



ЭШИТИШ ҚОБИЛИЯТИ ПАСАЙГАН БОЛАЛАРДА КЛИНИК- ФЕНОТИПИК ВА ГЕНЕТИК ХУСУСИЯТЛАРНИНГ ДИАГНОСТИК АҲАМИЯТИ

Заиров Н.М., Гайбиев А.А

Самарканд Давлат Тиббиёт университети, Неврология кафедраси (Самарканд шаҳри)

Долзарблиги. Эшитиш қобилияти пасайиши болаларда энг кўп учрайдиган сенсор бузилишлардан бири бўлиб, нутқ, когнитив ривожланиш, ижтимоий мослашув ва ҳаёт сифатига жиддий салбий таъсир кўрсатади. Эшитиш қобилиятининг туғма ва эрта орттирилган пасайиши кўп ҳолларда генетик омиллар билан боғлиқ бўлиб, клиник-фенотипик намоён бўлиш даражаси турлича кечади. Шу сабабли эшитиш қобилияти пасайган болаларда клиник-фенотипик хусусиятларни баҳолаш, ирсий омилларни эрта аниқлаш ва уларнинг диагностик аҳамиятини асослаш замонавий педиатрия, оториноларингология ва тиббий генетиканинг муҳим муаммоларидан бири ҳисобланади.

Мақсад. Эшитиш қобилияти пасайган болаларда клиник-фенотипик ва генетик хусусиятларнинг диагностик аҳамиятини баҳолаш ҳамда уларнинг касаллик оғирлиги ва прогнозини аниқлашдаги ўрнини асослаш.

Материал ва усуллар. Тадқиқотда эшитиш қобилияти пасайиши ташхиси қўйилган болалар клиник, аудиологик, инструментал ва молекуляр-генетик усуллар ёрдамида комплекс баҳоланди. Клиник баҳолашда анамнез, оториноларингологик кўрик, психоневрологик ҳолат ҳамда нутқ ривожланиши даражаси аниқланди. Аудиологик текширувлар сифатида



отоакустик эмиссия (ОАЕ), тонал аудиометрия, автоматлаштирилган ва кенгайтирилган эшитиш чақирилган потенциаллари (ABR/BERA), ASSR ҳамда тимпанометрия қўлланилди. Генетик таҳлилларда эшитиш қобилияти пасайиши билан боғлиқ бўлган **GJB2**, **GJB6**, **SLC26A4** ва бошқа генлардаги патоген вариантлар молекуляр-генетик усуллар орқали ўрганилди. Клиник-фенотипик хусусиятлар генетик натижалар билан таққосланиб, уларнинг ўзаро боғлиқлиги баҳоланди.

Натижалар. Клиник-аудиологик текширувлар эшитиш қобилияти пасайишининг даражаси ва турини эрта аниқлашда асосий диагностик аҳамиятга эга бўлиб, айниқса ABR ва ASSR текширувлари эшитиш анализаторининг функционал ҳолатини объектив баҳолаш имконини берди. Аудиологик текширувларда аниқланган ўзгаришлар клиник-фенотипик хусусиятлар билан ўзаро боғлиқлиги кузатилди. Бу эса аудиологик натижаларни нафақат ташхис қўйиш, балки касаллик оғирлигини баҳолаш ва прогнозлашда ҳам қўллаш мумкинлигини кўрсатади.

Молекуляр-генетик текширувлар эшитиш қобилияти пасайишининг ирсий шакллари аниқлашда муҳим ўрин тутди. **GJB2** ва бошқа генларда аниқланган патоген вариантлар эшитиш пасайишининг оғир даражалари билан кўпроқ боғлиқлиги кузатилди. Генетик ўзгаришларни аниқлаш клиник белгилари ҳали тўлиқ шаклланмаган ёки этиологияси ноаниқ бўлган ҳолатларда ҳам касалликнинг ирсий табиатини объектив тасдиқлаш имконини берди. Бу усуллар синдромик ва носиндромик эшитиш пасайишини фарқлаш, генетик маслаҳат бериш ҳамда кейинги кузатув ва реабилитация тактикасини белгилашда муҳим аҳамият касб этади.



Клиник-фенотипик ва генетик таҳлиллар эшитиш қобилияти пасайишининг ривожланишида ирсий омиллар муҳим ўрин тутишини кўрсатди. Патоген генетик вариантларнинг аниқланиши, эшитиш пасайишининг оғир даражалари, нутқ ривожланишининг кечикиши ва қўшимча фенотипик белгилар билан боғлиқлиги кузатилди. Айниқса икки аллелли патоген вариантлар мавжуд бўлган болаларда эшитиш қобилиятининг оғир даражада пасайиши ва эрта реабилитацияга эҳтиёж юқори эканлиги аниқланди.

Хулоса. Эшитиш қобилияти пасайган болаларда эрта ва аниқ ташхис қўйишда фақат клиник баҳолаш етарли эмас. Аудиологик текширувлар эшитиш анализаторининг функционал ҳолатини объектив баҳоласа, молекуляр-генетик таҳлиллар касалликнинг ирсий сабабларини аниқлаш имконини беради. Клиник-фенотипик хусусиятларни генетик маълумотлар билан биргаликда баҳолаш касаллик этиологияси, оғирлик даражаси ва прогнозини аниқлашга ёрдам беради. Шунинг учун эшитиш қобилияти пасайган болаларда аудиологик текширувлар ва молекуляр-генетик таҳлилларни бирлаштирган комплекс диагностик ёндашув эрта ташхис, дифференциал диагностика, прогнозлаш ҳамда даволаш-реабилитация тактикасини оптималлаштиришда юқори амалий аҳамиятга эга.

Калит сўзлар: эшитиш қобилияти пасайиши, болалар, клиник-фенотип, молекуляр генетика, GJB2, GJB6, SLC26A4, аудиология, ABR, BERA, ASSR, отоакустик эмиссия, эрта ташхис, диагностика.