

<https://doi.org/10.34883/PI.2023.13.4.024>

УДК [616.28-008.14:616.853:616.89-008.454]-053.2-056.7-089.843



Наянзина Е.И.¹, Мачалов А.С.¹⁻³ ✉, Кузнецов А.О.^{1,3}, Карпов В.Л.^{1,2}, Демидов Е.Е.^{1,2}

¹ Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии
Федерального медико-биологического агентства, Москва, Россия

² Российская медицинская академия непрерывного профессионального
образования, Москва, Россия

³ Российский национальный исследовательский медицинский университет имени
Н.И. Пирогова, Москва, Россия

Электроакустическая коррекция слуха при синдроме эпилепсии, потери слуха и умственной отсталости, ассоциированном с мутациями в гене SPATA5: клинический случай

Конфликт интересов: не заявлен.

Вклад авторов: концепция и дизайн исследования, редактирование – Наянзина Е.И., Мачалов А.С., Кузнецов А.О.; сбор
материала, обработка, написание текста – Наянзина Е.И., Карпов В.Л., Демидов Е.Е.

Информированное согласие. Получено информированное согласие от законных представителей пациента, включен-
ного в данное исследование.

Подана: 28.09.2023

Принята: 08.11.2023

Контакты: anton-machalov@mail.ru

Резюме

Сенсоневральная тугоухость различной степени выраженности и эпилепсия могут сосуществовать при различных клинических синдромах, в том числе в рамках орфанных генетических заболеваний. В статье представлен клинический случай электроакустической коррекции слуха у пациента с синдромом эпилепсии, потери слуха и умственной отсталости, ассоциированным с мутациями в гене SPATA5. Электроакустическая стимуляция у пациентов с эпилепсией и снижением слуха теоретически сопряжена с риском возникновения эпилептических эпизодов, поскольку у этих пациентов имеются структурные или метаболические нарушения ЦНС, связанные с повышенным риском развития судорог. Слухоречевая реабилитация пациента проводилась посредством бинаурального слухопротезирования вначале и далее, в связи с неэффективностью слуховых аппаратов, проведения кохлеарной имплантации и последующей бимодальной стимуляции. В процессе динамического наблюдения за данным пациентом при использовании слуховых аппаратов, речевого процессора кохлеарного импланта, а также при дальнейшей бимодальной стимуляции увеличения эпиактивности на ЭЭГ не отмечалось. Электроакустическая коррекция слуха позволила расширить слуховые возможности данного пациента и улучшить качество его жизни.

Ключевые слова: сенсоневральная тугоухость, эпилепсия, кохлеарная имплантация, слуховой аппарат, слухоречевая реабилитация, ЭЭГ

Nayandina E.¹, Machalov A.¹⁻³ ✉, Kuznetsov A.^{1,3}, Karpov V.^{1,2}, Demidov E.^{1,2}

¹ National Medical Research Center for Otorhinolaryngology of the Federal Medico-Biological Agency of Russia, Moscow, Russia

² Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow, Russia

³ Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russia

Electroacoustic Hearing Correction in the Syndrome of Epilepsy, Hearing Loss and Mental Retardation Associated with Mutations in the SPATA5 Gene: A Case Report

Conflict of interest: nothing to declare.

Authors' contribution: research concept and design, editing – Nayandina E., Machalov A., Kuznetsov A.; research concept and design, material collection, processing, text writing – Nayandina E., Karpov V., Demidov E.

Informed consent. Informed consent was obtained from the legal representatives of the patient included in this study.

Submitted: 28.09.2023

Accepted: 08.11.2023

Contacts: anton-machalov@mail.ru

Abstract

Sensorineural hearing loss, of varying severity, and epilepsy can coexist in various clinical syndromes, including orphan genetic diseases. The article presents a clinical case of electroacoustic hearing correction in a patient with the syndrome of epilepsy, hearing loss and mental retardation associated with mutations in the SPATA5 gene. Electroacoustic stimulation in patients with epilepsy and hearing loss is theoretically associated with the risk of epileptic episodes, since these patients have structural or metabolic disorders of the CNS associated with an increased risk of seizures. Hearing-speech rehabilitation of the patient was carried out by means of binaural hearing aids at the beginning and later, due to the ineffectiveness of hearing aids, cochlear implantation and subsequent bimodal stimulation. In the process of dynamic monitoring of this patient with the use of hearing aids, the speech processor of the cochlear implant, as well as with further bimodal stimulation, no increase in EEG epiactivity was noted. Electroacoustic hearing correction allowed to expand the auditory capabilities of this patient and improve his quality of life.

Keywords: sensorineural hearing loss, epilepsy, cochlear implantation, hearing aid, hearing and speech rehabilitation, EEG

■ ВВЕДЕНИЕ

По данным «Мирового доклада по состоянию слуха» Всемирной организации здравоохранения (2021 год), во всем мире более 1,5 млрд, или 20%, населения страдают той или иной степенью нарушения слуха. Большинство из них (1,16 млрд) имеют легкие нарушения, около 430 млн (5,5%) – нарушения от умеренной до тяжелой степени. Почти 30 млн человек имеют глубокую или полную потерю слуха на оба уха [1]. Число лиц с нарушениями слуха в Российской Федерации превышает 13 млн человек, более 1 млн – это дети. Из 1000 новорожденных 1 ребенок рождается с тотальной глухотой. Кроме того, в течение первых 2–3 лет жизни теряют слух еще

2–3 ребенка. У 14% лиц в возрасте от 45 до 64 лет и у 30% лиц старше 65 лет имеются нарушения слуха [2, 3].

Основные причины сенсоневральной тугоухости у детей можно объединить в две большие группы: наследственные (генетически детерминированные, семейные) и ненаследственные (экзогенные). По времени возникновения нарушения слуха могут быть врожденными (фактор воздействует на организм эмбриона, плода и новорожденного) и приобретенными. Изменения генотипа являются причиной нарушений слуха у 70% детей с врожденной и доречевой тугоухостью, причем в 70–85% случаев это несиндромальные формы. Более 100 генов кодируют мембранные, регуляторные и структурные белки внутреннего уха. Мутации в них приводят к нарушению работы органа Корти и, соответственно, к периферической тугоухости [4]. Генетические причины врожденной тугоухости делятся на синдромальные и несиндромальные. Синдромальная тугоухость является частью генетического симптомокомплекса и сопровождается нарушениями развития уха и пороками развития других органов и систем. Несиндромальная тугоухость проявляется изолированным нарушением слуха и не сопровождается пороками развития в других органах и системах [5, 6]. Приблизительно 70% случаев доречевой генетической потери слуха несиндромальные. У большинства лиц с несиндромальной генетической тугоухостью (75–80%) тугоухость наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Несиндромальная потеря слуха также может наследоваться по аутосомно-доминантному типу (19–20%) и, реже, быть ассоциированной с митохондриальным или X-сцепленным наследованием (1–2%) [7]. До 30% случаев генетической потери слуха синдромальные. В настоящее время выявлено 11 синдромов, ассоциированных с 47 генами синдромальной тугоухости [5, 9].

Сенсоневральная тугоухость различной степени выраженности и эпилепсия могут сосуществовать при различных клинических синдромах, в том числе в рамках орфанных генетических заболеваний, таких как синдромы MERRF, MELAS, EAST, Айме – Грипп, синдром эпилепсии, потери слуха и умственной отсталости, ассоциированный с мутациями в гене SPATA5, синдромы DOOR и Густавсона [8].

SPATA5 – белок, состоящий из 892 аминокислот, впервые идентифицированный в семенниках мыши как фактор, связанный со сперматогенезом (SPAF) [10]. Ген SPATA5 расположен на хромосоме 4q28.1. Белок SPAF участвует в различных клеточных процессах, включая репликацию ДНК, слияние мембран и регуляцию структурной целостности митохондрий во время сперматогенеза [11–13]. Мутации в гене SPATA5 связаны с микроцефалией, умственной отсталостью, судорогами и тугоухостью, что заставляет выдвинуть предположение о роли гена SPATA5 не только в сперматогенезе, но и в развитии нейронов и росте аксонов, и имеют аутосомно-рецессивный тип наследования [16]. Дефицит SPATA5 приводит к уменьшению количества митохондрий, в связи с чем уменьшается продукция АТФ на окончаниях аксонов и нарушается аксоногенез [14, 15].

В литературе описано 37 пациентов с мутацией в SPATA5 со сходными клиническими признаками. В частности, связь с сенсоневральной тугоухостью подтверждает предположение о митохондриальном заболевании. Эпилепсия присутствовала у 28 из 37 пациентов [10]. Tanaka A.J. с соавт. (2015), Kurata H. с соавт. (2016) и Buchert R. с соавт. (2016) были описаны 30 пациентов с гомозиготными и компаунд-гетерозиготными вариантами в гене SPATA5.

Болезнь проявляется сходными фенотипическими особенностями, дебютирует в младенчестве и характеризуется задержкой моторного и речевого развития, нарушением слуха (чаще всего нейросенсорная тугоухость, а именно у 77% пациентов), патологическими изменениями на ЭЭГ с симптоматической эпилепсией (73% пациентов), микроцефалией (90%), желудочно-кишечными нарушениями (73%), аномалиями головного мозга (67%, преимущественно атрофия головного мозга и отсроченная миелинизация), нарушениями зрения (чаще всего корковое – в 41% случаев) и/или отсутствием зрительного контакта (48%), изменением мышечного тонуса с гипермобильностью суставов [8, 16–19].

В настоящее время основными методами реабилитации стойких нарушений слуха, в частности сенсоневральной тугоухости, как у детей, так и у взрослых являются слухопротезирование и кохлеарная имплантация. И если при потере слуха от легкой до тяжелой степени эффективность слуховых аппаратов не вызывает сомнений, то значительные преимущества в реабилитации пациентов с тяжелой и глубокой сенсоневральной тугоухостью, в том числе с эпилепсией, может дать кохлеарная имплантация, хотя электрическая стимуляция несет в себе теоретический риск возникновения или усугубления эпилептических приступов [19]. В статье представлен клинический случай электроакустической коррекции слуха у пациента с синдромом эпилепсии, потери слуха и умственной отсталости, ассоциированным с мутациями в гене SPATA5.

■ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

В феврале 2021 г. в отделение сурдологии ФГБУ «НМИЦО ФМБА России» обратились родители ребенка (мальчик 07.01.2020 г. р.) с жалобами на отсутствие реакций на звуки, задержку психоречевого развития.

Из анамнеза жизни известно, что ребенок от первой беременности, протекавшей с угрозой прерывания, с отеками, повышением артериального давления. Роды первые, самостоятельные, на 39-й неделе гестации. Масса тела при рождении – 2770 г, длина – 49 см. Оценка по шкале Апгар – 8/9 баллов. Ребенок был выписан из роддома на 4-е сутки жизни. С первых дней жизни ребенок был беспокоен, имели место нарушения пищеварения. Отмечалась задержка психомоторного развития. С 22.06.2020 появились приступы (эпилептические спазмы), фармакорезистентное течение. При проведении видео-ЭЭГ в 5 месяцев во сне зарегистрирована эпилептиформная активность в левых центрально-височных отделах. Обследован в ГБУЗ «НПЦ специализированной медицинской помощи детям ДЗМ», диагноз: эпилепсия генетическая, комбинированная (с признаками генерализованной фокальной) с эпилептическими спазмами, фармакорезистентное течение. Эпилептическая энцефалопатия, обусловленная компаунд-гетерозиготной мутацией в гене SPATA5 (синдром эпилепсии, потери слуха и умственной отсталости (epilepsy, hearing loss and mental retardation syndrome; MIM#616577)). Синдром детского церебрального паралича, смешанная форма. Задержка психоречевого развития. Гиперкинетические нарушения.

Родители являются носителями по одному гетерозиготному варианту.

Терапия (на момент консультации): вигабатрин, топирамат (постепенная отмена), ламотриджин, перампанел (препарат назначен вынужденно, в связи с фармакорезистентным течением эпилепсии).

Данные дополнительных обследований, представленные на консультацию:

1. МРТ головного мозга мощностью 3 Тесла: обнаружены зоны патологического изменения МР-сигнала перивентрикулярно вокруг передних и задних рогов, тел и треугольников боковых желудочков с распространением в семиовальные центры до субкортикальных отделов белого вещества и в подкорковые структуры с обеих сторон (задние бедра внутренних капсул и подушки зрительных бугров). Рисунок коры больших полушарий не искажен. Смещения срединных структур нет. Желудочковая система не расширена. Латеральные контуры боковых желудочков деформированы. Водопровод мозга проходим. Субарахноидальные конвекситальные пространства прослеживаются, несколько расширены. Парастволовые и церебелломуллярная цистерны умеренно расширены.

Заключение: последствия гипоксически-ишемического поражения больших полушарий и подкорковых структур.

2. Данные видео-ЭЭГ-мониторинга: грубые диффузные изменения биоэлектрической активности коры головного мозга, основной ритм во время бодрствования не зарегистрирован. Мультирегиональная эпилептиформная активность в виде комплексов пик, полипик-медленная волна амплитудой до 250 мкВ (во время обследований зарегистрирована серия приступов – тонических экстензорных и флексорных спазмов, около 15 приступов; также зарегистрирована серия аналогичных субклинических паттернов приступов).

Ребенку проведено аудиологическое обследование в состоянии естественного сна, включающее в себя объективные методы обследования слуха (импедансометрия, регистрация задержанной вызванной отоакустической эмиссии (ТЕОАЕ), регистрация коротколатентных стволовых вызванных потенциалов (КСВП (Click); КСВП (Chirp-LS); КСВП с костным телефоном), регистрация стационарных стволовых вызванных потенциалов (ASSR-тест)). Использование психоакустических (субъективных) методов обследования слуха было затруднено по причине множественных нарушений в развитии.

Результаты объективных методов обследования слуха:

1. Тимпанометрия – AD/AS тип «А», акустические рефлексы не регистрировались с двух сторон.
2. Регистрация задержанной вызванной отоакустической эмиссии (ТЕОАЕ): не регистрируется при максимальном стимуле 83 дБ с двух сторон.
3. Регистрация коротколатентных стволовых вызванных потенциалов:
 - КСВП (Chirp-LS – воздушное проведение): V пик не визуализируется при максимальном стимуле 100 дБ с двух сторон (рис. 1);
 - КСВП (Click): V пик не визуализируется при максимальном стимуле 100 дБ с двух сторон, МПУ не зарегистрирован;
 - КСВП (Chirp-LS – костное проведение): V пик не визуализируется при максимальном стимуле 60 дБ с двух сторон.
4. Регистрация стационарных слуховых потенциалов на постоянно модулированные тоны – ASSR-тест: пороги визуальной детекции слуха определяются справа 500, 1000 Гц-abs, 2000, 4000 Гц – 100 дБ; слева 500 Гц – 75 дБ, 1000, 2000 Гц – 100 дБ, 4000 Гц-abs (рис. 2).

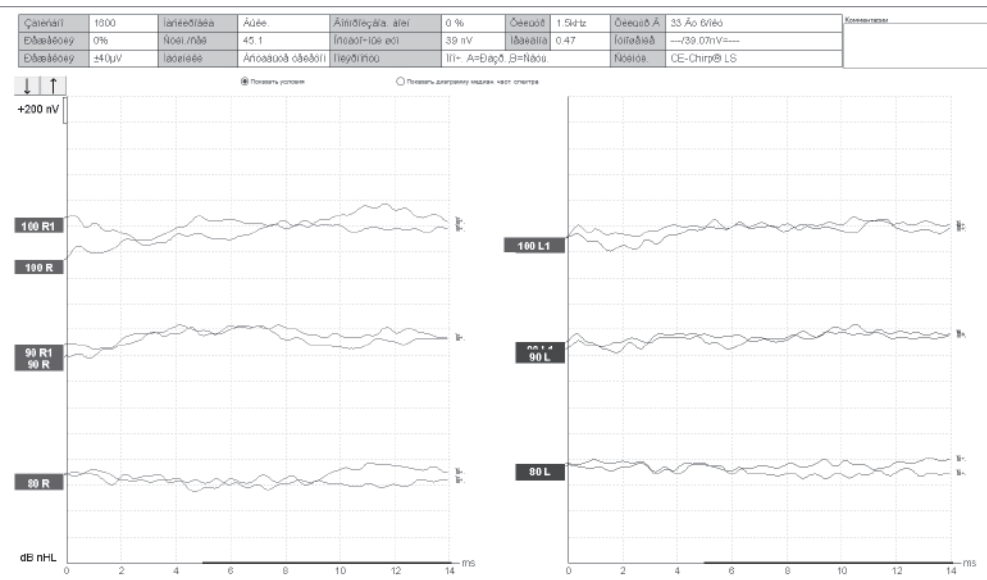


Рис. 1. Результат регистрации КСВП пациента (Chirp-LS воздушное звукопроводение)
Fig. 1. The result of the registration of ABR of patient (Chirp-LS with bone phone)

По данным комплексного объективного аудиологического обследования слуха выставлен диагноз: хроническая двусторонняя сенсоневральная тугоухость IV степени, пограничная с глухотой.

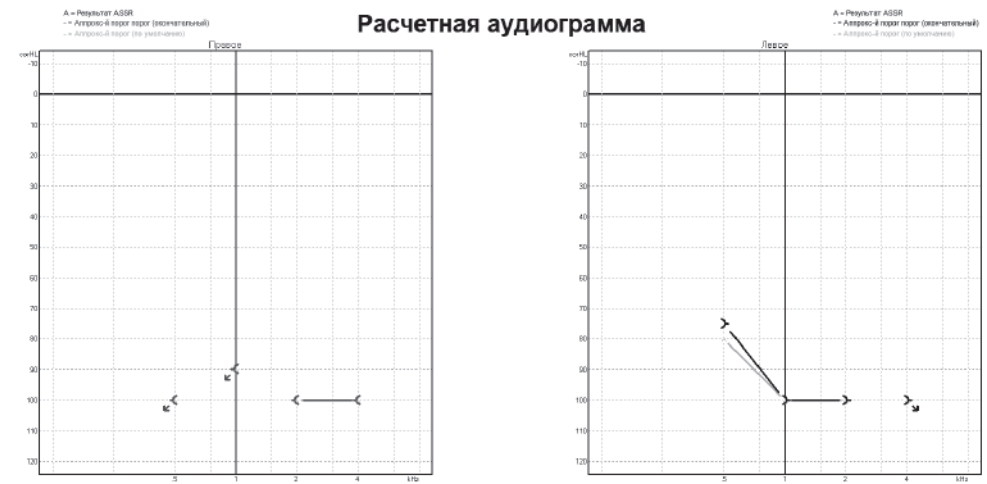


Рис. 2. Результат проведения ASSR-теста пациента. Пороги слуха соответствуют IV степени тугоухости, пограничной с глухотой
Fig. 2. The result of the ASSR test of patient. Hearing thresholds correspond to the IV degree of hearing loss, borderline with deafness

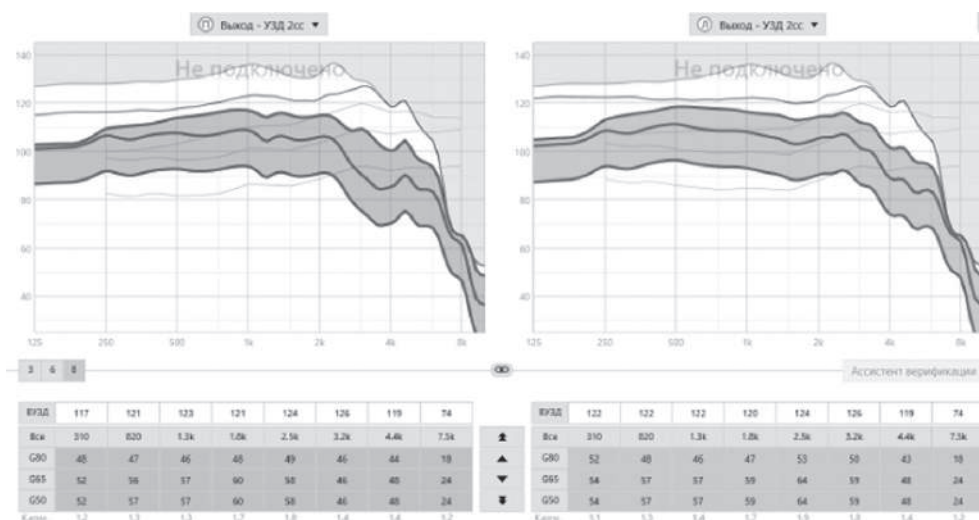


Рис. 3. Результат акустической коррекции слуха пациента
Fig. 3. The result of acoustic hearing correction of patient

С учетом тяжелого коморбидного заболевания, фармакорезистентного течения эпилепсии было принято решение об акустической коррекции слуха. В июле 2021 г. пациенту проведено бинауральное слухопротезирование заушными цифровыми многоканальными сверхмощными слуховыми аппаратами с индивидуальными ушными вкладышами (рис. 3).

Проведена верификация настроек слуховых аппаратов в анализаторе «Affiniti» с использованием индивидуальных ушных вкладышей ребенка (рис. 4). Даны рекомендации по использованию слуховых аппаратов, соблюдению режима их ношения. При увеличении частоты приступов – прекращение использования слуховых аппаратов, повторная консультация epileptолога. Повторная настройка слуховых аппаратов проводилась через 1, 3, 6 месяцев. Наблюдение и лечение у невролога-эpileptолога, видео-ЭЭГ-мониторинг в динамике.

Сурдопедагогическое обследование пациента

Для выявления слуховых ощущений использовался безусловно-рефлекторный метод поведенческой аудиометрии; наблюдение проводили как специалисты отделения сурдологии на настроечных сессиях, так и родители. Условно-рефлекторные методы фиксации реакций на акустические сигналы были недоступны по причине множественных нарушений в развитии. При бинауральном использовании слуховых аппаратов каких-либо изменений в поведении в ответ на звук не зафиксировано.

Родителями пациента отмечались нестойкие реакции на громкие звуки в виде:

- замирания и прекращения плача;
- широкого открывания глаз.

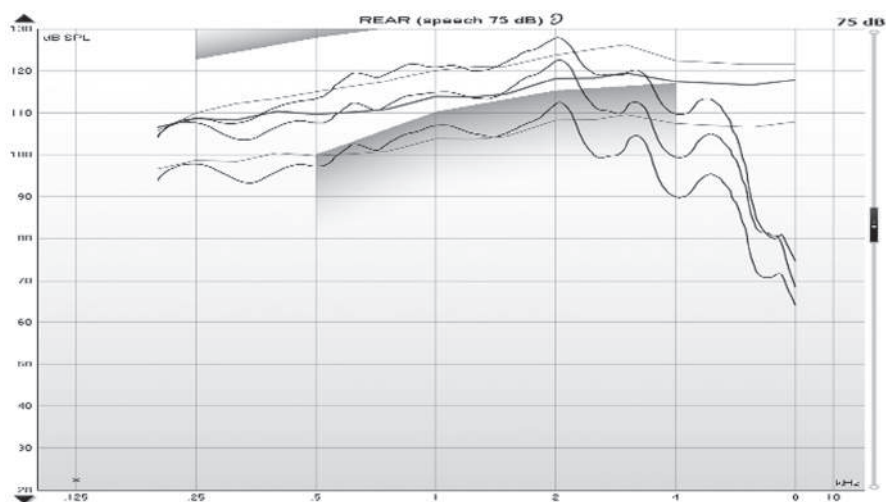


Рис. 4. Результат верификации настройки слухового аппарата пациента
Fig. 4. The result of the verification of the setting of the hearing aid of patient

Изменения на ВЭМ после акустической коррекции слуха:

1. ВЭМ от 03.08.2021: отмечается положительная динамика в виде уменьшения эпилептиформной активности в бодрствовании, регистрации основного ритма.
2. ВЭМ от 30.10.2021:
 - региональное периодическое и продолженное дельта-замедление и региональная эпилептиформная активность в левой височной области с распространением на левые теменной, затылочный, центральный отделы ($T3-T5 \geq P3,01, C3$);
 - региональная эпилептиформная активность в левой лобной, лобно-центральной области ($F3-C3-F7$). Регистрируется только во сне с крайне низким индексом;
 - региональная эпилептиформная активность в правой лобной области ($F4-F8$). Регистрируется только во сне с крайне низким индексом. В целом индекс эпилептиформной активности в бодрствовании крайне низкий (менее 5%), во сне – с увеличением представленности, не превышающей низких значений (10–20%). В сравнении с предыдущим обследованием от 03.08.2021 отмечается положительная динамика в виде уменьшения индекса эпилептиформной активности в бодрствовании и во сне.

В связи с неэффективностью бинаурального слухопротезирования, положительной динамикой со стороны основного заболевания (уменьшение индекса эпилептиформной активности) было принято решение о проведении кохлеарной имплантации. 13.04.2022 в ФГБУ «НМИЦО ФМБА России» выполнена кохлеарная имплантация на правое ухо, установлена система (CI512). 25.05.2022 проведена активация и настройка речевого процессора CP-910. При настройке речевого процессора: межэлектродное сопротивление в норме на всех электродах, NRI регистрируется на всех тестируемых электродах. Сформирована настроечная карта (рис. 5).

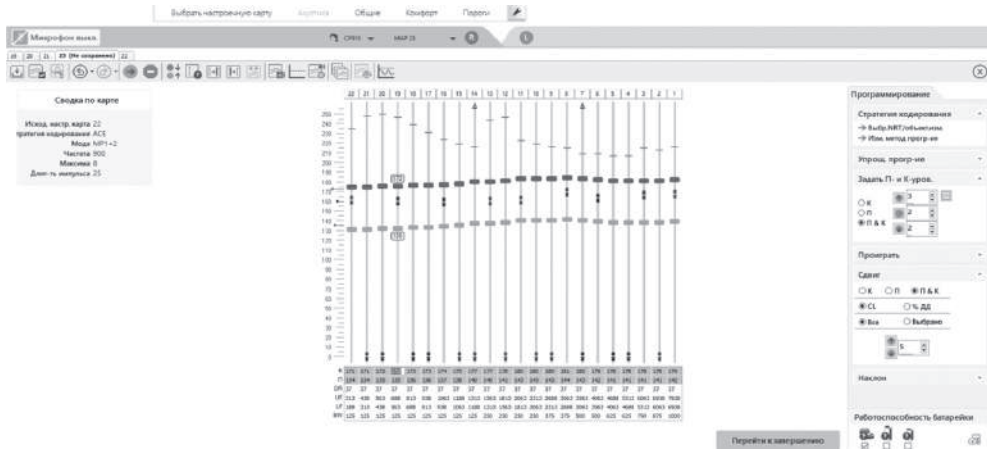


Рис. 5. Настроечная карта пациента
Fig. 5. Setup card of patient

Через 1 месяц проведено бимодальное слухопротезирование, использование на левом ухе заушного сверхмощного цифрового слухового аппарата, на правом ухе речевого процессора. Даны рекомендации по использованию слухового аппарата и речевого процессора кохлеарного импланта. Повторные настройки – через 1, 3, 6, 8 месяцев. Время использования речевого процессора пациентом составляло в среднем 10 часов в день.

Изменения на ВЭМ после подключения речевого процессора – ВЭМ от 09.06.2022: регистрируется эпилептиформная активность в виде острых волн, комплексов острая-медленная волна, пик-медленная волна амплитудой до 160 мкВ в левой задневисочной области, периодически с распространением на левые передневисочный и теменной отделы (T5-T3, P3). Во сне регистрируется биокципитальная эпилептиформная активность в виде редких комплексов пик амплитудой до 160 мкВ. Региональная эпилептиформная активность в виде комплексов острая-медленная волна, пик-медленная волна амплитудой до 150 мкВ в левой и правой лобных областях, независимо лобно-центральной области (F3-F7 F4-F8), с крайне низким индексом. Индекс представленности эпилептиформной активности в бодрствовании до 5–7% низкий, во сне не превышает низких значений (10–20%). Зарегистрировано 2 серии эпилептических фокальных моторных офальмотонических приступов с минимальными клиническими проявлениями в виде заведения глазных яблок вверх-вниз-влево (1-я серия) или вверх-вниз-вправо (во 2-й серии), длительность приступов – 1,5–2 секунды. В сравнении с ВЭМ от 16.02.2022 без значимой динамики.

Изменения на ВЭМ через 5–8 месяцев после подключения речевого процессора:

1. ВЭМ от 31.10.2022: регистрируется эпилептиформная активность в виде комплексов острая-медленная волна, пик-медленная волна амплитудой до 200 мкВ в левой височной области (T5-T3), периодически с распространением на теменные отделы. Во сне регистрируется биокципитальная эпилептиформная активность

в виде редких комплексов пик-медленная волна амплитудой до 160 мкВ. Индекс представленности эпилептиформной активности в бодрствовании до 10% низкий, во сне не превышает низких значений (10–20%). Эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов за время исследования не зарегистрировано.

2. ВЭМ от 31.01.2023: умеренно выраженное диффузное замедление корковой ритмики. Частота основного ритма соответствует возрастной норме. Регистрируется эпилептиформная активность:

- в виде региональных разрядов в левых височно-теменных отделах (Т3-Т5-Р3);
- в виде региональных разрядов в правых височных отделах (Т4-Т6).

В бодрствовании индекс представленности эпилептиформной активности низкий, во сне повышается до средних значений. Эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов за время исследования не зарегистрировано.

Сурдопедагогическое обследование пациента

Как и при бинауральном использовании слуховых аппаратов, в первые 6–9 месяцев использования системы кохлеарной имплантации каких-либо изменений в поведении в ответ на звук не зафиксировано. С 9 месяцев после активации речевого процессора отмечаются достоверные признаки слухового сосредоточения на электро-стимуляцию при настройке РП; на звучания повышенной громкости (ориентировочно более 50 дБ): музыку, звучащие игрушки; нестойкие реакции на голос мамы в виде:

- изменения мимики (улыбка);
- замирания и прекращения плача;
- широкого открывания глаз.

■ ОБСУЖДЕНИЕ

Акустическая коррекция слуха (слуховые аппараты), кохлеарные импланты в настоящее время – способ реабилитации пациентов со стойким снижением слуха, они оказывают положительное влияние на когнитивные функции, социальные навыки, повышают социализацию и качество жизни. И если слуховые аппараты помогают компенсировать потерю слуха вплоть до IV степени тугоухости, то единственным эффективным методом реабилитации пациентов, страдающих сенсоневральной тугоухостью высокой степени и глухотой, является кохлеарная имплантация [23, 26]. Электрическая стимуляция у пациентов с эпилепсией и снижением слуха теоретически сопряжена с риском возникновения эпилептических эпизодов, поскольку у этих пациентов имеются структурные или метаболические нарушения ЦНС, связанные с повышенным риском развития судорог [19]. Существует два возможных способа, с помощью которых кохлеарная имплантация может ухудшить/спровоцировать судороги: механическое раздражение коры головного мозга (например, эпидуральное кровоотечение во время операции на сосцевидном отростке) или же активация коры вследствие ретроградной электростимуляции черепно-мозговых нервов [19, 20, 22, 24, 25].

При определении приступа эпилепсии как связанного с кохлеарным имплантом должна быть очевидна временная взаимосвязь с его использованием – во время активации и последующего использования импланта. В обоих случаях данные ЭЭГ должны демонстрировать изменения, которые должны быть связаны с использованием кохлеарного импланта. Литературные данные на эту тему немногочисленны,

так, авторами из Италии представлены отдаленные клинические результаты кохлеарной имплантации у 2 детей с двусторонней сенсоневральной глухотой и структурной эпилепсией. Данных, свидетельствующих об увеличении или изменении эпилептических приступов и результатов ВЭМ, не выявлено [19]. Авторы из Израиля описывают клинический случай успешной кохлеарной имплантации у девочки с диагнозом шизэнцефалии и глухотой, у которой через 2 года использования кохлеарного импланта развился эпилептический паттерн на ЭЭГ и появились легкие приступы дизестезии. При динамическом наблюдении пациентка успешно использовала кохлеарный имплант и не нуждалась в терапии противосудорожными препаратами, и авторы пришли к выводу о том, что эпилептический паттерн не был связан с электростимуляцией и что кохлеарная имплантация не противопоказана детям с корковыми аномалиями [21].

В процессе наблюдения за рассматриваемым пациентом как при использовании слуховых аппаратов, так и при использовании кохлеарного импланта увеличения эпилептической активности на ЭЭГ не отмечалось. Однако следует отметить, что, несмотря на регулярный ЭЭГ-мониторинг как в предоперационном, так и в послеоперационном периоде, теоретически изменения могли присутствовать между ЭЭГ-исследованиями. Наблюдение эпилептологом и медикаментозная терапия противосудорожными препаратами проводились во время всего периода наблюдения и проводятся по настоящее время. Бимодальная стимуляция позволила расширить слуховые возможности данного пациента и улучшить качество его жизни.

■ ВЫВОДЫ

1. Пациенты с изменениями биоэлектрической активности мозга, в частности с эпилепсией, требуют индивидуального подхода при решении вопроса об электроакустической коррекции слуха.
2. Данная группа пациентов подлежит совместному динамическому наблюдению врачами-сурдологами, неврологами-эпилептологами, при необходимости врачами других специальностей.
3. В процессе наблюдения за данным пациентом после электроакустической коррекции слуха увеличения эпилептической активности на ЭЭГ не отмечалось.
4. Электроакустическая коррекция слуха (бимодальная стимуляция) позволила расширить слуховые возможности, повысить качество жизни данного пациента и в дальнейшем будет способствовать формированию слухового сосредоточения, внимания и возможности воспринимать звуки окружающего мира.

■ ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. World Health Organization. *World report on hearing* [Electronic resource]. 2021. Available at: <https://www.who.int/publications/item/9789240020481>
2. Tavartkiladze G.A., Zagoryanskaya M.E., Romyantseva M.G. *Methods for the epidemiological study of hearing impairment: guidelines*. Moscow. 2006; 27 p. (in Russian)
3. Chibisova S.S., Markova T.G., Alekseeva N.N., Yasinetskaya A.A., Tsygankova E.R., Bliznets E.A., Polyakov A.V., Tavartkiladze G.A. Epidemiology of hearing impairment among children of the first year of life. *Bulletin of otorhinolaryngology*. 2018;83(4):37–42. (in Russian)
4. Tavartkiladze G.A., Yunusov A.S., Machalov A.S., Boboshko M.Yu. *Sensorineural hearing loss in children: clinical guidelines*. M. 2021; 52 p. (in Russian)
5. Carpena N.T. Genetic Hearing Loss and Gene Therapy [Electronic resource]. *Genomics & informatics*. 2018;16(4):e20. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6440668/>
6. Shearer A.E., Hildebrand M.S., Schaefer A.M. *Genetic Hearing Loss Overview* [Electronic resource]. GeneReviews®. 1993–2023. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1434/>

7. Sheffield A.M., Smith R.J.H. The epidemiology of deafness [Electronic resource]. *Cold Spring Harbor perspectives in medicine*. 2019;9(9):e15. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6719589/>
8. Burd S.G., Lebedeva A.V., Rubleva Yu.V., Pantina N.V., Yurchenko A.V., Bogomazova M.A., Kovaleva I.I., Karchevskaya A.E. Epileptic syndromes associated with hearing loss. *Journal of Neurology and Psychiatry*. S.S. Korsakov. 2023;123(1):28–33. (in Russian)
9. *Hereditary Hearing Loss Homepage* [Electronic resource]. 2021. Available at: <https://hereditaryhearingloss.org>
10. Zanus C., Costa P., Faletra F., Musante L., Russo A., Grazian L., Carrozzi M. Description of a peculiar alternating ictal electroclinical pattern in a young boy with a novel SPATA5 mutation [Electronic resource]. *Epileptic disorders: international epilepsy journal with videotape*. 2020;22(5):659–663. Available at: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33063670/>
11. Braun F., Hentschel A., Sickmann A. Muscular and Molecular Pathology Associated with SPATA5 Deficiency in a Child with EHLMS [Electronic resource]. *International journal of molecular sciences*. 2021;22(15):e12. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8345956/>
12. Liu Y., Black J., Kiesel N. SPATF, a new AAA-protein specific to early spermatogenesis and malignant conversion. *Oncogene*. 2000;19:1579–1588.
13. Buchert R., Nesbitt A.J., Tawamie H. SPATA5 mutations cause a distinct autosomal recessive phenotype of intellectual disability, hypotonia and hearing loss [Electronic resource]. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2016;11(130):e7. Available at: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-016-0509-9>
14. Puusepp S., Kovacs-Nagy R., Alhaddad B. Compound heterozygous SPATA5 variants in four families and functional studies of SPATA5 deficiency [Electronic resource]. *European Journal of Human Genetics*. 2018;26:407–419. Available at: <https://www.nature.com/articles/s41431-017-0001-6>
15. Raggio V., Graña M., Winiarski E. Computational and mitochondrial functional studies of novel compound heterozygous variants in SPATA5 gene support a causal link with epileptogenic encephalopathy [Electronic resource]. *Human Genomics*. 2023;17(1):e13. Available at: <https://europepmc.org/article/med/36849973>
16. Tanaka A.J., Cho M.T., Millan F. Mutations in SPATA5 are associated with microcephaly, intellectual disability, seizures, and hearing loss [Electronic resource]. *American journal of human genetics*. 2015;97(3):457–464. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4564988/>
17. Kozhanova T.V., Zhilina S.S., Meshcheryakova T.I., Lukyanova E.G., Osipova K.V., Ayvazyan S.O., Prityko A.G., Zavadenko N.N. Clinical case of epilepsy syndrome, hearing loss and mental retardation associated with mutations in the SPATA5 gene. *Epilepsy and paroxysmal conditions*. 2021;13(1):44–50. (in Russian)
18. Szczaluba K., Szymańska K., Kosińska J. Isolated Hearing Impairment Caused by SPATA5 Mutations in a Family with Variable Phenotypic Expression. *Advances in experimental medicine and biology*. 2017;980:59–66.
19. Di Lella F., Bacciu A., Falcioni M., Guida M., Vincenti V. Long-term clinical outcomes of cochlear implantation in children with symptomatic epilepsy. *International journal of pediatric otorhinolaryngology*. 2016;82:23–27.
20. Shinghal T., Cushing S., Gordon K.A. Seizure activity following cochlear implantation: is it the implant? *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2012;76(Suppl. 5):704–707.
21. Koren L., Spak T., Duchman H., Luntz M. Case report: Cochlear implant in a child with schizencephaly and cortical dysplasia. *Cochlear Implants International*. 2007;8(Suppl. 4):200–202.
22. Daiches N.A., Machalov A.S., Kuznetsov A.O., Khristenko N.V. *Acoustic impedansometry*. Textbook. Moscow: GEOTAR-Media. 2022:96. (in Russian)
23. Daikhes N.A., Machalov A.S., Kuznetsov A.O., Balakina A.V., Sapozhnikov Ya.M., Tarasova N.V., Terekhina L.I., Karpov V.L., Nayandina E.I., Bazanova M.V. Registry of Persons with High Degree Hearing Impairment and Deafness in the Russian Federation. *Otolaryngology. Eastern Europe*. 2021;11(3):348–355. Available at: <https://doi.org/10.34883/Pl.2021.11.3.023>. (in Russian)
24. Machalov A.S. *System of comprehensive hearing-speech rehabilitation* (PhD Thesis). Moscow. 2022; 202 p. (in Russian)
25. Daikhes N.A., Machalov A.S., Sapozhnikov Ya.M. *Hearing screening in children of the first year of life*. Moscow: GEOTAR-Media. 2022:64. (in Russian)
26. Machalov A.S., Starokha A.V., Litvak M.M. On the assessment of the middle and inner ear in patients with sensorineural hearing loss after cochlear implantation. Topical issues of otorhinolaryngology. *Materials of the interregional scientific-practical conference of otorhinolaryngologists of Siberia and the Far East with international participation*. Blagoveshchensk, 2012:18–21. (in Russian)