

Współistnienie niedosłuchu z zarośnięciem nozdrzy tylnych u dzieci

Coexistence of hypoacusis and choanal atresia in children

Artur Niedzielski, Michał Kotowski, Grażyna Niedzielska

Akademia Medyczna, Lublin

Streszczenie

Zarośnięcie nozdrzy tylnych jest rzadkim zaburzeniem rozwojowym występującym raz na osiem tysięcy urodzeń. U 2/3 noworodków wada występuje jednostronnie, dwa razy częściej u dziewczynek niż u chłopców. Zanotowano rodzinne występowanie wady. Dane z literatury wskazują, że w 40% przypadków występuje w połączeniu z wadami serca, oczu, przetoką tchawiczo-przełykową, opóźnionym rozwojem psychoruchowym, niedorozwojem narządów płciowych, anomalią rozwojową ucha zewnętrznego i ubytkiem słuchu. Współistnienie tych wad rozwojowych z niedrożnością nozdrzy tylnych opisano jako zespół CHARGE. Celem pracy było określenie częstości występowania zarośnięcia nozdrzy tylnych z niedosłuchem. Materiał badań obejmował 10 pacjentów leczonych operacyjnie z powodu zarośnięcia nozdrzy tylnych w Klinice Otolaryngologii Dziecięcej, Foniatrii i Audiologii AM w Lublinie w latach 1998–2003. Wszystkie dzieci zostały poddane badaniu elektrofizjologicznemu słuchu. U 3 dzieci zarośnięcie nozdrzy tylnych było wadą izolowaną, natomiast w 7 przypadkach zarośnięciu nozdrzy tylnych towarzyszyły inne wady rozwojowe takie jak: wada serca, niedorozwój gałki ocznej oraz mózgowe porażenie dziecięce z padaczką. Prawidłowy wynik badania słuchu BERA uzyskano u 7 pacjentów, niedosłuch odbiorczy obustronny rozpoznano u 3 dzieci. Wśród pacjentów leczonych operacyjnie w Klinice Otolaryngologii Dziecięcej, Foniatrii i Audiologii AM w Lublinie, zarośnięcie nozdrzy tylnych z towarzyszącym niedosłuchem stwierdzono u 3 dzieci co stanowi 30%. W naszej grupie badanej nie stwierdzono pełnego zespołu CHARGE. Niedosłuch był skojarzony dodatkowo z wadą serca i opóźnionym rozwojem psychoruchowym.

Słowa kluczowe: niedrożność nozdrzy tylnych, zespół CHARGE, niedosłuch.

Summary

Choanal atresia is a rare congenital anomaly with an incidence rate of 1:8000 live births. Two thirds of the neonates represent unilateral abnormality with a male to female ratio 1:2. A familial occurrence has also been reported. As reported in the literature, choanal atresia may accompany a heart disease, coloboma, tracheoesophageal fistula, retarded psychomotor development, genital anomalies or ear malformations and hearing loss in approximately 40 % of cases. The coexistence of congenital posterior choanal atresia and the features mentioned above have been described as a CHARGE syndrome. The aim of our study was to evaluate the incidence of choanal atresia and hypoacusis. Participants included 10 patients suffering from choanal atresia treated surgically at the Department of Pediatric Otolaryngology, Phoniatry and Audiology of Medical University of Lublin between 1998 and 2003. Electrophysiologic methods were used for evaluation of hearing sensitivity. The atresia of the choanae was an isolated abnormality in 3 children, whereas in 7 cases it was accompanied by other anomalies eg. heart defect, coloboma and infantile cerebral palsy with epilepsy. Auditory brainstem responses revealed normal hearing in 7 patients, whereas bilateral sensorineural hearing loss was identified in 3 cases. The incidence rate of choanal atresia accompanied by hearing loss among the patients treated at the Department of Pediatric Otolaryngology, Phoniatry and Audiology of Medical University of Lublin was 30%. None of the patients from our study group represented the fully-symptomatic CHARGE association. The hearing loss was accompanied by heart defect and developmental retardation.

Key words: choanal atresia, CHARGE syndrome, hypoacusis.

Atrezja nozdrzy tylnych jest rzadkim zaburzeniem rozwojowym, występującym raz na około 8 000 żywo urodzonych noworodków. Pierwszy przypadek zarośnięcia nozdrzy tylnych został opisany przez Johanna Roedera w 1755 roku w Niemczech, natomiast Emmert w 1854 roku opisał pierwszy przypadek leczenia operacyjnego tej wrodzonej wady.

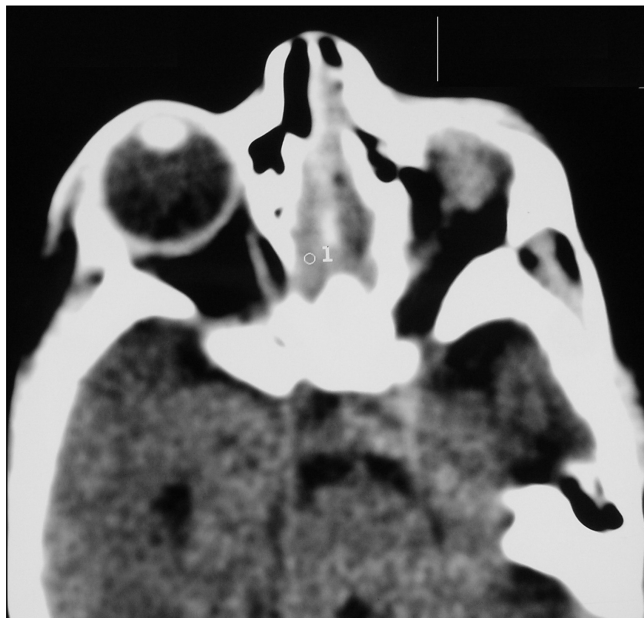
Dane z literatury wskazują, że niedrożność nozdrzy tylnych w 40% przypadków występuje w połączeniu z innymi wadami. Hall [1979] rozpoznał współistnienie szczeliny oka

(C) atrezji nozdrzy tylnych (A) i innych wad wrodzonych. Pagon i wsp. [1981] użyli akronimu CHARGE do wykazania związku wyżej wymienionych wad z anomalią serca (H), opóźnieniem rozwoju (R), hipoplazją genitaliów (G) i ubytkiem słuchu lub głuchotą (E) (tab. 1). Zaproponowano, aby diagnoza zespołu CHARGE była oparta na obecności przynajmniej jednej cechy C lub A oraz dodatkowo innych anomalii określanych przez akronim do łącznej ilości czterech cech.

Tab. 1. Wady rozwojowe występujące w pełnoobjawowym zespole CHARGE

C	coloboma
H	heart defect
A	choanal atresia
R	retarded growth and development
G	genital anomaly
E	ear defect with deafness

Niedrożność nozdrzy tylnych jest spowodowana obecnością przegrody włóknistej lub kostnej, pokrytej błoną śluzową położoną bezpośrednio ku przodowi od tylnej granicy podniebienia twardego [ryc. 1]. Przegroda kostna występuje w 90%, a błoniasta tylko w 10% przypadków. Powstanie tej wady tłumaczą liczne teorie; jedna z nich mówi o przetrwałej błonie ustno-nosowej, która oddziela woreczki nosowe od jamy ustnej. Pęknięcie błony w 6 tygodniu życia płodowego prowadzi do powstania nozdrzy pierwotnych [Flake, Ferguson 1964]. Inne teorie zwracają uwagę na nieprawidłową lokalizację mezodermi, która zarasta rejon nozdrzy tylnych [Hengerer, Strome 1982].



Ryc. 1. Niedrożność nozdrzy tylnych – obraz TK – ze zbiorów własnych

Objawy kliniczne obustronnej niedrożności nozdrzy tylnych manifestują się bezpośrednio po urodzeniu. Stwierdza się niewydolność oddechową z sinicą i wciąganiem podbródka. Istotną cechą diagnostyczną jest poprawa ukrwienia skóry podczas płaczu. Wada jednostronna może nie ujawnić się przez dłuższy czas. Rozpoznanie opieramy na badaniu endoskopowym nosa oraz badaniu radiologicznym. Leczenie jest operacyjne.

Cel pracy

Celem pracy była ocena stanu słuchu u dzieci leczonych operacyjnie z powodu niedrożności nozdrzy tylnych.

Materiał i metody

Badaniami objęto 10 pacjentów operowanych w Klinice Otolaryngologii Dziecięcej Foniatrii i Audiologii AM w Lublinie w latach 1998–2003. Wśród leczonych dzieci były 4 dziewczynki i 6 chłopców w wieku od 1-go miesiąca do 8 lat. Ocena słuchu oparto o badania obiektywne: otoemisję akustyczną, audiometrię impedancyjną i badanie elektrofizjologiczne.

Wyniki badań

Niedrożność obustronną nozdrzy tylnych stwierdzono u 6 pacjentów, u pozostałych była to jednostronnie występująca wada. Wywiad dotyczący ciąży i porodu ujawnił w jednym przypadku infekcję grypową w 16 tygodniu ciąży; w dwóch przypadkach niewydolność oddechowa niemowlęcia wymagała intubacji i hospitalizacji w OIT. W naszym materiale u trojga dzieci wada nozdrzy była izolowana, natomiast w siedmiu przypadkach towarzyszyły jej inne wady takie jak: wada serca, niedorozwój gałki ocznej, mózgowo-porażenie dziecięce z epilepsją oraz opóźniony rozwój psychoruchowy. Niedosłuch obustronny czuciowo-nerwowy rozpoznano u trojga dzieci. W dwóch przypadkach był on średniego stopnia 30–40 dB w jednym zaś głębokiego stopnia. W niedosłyszających uszach nie stwierdzono współistnienia niedosłuchu przewodzeniowego (tympanogramy A).

Dyskusja

Nadal nie ma dokładnych danych wskazujących na przyczynę CHARGE, możliwe jest że zespół wad jest wynikiem zaburzeń rozwoju grzebienia nerwowego, który występuje między 35–45 dniem życia płodowego [Guyot (i in.) 1987; Lin (i in.) 1990; Pagon (i in.) 1981; Siebert (i in.) 1985; Wright (i in.) 1986]. Pagon i wsp. zaproponowali możliwość działania czynnika teratogennego, ponieważ CHARGE może być częścią fetopatii wywołanej talidomidem, który powoduje deformację kończyn, całkowitą aplazję błędnika (typ Michelisa) i aplazję górnej części błędnika [Smithells 1973; Takemori (i in.) 1976]. Brak deformacji kończyn może być wynikiem słabszego działania teratogennego. Intrigującą właściwością CHARGE jest opóźnienie rozwoju (R). W naszym materiale dotyczyła dwojga dzieci spośród trójki niedosłyszających. Upośledzenie funkcji przedsionka jest znaną przyczyną opóźnienia rozwoju motorycznego [Brookhouser (i in.) 1982; Kaga (i in.) 1981; Rapin 1974]. Admiraal i Huygen [1997] stwierdzili, że nawet niedosłuchowi średniego stopnia może towarzyszyć arefleksja przedsionkowa prowadząca do opóźnienia rozwoju psychoruchowego.

Nie ma wątpliwości, że odpowiednie postawienie i poprawność diagnozy są bardzo ważne dla rozwoju dzieci z wieloma wadami. W naszej grupie badanej nie stwierdzono pełnego zespołu CHARGE, jednakże współistnienie niedrożności nozdrzy tylnych z niedosłuchem dotyczyło 30% leczonych dzieci. Współistnienie niedosłuchu w tak dużym odsetku przypadków wskazuje na konieczność przeprowadzania badań audiologicznych w tej grupie pacjentów. Dodatkowo uwaga powinna być skierowana na możliwość uszkodzenia przedsionka w przypadkach niedosłuchu czuciowo-nerwowego lub wad ucha zewnętrznego. Nieobecność funkcji przedsionkowych z upośledzeniem widzenia często są związane z niedorozwojem mózgu potwierdzonym w badaniu CT lub MRI. Opóźnienie rozwoju ruchowego i mowy mające

miejsce w zespole CHARGE powinno uświadamiać, że wada słuchu powiązana z niedrożnością nozdrzy tylnych może towarzyszyć zaburzeniom przedsionkowym, które prowadzą do deficytu rozwoju nawet u dzieci z prawidłową inteligencją.

Wczesna diagnoza narządu ślimakowo-przedsionkowego u dzieci z zarośnięciem nozdrzy tylnych pozwoli na wczesną interwencję i właściwą edukację w celu opanowania mowy i pełnego rozwoju ruchowego.

Bibliografia

- Admiral R. J. C., Huygen P. L. M. [1997]. Vestibular areflexia as a cause of delayed motor skill development in children with the CHARGE association. „International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology” 39, 205–222.
- Brookhouser P. E., Cyr D. G., Beauchaine K. A. [1982]. Vestibular findings in the deaf and hard of hearing. „Otolaryngology - Head and Neck Surgery” 90, 773–777.
- Flake C. G., Ferguson C. F. [1964]. Congenital choanal atresia in infants and children. „The Annals of Otology, Rhinology and Laryngology” 73, 458–473.
- Guyot J. P., Gacek R. R., DiRaddo P. [1987]. The temporal bone anomaly in CHARGE association. „Archives of Otolaryngology - Head and Neck Surgery” 113, 321–324.
- Hall B. D. [1979]. Choanal atresia and associated anomalies. „The Journal of Pediatrics” 95, 395–398.
- Hengerer A. S., Strome M. [1982]. Choanal atresia: a new embryologic theory and its influence on surgical management. „Laryngoscope” 92(8 Pt 1), 913–921.
- Kaga K., Suzuki J., Marsh R., Tanaka Y. [1981]. Influence of labyrinthine hypoactivity on gross motor development of infants. „Annals of The New York Academy of Sciences” 374, 412–420.
- Lin A. E., Siebert J. R., Graham J. M. Jr. [1990]. Central nervous system malformations in the CHARGE association. „American Journal of Medical Genetics” 37, 304–310.
- Pagon R. A., Graham J. M., Zonana J., Yong S. L. [1981]. Coloboma, congenital heart disease and choanal atresia with multiple anomalies: CHARGE association. „The Journal of Pediatrics” 99, 223–227.
- Rapin I. [1974]. Hypoactive labyrinths and motor development. „Clinical Pediatrics” 13, 922–923.
- Siebert J. R., Graham J. M. Jr, McDonald C. [1985]. Pathologic features of the CHARGE association support for involvement of the neural crest. „Teratology” 31, 331–336.
- Smithells R. W. [1973]. Defects and disabilities of thalidomide children. „British Medical Journal” 1, 269–272.
- Takemori S., Tanaka Y., Suzuki J. [1976]. Thalidomide anomalies of the ear. „Archives of Otolaryngology” 102, 425–427.
- Wright C. G., Brown O. E., Meyerhoff W. L., Rutledge J. C. [1986]. Auditory and temporal bone abnormalities in CHARGE association. „The Annals of Otology, Rhinology and Laryngology” 95, 480–486.

Adres do korespondencji

Artur Niedzielski
Katedra i Klinika Otolaryngologii Dziecięcej,
Foniatry i Audiologii Akademii Medycznej w Lublinie
ul. Witolda Chodźki 2
20-093 Lublin
e-mail: ped-ort@dsk.lublin.pl

