otten B. J. (1998). Progressive hearing loss, hypoplasia of the cochlea and widened vestibular aqueducts are very common features in Pendred's syndrome. „Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol.” 45, 2, 113-23.
- Cremers W. R., Bolder C., Admiraal R. J., Everett L. A., Joosten F. B., van Hauwe P., Green E. D., Otten B. J. (1998). Progressive sensorineural hearing loss and a widened vestibular aqueduct in Pendred syndrome. „Arch. Otolaryngol Head Neck Surg” 124, 5, 501-5.
- Dahlen R. T., Harnsberger H. R., Gray S. D., Shelton C., Allen R., Parkin J. L., Scalzo D. (1997). Overlapping Thin-Section Fast Spin-Echo MR of the Large Vestibular Aqueduct Syndrome. „AJNR „Am. J. Neuroradiol.” 18, 67-75.
- Emmett J. R. (1985). The large vestibular aqueduct syndrome. „Am. J. Otol.” 6, 5, 387-415.
- Govaerts P. J., Casselman J., Daemers K., De Ceulaer G., Somers T., Offeciers F. E. (1999). Audiological findings in large vestibular aqueduct syndrome. „Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol.” 51, 3, 157-64.
- Harnsberger H. R., Dahlen R. T., Shelton C., Gray S. D., Parkin J. L. (1995). Advanced techniques in magnetic resonance imaging in the evaluation of the large endolymphatic duct and sac syndrome. „Laryngoscope” 105, 1037-42.
- Jackler R. K., De La Cruz A. (1989). The large vestibular aqueduct syndrome. „Laryngoscope” 99, 1238-42.
- Okamoto K., Ito J., Furusawa T., Sakai K., Horikawa S., Tokiguchi S. (1998). Head and Neck Radiology: MRI of Enlarged Endolymphatic Sacs in the Large Vestibular Aqueduct Syndrome. „Neuroradiology” 3, 167-172.
- Phelps P. D., Coffey R. A., Trembath R. C. (1998). Radiological malformations of the ear in Pendred syndrome. „Clinical Radiology” 53, 4, 268-73.

- Scott D. A., Wang R., Kreman T. M., Sheffield V. C., Karniski L. P. (1999). The Pendred syndrome gene encodes a chloride-iodide transport protein. „Nature Genetics” 21, 4, 440-443.
- Shirazi A., Fenton J. E., Fagan P. A. (1994). Large Vestibular Aqueduct Syndrome and Stapes Fixation. „Journal of Laryngology and Otology” 108, 11, 989-90.
- Tong K. A., Harnsberger H. R., Dahlen R. T., Carey J. C., Ward K. (1997). Large Vestibular Aqueduct Syndrome: a Genetic Disease? „American Journal of Roentgenology” 168, 4, 1097-101.
- Valvassori G. E. (1983). The large vestibular aqueduct and associated anomalies of the inner ear. „Otolaryngol. Clin. North. Am.” 16, 95-101.
- Valvassori G. E., Clemis J. D. (1978). The large vestibular aqueduct syndrome. „Laryngoscope” 5, 723-8.