

<https://doi.org/10.34883/PI.2025.15.1.027>
УДК 005.21:616.28-07:616.86-07:615.849.1



Брагина О.Л.^{1,2}, Мачалов А.С.¹⁻³ ✉, Дубровская А.Д.¹, Наяндина Е.И.¹, Кузнецов А.О.^{1,3}

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

Оценка состояния лор-органов и качества жизни пациентов детского возраста с альфа-маннозидозом, проживающих на территории Российской Федерации

Конфликт интересов: не заявлен.

Вклад авторов: концепция и дизайн исследования, редактирование – Мачалов А.С., Кузнецов А.О.; сбор материала, обработка, написание текста – Брагина О.Л., Дубровская А.Д., Наяндина Е.И.

Информированное согласие: получены информированные согласия от законных представителей пациентов, включенных в данную статью.

Подана: 10.11.2024

Принята: 18.02.2025

Контакты: anton-machalov@mail.ru

Резюме

Введение. Альфа-маннозидоз – редкое аутосомно-рецессивное заболевание, вызванное мутациями в гене MAN2B1. Согласно международным исследованиям, к основным проявлениям альфа-маннозидоза относят патологию лор-органов (связанную с дисморфическими особенностями), нарушение слуха различной формы и степени выраженности, а также умственную отсталость, моторные нарушения, которые в совокупности в значительной степени изменяют качество жизни пациента и его законных представителей.

Цель. Оценить качество жизни пациентов детского возраста с альфа-маннозидозом, проживающих на территории Российской Федерации, на различных сроках наблюдения.

Материалы и методы. В настоящем исследовании проведена оценка качества жизни 16 пациентов в возрасте до 18 лет с диагнозом «альфа-маннозидоз» на основе комплексной слухоречевой реабилитации. Оценка результатов проводилась у пациентов, прошедших курс комплексной реабилитации в течение 6 месяцев.

Результаты. Получены данные о комплексной оценке состояния лор-органов пациентов с альфа-маннозидозом. При анализе результатов исследования отмечено статистически значимое улучшение слухоречевых, моторных навыков, улучшение качества жизни детей с альфа-маннозидозом.

Заключение. Альфа-маннозидоз значительно ограничивает обучение, развитие и жизнедеятельность пациентов и оказывает отрицательное влияние на все сферы жизни. Разработка индивидуального подхода к каждому пациенту является ключевым компонентом реабилитации детей с альфа-маннозидозом и позволяет улучшить качество их жизни.

Ключевые слова: альфа-маннозидоз, лор-органы, сенсоневральная тугоухость, смешанная тугоухость, качество жизни, слухоречевая реабилитация

Bragina O.^{1,2}, Machalov A.¹⁻³ ✉, Dubrovskaya A.¹, Nayandina E.¹, Kuznetsov A.^{1,3}

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

Assessment of the Condition of ENT Organs and Quality of Life of Pediatric Patients with Alpha-mannosidosis Living in the Russian Federation

Conflict of interest: nothing to declare.

Authors' contribution: research concept and design, editing – Machalov A., Kuznetsov A.; research concept and design, material collection, processing, text writing – Bragina O., Dubrovskaya A., Nayandina E.

Informed consent: informed consent was obtained from the legal representatives of the patients included in this article.

Submitted: 10.11.2024

Accepted: 18.02.2025

Contacts: anton-machalov@mail.ru

Abstract

Introduction. Alpha-mannosidosis is a rare, autosomal recessive disease caused by mutations in the MAN2B1 gene. According to international studies, the main manifestations of alpha-mannosidosis include ENT pathology (associated with dysmorphic features), hearing impairment of varying forms and severity, as well as mental retardation, motor disorders, which together significantly change the quality of life of the patient and his legal representatives.

Purpose. To assess the quality of life of pediatric patients with alpha-mannosidosis living in the Russian Federation at various observation periods.

Materials and methods. The present study evaluated the quality of life of 16 patients under 18 years of age diagnosed with alpha-mannosidosis on the basis of comprehensive auditory-verbal rehabilitation. The results were evaluated in patients who underwent a course of comprehensive rehabilitation for 6 months.

Results. The data on the comprehensive assessment of the ENT organs of patients with alpha-mannosidosis were obtained. When analyzing the results of the study, statistically significant improvement in auditory and speech, motor skills, and an improvement in the quality of life of children with alpha-mannosidosis were noted.

Conclusion. Alpha-mannosidosis significantly limits the education, development, and life of patients and has a negative impact on all areas of life. The development of an individual approach to each patient is a key component of the rehabilitation of children with alpha-mannosidosis and can improve their quality of life.

Keywords: alpha-mannosidosis, ENT organs, sensorineural hearing loss, mixed hearing loss, quality of life, auditory rehabilitation

■ ВВЕДЕНИЕ

Альфа-маннозидоз (AM) – орфанное заболевание, которое наследуется по ауто-сомно-рецессивному типу и вызвано мутациями в гене MAN2B1, кодирующем лизосомальную альфа-d-маннозидазу [1, 2]. Альфа-маннозидоз как следствие снижения активности альфа-d-маннозидазы был впервые описан в 1967 году. Частота рождения детей с альфа-маннозидозом составляет примерно 1 : 500 000 [3, 4], согласно различным литературным данным. У детей с альфа-маннозидозом часто отсутствуют врожденные признаки, однако клинические симптомы начинают проявляться в раннем детском возрасте и постепенно прогрессируют. Однако дефицит альфа-d-маннозидазы оказывает влияние на пути внутрилизосомальной деградации и приводит к прогрессирующему накоплению маннозолигосахаридов и нарушению функции клеток. Альфа-маннозидоз, в зависимости от степени тяжести, может характеризоваться умственной отсталостью, психическими и когнитивными нарушениями, нарушениями слуховой функции, дисморфизмом лица, аномалиями скелета, атаксией, нарушениями двигательной функции, поражениями центральной нервной системы и иммунодефицитом [2, 3].

Согласно международной классификации предложены три клинических типа альфа-маннозидоза [1, 2], каждый из которых проявляется по-разному: тип 1 представляет собой легкую форму заболевания с клиническими проявлениями после 10 лет, без скелетных аномалий и с медленным прогрессированием; тип 2 – умеренная форма, клинически распознается до 10-летнего возраста, с характерными скелетными аномалиями и медленным прогрессированием, приводящим к развитию атаксии к 20–30 годам; тип 3 – тяжелая форма, клинические проявления отмечаются с рождения, с особыми скелетными аномалиями и быстрым прогрессированием, что может привести к ранней смерти от поражения центральной нервной системы или миопатии. Большинство пациентов относятся к типу 2. Тяжелый тип заболевания приводит к ранней детской смерти, в то время как пациенты с более легкими формами могут дожить до зрелого возраста. Прогрессирование заболевания несет негативные последствия не только для пациентов, но и для их семьи и лиц, осуществляющих уход, так как прогноз течения заболевания неблагоприятный даже у пациентов с легкой и умеренной формами [1, 2].

В настоящее время, согласно данным автономной некоммерческой организации «Всестороннее оказание содействия лицам с альфа-маннозидозом «Один на миллион», на территории Российской Федерации выявлен 31 пациент с альфа-маннозидозом, из них 17 детского возраста. Согласно данным Росстата, численность населения России составляет 146 447 424 человека, таким образом, в данной популяции заболевание альфа-маннозидоз распространено примерно в 0,0002% случаев. Согласно международным исследованиям в США и странах Европы альфа-маннозидоз может встречаться с частотой от 1 на 500 000 до 1 на 1 000 000 новорожденных (0,023%), частота встречаемости альфа-маннозидоза в странах Восточной Азии составляет около 0,04%, что указывает на низкий уровень распространенности [1, 4, 5]. По сравнению с другими странами, его распространенность находится в пределах общей статистики, показывая, что альфа-маннозидоз остается редким заболеванием не только в России, но и во всем мире.

Специалистам, работающим с пациентами детского возраста с альфа-маннозидозом, необходимо помнить, что снижение слуха у ребенка приводит к нарушению

слухоречевого развития и интеллекта. Необходимо отметить важность участия врача – сурдолога-оториноларинголога в диагностике данного генетического заболевания, поскольку нарушение слуха в сочетании с иной лор-патологией у детей с альфа-маннозидозом встречается с частотой до 97% случаев [1, 4, 6].

Согласно полученным нами данным, при обследовании пациентов с альфа-маннозидозом в 81,25% случаев встречается сенсоневральная тугоухость различной степени выраженности, которая в ряде случаев осложняется рецидивирующим экссудативным средним отитом, следовательно, смешанная форма тугоухости встречается в 18,75% случаев, кондуктивная тугоухость нами не была выявлена.

Таким образом, мы видим, что все пациенты с альфа-маннозидозом нуждаются в определении порогов слуха и регулярном контроле состояния слуха с последующим решением о необходимости слухопротезирования.

■ ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Оценить качество жизни пациентов детского возраста с альфа-маннозидозом, проживающих на территории Российской Федерации, на различных сроках наблюдения.

■ МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

В данном исследовании на базе научно-клинического отдела аудиологии, слухопротезирования и слухоречевой реабилитации ФГБУ «НМИЦО ФМБА России» приняли участие 16 детей с диагнозом «альфа-маннозидоз», из них 8 мальчиков, 8 девочек (рис. 1). В исследуемой группе наблюдается следующее распределение по возрастным категориям и полу: возраст 3–5 лет – 1 мальчик и 3 девочки, что свидетельствует о преобладании девочек в данной возрастной группе с соотношением 1 к 3; возраст 6–14 лет – 3 мальчика, в этой категории данные о девочках отсутствуют; возраст 15–17 лет – наблюдается равное распределение по полу с количеством 4 человека каждого пола.

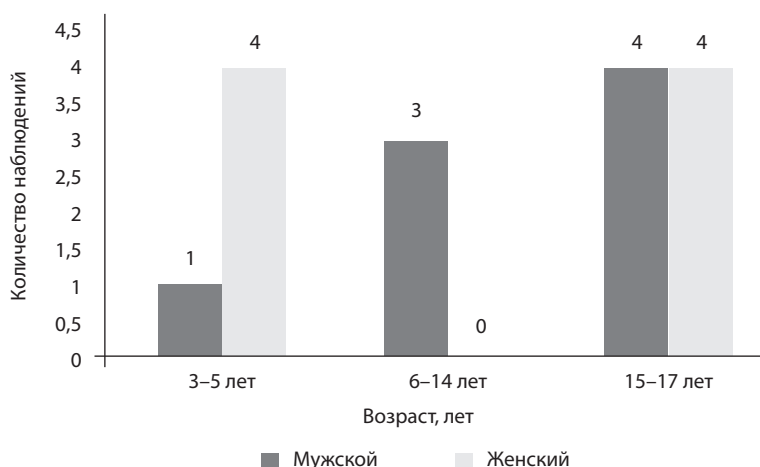


Рис. 1. Распределение по возрасту и полу детей с альфа-маннозидозом
Fig. 1. Age and gender distribution of children with alpha-mannosidosis

Каждому пациенту было проведено комплексное оториноларингологическое обследование, включавшее исследование полости носа, носоглотки с помощью эндоскопической техники, фарингоскопию, отовидеоэндоскопию и аудиологическое обследование, включавшее объективные (КСВП, ОАЭ, акустическая импедансометрия, ASSR-тест) [8, 9] и субъективные (тональная пороговая аудиометрия, игровая аудиометрия, речевая аудиометрия) [10] методы исследования, по результатам которых был сформирован индивидуальный план слухоречевой реабилитации. Для оценки слухоречевой реабилитации использовались следующие методы: измерение разницы между ответом СА в реальном ухе и стандартной калибровочной камере объемом 2 см³ (куплере) (RECD), верификация выходных параметров усиления слуховых аппаратов с использованием анализатора слуховых аппаратов Affinity Compact (Interacoustics), сурдопедагогическое тестирование, речевая аудиометрия в свободном звуковом поле при помощи клинического аудиометра AC 40 (Interacoustics) и громкоговорителя ALS7 (Interacoustics) с применением «Тестовых таблиц односложных слов для тестирования детей» (в тишине и на фоне шума при соотношении сигнал/шум 6 дБ) [6, 12–14], анкетирование (анкета SF-36, заполнялась детьми самостоятельно (при возможности) и/или родителями (законными представителями) согласно их наблюдению за развитием и состоянием ребенка).

Все пациенты находятся под динамическим наблюдением специалистов отделения сурдологии и слухоречевой реабилитации ФГБУ «НМИЦО ФМБА России», что позволяет оценить эффективность слухоречевой реабилитации и изменение качества жизни. В рамках данного исследования оценка результатов проводилась у пациентов, прошедших курс комплексной реабилитации в течение 6 мес.

■ РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Комплексное оториноларингологическое обследование

При проведении комплексного оториноларингологического обследования определяются (рис. 2, 3): искривление перегородки носа – 75% (n=12), гипертрофированные носовые раковины – 62,5% (n=10), аденоидные вегетации (закрывающие просвет хоан частично или полностью, пролабирующие в задние отделы полости носа) – 56,25% (n=9), слизистое отделяемое в полости носа – 87,5% (n=14). Стоит отметить, что гипертрофированные аденоидные вегетации встречаются у пациентов с АМ в различных возрастных группах.

При отоскопии с помощью видеоэндоскопа определяются (рис. 4): нормальная отоскопическая картина – 25% (n=4), воспалительные и рубцовые изменения барабанной перепонки – 62,5% (n=10), тимпаностомическая трубка в задненижнем квадранте барабанной перепонки – 12,5% (n=2).

Комплексное аудиологическое обследование

При проведении комплексного аудиологического обследования полученные результаты распределились следующим образом (см. таблицу): 5 пациентов (31,25%) – двусторонняя сенсоневральная тугоухость II степени, 8 пациентов (50%) – двусторонняя сенсоневральная тугоухость III степени, 2 пациента (12,5%) – двусторонняя смешанная тугоухость III степени, 1 пациент (6,25%) – двусторонняя смешанная тугоухость IV степени, на момент исследования у 3 пациентов отмечался рецидив

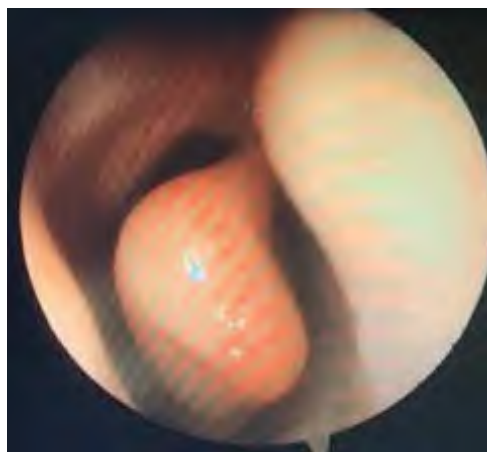


Рис. 2. Видеоэндоскопия полости носа пациента К., 11 лет
Fig. 2. Videoendoscopy of the nasal cavity of patient K., 11 years old

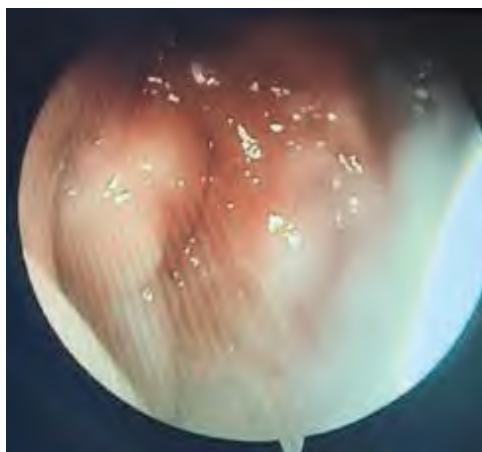


Рис. 3. Видеоэндоскопия носоглотки пациента К., 11 лет
Fig. 3. Videoendoscopy of the nasopharynx of patient K., 11 years old



Рис. 4. Отоскопическая картина левого уха пациента К., 11 лет
Fig. 4. Otoscopic picture of the left ear of patient K., 11 years old

экссудативного отита, у 2 из них проводилось хирургическое лечение, у 1 – консервативное лечение под наблюдением оториноларинголога.

Таким образом, на основании выявленных данных можно утверждать, что каждый пациент с альфа-маннозидозом нуждается в бинауральном слухопротезировании высокотехнологичными техническими средствами реабилитации. С учетом того, что пациенты с альфа-маннозидозом, особенно дети, могут столкнуться с серьезными проблемами в развитии речи и интеллекта из-за нарушения слуха, принятие мер по восстановлению слуховых функций и развитию коммуникативных навыков является необходимым шагом.

Данные обследования пациентов (n=16, 32 уха)
Patient examination data (n=16, 32 ears)

Степень тугоухости	AD (правое ухо)	AS (левое ухо)	Всего (AD + AS)
I степень	–	–	–
II степень	5	5	10
III степень	10	10	20
IV степень	1	1	2
Глухота	–	–	–

Оценка эффективности слухоречевой реабилитации

Благодаря современному развитию возможностей технических средств реабилитации в настоящее время, электроакустическая коррекция слуха является эффективным методом коррекции слуховой функции и реабилитации пациентов. Слухоречевая реабилитация пациентов является сложным и многосторонним процессом, включающим не только определение характеристик технического средства реабилитации, соответствующих форме и степени нарушения слуха, но и комплекс медицинских, психологических, педагогических, физических мероприятий, направленных на устранение ограничений жизнедеятельности, достижение и поддержание их социальной независимости, трудовой адаптации и социализации в обществе. Эффективное вмешательство специалистов в области слуха и речи с целью восстановления и развития слуховых возможностей является критически важным в общей стратегии терапии этих пациентов.

Согласно данным АНО «Один на миллион», затраты на эффективное слухопротезирование у пациентов с альфа-маннозидозом составили более 2 млн рублей на 7 пациентов, поддержку которых в части слухопротезирования осуществила данная общественная организация. Для акустической коррекции слуха во всех случаях применялось бинауральное слухопротезирование заушными цифровыми многоканальными слуховыми аппаратами мощностью, соответствующей степени снижения слуха [11].

Для оценки адекватности настройки слуховых аппаратов проводился комплекс мероприятий, включающих в себя измерение (RECD) разницы между ответом СА в реальном ухе и стандартной калибровочной камере объемом 2 см³ (куплере), верификацию выходных параметров слуховых аппаратов в анализаторе слуховых аппаратов Affinity Compact (Interacoustics) [16–19], сурдопедагогическое тестирование, речевую аудиометрию в свободном звуковом поле [6].

В рамках данного исследования 9 пациентам для оценки эффективности слухопротезирования проводилась речевая аудиометрия в свободном звуковом поле в тишине и на фоне шума (соответствие сигнал/шум – 6 дБ) до акустической коррекции слуха, при первичной настройке слуховых аппаратов и через 6 месяцев регулярного использования слуховых аппаратов, в качестве речевого материала применялись «Тестовые таблицы односложных слов для тестирования детей» [15, 19]. Полученные результаты речевой аудиометрии в свободном звуковом поле (рис. 5) показывают значительное улучшение восприятия и разборчивости речи у пациентов с альфа-маннозидозом после настройки слуховых аппаратов. В частности, до использования аппаратов среднее значение разборчивости речи при 65 дБ УЗД в тишине составляло лишь 13,4%, в то время как после первичной настройки это значение увеличилось

до 60,3%. При проведении исследования в шумной обстановке (соответствие сигнал/шум – 6 дБ), восприятие и разборчивость речи до начала слухопротезирования составили 0%, однако после первичной настройки слуховых аппаратов они выросли до 34,2%. В процессе регулярного использования технического средства реабилитации на протяжении 6 месяцев отмечается положительная динамика улучшения разборчивости речи – 87,7% и 76,5% соответственно.

Таким образом, результаты анализа различий разборчивости речи до и после использования слуховых аппаратов были следующими: в тишине – до использования слуховых аппаратов (среднее = 13,4%) и после (среднее = 60,3%), расчет t-критерия показал значение $t \approx 18,19$, что указывает на значительное улучшение разборчивости речи после использования слуховых аппаратов; в шумной обстановке – до слухопротезирования (среднее = 0%) и после (среднее = 34,2%), расчет t-критерия показал значение $t \approx 26,52$, что также подтверждает значимое улучшение разборчивости речи. Полученные результаты свидетельствуют о высокой эффективности индивидуальной настройки слуховых аппаратов для пациентов с альфа-маннозидозом, что позволяет им значительно улучшить качество слуха и восприятие речи как в тишине, так и в условиях шума.

Учитывая возрастные особенности, нарушения слухового опыта, умственную отсталость, психические нарушения, 7 пациентам оценка слухоречевой реабилитации проводилась с поддержкой сурдопедагога [20–22].

При первичной диагностике сурдопедагогом помимо основных нарушений, характерных для пациентов с нарушением слуховой функции, были выявлены специфические особенности, затрудняющие процесс реабилитации, для пациентов

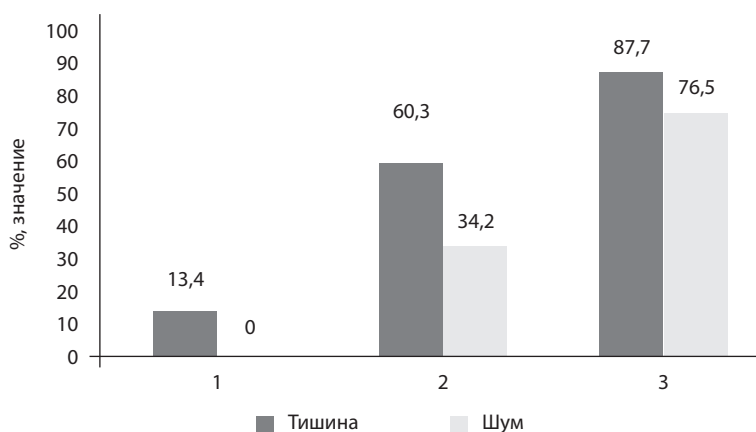


Рис. 5. Результаты разборчивости речи (%) при проведении речевой аудиометрии в свободном звуковом поле до и после акустической коррекции слуха, в тишине и на фоне шума (при соотношении сигнал/шум – 6 дБ): 1 – разборчивость речи без слухового аппарата; 2 – разборчивость речи сразу после слухопротезирования; 3 – разборчивость речи через 6 мес. регулярного использования слуховых аппаратов

Fig. 5. Results of speech intelligibility (%) during speech audiometry in a free sound field before and after acoustic hearing correction, in silence and against a noise background (with a signal-to-noise ratio of 6 dB), 1 – speech intelligibility without a hearing aid, 2 – speech intelligibility immediately after hearing aid fitting, 3 – speech intelligibility after 6 months of regular use of hearing aids

с альфа-маннозидозом, такие как [6]: примитивные поведенческие реакции, часто не соответствующие социально принятым стандартам, быстрая утомляемость, приводящая к нарушению координации внимания, нестабильности эмоционального состояния, слабость артикуляционного аппарата, нарушение общей и мелкой моторики. С помощью усилий сурдопедагога и динамического наблюдения было замечено улучшение восприятия звуков и речи у детей, развитие вокализации, увеличение словарного запаса, сформирована условно-рефлекторная двигательная реакция на звук, а также отмечено улучшение ориентации в пространстве. Это свидетельствует о положительном влиянии слухопротезирования и комплексной работы специалистов на развитие слуха и речи у пациентов с альфа-маннозидозом в детском возрасте.

Оценка качества жизни

Исследование проводилось на базе ФГБУ «НМИЦО ФМБА России» в два этапа с интервалом в 6 месяцев, на каждом из которых участникам предлагалось пройти опросник качества жизни SF-36.

Опросник SF-36 (Short Form Health Survey) предоставляет возможность оценить уровень социальной активности пациента, включая его общение и время, проведенное с друзьями, семьей и в коллективе. Эта шкала также отражает, насколько физическое или эмоциональное состояние пациента сказывается на его социальной жизни: высокий балл указывает на высокую степень социальной активности, тогда как низкие баллы свидетельствуют о значительных ограничениях в социальных контактах и снижении уровня общения, связанных с ухудшением состояния здоровья. Опросник включает восемь шкал, каждая из которых оценена от 0 до 100: физическое функционирование; ограничения в деятельности из-за физического здоровья; ограничения в деятельности из-за эмоционального состояния; социальное функционирование; уровень психического здоровья; уровень энергии/утомляемости; общая оценка здоровья; изменение состояния здоровья.

Каждая шкала позволяет комплексно оценить качество жизни и его изменения на протяжении времени. Оценка качества жизни проводилась дважды: до начала лечения и через 6 месяцев после полного курса терапии, в течение этого периода пациентам с тугоухостью проводилась коррекция с помощью технических средств реабилитации. Также пациентам с альфа-маннозидозом проводилась фермент-заместительная терапия (ERT) [7]. Ниже представлены наиболее информативные результаты исследования по шкалам опросника SF-36 до и после внедрения комплексного лечения и реабилитации.

Для оценки показателей применяется оценочная шкала, которая помогает определить состояние здоровья респондента и включает такие показатели, как: высокий показатель – указывает на хорошее состояние здоровья, высокий уровень активности; средний показатель – характеризует умеренное состояние здоровья, отмечается наличие проблем и ограничений, незначительно затрудняющих выполнение большинства повседневных действий; низкий показатель – свидетельствует о значительном ухудшении общего состояния, что вызывает трудности в выполнении не только повседневных задач, но и базовых. Данная оценка помогает специалистам более глубоко проанализировать текущее состояние здоровья пациента и способствует более точному и индивидуализированному подходу к каждому пациенту,

обеспечивая тем самым более высокие шансы на успешное восстановление и улучшение качества жизни.

1. Ролевое функционирование, обусловленное физическим состоянием.

Перед началом лечения получены следующие результаты (рис. 6): высокий показатель составил 25% (n=4), средний показатель – 43,75% (n=7), низкий показатель – 31,25% (n=5). Результаты исследования свидетельствуют о том, что повседневная деятельность пациентов в значительной степени ограничена их физическими возможностями, а это означает, что уровень физической активности и способность выполнять ежедневные задачи, такие как обучение, прогулка или даже уход за собой, напрямую зависят от состояния их здоровья и в данной ситуации являются более сложными. После проведенной комплексной слухоречевой реабилитации и применения специфической терапии результаты распределились следующим образом (рис. 6): высокий показатель составил 62,5% (n=10), средний показатель – 25% (n=4), низкий показатель – 12,5% (n=2). Полученные данные свидетельствуют о значительном улучшении физического состояния и функциональных возможностей, что позволяет пациентам с альфа-маннозидозом более активно проводить время и взаимодействовать с окружающим миром.

2. Социальное функционирование.

Согласно полученным данным, изначально уровень социального функционирования был низким и в значительной степени ограничивал социальную активность (общение) пациентов, результаты распределились следующим образом (рис. 7): высокий показатель – 12,5% (n=2), средний показатель – 37,5% (n=6), низкий показатель – 50% (n=8). После проведенного лечения и коррекции слуха с помощью слуховых аппаратов отмечается улучшение данных показателей (рис. 7): высокий показатель – 25% (n=4), средний показатель – 43,75% (n=7), низкий показатель – 31,25% (n=5), что указывает на рост способности взаимодействовать с другими детьми и на общее повышение социальной активности. Данный факт свидетельствует о том, что

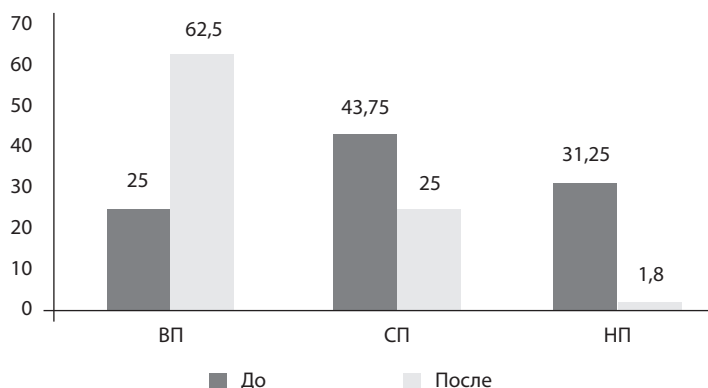


Рис. 6. Результаты опросника по шкале «Ролевое функционирование, обусловленное физическим состоянием» до и после начала комплексной реабилитации и специфического лечения (ВП – высокий показатель, СП – средний показатель, НП – низкий показатель)

Fig. 6. Results of the questionnaire on the scale "Role functioning due to physical condition" before and after the start of complex rehabilitation and specific treatment (HI – high index, AI – average index, LI – low index)

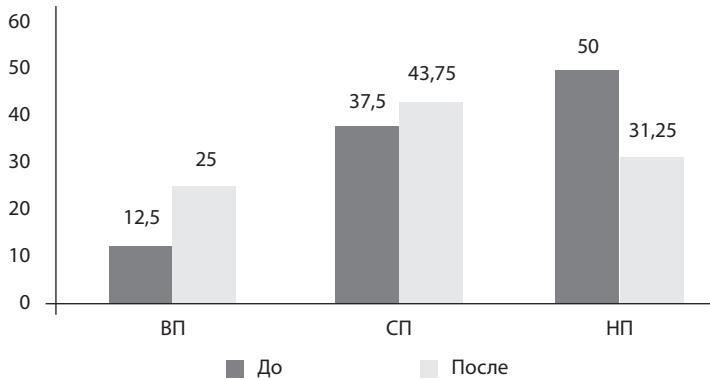


Рис. 7. Результаты опросника по шкале «Социальное функционирование» до и после начала комплексной реабилитации и специфического лечения (ВП – высокий показатель, СП – средний показатель, НП – низкий показатель)

Fig. 7. Results of the questionnaire on the "Social Functioning" scale before and after the start of complex rehabilitation and specific treatment (HI – high index, AI – average index, LI – low index)

физическое и эмоциональное состояние в меньшей степени препятствует пациентам с альфа-маннозидозом в их социальной деятельности и общении.

3. Ролевое функционирование, обусловленное эмоциональным состоянием.

На начальном этапе обследования результаты оценки эмоциональных аспектов функционирования распределились следующим образом (рис. 8): высокий показатель – 12,5% (n=2), средний показатель – 25% (n=4), низкий показатель – 62,5% (n=10). Для пациентов с альфа-маннозидозом характерно нестабильное эмоциональное состояние, в ряде случаев с проявлением агрессии, особенно к членам семьи, детям сложно удерживать внимание в процессе деятельности и сохранять положительное настроение в случае неудачи. Таким образом, эмоциональное состояние пациентов в значительной степени мешает выполнению повседневной деятельности. При оценке результатов после проведенной комплексной терапии получены следующие данные (рис. 8): высокий показатель – 31,25% (n=5), средний показатель – 50% (n=8), низкий показатель – 18,75% (n=3), что наглядно показывает положительную динамику со стороны эмоционального состояния детей с альфа-маннозидозом и улучшение их уровня адаптации, что, в свою очередь, благоприятно влияет на социальное взаимодействие и субъективное ощущение удовлетворенности и благополучия.

Перед началом лечения средние показатели по всем шкалам SF-36 находились на низком уровне. Дети контактировали с ограниченной социальной сферой, испытывали трудности в физическом функционировании и эмоциональном масштабе, что отразилось на их общей оценке здоровья. После применения комплексной терапии по всем шкалам опросника качества жизни наблюдается положительная динамика в сторону смещения показателей на более высокие. Результаты проведенного нами исследования позволяют сделать вывод, что подход, включающий применение специфической фермент-заместительной терапии и комплексной слухоречевой реабилитации, положительно влияет на качество жизни детей с альфа-маннозидозом.

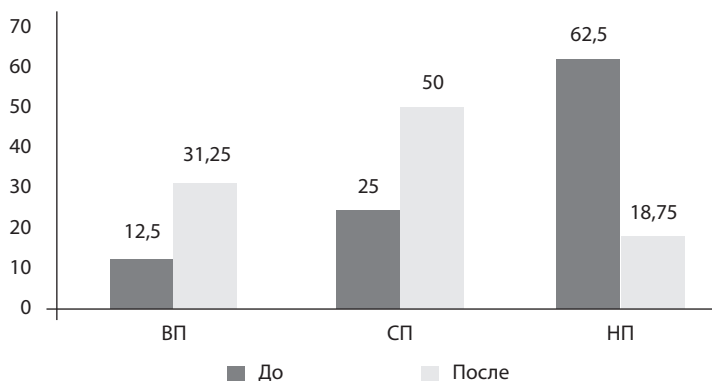


Рис. 8. Результаты опросника по шкале «Ролевое функционирование, обусловленное эмоциональным состоянием» до и после начала комплексной реабилитации и специфического лечения (ВП – высокий показатель, СП – средний показатель, НП – низкий показатель)
Fig. 8. Results of the questionnaire on the scale "Role functioning caused by emotional state" before and after the start of complex rehabilitation and specific treatment (HI – high index, AI – average index, LI – low index)

■ ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Согласно результатам, полученным до начала комплексной терапии и реабилитации, можно сделать вывод, что такое заболевание, как альфа-маннозидоз, значительно ограничивает жизнедеятельность пациентов и отрицательно влияет на их уровень адаптивности, удовлетворенности и благополучия.

Результаты данного исследования позволяют комплексно оценить изменения в состоянии здоровья и обучении пациентов с альфа-маннозидозом и показывают, что комплексное лечение, включающее специфическую фермент-заместительную терапию, коррекцию слуха и занятия с сурдопедагогом, оказывает положительный эффект на качество жизни детей с альфа-маннозидозом и их семей. Улучшение всех аспектов, оцененных по шкале SF-36, позволяет сделать вывод о важности мультидисциплинарного подхода к лечению и реабилитации таких пациентов.

Индивидуальный подход к каждому ребенку в рамках программы реабилитации поможет максимально эффективно развить слуховые возможности, что в свою очередь повысит качество жизни пациентов и их способность к общению. Важно понимать, что слухопротезирование и индивидуальный план реабилитации являются ключевыми компонентами комплексного подхода к реабилитации детей с альфа-маннозидозом.

■ ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Malm D., Nilssen Ø. Alpha-mannosidosis. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2008;3(21).
2. Hennermann J.B., Raebel E.M., Dona F., Jacquemont M.L., Cefalo G., Ballabeni A., Malm D. Mortality in patients with alpha-mannosidosis: a review of patients' data and the literature. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17:287.
3. Borgwardt L., Guffon N., Amraoui Y., Dali C.I., De Meirleir L., Gil-Campos M., Heron B., Geraci S., Ardigò D., Cattaneo F., Beck M., Jones S.A., Haugsted U., Lund A.L. Efficacy and safety of Velmanase alfa in the treatment of patients with alpha-mannosidosis: results from the core and extension phase analysis of a phase III multicentre, double-blind, randomised, placebo-controlled trial. *The Journal of Inherited Metabolic Disease*. 2018;41(6):1215–1223.

4. Guffon N., Tylki-Szymanska A., Borgwardt L., Lunddei A.M., Gil-Campos M., Parinig R., Hennermann J.B. Recognition of alpha-mannosidosis in pediatric and adult patients: Presentation of a diagnostic algorithm from an international working group. *Molecular Genetics and Metabolism*. 2019;126:470–474.
5. Park J., Lee T., Ha K., Cho E.H., Ki S.C. Carrier frequency and incidence of alpha-mannosidosis: population database-based study-focus on the East Asian and Korean population. *Genetics of Common and Rare Diseases*. 2023;14:9.
6. Daikhes N., Machalov A., Bragina O., Toropchina L., Mareev V., Balakina A. Audiological features in patients with alpha-mannosidosis. *Otorhinolaryngology. Eastern Europe*. 2023;13(3):312–324. (in Russian)
7. Lund A.M., Borgwardt L., Cattaneo F., Ardigò D., Geraci S., Gil-Campos M., De Meirleir L., Laroche C., Dolhem P., Cole D., Tylki-Szymanska A., Lopez-Rodriguez M., Guillén-Navarro E., Dali C.I., Héron B., Fogh J., Muschol N., Phillips D., Hannerieke J.M., Jones S.A., Amraoui Y., Harmatz P., Guffon N. Comprehensive long-term efficacy and safety of recombinant human alpha-mannosidase (velmanase alfa) treatment in patients with alpha-mannosidosis. *Journal of Inherited Metabolic Disease*. 2018;41(6).
8. Daikhes N., Machalov A., Kuznetsov A., Khristenko N. *Acoustic impedansometry. Textbook*. Moscow: GEOTAR-Media. 2022. 96 p. (in Russian)
9. Daikhes N., Machalov A., Kuznetsov A. *Fundamentals of the audiologic examination of the patient. Tone audiometry. Textbook*. Moscow: GEOTAR-Media. 2025. 184 p. (in Russian)
10. Bagatto M.P. Optimizing your RECD measurements. *Hearing Journal*. 2001;54(9):32–36.
11. Sarkisova E. *Development of an approach to improve the effectiveness of the method of electroacoustic correction based on the determination of real amplification* (PhD Thesis). 2004. 145 p. (in Russian)
12. Boboshko M., Riehakainen E. *Speech audiometry in clinical practice*. Saint Petersburg: Dialog; 2019. 80 p. (in Russian)
13. Boboshko M., Riehakainen E., Garbaruk E., Golovanova L., Maltseva N. *Speech material for assessing the perception of Russian speech in adults and children (Russian speech material)*. Database Registration Certificate RU 2019621014, 17.06.2019. Application No 2019620915 dated 30.05.2019. (in Russian)
14. Ghani A.S., Burney S., Ul Hussain H., Wahid A.M., Mumtaz H. Can velmanase alfa be the next widespread potential therapy for alpha-mannosidosis. *International Journal of Surgery*. 2023;109(9):2.
15. *Clinical Recommendations "Sensorineural hearing loss in children"*. Ministry of Health of the Russian Federation. 2023. Available at: <http://glav-otolar.ru/assets/images/docs/clinical-recomendations/2022/Сенсоневральная%20отосухотухения%20in%20children.pdf>. (in Russian)
16. Marlene Bagatto, Susan D. Scollie, Martyn Hyde, Richard Seewald. Protocol for the provision of amplification within the Ontario Infant hearing program. *International Journal of Audiology*. 2010.
17. Bagatto M.P. Optimizing your RECD measurements. *Hearing Journal*. 2001;54(9):32–36.
18. Dirks D.D., Kincaid G.E. Basic acoustic considerations of ear canal probe measurements. *Ear & Hearing*. 1987;8(5):60–67.
19. Boboshko M., Riehakainen E., Garbaruk E., Golovanova L., Maltseva N. *Speech material for assessing the perception of Russian speech in adults and children (Russian speech material)*. Available at: <https://www.нм.рф/ru/skij-rechevoj-material> (in Russian)
20. Leongard E., Samsonova E. *Razvitie rechi detei s narushennym slukhom vsem'e*. Moscow: Prosveshchenie; 1991. 319 p. (in Russian)
21. Boskis R., Korovin K. *Peculiarities of learning material assimilation by hearing-impaired students*. Moscow: Pedagogy; 1981. 160 p. (in Russian)
22. Boskis P. *To the teacher about children with hearing impairments: A book for the teacher*. Moscow; 1988. 114 p. (in Russian)