

تعاريف نقص السمع ووبائياته

الدكتور أحمد مصطفى

كلية العلوم الصحية – جامعة دمشق

العام الدراسي 2022 – 2023 (فصل ثاني)

مقدمة

- لنقص السمع تأثيرات عميقة على الحياة تكون أشد بازدياد شدة نقص السمع وظهوره الباكر في الحياة حيث يؤدي لتبدل كبير وعميق الأثر في نوعية الحياة عند الأطفال
- قد يكون نقص السمع عند الأطفال توصيليا (الأكثر شيوعاً الأذن الصمغية) أو حسياً عصبياً (أسباب عديدة وراثية /متلازمات) أو مختلطاً (توصيلي وحسي عصبى) أو اعتلالاً عصبياً سمعياً
- قد يصيب نقص السمع أذن واحدة أو أذنين ويكون خفيف، أو معتدل أو شديد معتدل أو شديد أو عميق وقد يكون صمماً تاماً
- توجد عالمياً برامج مسح سمعي شامل (كل المولودين حديثاً في بلد ما) كما توجد برامج مسح سمعي خاصة بالأطفال ذوي الخطورة العالية لنقص السمع
- تتضمن اختبارات السمع عند الأطفال مجموعة من الاختبارات الانعكاسية والسلوكية والكهربائية الموضوعية تبعا لعمر الطفل لتحديد العتبات السمعية بدقة
- يعتمد علاج نقص السمع عند الأطفال على مجموعة من التدخلات العلاجية الدوائية (علاج التهابات الأذن الوسطى) أو الجراحية أو إجراءات تعويضية معتمدة على المعينات السمعية التقليدية أو المزروعة
- أدت عمليات زراعة الحلزون الصناعية لثورة في العلاج نقص السمع العميق والصمم عند الأطفال والبالغين

تعريف نقص السمع

• تعرف منظمة الصحة العالمية

– نقص السمع عند الأطفال: كل طفل تكون القدرة السمعية لديه غير كافية للسماح له ب:

1. تعلم لغته الأم
2. المشاركة بالأنشطة الاعتيادية لعمره
3. الاشتراك المثمر ببرنامج تعليم عام في مدرسة عادية

– نقص السمع عند البالغين: كل شخص لديه اضطراب في السمع أو عتبة سمعية أكبر من 25 د. ب في الأذنين أو الأذن الأفضل



التعاريف الخاصة والمصطلحات

• السمع الطبيعي Normal hearing:

- البالغين: تكون عتبة السمع 25 ديسيبل أو أفضل في كلتا الأذنين
- الأطفال: تكون عتبة السمع 15 ديسيبل أو أفضل في كلتا الأذنين

• نقص السمع Hearing Impairment or Hearing loss:

- هو ضعف السمع متباين الشدة (خفيف أو معتدل أو شديد أو عميق)
- يصيب أذن واحدة أو كلتا الأذنين
- ويؤدي إلى صعوبة في سماع كلام المحادثة العادية أو حتى الأصوات الصاخبة

• ضعف (ثقل) السمع Hard of hearing:

- نقص السمع خفيف، معتدل أو شديد لكن لا يكون عميقا
- يكون التواصل عادة من خلال اللغة المنطوقة
- يستفيد من المعينات السمعية وأجهزة الاستماع المساعدة
- يستفيد الأشخاص الذين يعانون من نقص سمع أشد من عمليات زرع الحلزون

التعاريف الخاصة والمصطلحات

• الصمم أو الطرش deafness:

- هو نقص السمع العميق أو التام حيث يكون السمع ضعيف جدا أو معدوم
- يعتمد التواصل على لغة الإشارة غالبا
- يستفيد المصاب في حالات محددة من عمليات زرع الحززون
- Deafness: تشير لوصف جماعة الأشخاص الصم والذين يعتبرون ثقافة أو مجتمع خاص يربط بينهم لغة الإشارة كوسيلة تواصل

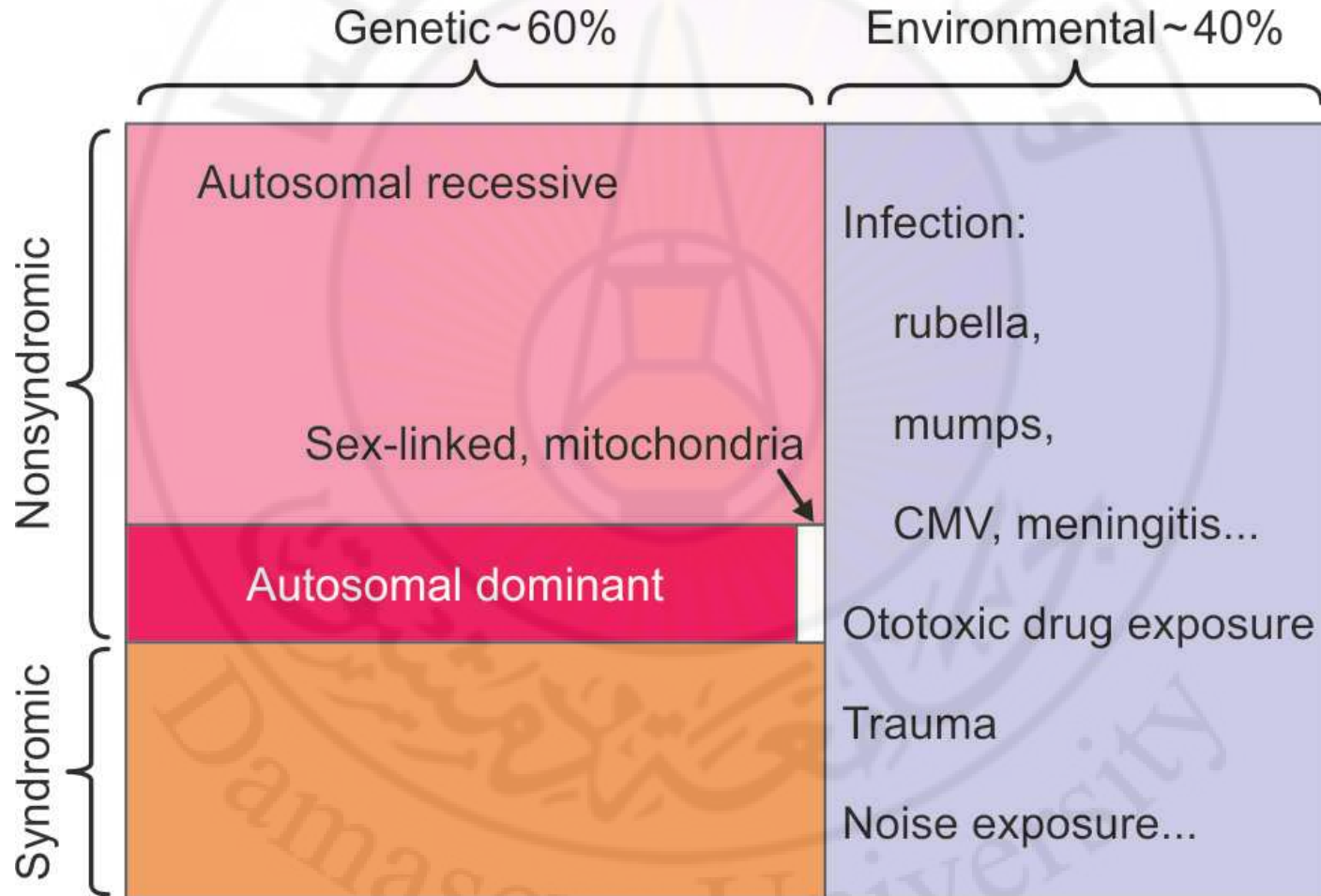
• الإعاقة السمعية Hearing disability:

- نقص السمع (< 40 ديسيبل) في الأذن الأفضل عند البالغين
- نقص السمع (< 30 ديسيبل) في الأذن الأفضل عند الأطفال
- **نقص السمع الولادي:** هو نقص السمع المكتشف منذ الولادة وقد يكون بأسباب وراثية أو مكتسبة

التعاريف الخاصة والمصطلحات

- **نقص السمع الولادي:** هو حالة نقص السمع الموجود منذ الولادة، يكون وراثيا في 60% من الحالات ومكتسبا في 40% من الحالات (بسبب إنتانات، أمراض أو رضوض)
- معدل حدوث نقص السمع الولادي (1-3 / 1000) من الولادات الحية
- أهم سبب لنقص السمع المكتسب قبل الولادة: هي إنتانات باطن الرحم
- أهم أسباب نقص السمع المكتسب حول الولادة هي: نقص الأكسجة، فرط بيليروبين الدم، الإنتان، الأدوية السامة للأذن

نقص السمع الولادي



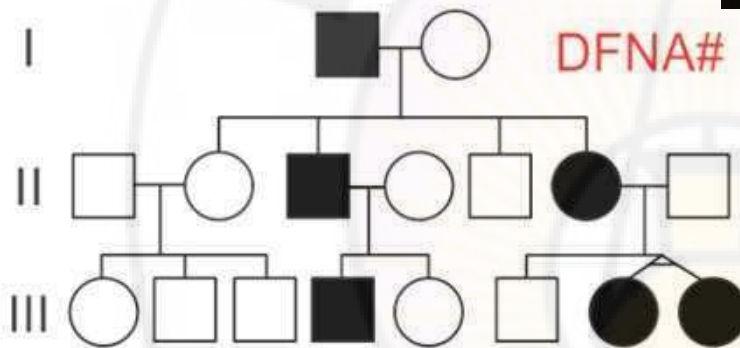
نقص السمع الوراثي

- **نقص السمع الوراثي** هو نقص السمع المرتبط بخلل مورثي وقد يكون باكرا منذ الولادة أو يتطور لاحقا في الطفولة البكرة أو عند اليافع وله صنفان:
 - الأول: المرتبط بمتلازمة (Syndromic) في $> 1/3$ الحالات
 - الثاني: المعزول (غير المرتبط بمتلازمة Non-syndromic) في $< 2/3$ من الحالات
- **الأنماط المورثية لنقص السمع الوراثي:**
 - 80% من حالات نقص السمع الوراثي المعزول يرتبط بوراثة جسمية متنحية
 - 18% مرتبط بوراثة جسمية سائدة
 - حوالي 2% مرتبط بوراثة مرتبطة بالجنس
 - وراثة متقدريّة من جهة الأم (نادرا)

نقص السمع الوراثي

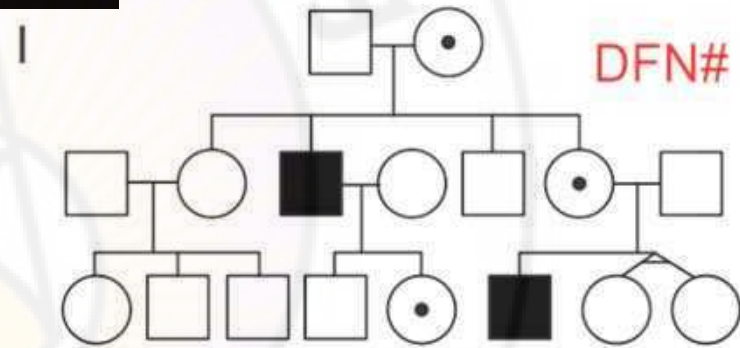
2

Autosomal dominant



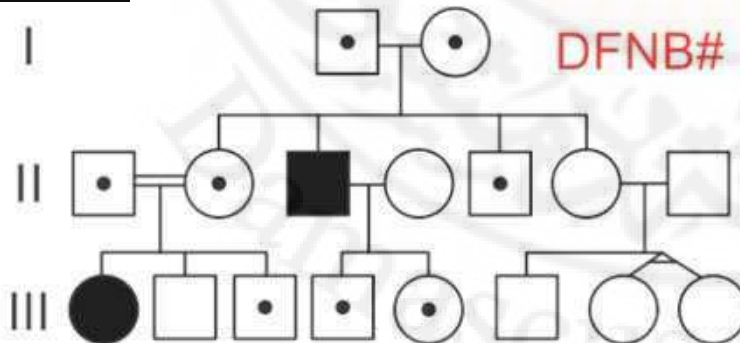
3

X-linked recessive



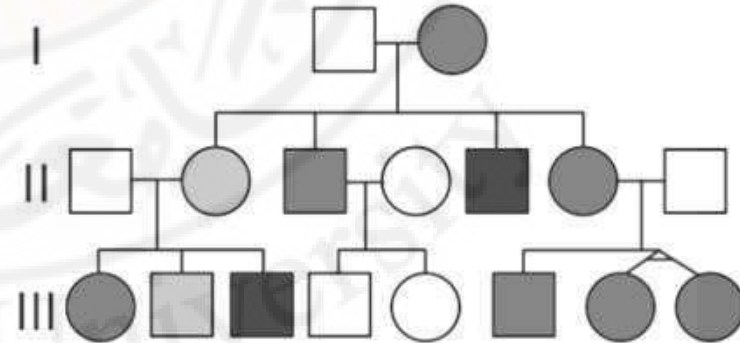
1

Autosomal recessive



4

Mitochondrial



مؤشرات نقص السمع عند الأطفال

مؤشرات السمع الطبيعي عند الأطفال الصغار

• بعمر 3 أشهر:

- يجفل لصوت عال قريب
- يتحرك أو يستيقظ من النوم عندما يتحدث شخص ما أو يصدر صوتاً
- يهدأ على صوت الأم

• بعمر 6 أشهر:

- ينظر باتجاه صوت مثير للاهتمام
- يستجيب ويدير وجهه عندما يدعى باسمه
- يصدر أصوات "moo" و "ma" و "da" و "di" للألعاب
- يطرب عند الاستماع للموسيقى

• بعمر 10 أشهر:

- يصدر الأصوات الخاصة
- يقلد بعض الأصوات يفهم "لا" و "باي باي.. وداعاً"

• بعمر 18 شهر:

- يفهم العديد من الكلمات أو الأوامر الفردية
- يثرثر في أنماط تشبه الجملة

إذا لم يجتاز الطفل معايير الأداء الدنيا هذه أو إذا اشتبه الوالدان بوجود نقص السمع لدى طفلهم في أي عمر ، يجب إحالة الطفل لمركز متخصص للتقييم والتشخيص والتدخل الباكر

أهمية نقص السمع عند الأطفال

- مشكلة صحية شائعة
- صعوبة التمييز وذات تظاهر السريري مبهم أو مختل (خاصة في الأطفال الأصغر عمرا)
- الشبوع الكبير لاضطرابات الأذن الوسطى وتأثيرها الهام على نوعية الحياة عند الأطفال والرضع
- تعدد عوامل الخطورة المؤدية للسمع
- تنوع الآليات الإمبراضية المرتبطة بها
- تحدي كبير للتشخيص والتدبير
- أهمية الكشف الباكر والتدخل الباكر لتحسين الإنذار

أهمية نقص السمع عند الأطفال

- تزداد شدة الإعاقة السمعية كلما كان نقص السمع باكرا في الحياة وكلما زادت شدة نقص السمع
- الأهمية الخاصة للكشف الباكر والتشخيص الدقيق والتدخل الباكر لتدبير حالات نقص السمع عند الأطفال
- تعد آثار نقص السمع واسعة النطاق في حياة الطفل، حيث تؤثر على تطور اللغة المنطوقة وتعلم محتواها وبالتالي ما لها من تأثير على الاندماج الاجتماعي والإنجاز التعليمي والسلوك والتفاعل مع المحيط وحتى على السلامة الشخصية (السمع كمنبه للخطر)
- تتطلب تعاون وثيق بين مختلف المهنيين الصحيين من أطباء الأذن والأنف والحنجرة وأطباء الأطفال وأخصائيي السمعيات، اختصاصيي معالجة النطق واللغة، الممارسون العامون، المعلمون (بمن فيهم معلمو الصم)، اختصاصيي الصحة العامة وأطباء الأسرة

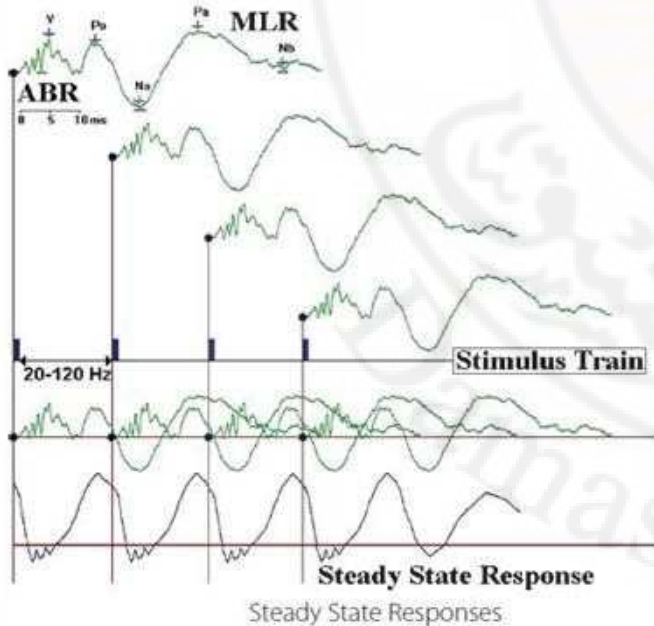
نقص السمع عند الأطفال – النقاط الهامة

A. التأكيد على دور الكشف والتشخيص الباكر:

- التدخل الفعال الباكر والتأهيل المناسب
- الفائدة أكبر على المدى البعيد
- الاندماج كشخص فعال في عالم السمع

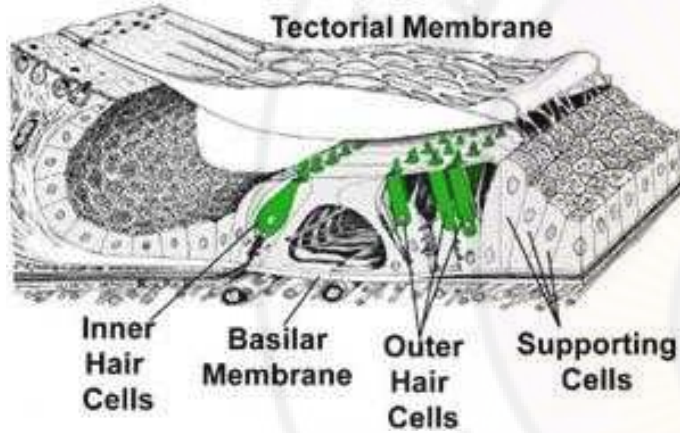
B. تطور التقنيات الكهربائية الفيزيولوجية الحديثة
لدراسة السمع موضوعيا ← تشخيص نمط
ودرجة نقص السمع حتى في الأطفال الأصغر
سنا

C. تطور عمليات زراعة الحزون وتوسيع مدى
استطبابتها: حتى العام 2012 ، تم زرع ما
يقرب من 324200 جهاز زرع حزون في
جميع أنحاء العالم منها 58000 في الولايات
المتحدة



التطورات الحديثة ونقص السمع عند الأطفال

• تشمل هذه التطورات الحديثة كل مجالات السمع:



1. الفهم الدقيق والمعرفة الشاملة بفيزيولوجيا السمع والحلزون وخصوصا على المستوى الخلوي (الخلايا المشعرة الحسية)

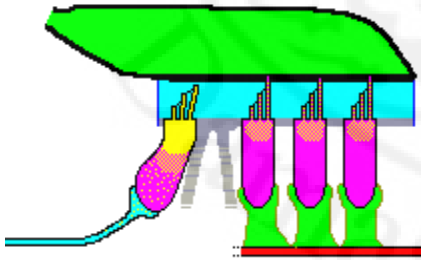
2. تطور وسائل المسح السمعي والتشخيص

3. تزايد أهمية دور نقص السمع الوراثي والاستشارات الوراثية في مقاربة نقص السمع المورثي

4. تطور تقانات التأهيل السمعي والتعويضات

السمعية (زرع الحلزون، زرع جذع الدماغ السمعية)

5. تطور برامج التدريب والتربية السمعية



أهمية السمع في جميع مراحل الحياة



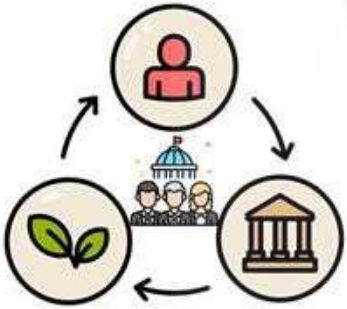
- تشكل حاسة السمع جانباً رئيسياً من جوانب الأداء الوظيفي في جميع مراحل الحياة؛ ويؤثر فقدانها على المجتمع ككل، ما لم يتم معالجتها بشكل مناسب
- ويمكن أن يؤثر فقدان السمع سلباً على العديد من جوانب الحياة ما لم تتم معالجته، وهي: التواصل، وتطور اللغة والكلام لدى الأطفال، والإدراك، والتعليم، وفرص العمل، والصحة النفسية، والعلاقات بين الأشخاص

اليوم العالمي للسمع



- حددت منظمة الصحة العالمية يوم 3 آذار من كل عام يوماً عالمياً للسمع
- يهدف هذا اليوم:

- لزيادة الوعي حول أهمية السمع وضرورة الاهتمام باضطرابات السمع وكشفها وتدبيرها
- دمج العناية بالسمع ضمن برامج الصحة الأولية في كافة البلدان
- تأهيل المختصين بالرعاية الأولية على كشف وتدبير حالات نقص السمع
- تشجيع الأفراد على الاهتمام بمشكلات السمع وطلب الرعاية الطبية في حال اضطراب السمع



اليوم العالمي للسمع

- الأهداف الرئيسية من هذا اليوم:
- تعد مشكلات الأذن والسمع من أكثر المشكلات شيوعاً التي يواجهها المجتمع
- يمكن كشف أكثر من 60% منها ومعالجتها على مستوى الرعاية الأولية
- يمكن دمج رعاية الأذن والسمع في خدمات الرعاية الأولية من خلال التدريب وبناء القدرات على هذا المستوى
- هذا الدمج سيفيد الناس ويساعد البلدان على التحرك نحو هدف التغطية الصحية الشاملة

World Hearing Day 2023 (3 March)

التقرير العالمي عن السمع

- أصدرت منظمة الصحة العالمية تقريراً عالمياً عن السمع في العام 2021 والذي يتضمن هدفين أساسيين:
 - ينشد التقرير عالماً لا يعاني فيه أي شخص من نقص سمع لأسباب يمكن الوقاية منها
 - استطاعة مرضى نقص السمع من تحقيق كامل إمكاناتهم من خلال التأهيل والتدريب والتمكين
- يركز التقرير على انتشار نقص السمع تبعاً للأقاليم الصحية والآثار الصحية الناجمة عنه على مستوى الأفراد والمجتمعات
- حملات التوعية بمخاطر نقص السمع والأسباب القابلة للوقاية لنقص السمع، ودمج خدمات التشخيص والتأهيل بمستوى مراكز الرعاية الأولية
- أهمية الإجراءات التشخيصية للكشف المبكر والتشخيص والتدخل المبكر لتدبير حالات نقص السمع

يمكن معالجة نقص السمع من خلال الفحص المنتظم بهدف الاكتشاف الباكر لنقص السمع لدى:



كبار السن

الأشخاص الذين
يتلقون أدوية سامة
للأذن

الأشخاص المعرضين
للمضوء أو المواد
الكيميائية في العمل

الأطفال في سن ما قبل
المدرسة و في سن
المدرسة

المواليد والرضع

تضمن الرعاية المناسبة في الوقت المناسب إتاحة الفرصة لمن لديهم أمراض الأذن أو نقص السمع لتحقيق قدراتهم بشكل كامل



خدمات الشروح
التوضيحية



التكنولوجيات
المُساعدة
للسمع



إتاحة لغة
الإشارة



العلاج التأهيلي



الأجهزة
السمعية
والأجهزة
السمعية
المزروعة



الأدوية
والجراحة

Damascus University



التحديات التي تواجه رعاية الأذن والسمع

- تقديرات تزايد عدد المصابين الذي يفرض تكاليف كبيرة على أنظمة الصحة العامة ما لم يتم الاستجابة الباكرة ونشر الوعي والقيام بوسائل الوقاية الأولية
- الافتقار للمعلومات الكافية على مستوى الشعبي وعلى مستوى مقدمي الرعاية الصحية الأولية حول مخاطر نقص السمع وتأثيراته وسبل الوقاية منه وطرق الكشف الباكر والتشخيص الباكر ووسائل التدبير والتأهيل المتوافرة
- عدم دمج نقص السمع والرعاية بالأذن في النظام الصحي لكثير من البلدان
- ضعف الموارد البشرية على المستوى العالمي بخصوص اختصاصيي الأذن والسمعيات ومدرسي الصم والمختصين في مجال التأهيل السمعي
- يضاف لذلك الصعوبات التي تواجه الحصول على الرعاية المناسبة للأذن والسمع والمرتبطة بالتنظيم والتكاليف والوصم الاجتماعي
- 17% من الذين يحتاجون معينات سمعية يمكنهم الحصول عليها
- التباين الكبير بين الأقاليم وبين شرائح الدخل في إمكانية الحصول على خدمات التأهيل السمعي

إطار الصحة العامة الخاص برعاية الأذن والسمع

• وتشكل رعاية الأذن والسمع جزءاً لا يتجزأ من التغطية الصحية الشاملة

• يقتضي الهدف 3 من أهداف التنمية المستدامة لعام 2030 أن يحصل جميع الأشخاص، بمن فيهم المتعايشون مع نقص السمع وأمراض الأذن، على خدمات عالية الجودة دون مواجهة أعباء مالية

• يمكن تحقيق ذلك من خلال نهج الرعاية المتكاملة للأذن والسمع التي تركز على الناس، إضافة إلى إدراج خدمات رعاية الأذن والسمع في الخطط الصحية الوطنية وتقديمها من خلال نظام صحي قوي لضمان حصول الأشخاص المتضررين، على قدم المساواة، على سلسلة مستمرة من الرعاية في جميع مراحل الحياة

• ويلخص الاختصار "حزمة السمع" (HEARING) التدخلات الأساسية في مجال الصحة العامة الخاصة بتوفير خدمات رعاية الأذن والسمع في جميع مراحل الحياة، وتتضمن ما يلي:

– إجراء الفحوصات والتدخلات الخاصة بالسمع؛

– تدبير أمراض الأذن والوقاية منها

– الحصول على التقنيات السمعية؛ وتوفير خدمات إعادة التأهيل؛ وتحسين سبل التواصل؛

– الحد من الضوضاء؛

– تعزيز مشاركة المجتمعات المحلية

يمكن للجميع الحصول على الرعاية الجيدة للأذن والسمع من خلال:

إجراء الفحوصات والتدخلات الخاصة بالسمع

H

الوقاية من أمراض الأذن وتدبير علاجها

E

الحصول على التكنولوجيات

A

توفير خدمات إعادة التأهيل

R

تحسين سبل التواصل

I

الحد من الضوضاء

N

تعزيز مشاركة المجتمعات المحلية

G

توسيع خدمات رعاية الأذن والسمع

توسيع نطاق خدمات رعاية

الأذن والسمع لتشمل

90%

من السكان بحلول
عام 2030:

يتطلب

يجنب

يفيد

يُربح

16 دولارًا أمريكيًا لكل
دولار تم استثماره



1.4 مليار نسمة



130 مليونًا من
سنوات العمر
المُصحَّحة



استثمارًا سنويًا
إضافيًا قدره 1.33
دولار أمريكي لكل فرد



الغايات المتعلقة بتوسيع نطاق رعاية الأذن والسمع بحلول عام 2030



وبائيات نقص السمع

يحتاج حاليًا حوالي
430 مليون

شخص حول العالم إلى
خدمات إعادة التأهيل لفقدان السمع

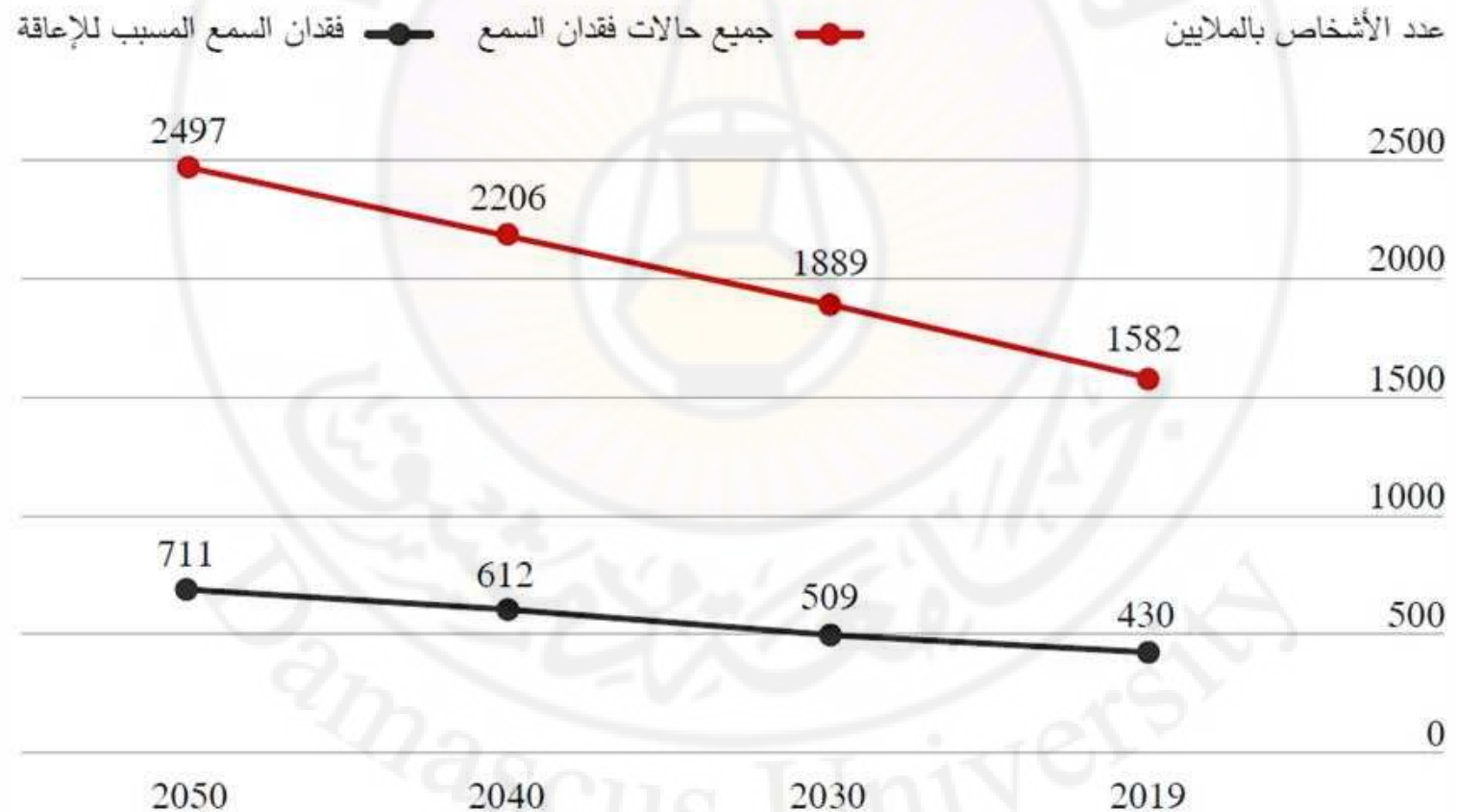
- تشير التقديرات أن 1,5 مليار شخص يعانون من درجة ما من نقص السمع بينهم 430 مليون يحتاجون لخدمات التأهيل والتدريب السمعي

- تشير التقديرات أن يكون عدد المصابين بنقص السمع بحلول 2050 حوالي 2,5 مليار شخص يحتاج منهم 750 مليون لخدمات التأهيل والتدريب السمعي



وبائيات نقص السمع

الزيادة المتوقعة في معدل انتشار فقدان السمع، 2019-2050



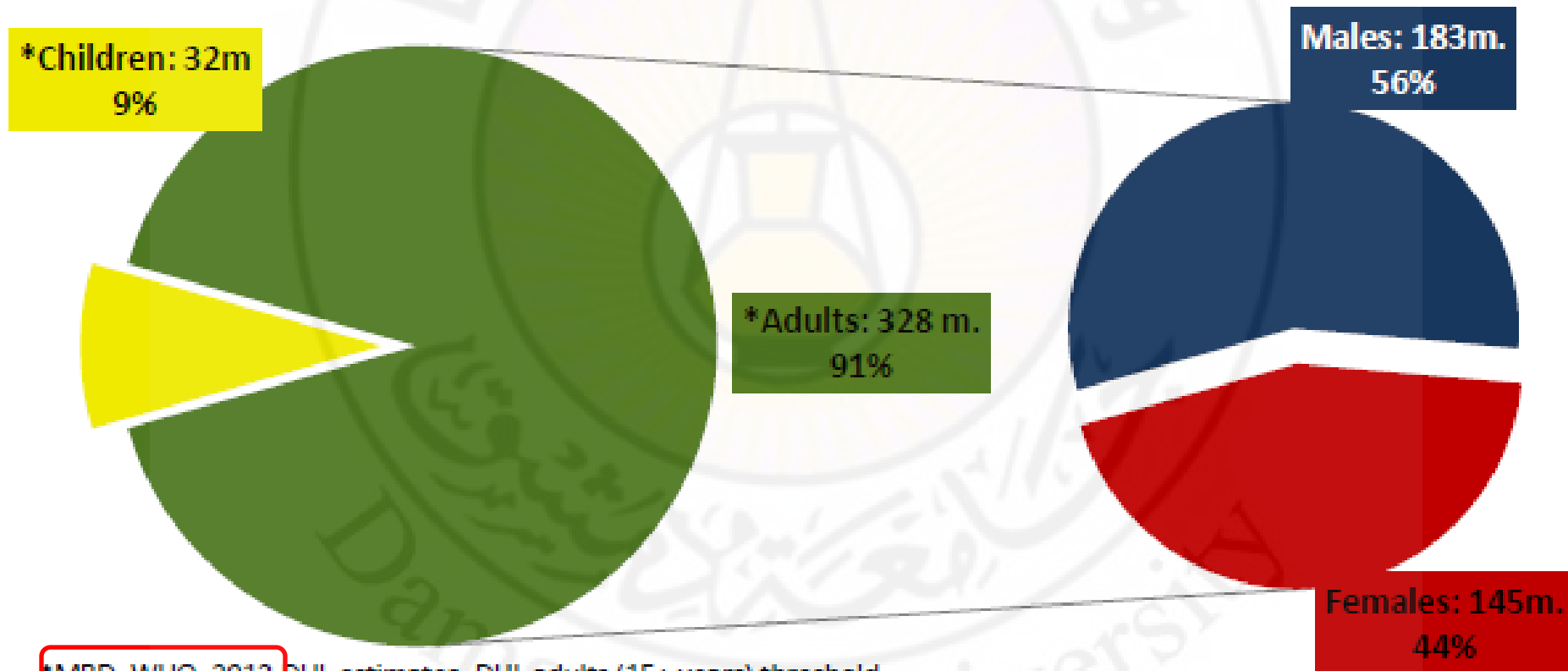
وبائيات نقص السمع

- العمر هو أقوى مؤشر على ضعف السمع بين البالغين الذين تتراوح أعمارهم بين 20-69 ،
- مع أكبر قدر من فقدان السمع في الفئة العمرية 60 إلى 69 عامًا.
- الرجال أكثر عرضة للإصابة بفقدان السمع مقارنة بالنساء بين البالغين الذين تتراوح أعمارهم بين 20 و 69 عامًا
- لوحظ تباين عرقي لمعدلات نقص السمع بين الأمريكيين (السود أقل معدل انتشار)
- يعاني واحد من كل ثمانية أشخاص في الولايات المتحدة (13 بالمائة ، أو 30 مليون) ممن يبلغون من العمر 12 عامًا أو أكثر من ضعف السمع في كلتا الأذنين ، بناءً على فحوصات السمع القياسية.
- يعاني حوالي 2 بالمائة من البالغين الذين تتراوح أعمارهم بين 45 و 54 عامًا من ضعف السمع. يرتفع المعدل إلى 8.5 بالمائة للبالغين الذين تتراوح أعمارهم بين 55 و 64 عامًا.
- يعاني ما يقرب من 25% من أولئك الذين تتراوح أعمارهم بين 65 و 74 عامًا و 50% من أولئك الذين تبلغ أعمارهم 75 عامًا أو أكثر من ضعف السمع.

وبائيات نقص السمع عند الأطفال

- نقص السمع عند الأطفال هي مشكلة صحية شائعة على مستوى العالم
 - 1000 / 2-1 من الولادات الحية لديهم نقص سمع عميق
 - أكثر من 90 في المائة من الأطفال الصم يولدون لأبوين يسمعون
- في العالم:
 - يعاني حوالي 466 مليون شخص حول العالم من نقص السمع ($< 5\%$ من سكان العالم) من بينهم 34 مليون من الأطفال
 - تشير التقديرات أن هذا العدد سيصبح حوالي 900 مليون بحلول 2050
 - يختلف معدل الحدوث عالميا لنقص السمع الولادي عند الأطفال بين 9 – 1000 / 27
- في فرنسا:
 - 1000 / 2 – 1.5 من حديثي الولادة لديهم نقص سمع عميق كل سنة (1500 حالة سنويا)
 - يضاف إليها حالات نقص السمع المكتسب ونقص السمع الولادي ذو التظاهر الآجل
- في البلدان التي لا توجد فيها برامج مسح سمعي لحديثي الولادة:
 - تتراوح تقديرات الانتشار بين 19 لكل 1000 مولود جديد في أفريقيا جنوب الصحراء الكبرى وتصل إلى 24 لكل 1000 في جنوب آسيا (نقص سمع بكل درجاته)
- في سورية:
 - لا توجد إحصاءات محددة لكن تشير التقديرات إلى أن $\approx 3 / 1000$ من حديثي الولادة لديهم نقص سمع حسي عصبي عميق وتتركز الإصابات في عائلات معينة يشيع فيها زواج الأقارب (نقص السمع الوراثي)

انتشار نقص السمع: تقديرات منظمة الصحة العالمية على الصعيد العالمي



*MBD, WHO, 2012 DHL estimates; DHL adults (15+ years) threshold is ≥ 41 dB and children threshold is ≥ 31 dB.

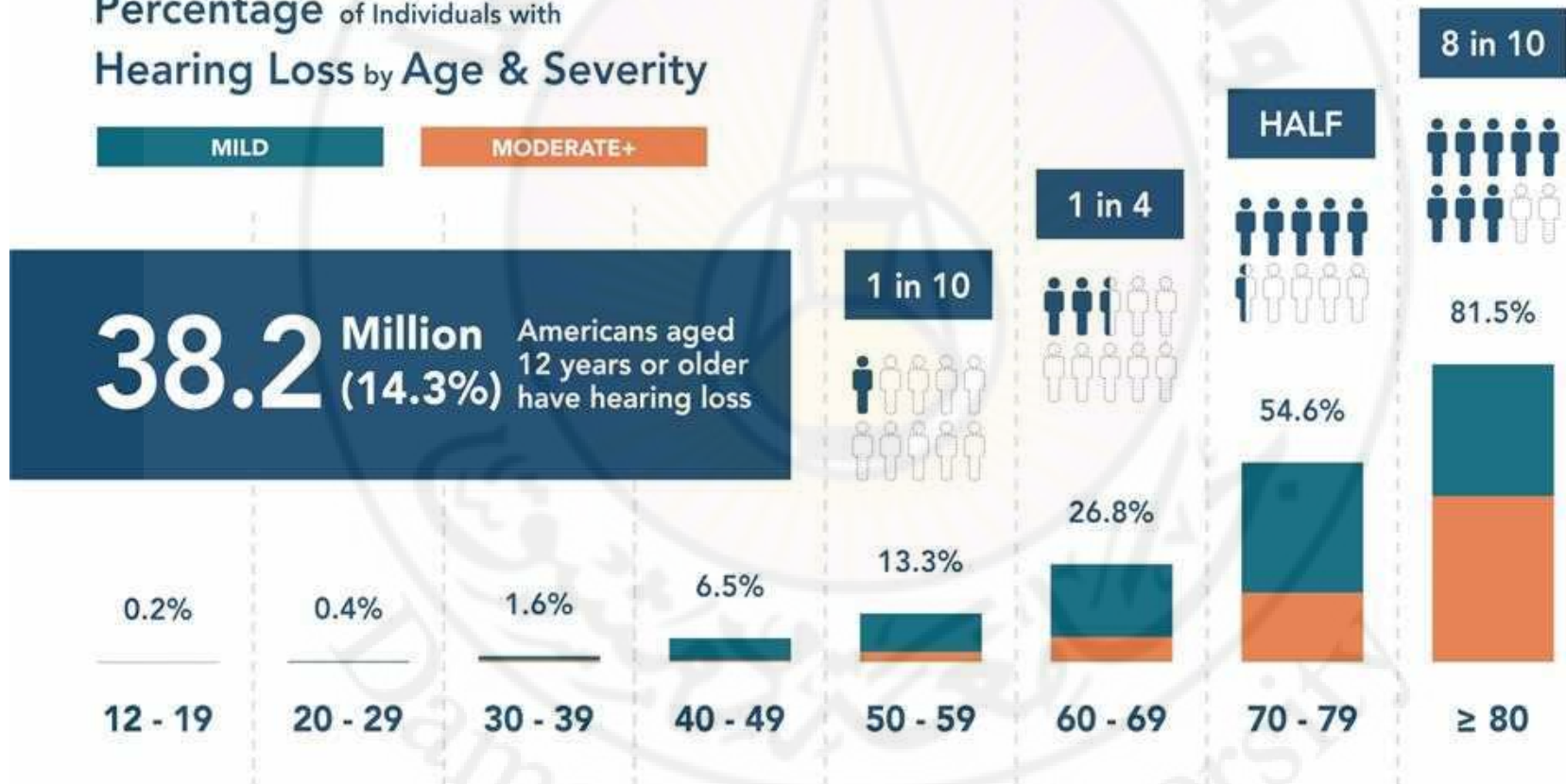
الوبائيات والانتشار في USA

• في الولايات المتحدة الأمريكية:

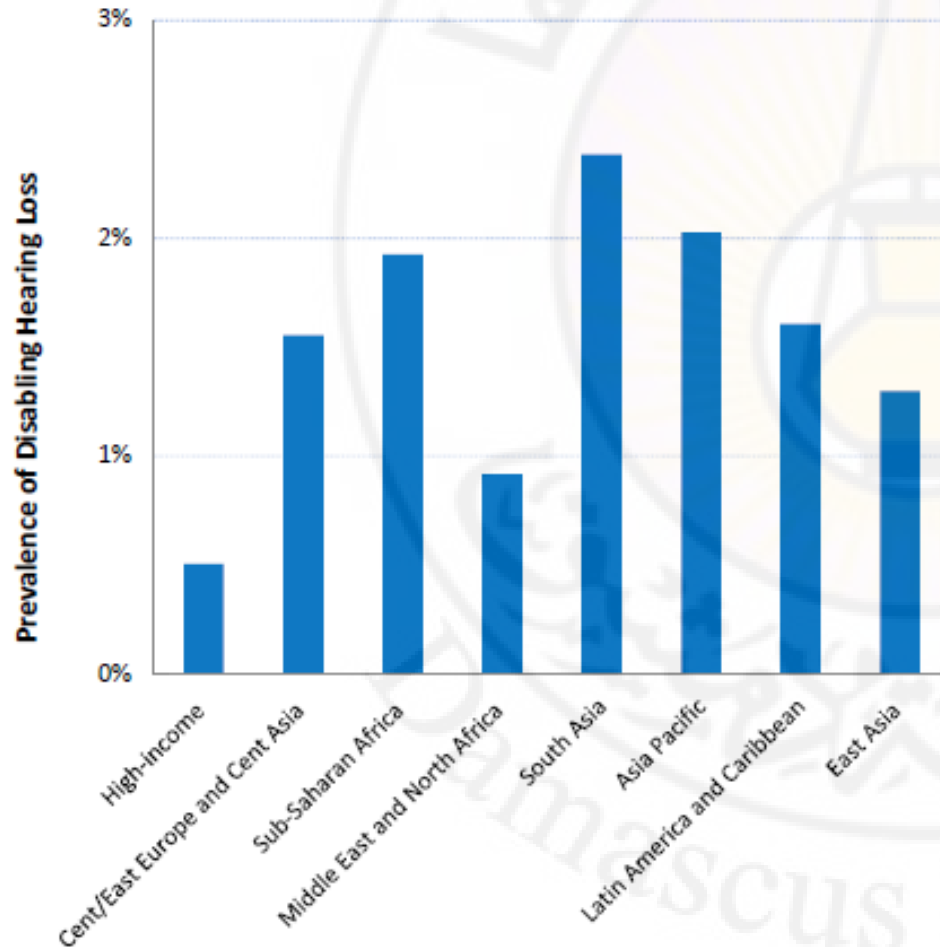
- يولد حوالي 2 إلى 3 من كل 1000 طفل في الولايات المتحدة بمستوى يمكن اكتشافه من فقدان السمع في إحدى الأذنين أو كليهما.
- تبلغ نسبة حدوث نقص السمع الكلية حوالي 10/1000 من الأطفال
- تبلغ نسبة حدوث نقص السمع الشديد إلى عميق حوالي 1/1000 من الأطفال (4000 حديث ولادة لديه نقص سمع عميق كل سنة)
- تبلغ نسبة حدوث نقص السمع الخفيف إلى متوسط 3-5/1000 من الأطفال (37000 طفل حديث ولادة لديه نقص سمع متوسط إلى شديد)
- يعاني 4-6/1000 من حديثي الولادة في الولايات المتحدة من نقص سمع هام وحيد أو ثنائي الجانب
- تزداد نسبة الحدوث حوالي 10-20 % للنسب المذكورة بسبب نقص السمع المكتسب
- يبلغ معدل انتشار حالات نقص السمع عند حديثي الولادة الموجودين في عناية الوليد والذي يحتاج للتدخل 1-4% من الأطفال

الوبائيات والانتشار في USA

Percentage of Individuals with Hearing Loss by Age & Severity



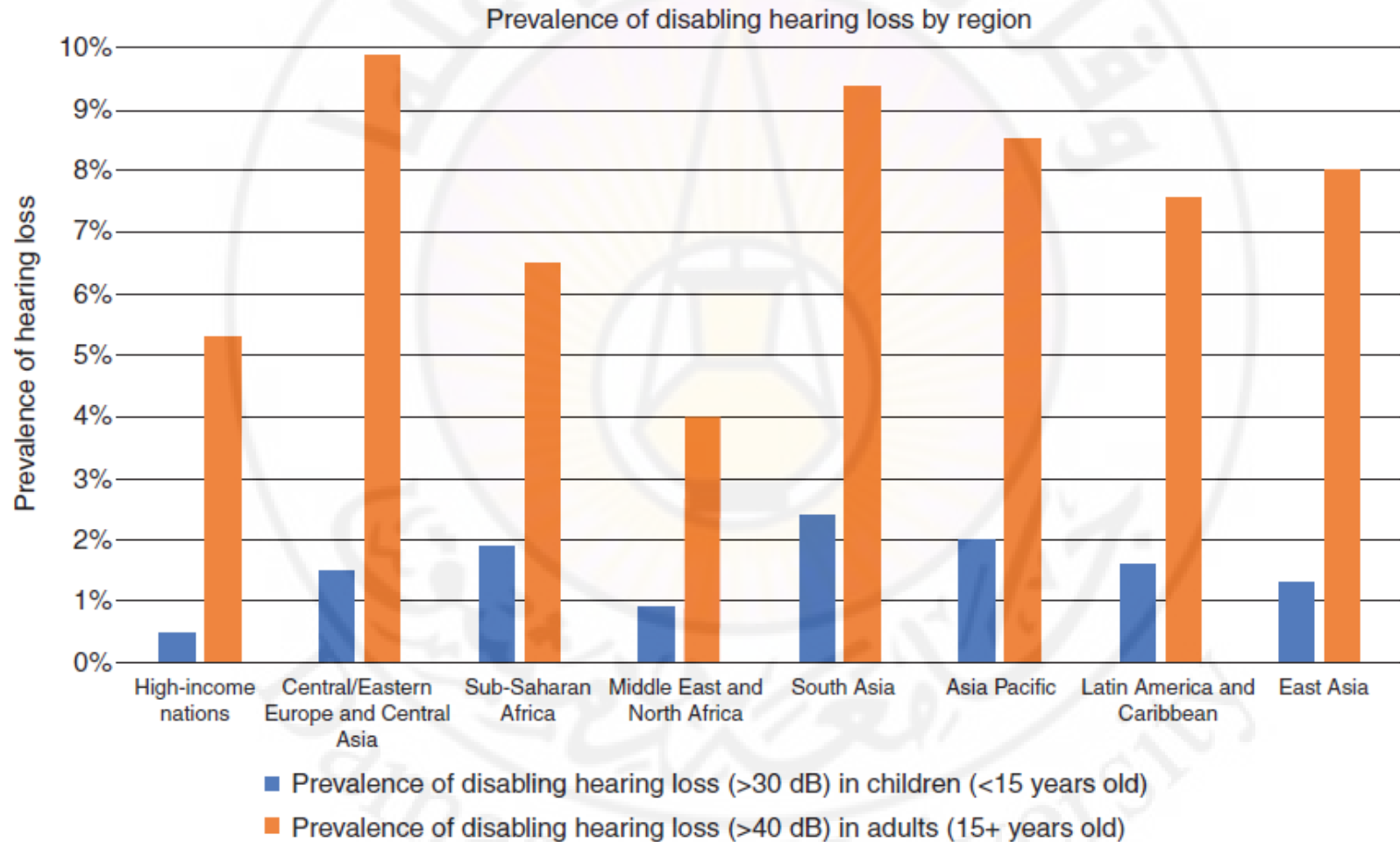
معدل انتشار الإعاقة السمعية عند الأطفال حسب التوزيع الجغرافي



- معدل انتشار نقص السمع المسبب للإعاقة عند الأطفال هو الأعلى في منطقة جنوب آسيا تليها أفريقيا جنوب الصحراء

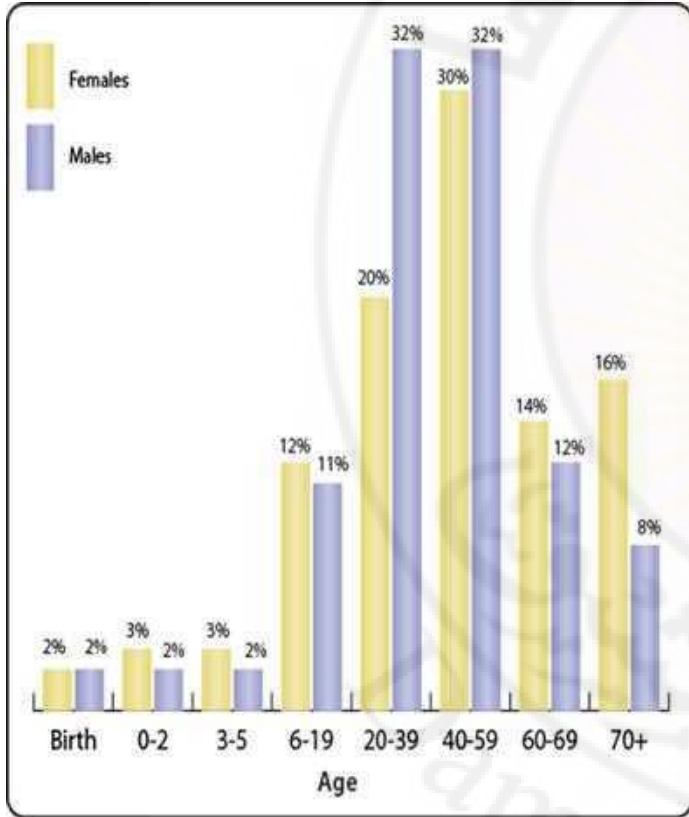
- هناك فرق ملحوظ في معدلات الانتشار في أجزاء الدخل العالي في العالم

معدل انتشار الإعاقة السمعية عند الأطفال والبالغين حسب التوزيع الجغرافي العالمي



Data based on 2018 WHO Global Estimates on Prevalence of Hearing Loss

وبائيات نقص السمع عند الأطفال



- معدل انتشار نقص السمع ثنائي الجانب الدائم 1.33 لكل 1000 من الولادات الحية
- يزداد معدل الانتشار إلى 2.83 لكل 1000 طفل في الأطفال في سن المدرسة الابتدائية
- كما يزداد معدل الانتشار زيادة أخرى إلى 3.5 لكل 1000 في المراهقين
- تفسر هذه الزيادة بمرور الوقت الإضافة التراكمية للمرضى الذين يعانون من نقص السمع ناجم عن الأسباب الوراثية المتبقية أو ذات البدء المتأخر أو المكتسبة
- 1.1 مليار شاب (تتراوح أعمارهم بين 12-35 سنة) معرضون لخطر نقص السمع بسبب التعرض للضوضاء والضجيج في الأماكن الترفيهية

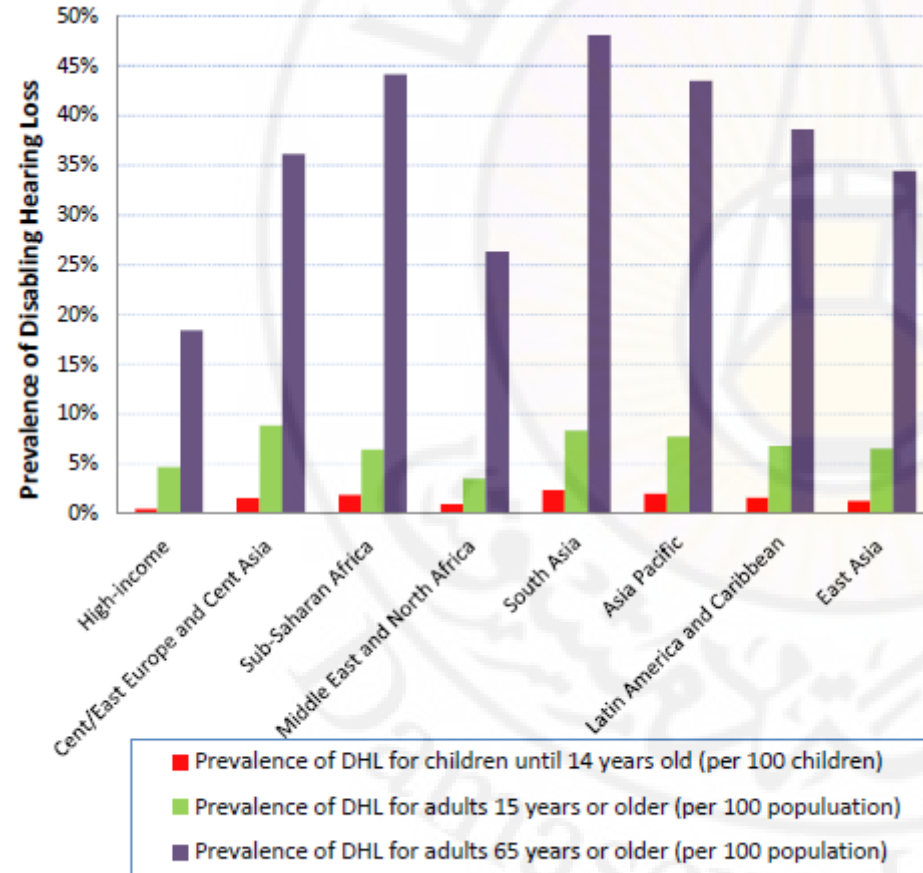
وبائيات نقص السمع عند الأطفال

- يمكن تجنب أكثر من نصف حالات نقص السمع عند الأطفال الأكبر سناً واليا فعين (≈ 60 %) من خلال الوقاية الأولية
- بالنسبة لبعض أنواع نقص السمع ، مثل اضطراب طيف الاع تلال العصبى السمعى ، غالباً ما تكون النتائج التشخيصية غير قاطعة فى الأطفال حديثى الولادة لأن المهارات اللغوية لا تزال قيد التطور وليس بها شذوذ فى هذا الوقت
- يعتبر معدل انتشار نقص السمع عند الأطفال أكثر شيوعاً من الداء السكرى والقيلات السحائية الدماغية وكل سرطانات الأطفال
- تزداد نسبة انتشار نقص السمع بين الأطفال فى الدول ذات المستوى الاقتصادى المنخفض وفى العائلات متدنية مستوى التعليم (تفشى الأمية)
- إن وجود عامل خطورة لنقص السمع يعتبر من أهم المشعرات التنبؤية به حيث تبلغ نسبة انتشار نقص السمع عند هذه الفئة 3-5% من الأطفال

عوامل الخطورة لنقص السمع الدائم الولادي أو الآجل أو المترقي في الطفولة

- تأخر النطق وتأخر تطور الكلام واللغة
- وجود قصة عائلية لنقص السمع
- الإقامة لأكثر من 5 أيام في وحدة عناية الوليد المركزة أو تلقي إنعاش قلبي رئوي (أكسجة غشائية خارج الجسم ECMO) أو تهوية آلية
- الخضوع لتبديل الدم بسبب فرط بيليروبين الدم المرافق لفقر الدم الانحلالي
- الخداج ونقص وزن الولادة > 1500 غ
- نقص الأكسجة وتدني علامة أبغار > 3 في الدقيقة الأولى أو > 5 في الدقيقة الخامسة
- إنتانات باطن الرحم (داء المقوسات الغوندية، داء الأندخال الخلوي العرطل CMV، الحصبة الألمانية، الحلا البسيط، الأفرنجي)
- التشوهات الوجهية القحفية بما فيها الزوائد الجلدية والنواسير حول الأذن، تشوهات الصيوان ومجرى السمع الظاهر والعظم الصدغي
- الموجودات السريرية المتوافقة مع متلازمات معينة معروفة بترافقها بنقص سمع دائم (واردنبيرغ: الغرة البيضاء) أو المتلازمات المترافقة بنقص سمع ولادي أو مترقي أو متأخر البدء (أوشر، جيرفيل لانغ نيلسون، بندريد)
- الاضطرابات العصبية التنكسية والاعتلالات العصبية الحسية الحركية
- التهاب السحايا المثبت الجرثومي أو الفيروسي (خصوصا بالنكاف أو الحلا البسيط)
- رضوض الرأس، كسور قاعدة القحف والعظم الصدغي والتي تحتاج للاستشفاء
- تناول أدوية سامة للأذن كالأمينوغليكوزيدات (جنتاميسين، توبراميسين)، المعالجة الكيماوية السرطانية وغيرها

انتشار الإعاقة السمعية للأطفال والبالغين: > 14 سنة، 15 سنة أو أكثر، و 65 سنة أو أكثر



*MBD, WHO, 2012 DHL estimates, where DHL adult threshold is ≥ 41 dB and children threshold is ≥ 31 dB (children 0 until 14 years old).

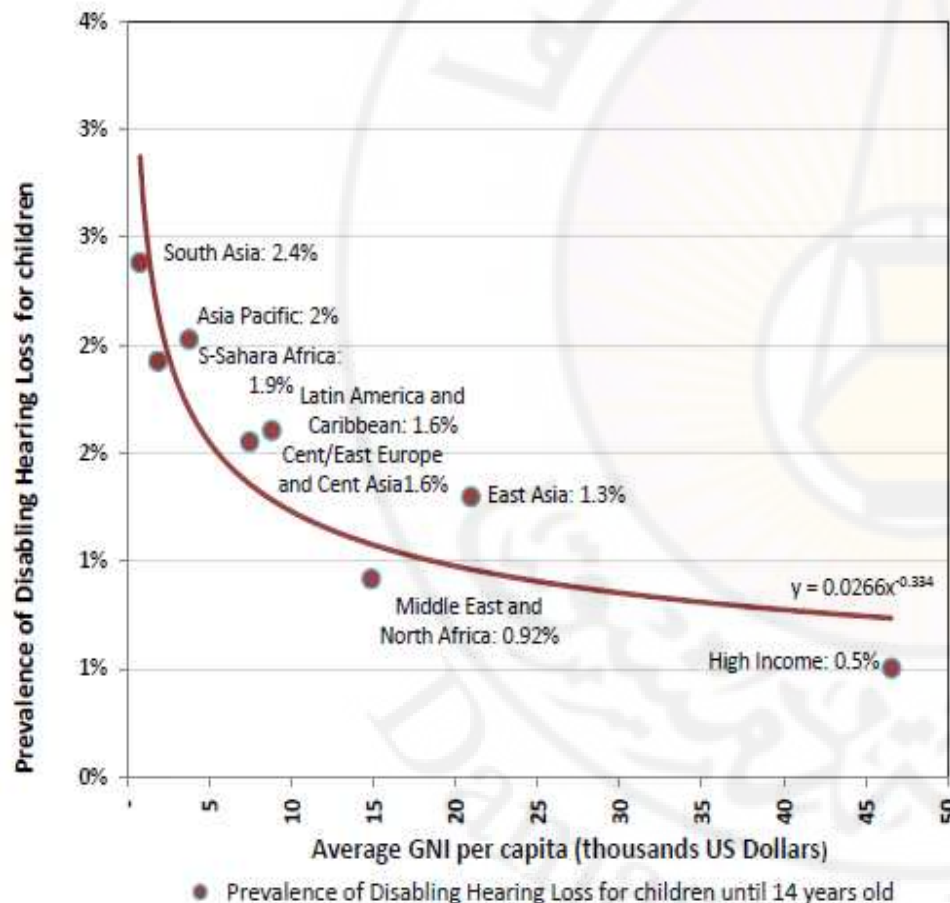
• **يزيد معدل الانتشار مع التقدم في العمر:**

- معدل الانتشار بين الأطفال 1.7%.
- معدل الانتشار عند اليافعين والبالغين بعمر ≤ 15 حوالي 7%.
- يزداد المعدل بشكل كبير إلى واحد تقريباً من ثلاثة في البالغين الأكبر سناً < 65 سنة

معدل انتشار الإعاقة السمعية لدى الأطفال مقابل متوسط الدخل القومي الإجمالي للفرد الواحد

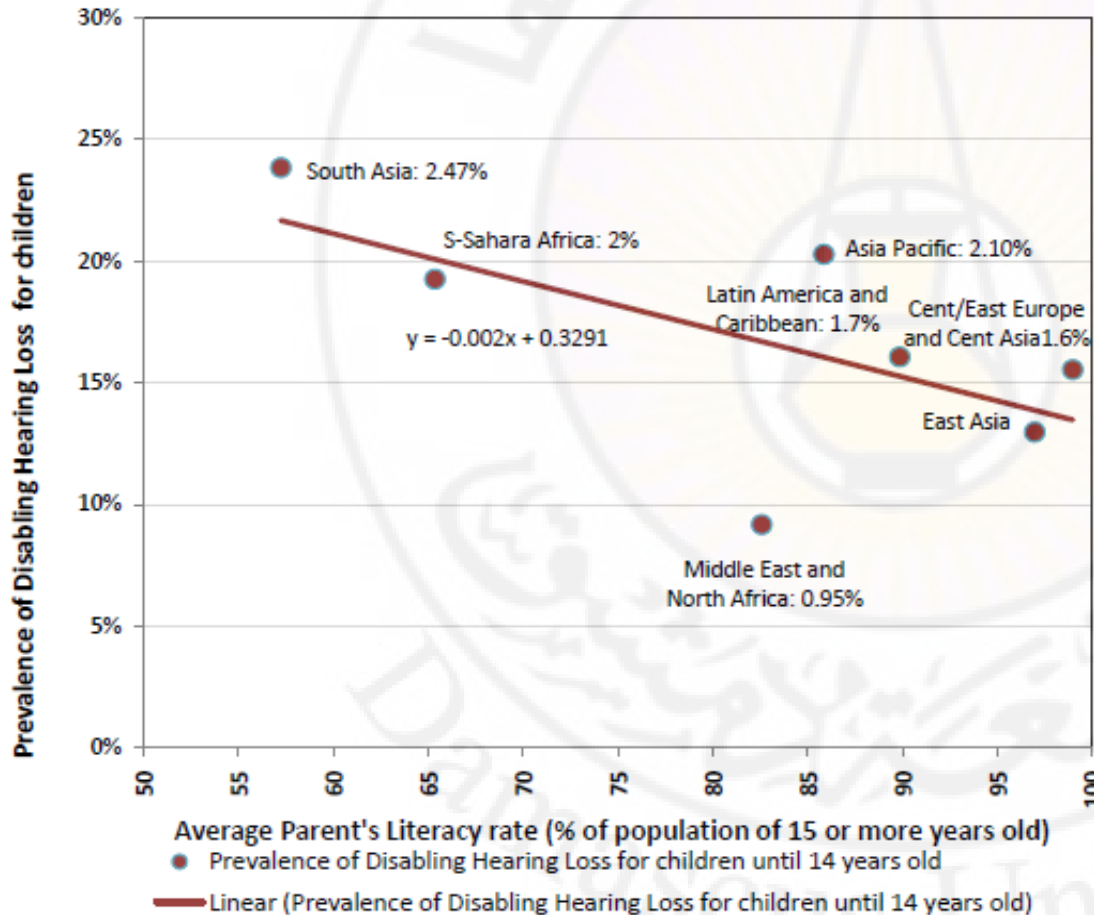
• في الأطفال:

– ينخفض معدل الانتشار بشكل أسي مع زيادة الدخل القومي الإجمالي للفرد



– GNI per capita: متوسط الدخل القومي الإجمالي للفرد الواحد

معدل انتشار الإعاقة السمعية لدى الأطفال مقابل معدل تعلم الوالدين (معرفة القراءة والكتابة)



*MBD, WHO, 2012 DHL estimates, where DHL children threshold is ≥ 31 dB.

• في معظم المناطق:

– يقل معدل انتشار الإعاقة السمعية خطياً في الأطفال مع زيادة معدل تعلم الوالدين (معرفة القراءة والكتابة)

تشخيص نقص السمع عند الأطفال

تميز كل ممايلي:

1. جهة نقص سمع: وحيد أو ثنائي الجانب
2. نمط نقص السمع: توصيلي، حسي عصبي، مختلط أو اعتلال عصبي سمعي
3. درجة نقص السمع باستخدام اختبارات السمع الشخصية والموضوعية
4. توضع الإصابة: أذن خارجية، أذن وسطى، أذن باطنة، سبيل سمعي مركزي
5. سبب نقص السمع: وراثي، مكتسب،
6. عواقب وتأثيرات نقص السمع والاضطرابات المرافقة على تطور الطفل ونوعية حياته ونمط تواصله (هنا يكون دور معالج النطق واللغة حيويًا في تقييم المستوى الأدائي للطفل بالنسبة لعمره)

تشخيص نقص السمع عند الأطفال قبل البدء ببرامج المسح السمعي

- كان يعتمد على الملاحظات السريرية للأهل أو دار الحضانة أو التقييم الدوري من قبل طبيب الأطفال وتقييم التطور الروحي الحركي
- ما هي المظاهر السريرية المنبئة بنقص السمع عند الأطفال:
 - تأخر النطق واكتساب اللغة (التشخيص من قبل الأهل غالبا متأخر)
 - الشك بوجود نقص سمع من قبل الأهل أو مشرف الحضانة أو المعلم وهو مشعر تنبؤي هام جدا
 - قلة ارتكاس للأصوات أو الكلام ملحوظ بشكل واضح
 - تستمر المناغاة (إصدارات صوتية عفوية) عند الطفل حتى عمر 6 أشهر وتقل تدريجيا بعد هذا العمر في حال نقص السمع العميق (وجودها لايعني سلامة السمع)
 - يبدو الطفل معزول في عالمه الخاص أو مفرط الحركية وعدواني (الأطفال الأكبر سنا)
 - يكرر الأسئلة لعدم فهم الكلام

تزداد شكاوى الأهل والطبيب في الظروف التالية

- تأخر النطق واكتساب اللغة:

- نقص سمع حسي عصبي شديد إلى عميق ← غياب تطور اللغة
- نقص سمع خفيف إلى متوسط ← تأخر اكتساب اللغة، فقر المفردات وشذوذات اللفظ

- صعوبات التعلم: خصوصا في حالات نقص السمع الخفيف والمتوسط

- اضطرابات سلوكية: هياج، فرط نشاط، انعزال شديد، قلة اندماج مع الأقران

دور مقدم الرعاية الصحية في التشخيص الباكر لنقص السمع

- المسح السمعي الشامل لا يلغي دور طبيب الأطفال أو الطبيب العام في تقصي حالات اضطراب السمع:
 - بعض حالات نقص السمع الولادي لا تتظاهر منذ الولادة
 - بعض الأطفال يمكن أن يتسربوا من برنامج المسح السمعي
 - في غياب برنامج المسح السمعي الشامل يكون دور الطبيب أساسيا في تتبع هذه الحالات (في فرنسا مثلا كان يفرض على طبيب الأطفال ثلاث مشاهدات موثقة لفحص الوظيفة السمعية للطفل بعمر شهر وتسعة أشهر و24 شهر والتي يتوجب تسجيل نتائجها في دفتر الصحة الخاص بالطفل)
 - يعتمد أخصائي السمعيات وطبيب الأذن على كل المعطيات السريرية السابقة الخاصة بالطفل عند إجراء دراسة سمعية أو تقييم سمعي موضوعي

التدبير

- يمكن للأشخاص الذين يعانون من نقص السمع الاستفادة من:
 1. أجهزة المعينات السمعية والأجهزة المساعدة لها إضافة لزروع الحلزون وجذع الدماغ
 2. تعلم لغة الإشارة والشرح بالرسوم، الدعم والتأهيل التربوي والاجتماعي
- تلبي المعينات السمعية المنتجة حاليًا > 10% من الاحتياجات العالمية
- تساعد منظمة الصحة العالمية البلدان في وضع برامج للرعاية الأولية لأمراض الأذن واضطرابات السمع





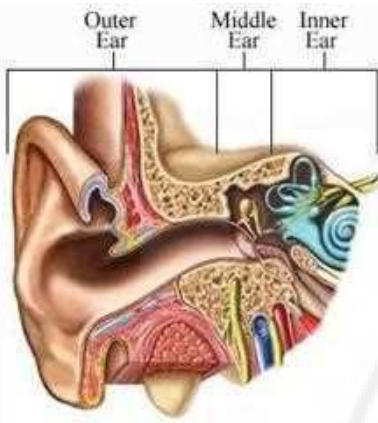
***"The best way to predict the future is to create it."
(Peter F. Drucker)***

تَشَوُّهَاتُ الْأُذُنِ الْخَلْقِيَّةِ

الدكتور أحمد مصطفى

كلية العلوم الصحية – طلاب تقويم النطق واللغة

العام الدراسي 2022 – 2023



مقدمة

- تختص الأذن الخارجية بموقعها خاصا في جمالية الوجه
- أي شذوذ في الشكل أو الحجم أو التوضع يجذب الانتباه بغض النظر عن تكامل جمال الوجه
- يبدأ تشكل الأذن الباطنة من اللويح السمعي بغضون الأسبوع الثالث
- في حين يبدأ تشكل الأذن الخارجية والوسطى بغضون الأسبوع الخامس الحملي
- دراسة الوبائيات والأسباب والتطور الجنيني للأذن
- التصنيفات السريرية المستخدمة حاليا
- توصيف التشوهات ومظاهرها السريرية
- مقارنة شاملة للخيارات العلاجية

الوبائيات

- 5% من الناس لديهم درجة معينة من تشوهات الأذن الخارجية
- 50% من تشوهات الأذن والأنف والحنجرة تصيب الأذن
- معدل الحدوث الكلي لتشوهات الأذن (1/3800) من الولادات
- تبلغ نسبة التشوهات الكبرى أو عدم تصنع الأذن (1/17500) من الولادات
- معدل حدوث تشوه الصيوان *Microtia* بدرجاته المختلفة $\approx 1-3/10000$
- لا توجد تقديرات دقيقة لمعدل حدوث تشوهات الأذن الوسطى
- يترافق صغر الأذن بتشوه مجرى السمع (انسداد أو تضيق) في (55 – 90%)
- تحدث تشوهات الأذن الباطنة في حوالي 15% من مرضى تشوهات الأذن الخارجية والوسطى

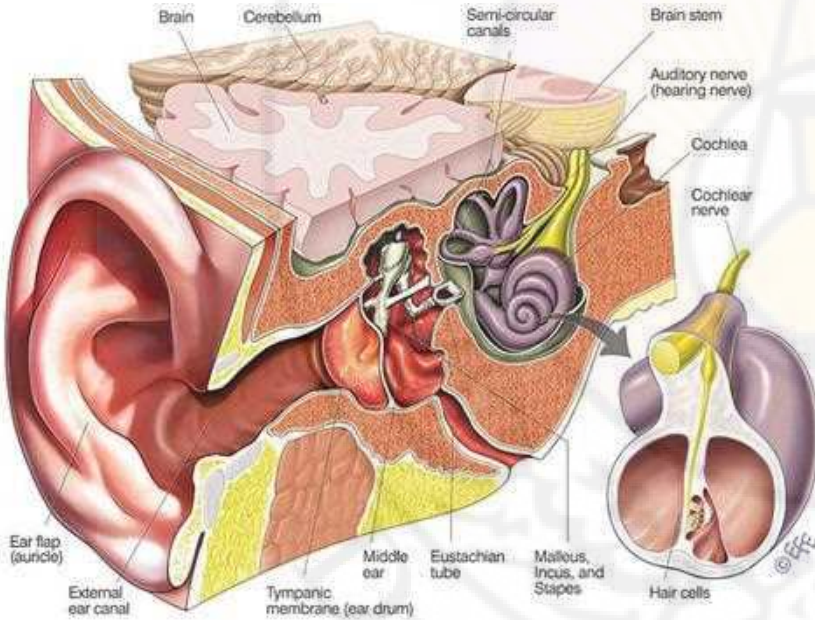
الوبائيات



- الغالبية العظمى من تشوهات الأذن الخارجية والوسطى أحادية الجانب (80 – 90%)
- الأذن اليمنى أكثر إصابة من الأذن اليسرى (60%)
- الذكور أكثر إصابة من الإناث بنسبة 1.5 : 1
- في الإصابات وحيدة الجانب الأذن الثانية تكون طبيعية مما يضمن تطور اللغة والنطق بشكل طبيعي عند الطفل
- الأطفال المصابون بتشوه أذن وحيد الجانب بحاجة لمراقبة الأذن الثانية لتجنب تطور أية اضطرابات سمعية فيها مما يعيق تطور النطق واللغة لديهم

الوبائيات

- معدل حدوث تشوهات الأذن الباطنة المرافقة لتشوهات الأذن الخارجية والوسطى (11-30%)
- معدل حدوث تشوهات الأذن الباطنة بين الأطفال المصابين بنقص السمع الولادي تبلغ (2.3 – 28.4%)
- تشوهات الأذن الباطنة قد تكون أحادية أو ثنائية الجانب



الأسباب

• اضطراب وراثي:

– الخلل الوراثي (سائد أو متنحي)

– طفرات وراثية

• المرتبط بمتلازمات (30%) من الحالات ويترافق بتشوهات عديدة الأعضاء

• الغير مرتبط بمتلازمات: معزول من دون أية تشوهات أخرى

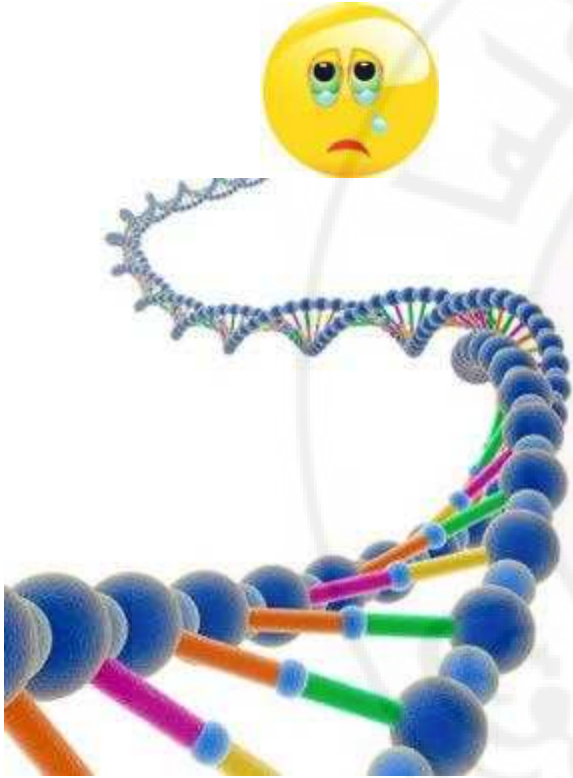
• مكتسب بسبب التعرض لعوامل مشوهة:

– العوامل المشوهة المعروفة:

فيروسات (الحصبة الألمانية،
الحلأ، الأنفلونزا ..)، أدوية،
الأشعة، عوز فيتامينات أو
معادن

– تعرض الأم لأمراض أو عادات
سيئة (التدخين والكحول
وغيرها) أو كل ما يعيق تروية
الأذن عند الجنين

الاضطرابات الوراثية في تشوهات الأذن الخلقية



أنماط الوراثة المرتبطة بتشوهات الأذن:

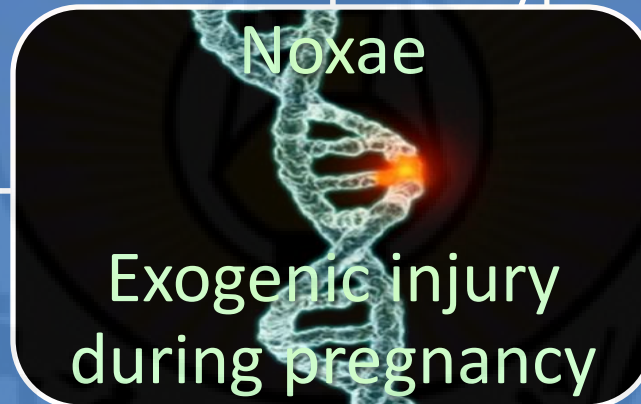
- في التشوهات الخلقية الوراثية:
 - وراثة جسمية متنحية (90%)
 - وراثة جسمية سائدة (9%)
 - وراثة مرتبطة بالجنس (1%)
- في اضطرابات السمع الغير مرتبطة بمتلازمات:
 - الوراثة الجسمية المتنحية (80%)
 - الوراثة الجسمية السائدة (> 20%)
 - الوراثة المرتبطة بالجنس (2-3%)
 - أحيانا وراثة مرتبطة بالمتقدرات الوالدية
- صغر الأذن (microtia) الشديد العائلي الغير مرتبط بمتلازمات ينتقل بوراثة جسمية سائدة مع نفوذية مختلفة

Tout est écrit

الأسباب المكتسبة لتشوهات الأذن الخلقية

Infections: viruses, toxoplasmosis & lues

Disorders & troubles during first part of pregnancy
(Bleeding, Malnutrition, Irradiation, Rh incompatibility, Hypoxia, Noise exposure)



Medications, vitamins (VAD syndrome) **drugs, chemical agents** (herbicides, fungicides & lead) **alcohol & nicotine,**

Metabolic & hormonal disturbances: diabetes & thyroid dysfunction (Pendred syndrome)

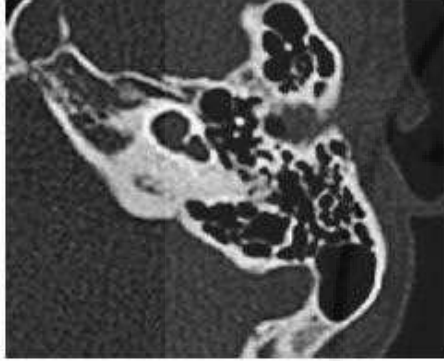
الأسباب



• أمثلة عن بعض المتلازمات المرتبطة بتشوهات متعددة:

- عسر التعظم الأذني الوجهي (متلازمة تريشر كولينز، متلازمة غولدنهار)
- عسر التعظم الوجهي القحفي (متلازمة كليبل فايل، متلازمة كروزون، متلازمة أبيرت)
- عسر التعظم الأذني الرقبي (متلازمة كليبل فايل، متلازمة وايلدير فانك)
- عسر التعظم الأذني الهيكلي (متلازمة فاندير هوف- كلاين، متلازمة ألبير شونبيرغ)
- متلازمات صبغية (تثلاث الصبغي 13 ”متلازمة بايتو“ تثلاث الصبغي 18 ”متلازمة إيدوارد“ وتثلاث الصبغي 21 ” متلازمة داون“

التشخيص



• يعتمد التشخيص على المقاربة السريرية والاستقصاءات الضرورية:

- تظهر تشوهات الصيوان والأذن الخارجية منذ الولادة
- ترافق التشوهات الكبرى للأذن الوسطى تشوهات الصيوان أما التشوهات الصغرى فتكتشف لاحقاً بنقص السمع
- تكتشف تشوهات الأذن الباطنة من خلال المسح السمعي أو متأخرة بنقص السمع
- التقييم السمعي المناسب لعمر الطفل (لتحديد درجة ونمط نقص السمع)
- الاستشارات الوراثية وتحليل الأسباب الوراثية
- الدراسة الشعاعية: وتتضمن بشكل خاص التصوير الطبقي المحوري و التصوير بالرنين المغناطيسي (مشاركة بالعادة، تجرى عادة قبل التخطيط لتدخل جراحي أو تصنيع للأذن وكذلك التأهيل السمعي الذي يتضمن عمليات زرع الحلزون)

موجودات التصوير الطبقي المحوري

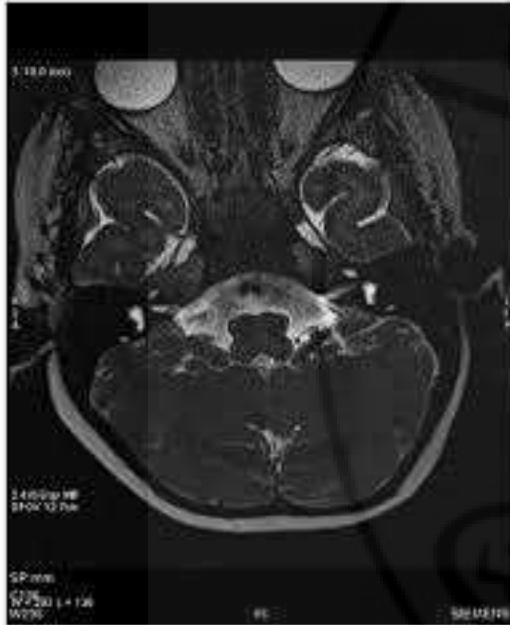
يعتبر دراسة ممتازة للتشوهات العظمية ودراسة العظم الصدغي وتشوهات:

• Malformations of the EAC
• Disturbed aeration of tympanic cavity
• Deformities of ossicles
• Rudimentary or aplastic ossicles
• Malleoloincudal joint fusion (absent joint gap)
• Incudostapedial disconnections
• Hypoplasia of tympanic cavity (normal: maximum width of tympanic cavity in an axial layer at height of promontory app. 7-10 mm)
• Stenosis or occlusions of oval and round window (oval window: normal maximum diameter shows app. 2 mm; round window: normal opening shows at least 1 mm)
• Incomplete development of cochlea (standard: 2 ½ turns)
• Aplasia of cochlea with and without aplasia of vestibulocochlear nerve
• Dysplasia or aplasia of semicircular canals
• Dysplasia of vestibule
• Enlarged vestibular aqueduct and saccule
• Incomplete or absent cochleomeatal separation (gusher ear)
• Abnormal course of large skull base vessels and facial nerve

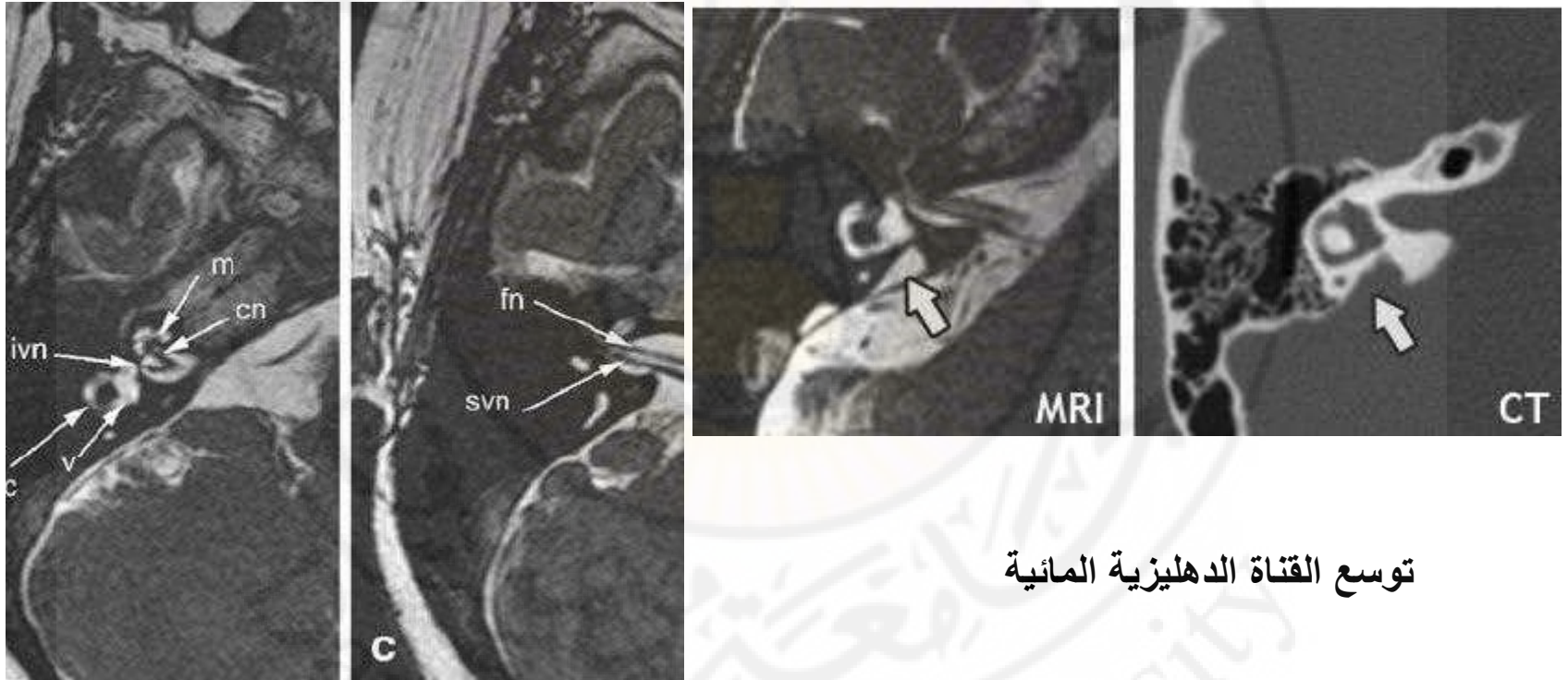
1. تشوهات مجرى السمع الظاهر
2. درجة تهوية الخشاء وجوف الطبل (نقص تهوية أو نقص تصنع)
3. تشوهات العظيمات (التحام أو نقص التصنع، تفرق اتصال)
4. النافذة البيضية (>2 ملم) والمدورة (>1 ملم) (تضييق أو انغلاق)
5. عدم التشكل التام للحلزون، الطبيعي 2.5 دورة (مونديني 1.5 دورة)
6. عدم تصنع الحلزون مع أو من دون غياب العصب الدهليزي القوقعي
7. عدم تشكل أو نقص تشكل الدهليز والأقنية الهلالية
8. توسع المسال الدهليزي وتوسع الكيس
9. نقص تشكل أو غياب الحاجز الصماخي القوقعي (متلازمة تدفق السائل الدماغي الشوكي)
10. شذوذات مسار العصب الوجهي والأوعية الرئيسية الكبرى

موجودات الرنين المغناطيسي

- يعتبر دراسة ممتازة لتقييم النسيج الرخوة:
 1. دراسة التيه الغشائي وتشوهاتة مع إعادة تركيب ثلاثي الأبعاد
 2. دراسة العصب الدهليزي القوقعي وتشوهاتة
 3. دراسة تشوهات العصب الوجهي
 4. دراسة التشوهات والاضطرابات الدماغية المرافقة
 5. دراسة الأوعية وتشوهاتها



الأفضل الجمع بين التصوير الطبقي المحوري والتصوير بالرنين المغناطيسي لدراسة تشوهات الأذن الخلقية



توسع القناة الدهليزية المائية

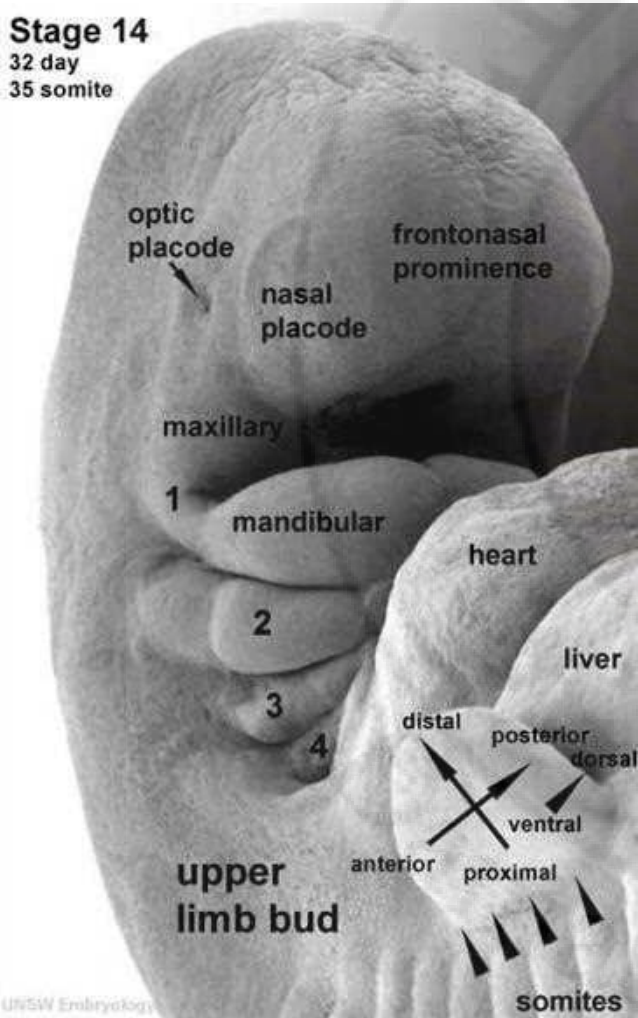
دراسة مجرى السمع الباطن للتأكد
من وجود العصب الحلزوني

التطور الجنيني للأذن

Stage 14

32 day

35 somite



- تتألف الأذن من 3 أقسام (خارجية ووسطى وباطنة)
- تتطور العناصر التشريحية لكل جزء من منشأ جنيني مستقل (الجهاز الغلصمي والمحفظة السمعية)
- يبدأ تطور الأذن في الاسبوع الثالث الحملي
- يؤدي التطور الجنيني المعقد لمكونات الأذن لحدوث تشوهات مختلفة تبعا لزمان توقف أو اضطراب هذا التطور

تطور الأذن الخارجية

Pharyngeal Arch

Arch 1

Hillock

1

2

3

Arch 2

4

5

6

Auricle Component

Tragus

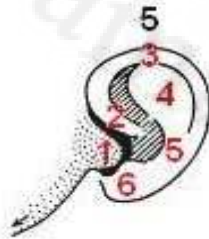
Helix

Cymba concha

Concha

Antihelix

Antitragus



• يتطور الصيوان من القوسين
الغصميتين الأولى والثانية (الوريقتين
الخارجية والمتوسطة) بين الأسبوع
الخامس والثامن الحملي

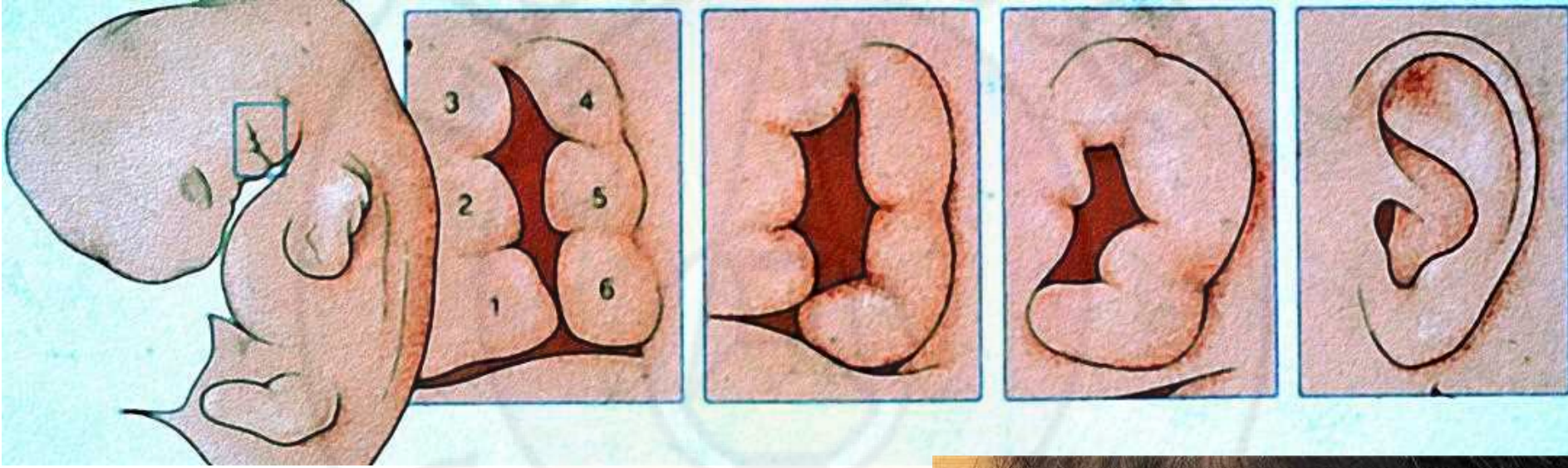
• يتطور الصيوان من ست بداءات أو
بروزات من القوسين الأولى والثانية)
حديبات هيس (*Hillocks of His*)

– الحتار وجذره والوتدة من القوس الأولى
(حديبات هيس 1-3)

– مقابل الحتار ومقابل الوتدة والمحارة
والفصيصة من القوس الثانية (حديبات هيس
4-6)

• يتطور مجرى السمع الظاهر من الشق
الغصمي الأول (ورقة خارجية)

التطور الجنيني للصيوان

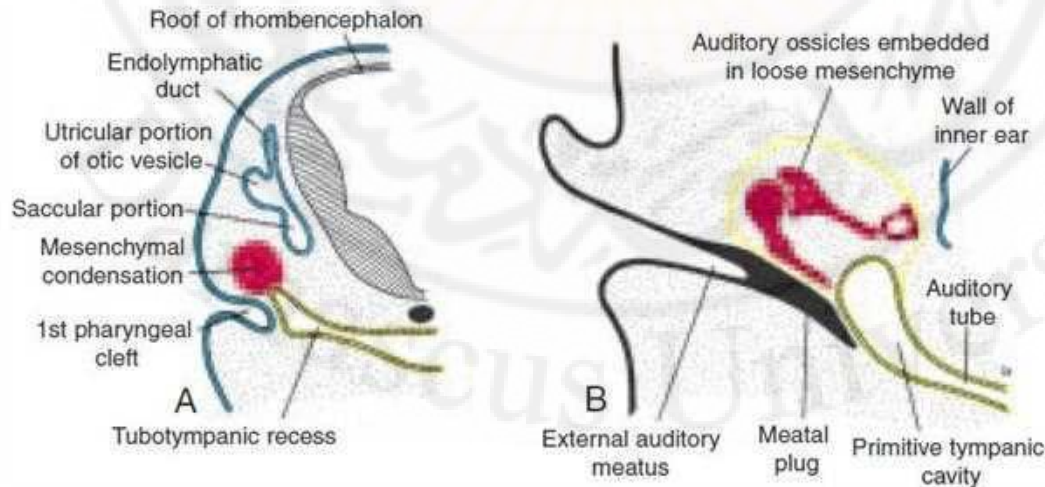


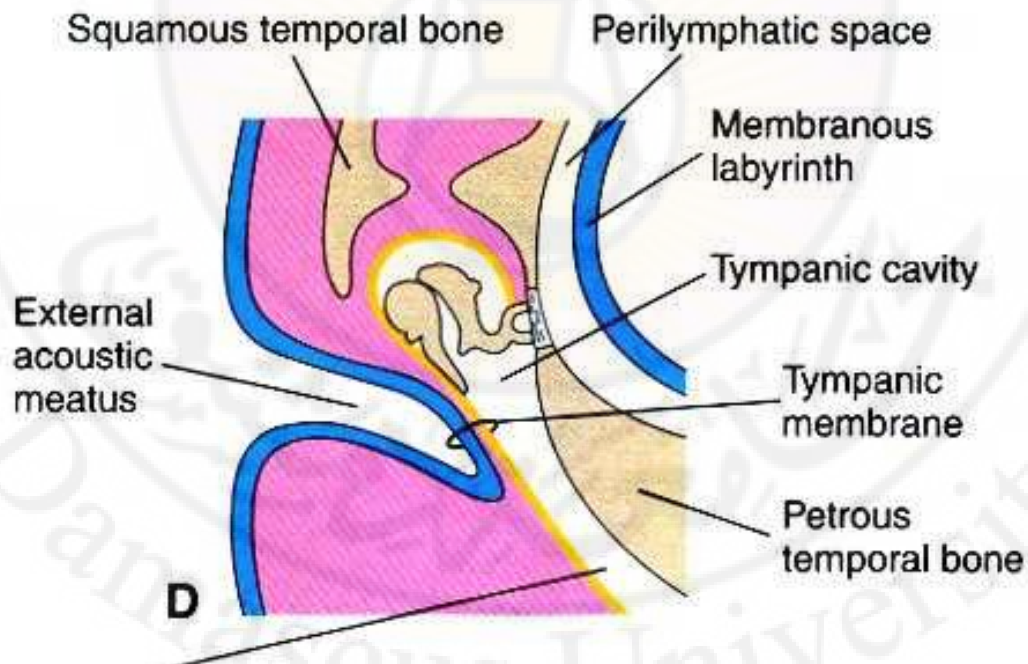
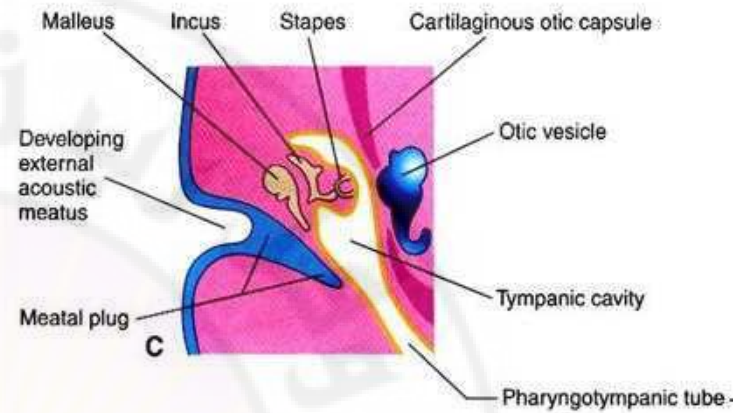
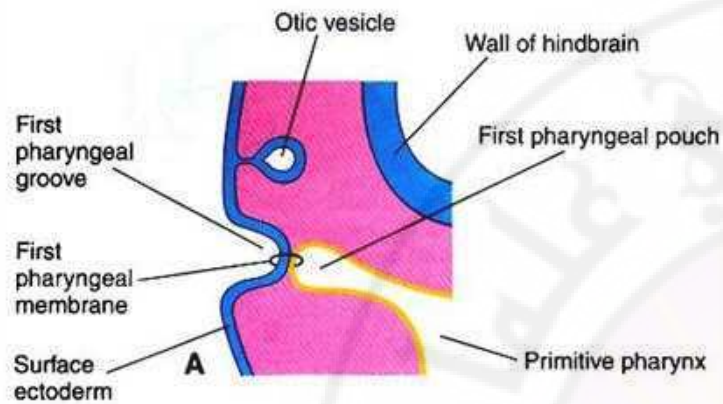
- يكتمل التحام الصيوان في الأسبوع 17 من الحمل
- يأخذ الصيوان مكانه على جانبي الرأس خلال الأسابيع الـ 14 التالية
- يبلغ حجم الصيوان 95% من حجمه الكلي بعمر ثمانية سنوات ويستمر بالنمو ببطء مدى الحياة

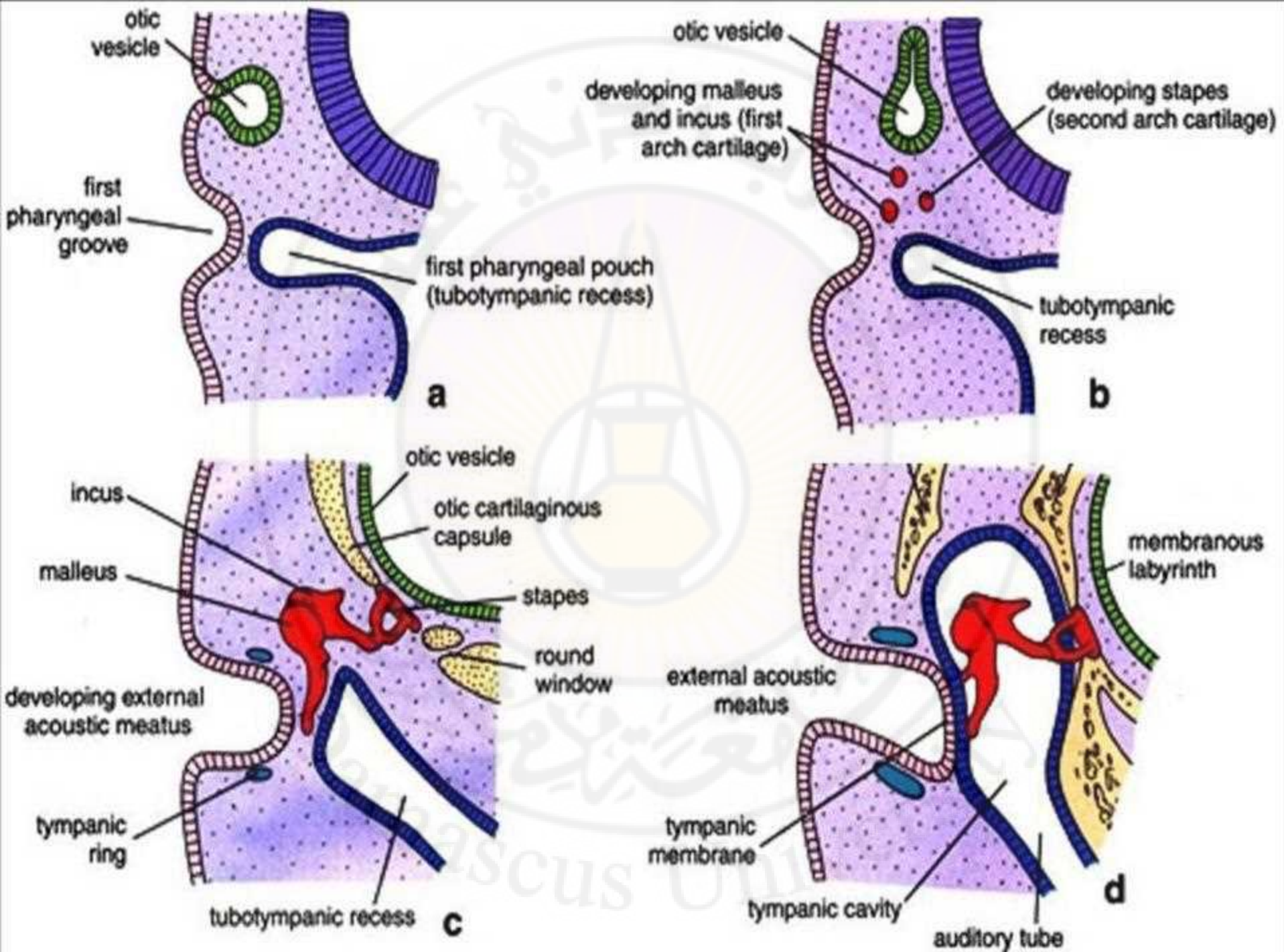


التطور الجنيني للأذن الوسطى

- **العظيمات السمعية:**
 - تتطور المطرقة والسندان من غضروف القوس الغلصمية الأولى (وريقة متوسطة)
 - تتطور الركابة (الرأس والسويقتين) من غضروف القوس الغلصمية الثانية
 - تتطور قاعدة الركابة من المحفظة السمعية
- **عضلات الأذن الوسطى:**
 - تتطور من برانشيم القوس الأولى (ع. الموترة للمطرقة) و الثانية (ع. الركابية)
- **جوف الأذن الوسطى:** يتطور من الجيب البلعومي الأول (تبطنه وريقة داخلية)
- **الأنبوب السمعي "نفير أستاخ":** يتطور من الجيب البلعومي الأول







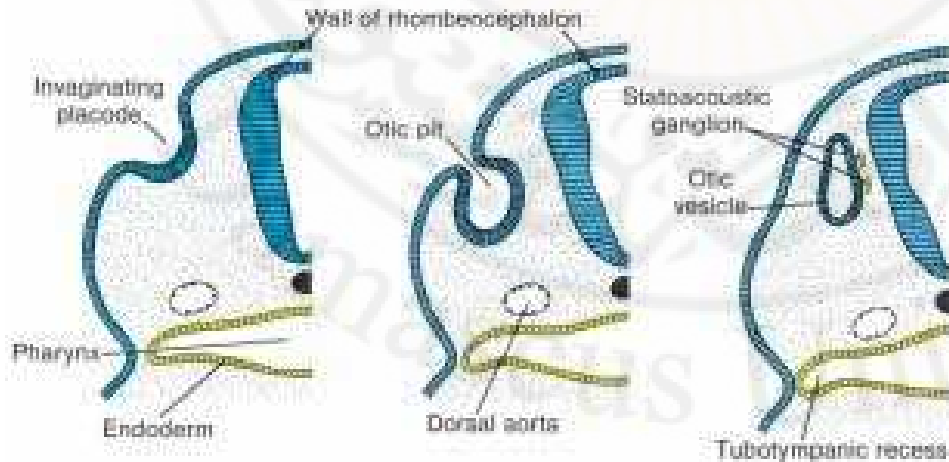
التطور الجنيني للأذن الباطنة

• التيه:

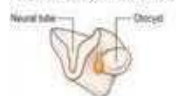
- الحلزون (المحفظة السمعية- وورقة خارجية)
- القنوات الهلالية من الحويصل السمعي واللويحة الأذنية (ورقة خارجية)
- الكيبس والقريبة – من الحويصل السمعي (ورقة خارجية)

• العصب القحفي الثامن:

- بجزأيه السمعي والدهليزي يتطور من الحويصل السمعي والعرف العصبي (ورقة خارجية)



A 4.3mm ANTEROLATERAL VIEW



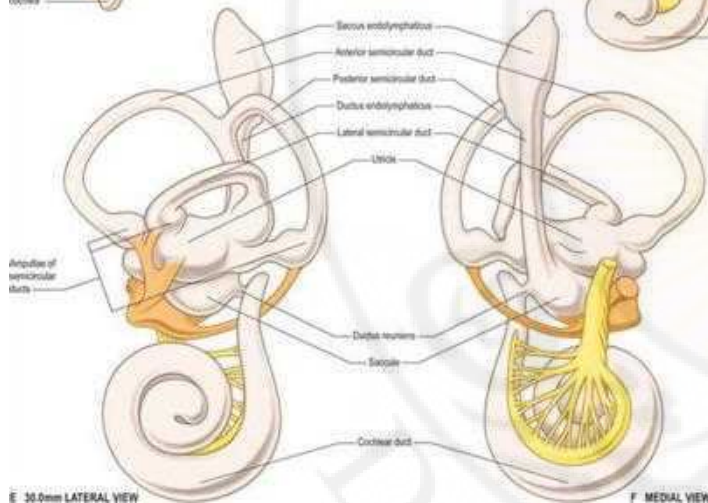
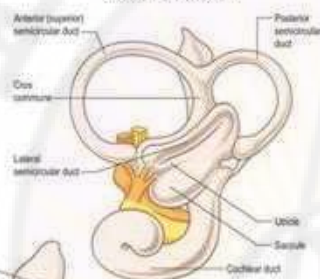
B 5.6mm LATERAL VIEW



C 11.0mm LATERAL VIEW

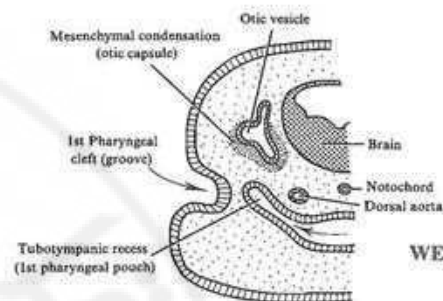
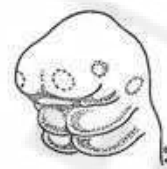
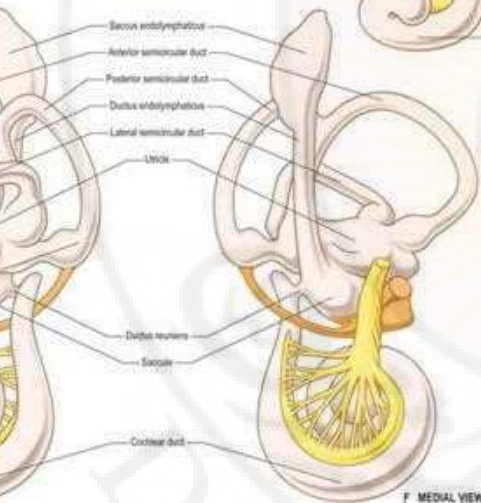


D 20.0mm LATERAL VIEW

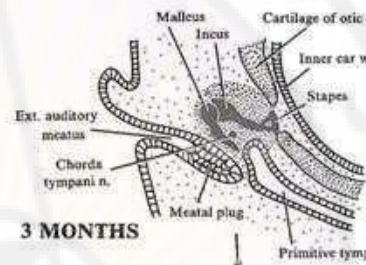


E 30.0mm LATERAL VIEW

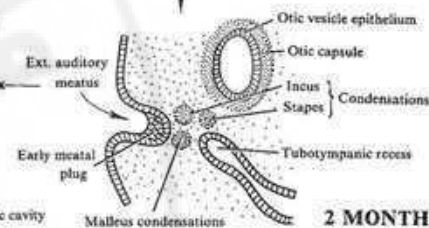
F MEDIAL VIEW



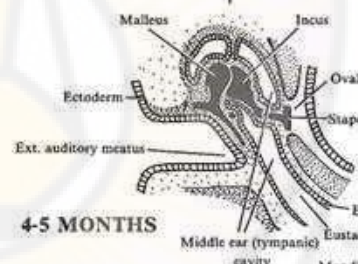
WEEK 7



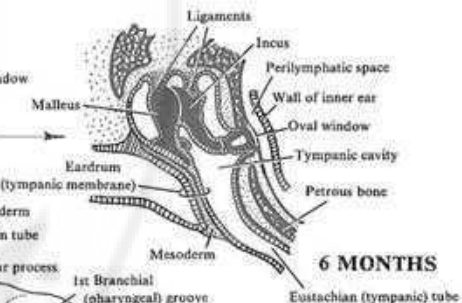
3 MONTHS



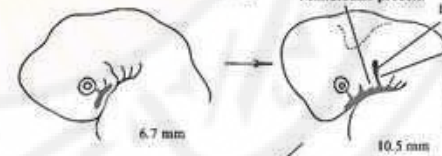
2 MONTHS



4-5 MONTHS

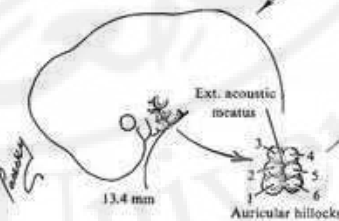


6 MONTHS



6.7 mm

10.5 mm

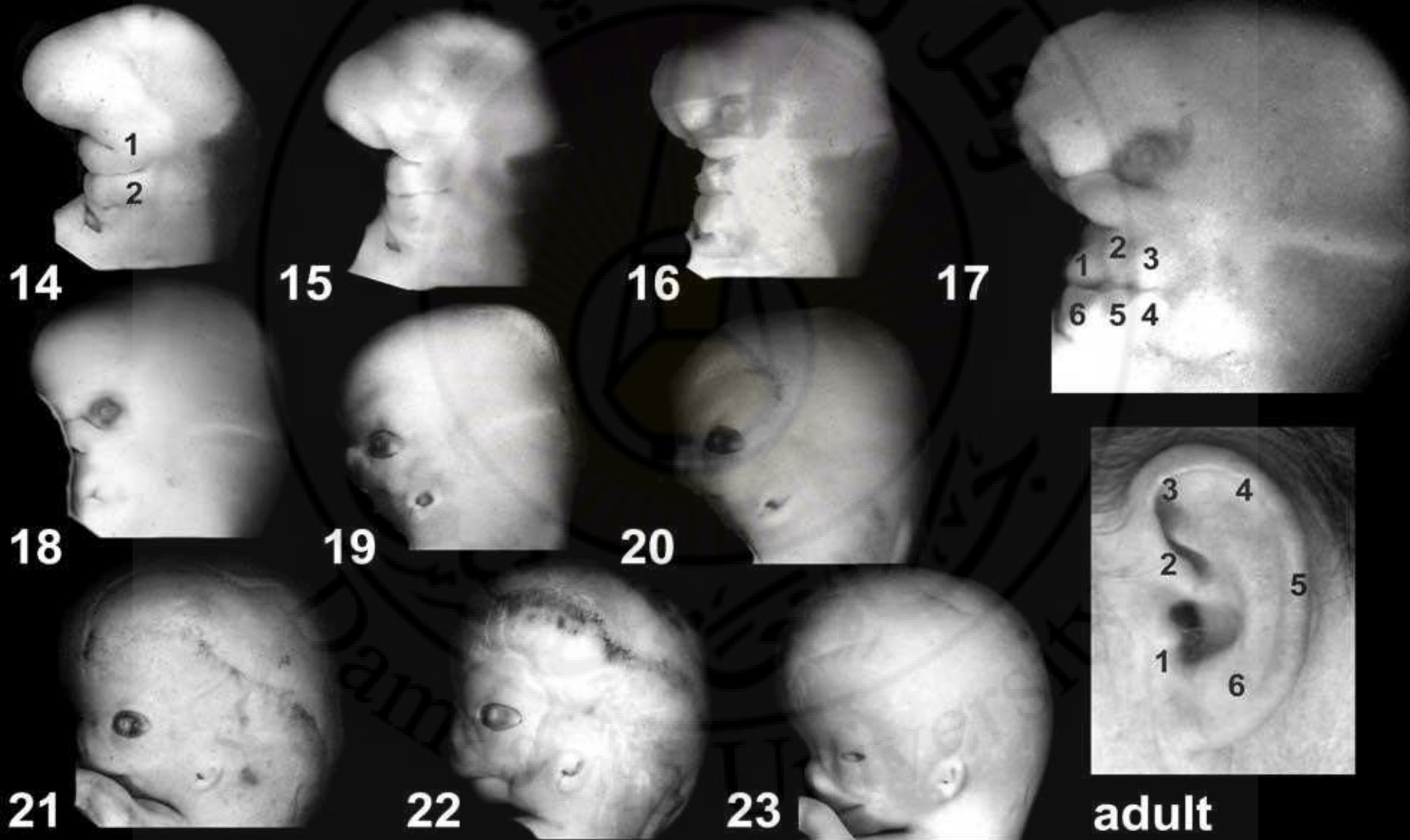


13.4 mm

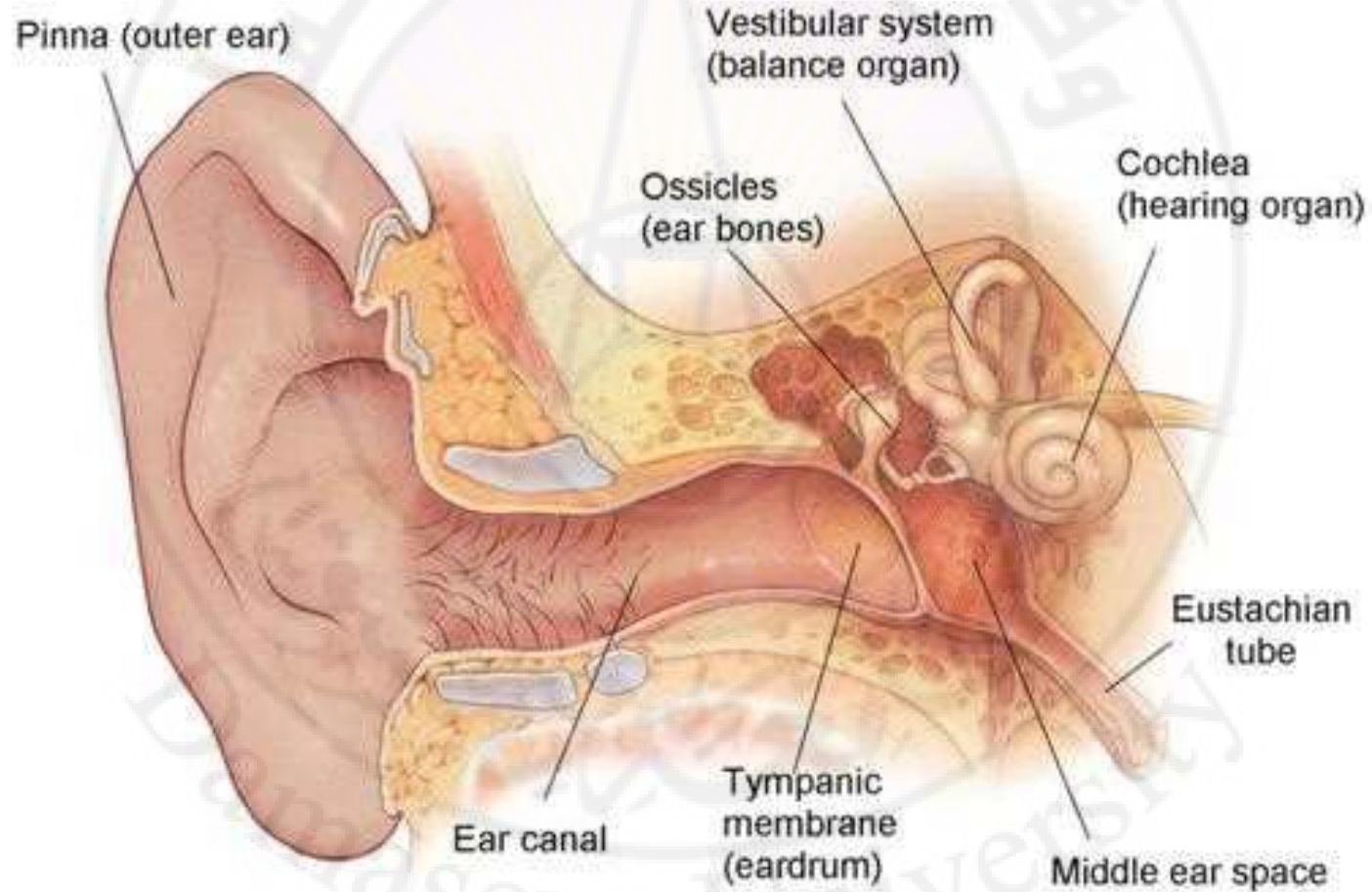


ADULT

التطور الجنيني للأذن



التشوهات الخلقية للأذن الخارجية



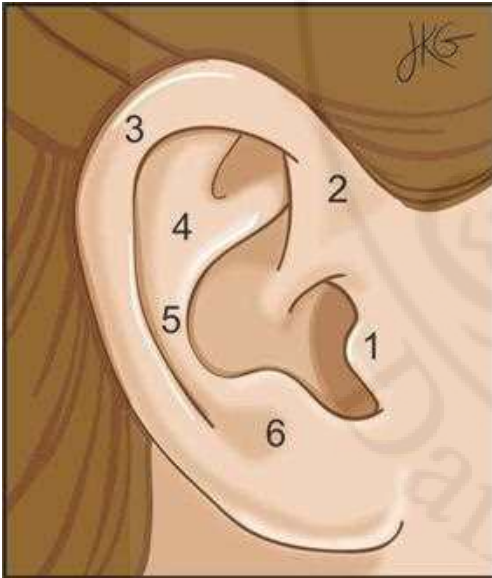
التشوهات الخلقية للأذن الخارجية



- الزوائد الجلدية حول الأذن (الزنمات)
- تشوهات بروزات الصيوان (الأذن البارزة، الأذن القمعية، الأذن المخفية)
- الشذوذات البنيوية في التوجه والتوضع والحجم (صغر الأذن (Microtia
- غياب الصيوان التام Anotia مع غياب مجرى سمع
- انسداد أو نقص تصنع مجرى السمع الظاهر

التشوهات الخلقية في الصيوان

- **كبر الأذن Macrotia:** يكون حجم الصيوان أكبر من الطبيعي (الطبيعي عند النساء 58-62 ملم و عند الرجال 62-66 ملم)



التشوهات الخلقية في الصيوان

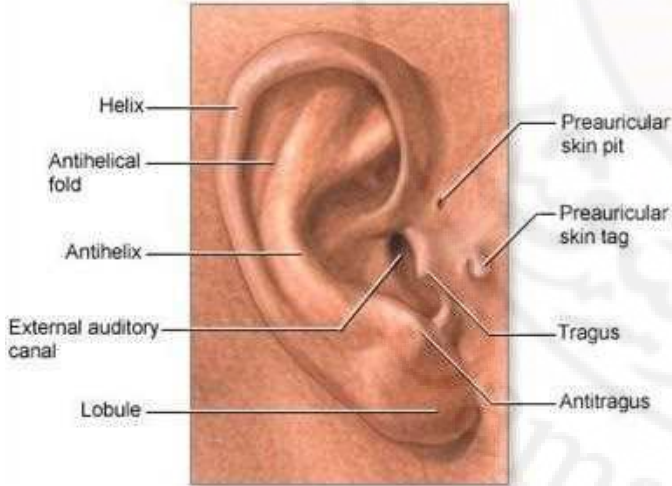


1. الزوائد الجلدية:

- الزوائد الجلدية حول الأذن أو الزنمات (ear tags) وهي تشوهات صغيرة غير نادرة وغير هامة وقد تحتوي محور غضروفي أو الصيوان الإضافي (accessory auricle) وهو أقل شيوعا وعلاجها جراحي تجميلي

2. النواسير أمام الأذن:

- تتشكل نتيجة سوء التحام الحدبات الجنينية للصيوان ويكون عادة لا عرضي لكن قد يحدث نز متقطع لمادة عجينية أو قيحية من فوهته
- إذا حدث إنتان فإنه يؤدي للانتباج والاحمرار مع النز القيحي ويصبح مؤلما بشدة وخصوصا عند اللمس وهنا يحتاج للعلاج بالصادات الحيوية والمسكنات مع العناية الموضعية
- العلاج النهائي باستئصال مجرى الناسور كاملا خارج أوقات الهجمات الالتهابية
- قد ينكس ويصبح علاجه أصعب



التشوهات الخلقية للصيوان

3. صغر الأذن Microtia:

- عند وجود نقص تطور أو صغر حجم أو تشوه في الصيوان ويترافق بتضيق أو انسداد مجرى السمع الظاهر وتشوهات مرافقة في الأذن الوسطى والباطنة
- تختلف شدة التشوه من خفيف إلى متوسط إلى شديد وتزداد شدة التشوهات المرافقة كلما زادت درجة التشوه الأذني الظاهر

4. غياب الصيوان Anotia:

- وهو الشكل الأشد من تشوهات الصيوان حيث يترافق بغياب تام للصيوان مع انسداد تام لمجرى سمع الظاهر

تترافق هذه التشوهات بمشكلة جمالية هامة مع إعاقة سمعية هامة وخصوصا في الحالات الشديدة وثنائية الجانب الأولوية العلاجية ترتبط بالإعاقة السمعية في الحالات ثنائية الجانب الأولوية الجراحية لتدبير المشكلة الجمالية والجراحية التصنيعية للصيوان

تشوهات الخلقية في الصيوان



• الأذن البارزة Prominent, protruding or

Bat ears: يتضمن التشوه التبدلات التالية:

- غياب الطية مقابل الحتار
- زيادة الزاوية بين الزورقة والمحارة
- تجوبف المحارة عميق
- تسطح السويقة العلوية
- طول الحتار طبيعي
- التدبير بالجراحة التجميلية للصيوان قبل سن المدرسة
- لا يوجد مشكلة سمعية في العادة

تشوهات الخلقية في الصيوان

• الأذن القمعية lop-ear /Cup ear:

يتضمن التشوه التبدلات التالية:

- تسطح الطية مقابل الحتار
- زيادة عرض المحارة
- انطواء زائد مع تقاصر للحتار
- انضغاط الزورقة و الحفرة المثلثية
- مقابل الحتار غير مميز
- تبدو الأذن صغيرة
- التدبير بالجراحة التجميلية للصيوان والنتائج أقل جودة من الأذن البارزة



تشوهات الصيوان الولادية



• المتلازمات الولادية المترافقة بتشوهات في الصيوان وصغر الأذن مع الزوائد الجلدية أو النواسير والجيوب الولادية :

1. متلازمة تريشر كولينز (عسر التصنع الأذني الفكي السفلي)

2. المتلازمة الأذنية الفكية السفلية (كونيغ سمارك وغورلين)

3. عسر التصنع الأذني الغلصمي

4. متلازمة غولدينهار (صغر وجهي نصفي)

5. المتلازمة الأذنية الغلصمية الكلوية BOR



التشوهات الخلقية للأذن الخارجية المرافقة لبعض المتلازمات



- متلازمة CHARGE:

- متلازمة داون:

– الأذنين صغيرتين وذات توضع منخفض



- متلازمة الطفل الكحولي:

– تشوهات أذنية

- متلازمة ديجورج:

– الأذنين مشوهتين وذات توضع منخفض



التشوهات الولادية لمجرى السمع الظاهر

1. رتق المجرى الجزئي Partial meatal atresia:

- تشوه أو عدم تصنع الصيوان
- يترافق بتشوه الأذن الوسطى والعظيمات
- تكون الأذن الداخلية عادة سليمة
- يتكون مجرى السمع من وهدة صغيرة والتي تنتهي برتج أعور بعد مسافة قصيرة
- قد يكون تضيق لمجرى السمع مع وجود غشاء طبل طبيعي

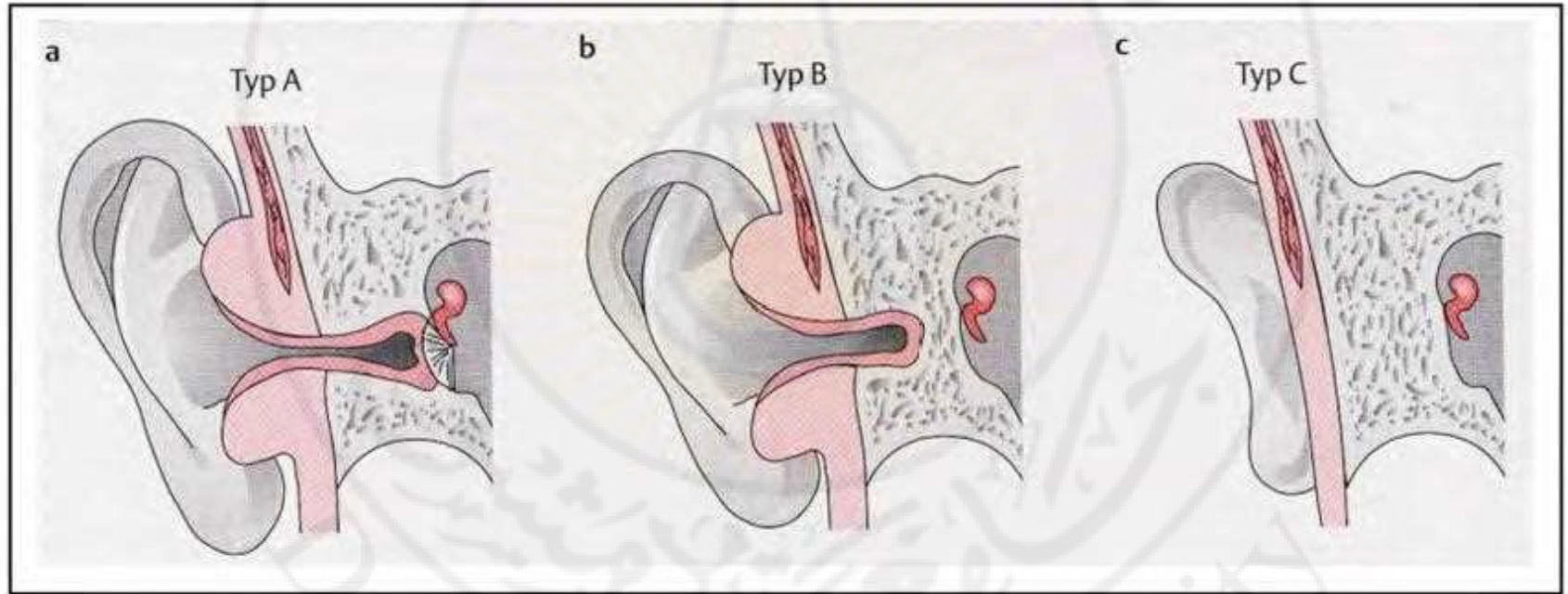


2. رتق المجرى التام Complete meatal atresia:

- غياب تام لمجرى السمع ولا يوجد فتحة خارجية لمجرى السمع
- وحيد الجانب في 90% وثنائي الجانب في 10% من الحالات
- لأسباب مجهولة الأذن اليمنى أكثر إصابة من اليسرى والذكور أكثر إصابة من الإناث
- نادرا ما تكون الأذن الوسطى طبيعية أو قريبة من الطبيعي لكن غالبا الصيوان مشوه



التشوهات الولادية لمجرى السمع الظاهر

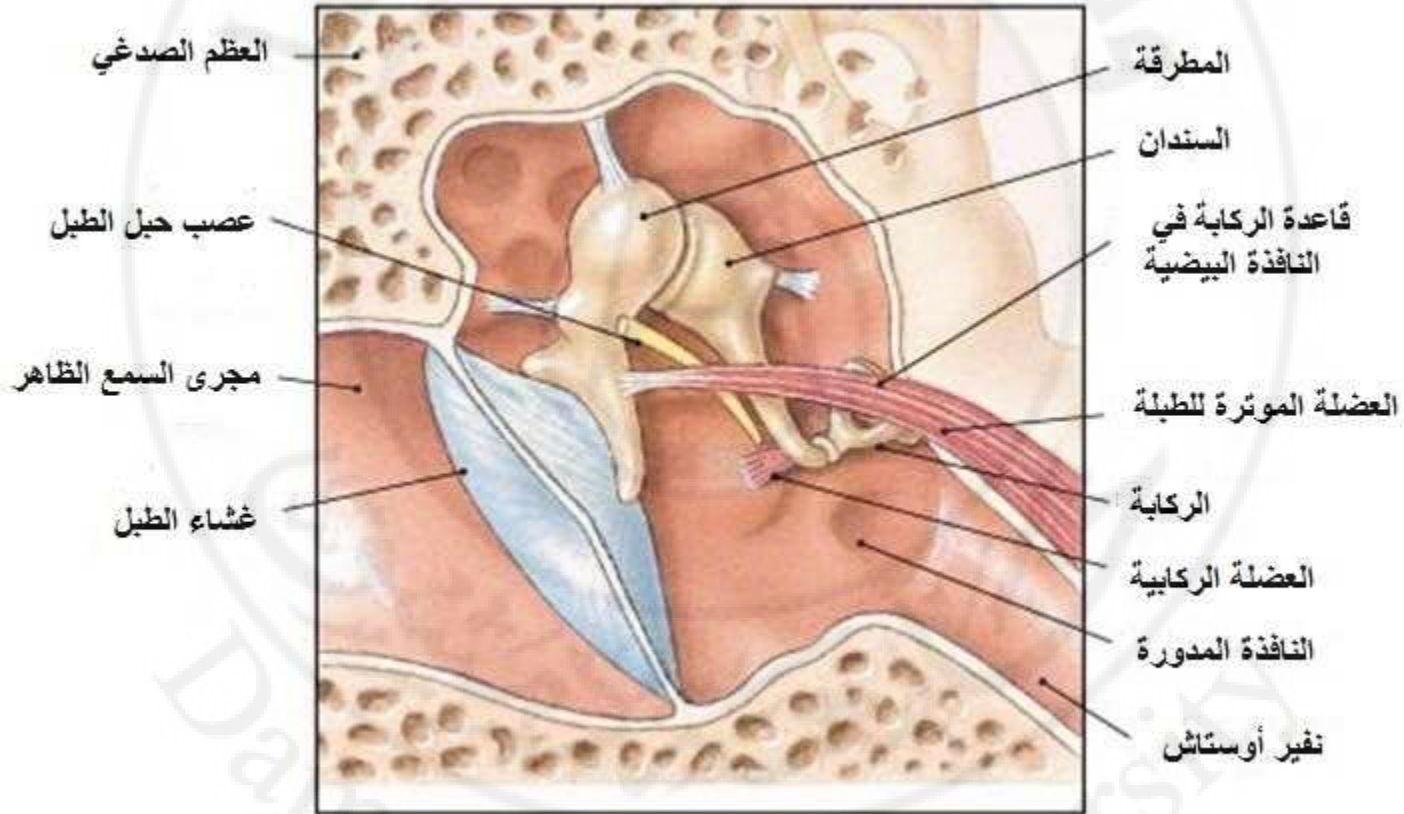


EAC malformation groups type A to C (from Weerda)

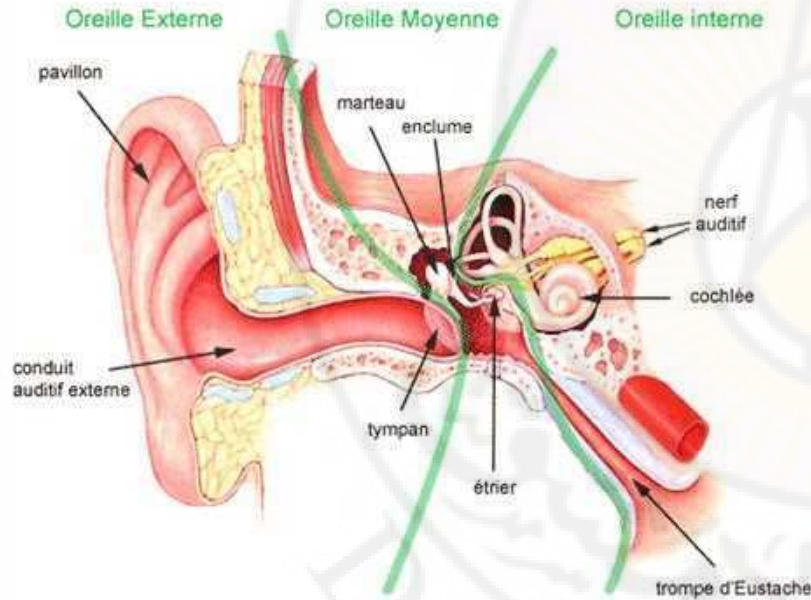
Disorders of the Outer Ear

Accessory auricle	Additional pinna or auricular tissue
Anotia	Congenital absence of pinna
Cleft pinna	Congenital fissure of the pinna
Coloboma lobuli	Congenital fissure of the earlobe
Macrotia	Congenital excessive enlargement of the auricle
Microtia	Congenital small pinna
Melotia	Congenital displacement of the pinna
Low-set-ears	Congenitally displaced pinna
Polyotia	Additional pinna on one or both sides
Preauricular tags	Small appendage anterior to pinna
Scroll ear	Rim (helix) of pinna is rolled forward and inward

التشوهات الخلقية للأذن الوسطى



التشوهات الخلقية للأذن الوسطى



- تشوهات العظيّمات وشكلها وحجمها وحركيتها
- تشوهات شكل وحجم أجواف الأذن الوسطى
- تشوهات النافذة البيضوية ونادرا النافذة المدورة
- تشوهات البنى التشريحية ضمن الأذن الوسطى

تصنيف التشوهات الولادية في الأذن الوسطى

أ- التشوهات الصغرى "Minor malformations": تصيب العظيـمات السمعية

فقط (عسر تصنع العظيـمات):

- تثبت الركابة (قسط ولادي)
- تثبت المطرقة أو السندان أو التحامهما
- تفرق اتصال العظيـمات (عدم تشكـل النتوء الطويل للسندان)

ب- التشوهات الكبرى "Major malformations": تشمل مجرى السمع الظاهر

والعظيـمات وجوف الطبل:

- تضيق مجرى السمع أو غيابه
- تشوه الصيوان (microtia)
- غياب أو عدم تصنع العظم الطبلي
- تشوه و عسر تصنع العظيـمات أو التحامها
- في معظم الحالات تكون الركابة موجودة ومتحركة

تصنيف التشوهات الولادية في الأذن الوسطى

ث- تشوهات الأذن المترافقة بمتلازمات:

– متلازمة تريشر كولين، متلازمة كليبل فايل، متلازمة غولدنهار أو تشوهات الجنين الناجمة عن الأصابات الانتانية أو الانسمام الدوائي

ج- تشوهات البنى التشريحية ضمن العظم الصدغي:

1. نقص جدار قناة العصب الوجهي
2. غياب جدار قناة السباتي الباطن
3. بصلة الوداجي المكشوفة والعالية
4. بقاء الشريان الركابي الجنيني
5. الورم الكولستريني الخلقي

تدبير تشوهات الأذن الوسطى الولادية

أ- التشوهات الصغرى:

- تصنيع عظيمات بأنماطه المختلفة
- تركيب معينات سمعية مناسبة

ب- التشوهات الكبرى:

- يتم تأهيل السمع **بالمعينات السمعية بالنقل العظمي:**

- معينات سمعية بالنقل العظمي على عصابة رأس

- معينات سمعية بالنقل العظمي على نظارات

- المعينات السمعية المزروعة BAHA

- أو يتم **بإجراء جراحات تصنيعية لتصنيع** مجرى السمع و غشاء الطبل و العظيمات السمعية



تدبير تشوهات الأذن الوسطى الولادية



ت- التشوهات المرافقة لمتلازمات: يتم تدبيرها بمقاربة متعددة الاختصاصات حسب الأعضاء والوظائف المصابة

ث- التشوهات التشريحية:

— لا تحتاج لأي إجراء إلا إذا تسببت في اضطرابات أخرى ...

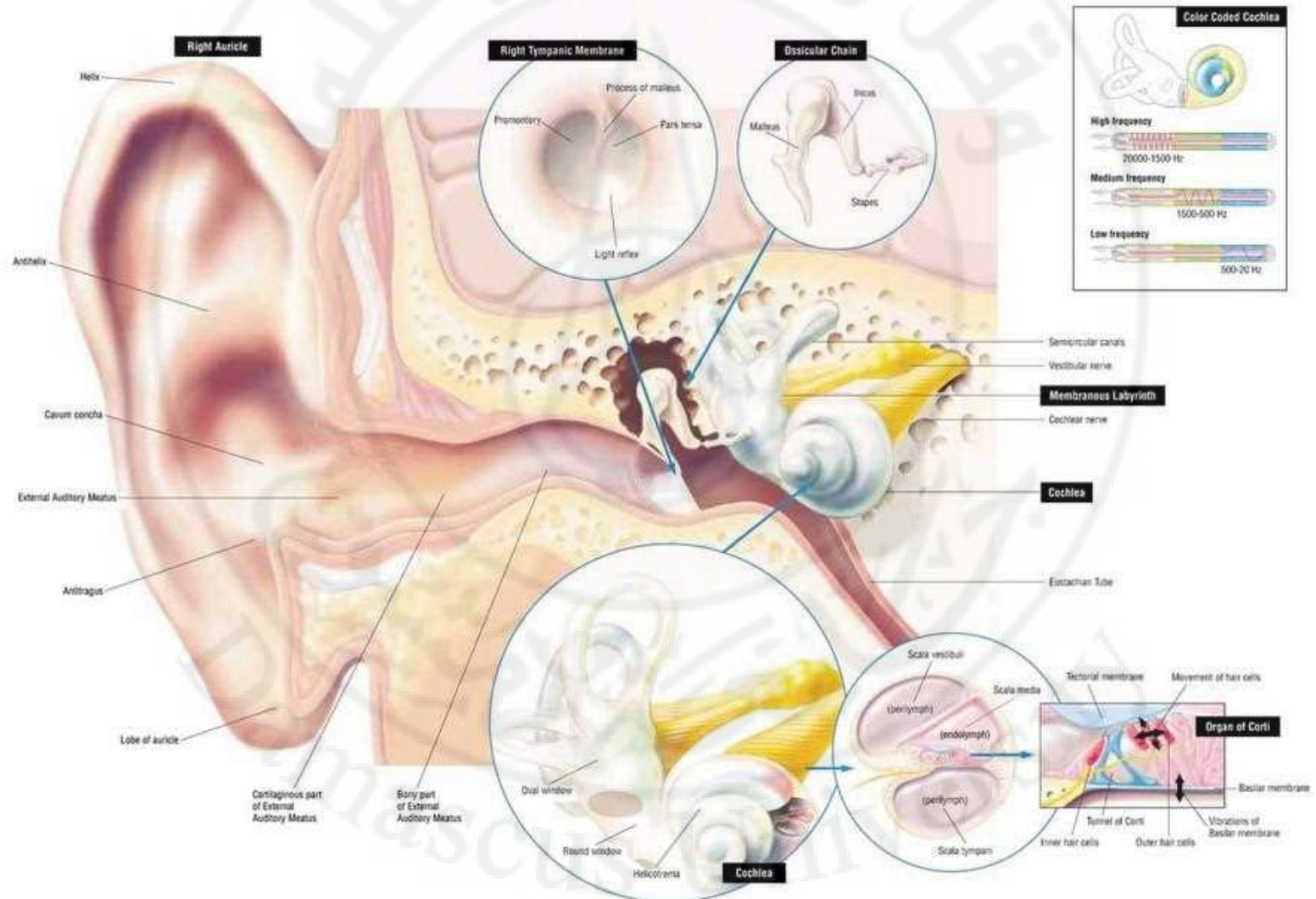
— يتوجب معرفتها من قبل الجراح قبل التداخل الجراحي على الأذن لتجنب حدوث اختلاطات هامة بسببها

— **باستثناء الورم الكولسترييني الخلقي** الذي

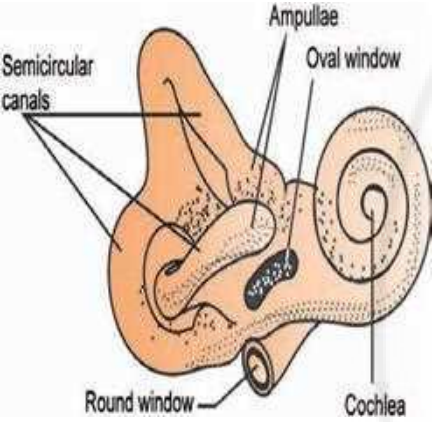
يحتاج للاستئصال الجراحي كونه مترقي و مخرب لبنى الأذن الوسطى و قد يسبب اختلاطات

الورم الكولسترييني الخلقي:
يبدو ككتلة بيضاء مائلة
للتجويف الطبلي ودافعة لغشاء
الطبلى للوحشي

التشوهات الخلقية للأذن الباطنة



التشوهات الخلقية للأذن الباطنة



• تنجم عن شذوذ أو توقف التطور الجنيني للأذن الباطنة خلال الحياة الجنينية:

- عدم تصنع أو نقص تصنع أو تشوه التيه والبنى الحسية كلا أو جزءا
- تضيق أو توسع المسال الدهليزي المائي
- بقاء المسال القوقعي الجنيني مفتوحا (بعد الولادة)
- نقص تصنع الخلايا الحسية الحلزونية أو الدهليزية في تشوهات الأذن الباطنة
- تشوهات مجرى السمع الباطن
- تشوهات الشرايين والأعصاب (خصوصا العصب الوجهي)

تشوهات الأذن الباطنة

- يتطور التيه الغشائي حول نهاية الأسبوع الثامن
- تنضج البشرة الحسية حول نهاية الثلث الثاني وبداية الثالث
- يكون تعظم المحفظة السمعية تاما عند الولادة
- بين الأسبوعين (26-28) تكون الأذن الباطنة وظيفية بشكل تام
- يسمع الجنين قبل ولادته ب(2.5-3) أشهر
- تحدث معظم تشوهات الأذن الباطنة بين الأسبوعين (4 و 8)
- **التظاهر الرئيسي هو نقص السمع الحسي العصبي**

التصنيف Classification

I. تشوهات التيه العظمي والغشائي:

A. عدم تصنع التيه التام (ميشيل Michel)

B. التشوهات الحلزونية:

1. عدم تصنع الحلزون أو نقص تصنعه

2. التشكل غير التام للحلزون (مونديني Mondini)

3. تشوه الجوف الواحد (common cavity)

C. تشوهات الدهليز:

• عسر أو عدم تصنع القنوات نصف دائرية

D. تشوهات المسال الدهليزي والمسال الحلزوني

Aqueductal malformations

E. تشوهات مجرى السمع الباطن

II. تشوهات التيه الغشائي

المعزولة:

A. عسر التصنع التيهي التام

(زيبينمان- بينغ)

B. عسر التصنع التيهي المحدود:

1. عسر التصنع الحلزوني الكيسي

(شيبه Scheibe)

2. عسر تصنع اللفة القاعدية للحلزون

(أليكساندر Alexander)

التصنيف Classification

• تشوهات المشتركة للتيه العظمي والغشائي:

1. تشوه ميشيل Michel: عدم تصنيع تام للتيه (زراعة الحلزون غير ممكنة)
2. تشوه مونديني Mondini: تكون ناقص للحلزون (دورة ونصف فقط): زرع الحلزون بحامل مساري خاص

• التشوهات في التيه الغشائي:

1. تشوه زييمان-بينغ Bing-Siebenmann: عسر تصنيع تام للتيه الغشائي
2. تشوه شيبه Scheibe: عسر تصنيع الكيبس والحلزون
3. تشوه أليكساندر Alexander: عسر تصنيع اللفة القاعدية للحلزون

التصنيف حسب مارانغوس

Category	Subgroups
A = incomplete embryonic development	1. Complete aplasia of inner ear (Michel deformity) 2. Common cavity (otocyst) 3. Aplasia/hypoplasia of cochlea (normal posterior labyrinth) 4. Aplasia (Figure 5)/hypoplasia of posterior labyrinth (normal cochlea) 5. Hypoplasia of entire labyrinth 6. Mondini dysplasia
B = aberrant embryonic development	1. Enlarged vestibular aqueduct 2. Narrow internal auditory canal (intraosseous diameter less than 2 mm) 3. Long crista transversa 4. Internal auditory canal tripartitus 5. Incomplete cochleomeatal separation
C = isolated hereditary malformations	1. X-linked hearing loss
D	Malformations associated with syndromes

A. تطور جنيني ناقص:

- عدم التصنع التام (ميتشيل)
- الجوف الواحد (كيس أذني)
- عدم أو نقص تصنع الحلزون
- عدم أو نقص تصنع الدهليز
- نقص تصنع كامل التيه
- عسر تصنع مونديني

B. تطور جنيني شاذ:

- توسع أو تضيق المسال الدهليزي
- تضيق مجرى السمع الباطن
- تطاول العرف المعترض
- مجرى سمع باطن مثلث الحجرات
- عدم انفصال حلزوني صماخي

C. تشوهات وراثية معزولة:

- نقص السمع الوراثي المرتبط بالجنس

D. تشوهات مترافقة بمتلازمات:

- تشوهات مشتركة مع متلازمات

التصنيف حسب جاكلي

Category A	Aplasia or malformations of cochlea
	1. Labyrinthine aplasia (Michel deformity) 2. Aplasia of cochlea, normal or deformed vestibule and semicircular system 3. Hypoplasia of cochlea, normal or deformed vestibule and semicircular system 4. Incomplete cochlea, normal or deformed vestibule and semicircular system 5. Common cavity: cochlea and vestibule build a common space without internal architecture, normal or deformed semicircular system Note: enlarged vestibular aqueduct possible
Category B	Normal cochlea
	1. Dysplasia of vestibule and lateral semicircular canal, normal anterior and posterior semicircular canal 2. Enlarged vestibular aqueduct and normal or dilated vestibule, normal semicircular system

A. عدم تصنع أو تشوه
الحلزون

B. الحلزون طبيعي
(تشوهات دهليزية)

Classification of inner ear malformations according to Jackler

التصنيف حسب وقت حدوث توقف التطور

(حسب سينارغلو)

Cochlear malformations	Configuration
Michel deformity (arrest: 3 rd week)	Complete absent of cochlear and vestibular structures; often aplastic internal auditory canal; absent vestibular aqueduct
Cochlear aplasia (arrest: late 3 rd week)	Absent cochlea; normal, dilated or hypoplastic vestibule and semicircular canal system; often enlarged internal auditory canal; mostly normal vestibular aqueduct
Common cavity (Figure 8) (arrest: 4 th week)	Cochlea and vestibule build a common space without internal architecture, normal, deformed or absent semicircular canal system; internal auditory canal more enlarged than narrow; mostly normal vestibular aqueduct

Incomplete partition type I (=cystic cochleovestibular malformation, Figure 9) (arrest: 5 th week)	Cystically enlarged cochlea without internal architecture; dilated vestibule, mostly enlarged internal auditory canal; absent, dilated or normal semicircular canal system; normal vestibular aqueduct
Cochlear hypoplasia (arrest: 6 th week)	Distinctly recognizable separation of cochlear and vestibular structures; small cochlea bud; absent or hypoplastic vestibule and semicircular canal system; narrow or normal internal auditory canal; normal vestibular aqueduct
Incomplete partition type II (=Mondini-deformity, Figure 10) (arrest: 7 th week)	Cochlea with 1 ½ turns, cystically dilated middle and apical turn (cystic apex), nearly normal size of cochlea; slightly dilated vestibule; normal semicircular canal system; enlarged vestibular aqueduct
Normal (Figure 11)	Regular cochlear and vestibular structures; normal internal auditory canal and vestibular aqueduct

Cochlear malformations by time of developmental arrest according to Sennaroglu

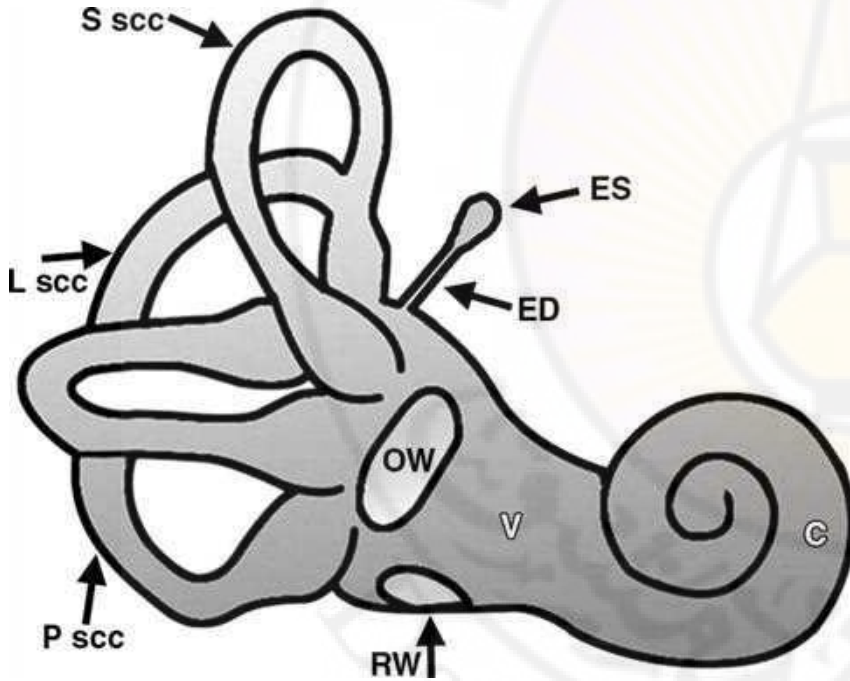
التصنيف التشريحي لسينار غلو

Main groups	Configuration
Cochlear malformations	Michel deformity/cochlear aplasia/ common cavity/incomplete partition type I/cochlear hypoplasia/incomplete partition type II/normal
Vestibular malformations	Vestibule: absent/hypoplastic/dilated (including Michel deformity and common cavity)
Semicircular canal malformations	Absent/hypoplastic/enlarged
Internal auditory canal malformations	Absent/narrow/enlarged
Vestibular and cochlear aqueduct malformations	Enlarged/normal

• تصنيف سيناغلو:

1. تشوهات الحزون
2. تشوهات الدهليز
3. تشوهات الأقفية الهلالية
4. تشوهات مجرى السمع الباطن
5. تشوهات المسال الدهليزي

دراسة تشوهات الأذن الباطنة



(1) Michel's aplasia (ميشيل) عدم تصنع

(2) Mondini (مونديني) عدم تصنع
aplasia

(3) Scheibe aplasia (شايبي) عدم تصنع

(4) Alexander (ألكساندر) عدم تصنع
aplasia

(5) Bing (بينغ- زيبيتمان) عدم تصنع
Siebenmann aplasia

(6) Enlarged توسع قناة المسال الدهليزي
vestibular aqueduct

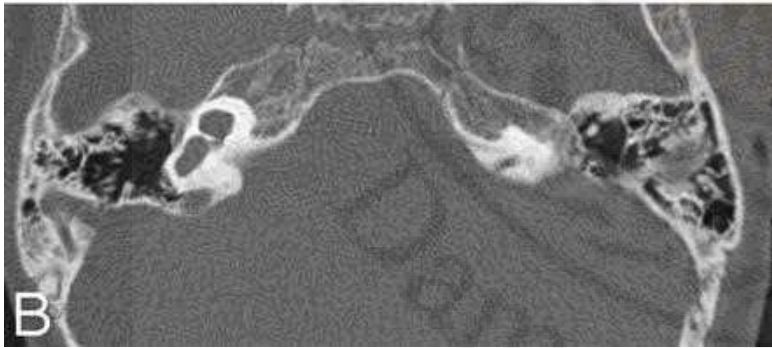
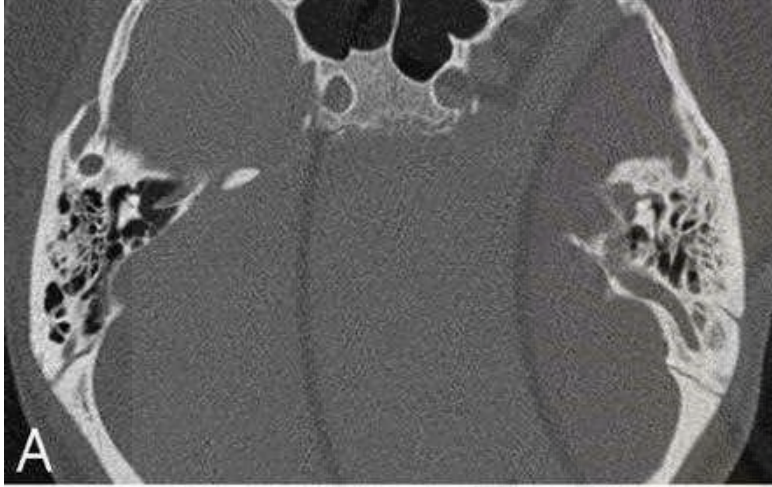
(7) Absence of غياب العصب الحلزوني
CN VIII

الشيوع النسبي للتشوهات التيهية

Relative Incidence of Cochlear Malformations

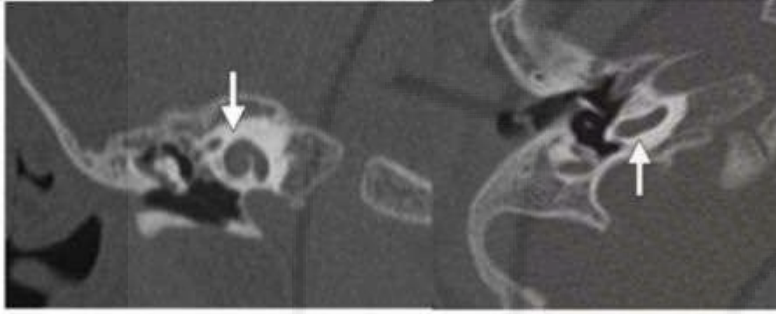
Malformation	Incidence (%)
Incomplete partition (Mondini dysplasia)	55
Common cavity	26
Cochlear hypoplasia	15
Cochlear aplasia	3
Complete labyrinthine aplasia (Michel aplasia)	1

تَشَوُه ميْتَشِيل Michel's aplasia



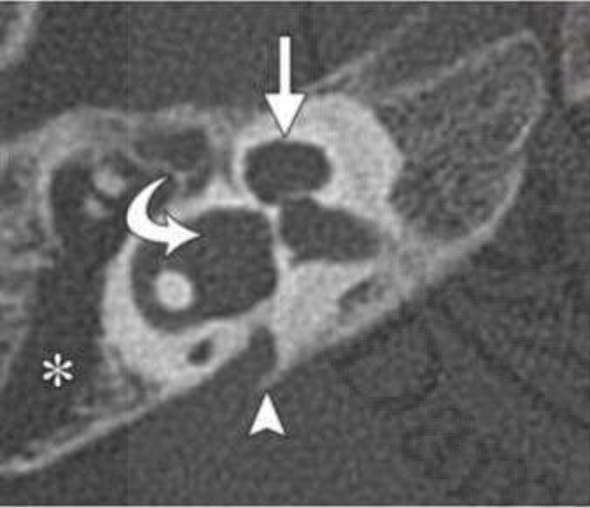
- اضطراب وراثي جسمي سائد أو مكتسب نتيجة التعرض للتاليدوميد
- وصف لأول مرة عام 1863
- عدم تصنيع تام للأذن الباطنة
- صمم تام
- الأذن الخارجية والوسطى طبيعيتان
- التشخيص:
 - تصوير طبقي محوري متعدد الشرائح (نقص تصنيع لعظم الصخرة مع غياب تام للحلزون والنتيه كاملا)
 - دراسة سمعية تبدي صمم تام

تشوه مونديني Mondini Aplasia



(A)

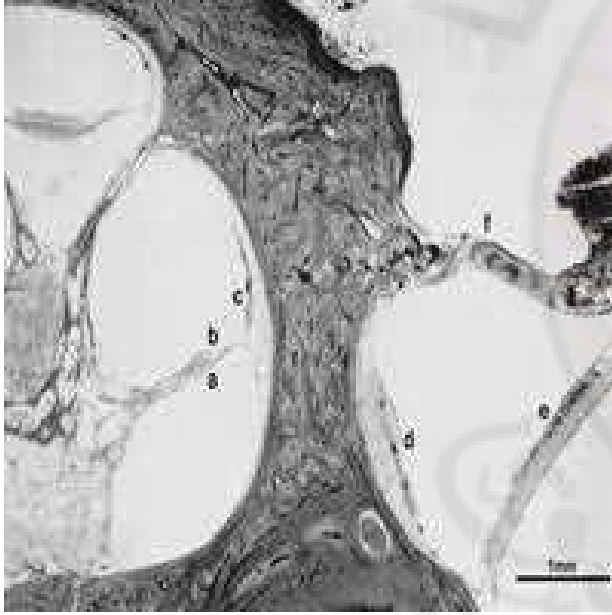
(B)



(C)

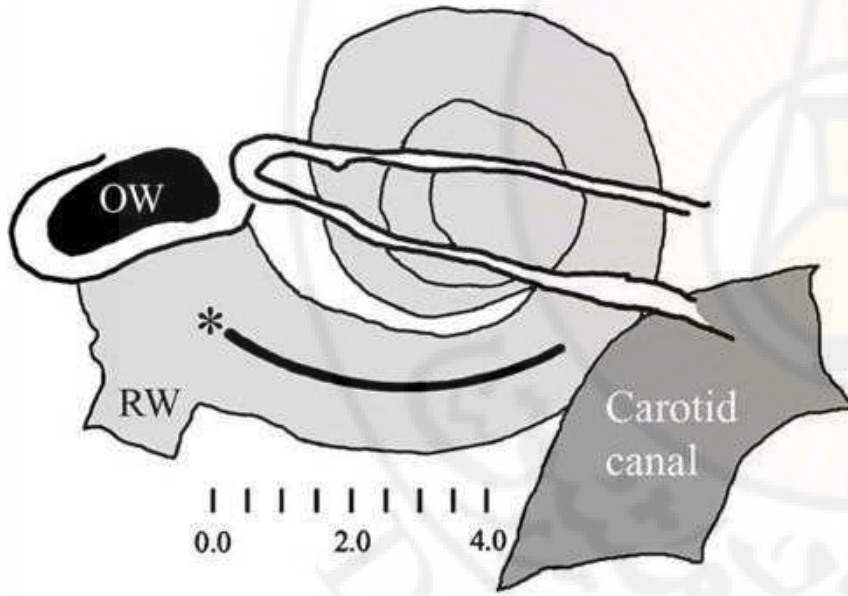
- وراثية جسمية سائدة
- هو التشوه الحلزني الأكثر شيوعا
- نقص سمع حسي عصبي متموج أو مترقي
- خطورة مرتفعة لحدوث تسرب لمف محيطي والتهاب سحايا بسبب توسع القناة الدهليزية المائية
- التشخيص:
 - التصوير الطبقي المحوري يبيد حلزون بلفة أو لفة ونصف مع غياب الحاجز الزاحفي وغياب العميد العظمي للحلزون
 - الدراسة السمعية المناسبة
- التدبير:
 - المعينات السمعية أو زرع الحلزون

تشوه شاير Schieb Aplasia



- تشوه وراثي بوراثه جسمية متنحية
- عدم تصنع جزئي أو تام للقسم السفلي من التيه (الكلزون والكيبس)
- هو الشكل الأشيع من تشوهات التيه الغشائي (تيه عظمي طبيعي شعاعيا)
- تطور طبيعي للقسم العلوي من التيه (القريبة والأقنية الهلالية)
- خلل في التيه الغشائي فقط
 - عضو كورتي سيء التشكل
 - تشوه الغشاء اللامس
 - وهط غشاء رايسنر
 - سوء تشكل العناصر الحسية للكيبس
- لايمكن تشخيصه بالتصوير الطبقي المحوري

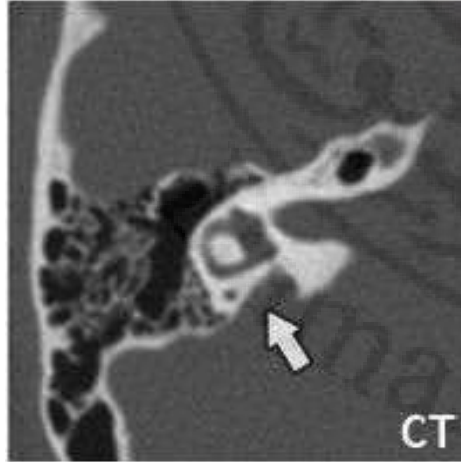
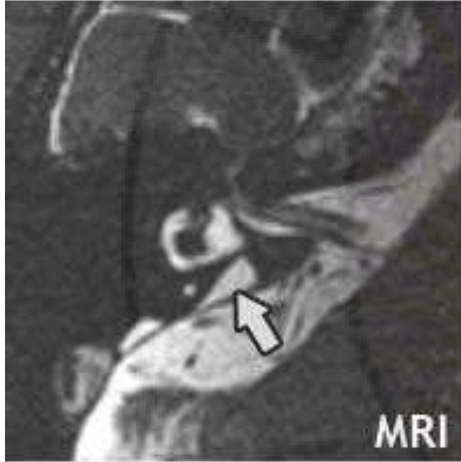
تَشَوُه أَلِكْسَانْدَر Alexander Aplasia



- تشوه وراثي بوراثه جسمية متنحية
- تشوه اللفة القاعدية للحزون
- نقص سمع على التواترات العالية
- لا يشخص شعاعيا بالتصوير الطبقي المحوري
- التدبير:
 - معينات سمعية
 - زرع حلزون للحالات المتقدمة

توسع قناة المسال الدهليزي

Enlarged vestibular aqueduct



- يعرف بأنه توسع قطر القناة في الجزء المتوسط < 2 ملم
- اضطراب الوظيفة السمعية الدهليزية بشكل مترقى
- خطورة حدوث دفع سائل اللف المحيطي بعد جراحة الركابة أو زرع الحلزون أو بعد رضوض الرأس
- لا يوجد علاج سوى المعينات السمعية

نقص السمع المرافق لتشوهات الأذن الخلقية

- نقص سمع قد يكون حسي عصبى أو نقلى أو مختلط
- تختلف درجة نقص السمع من خفيف إلى معتدل إلى شديد أو عميق
- قد يكون أحادي أو ثنائي الجانب
- يمكن علاجه حسب التصنيف والدرجة وتتضمن الخيارات مجموعة كبيرة من الإجراءات
- الخيارات العلاجية:
 - جراحة تصنيع مجرى السمع والعظيمات السمعية وغشاء الطبل
 - المعينات السمعية التقليدية
 - المعينات السمعية بالنقل العظمي (عصابة رأس، نظارة، BAHA)
 - عمليات زرع الحلزون
 - عمليات زرع جذع الدماغ السمعية

تتطلب التشوهات الأذنية المعقدة والمترافقة بتشوهات أخرى لتدخل مجموعة اختصاصات لتدبيرها وتأهيلها

التشوهات الخلقية في الأذن الداخلية - النقاط الرئيسية

- في نقص السمع الحسي العصبي الولادي يمكن كشف تشوهات الأذن الباطنة في 20% بالتصوير الشعاعي
- تنجم معظم التشوهات تنجم عن اضطراب في التطور الجنيني في الأذن الباطنة خلال أشهر الحمل الثلاثة الأولى
- يعتبر توسع القناة الدهليزية المائية الشذوذ الأكثر شيوعاً، تليها تشوهات الأقنية الهلالية وبعدها تشوهات الحلزون
- التشوهات الحلزونية التي يمكن كشفها بالتصوير الشعاعي تشمل عدم التصنع، نقص التصنع، التجزؤ الناقص والجوف المشترك.
- قد تكون القنوات الهلالية غائبة (عدم تصنع تام) أو مشوهة (خلل تصنع)
- قد يكون العصب الثامن غير متصنع أو ناقص التصنع خصوصاً إذا كان مجرى السمع الباطن متضيق
- قد تكون تشوهات الأذن الباطنة جزء من متلازمات عديدة مثل متلازمة بيندريند والمتلازمة الأذنية الكلوية الغلصمية (BOR)، متلازمة CHARGE، والعديد من حالات تثالث الصبغيات
- يتفوق التصوير بالرنين المغناطيسي (بالزمن الثاني) على التصوير الطبقي المحوري في دراسة كيس اللف الباطن والعصب الدهليزي القوقعي

التشوهات الخلقية في الأذن الداخلية - النقاط الرئيسية

- يكون نقص السمع معتدلاً في التشوهات الصغرى في الأذن الباطنة لكنه يميل إلى تزداد سوءاً مع مرور الوقت
- إن عملية تصنيع الركابة من أجل نقص السمع النقلي الكاذب pseudoconductive HL تحمل مخاطر عالية لحدوث أذن ميته بسبب تسرب السائل الدماغي الشوكي متلازمة التدفق (Gusher)
- قد تكون حالات تدفق السائل الدماغي الشوكي عبر قاعدة الركابة موروثية بشكل مرتبط بالجنس مع وجود عيوب تشكل العميد الحزوني
- تؤدي رضوض الرأس لنقص مفاجئ في السمع، وتسرب السائل الدماغي الشوكي عبر الأذن (transotic) مع خطورة حدوث التهاب السحايا المتكرر
- لا تؤدي جراحة كيس اللمف الباطن أو الجراحة على نافذتي الأذن الوسطى لتحسين أو استقرار السمع
- تتوفر العديد من الدراسات والوسائل الجزيئية والاختبارات الوراثية المتممة للدراسات الشعاعية لتأكيد تشخيص تشوهات الأذن الباطنة
- تعتبر عمليات زراعة الحزون ناجحة في العديد من تشوهات الأذن الباطنة ولكنها تحمل خطورة مرتفعة لحدوث تسرب السائل الدماغي الشوكي والتهاب السحايا وتنبيه العصب الوجهي المتزامن

المعرفة بحد ذاتها قوة

المتلازمات القحفية الوجهية ونقص السمع

الدكتور أحمد مصطفى

كلية العلوم الصحية – قسم تقويم النطق واللغة

العام الدراسي 2022 – 2023

مقدمة

- يشكل الفهم الدقيق للتطور الجنيني للأذن ومنطقة الرأس والعنق حجر الأساس لفهم المتلازمات التي تصيب هذه البنى التشريحية ووظائفها
- تترافق العديد من المتلازمات بنقص سمع واضطرابات أذنية ودهليزية وكذلك باضطرابات التناسق العصبي العضلي على مستوى أعضاء تمفصل الكلام والتصويت والرنين الصوتي ما يجعل تأثيرها على تطور الكلام واللغة بالغ الأهمية
- الأهمية الكبرى لتقييم هذه الاضطرابات وتحديد درجة الإعاقة وتحديد التداخلات المناسبة لتدبيرها باكرا ما أمكن
- وجود تشوهات مرافقة عديدة يجعل التدبير العام للطفل المصاب أكثر تعقيدا
- قد لا تؤمن الإجراءات المتخذة نفس الدرجة من التحسن عند هؤلاء الأطفال مقارنة بالأطفال المصابين بنقص سمع معزول

الأسباب والتصنيف

• نقص السمع الولادي:

A. وراثي 60%:

- غير مرتبط بمتلازمات: 75%
- مرتبط بمتلازمات 25%

B. مكتسب 40%: (عوامل بيئية، أمراض)

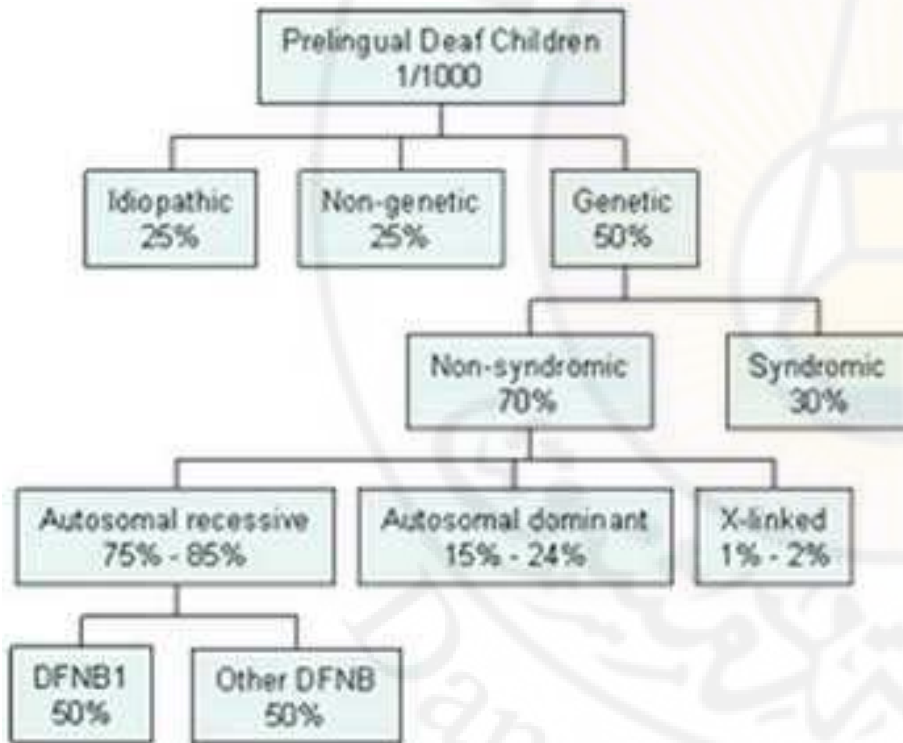
• نقص السمع في الطفولة:

A. وراثي 50%:

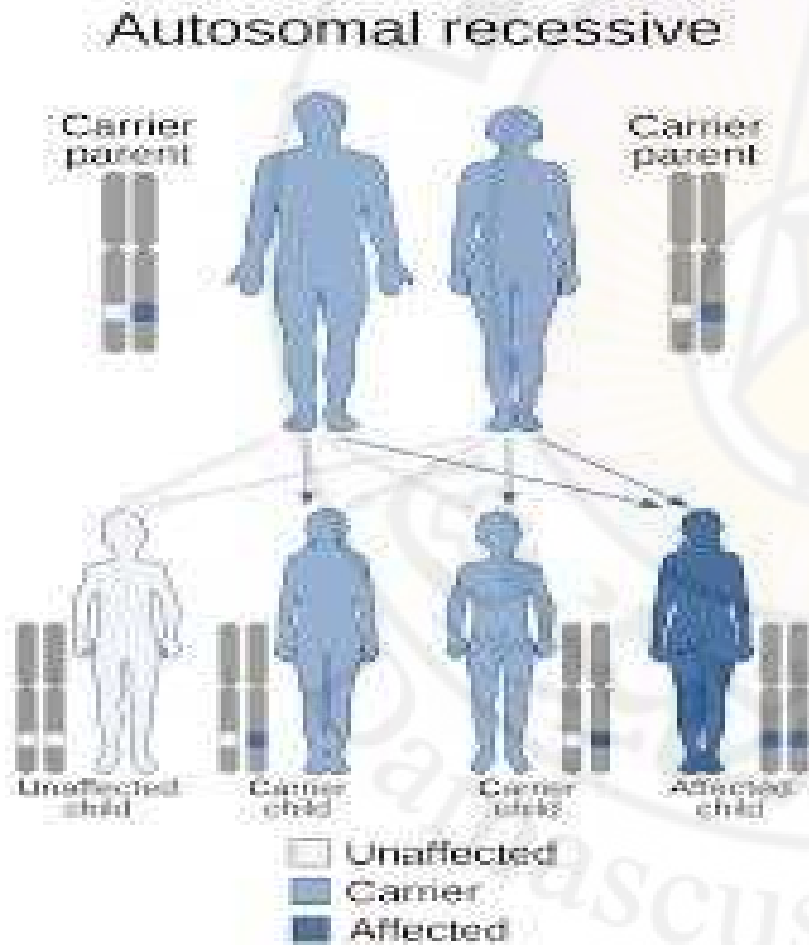
- غير مرتبط بمتلازمات: 75%
- مرتبط بمتلازمات 25%

B. مكتسب 25%

C. غير معروف 25%



نقص السمع المرتبط بمتلازمات (وراثة جسمية متنحية)



1. متلازمة بيندرين

2. متلازمة أوشر

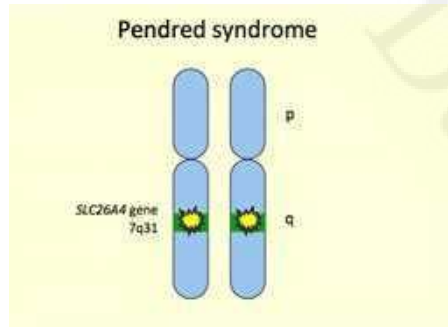
3. متلازمة جيرفيل لانغ نيلسون

4. متلازمة غولدنهار (طيف تشوهات
أذنية عينية فقرية فكية)

متلازمة بيندرين Pendred Syndrome

• الألية الإمراضية:

- السبب: طفرة مورثية تصيب مورثة SLC26A4 (PDS) الموجودة على الذراع الطويل للصبغي السابع المسؤولة عن ترميز البروتين الناقل لليود والكلور، البيندرين (Shibata et al. 2015)
- يتواجد البندرين في الأذن الباطنة والكلية والدرق
- خلل في استقلاب اليود وخلل ارتباطه بالتيروزين
- خلل النقل الشاردي للكلور واليود والبيكاربونات



- متلازمة بيندرين: هي الشكل الأكثر شيوعاً بين المتلازمات المترافقة بنقص سمع
- يقدر انتشارها (7.5/100000) وتعتبر مسؤولة عن 8% من حالات نقص السمع الوراثي
- التظاهرات السريرية:
 - نقص سمع قبل تطور اللغة، ثنائي الجانب وعميق ولكن قد يتظاهر أحياناً بنقص سمع متأخر البدء ومترقى (من خفيف إلى عميق)
 - الوظيفة الدهليزية متغيرة
 - موجودات العظم الصدغي: نقص تصنع الحلزون (تشوه مونديني IP2) وتوسع القناة الدهليزية المائية (EVAS) غي الطرفين
 - سلعة درقية عديدة العقد في الطفولة (العقد الثاني)

متلازمة بيندر يد Pendred Syndrome

• التشخيص:

- اختبار البيركلورات إيجابي (زيادة تحرير اليود من الدرق)
- دراسة جينية (لكشف الطفرة الموروثة)
- إيكو درق وعنق (لدراسة السلعة الدرقية)
- معايرة هرمونات درقية (قصور درق)
- دراسة سمعية: لتحديد درجة نقص السمع
- تصوير طبقي محوري مع رنين مغناطيسي لتحري تشوهات الأذن الباطنة

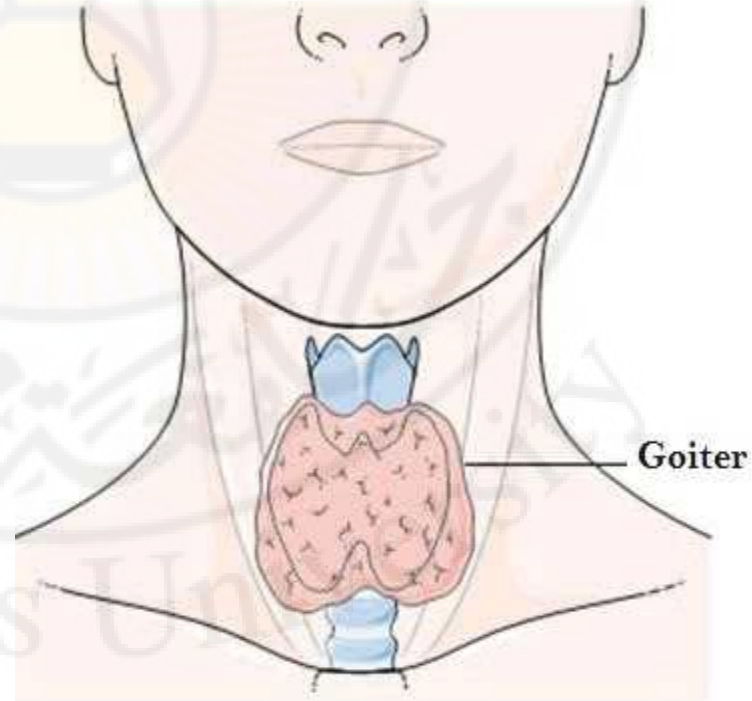
• التدبير:

- المعينات السمعية أو زرع الحلزون باستخدام حامل مساري خاص
- تأهيل سمع ونطق مناسب
- العلاج بالتيروكسن (هرمون الدرق) لتنشيط السلعة وتعويض القصور الهرموني
- خطورة تطور متلازمة تدفق السائل الدماغي الشوكي والتهاب السحايا

الموجودات الشعاعية على الطبقي المحوري في متلازمة بيندر:



- ◆ غياب العميد (غير مرئي)
- ◆ توسع القناة الدهليزية المائية والدهليز
- ◆ غياب حاجز الزاحف بين اللفتين العلوية والوسطى من الحزون



متلازمة أوشر Usher Syndrome

retinitis pigmentosa



Fig. 12b. Fundus photo of a patient with retinitis pigmentosa.

Retinitis Pigmentosa



- يوجد 40 متلازمة تسبب العمى مع نقص السمع تشكل متلازمة أوشر نصف الحالات
- نقص سمع حسي عصبي مع التهاب شبكية صباغي
- شيوع المتلازمة في USA (1/6000 – 1/10000) من الولادات
- عمى ليلي < اضطراب الساحة البصرية < عمى مركزي
- أكثر أسباب نقص السمع الولادي شيوعا (نقص السمع المتلازمي المتنحي)
- التشخيص:

- فحص سريري أذني دقيق
- فحص عيني مع فحص قعر العين
- تخطيط الشبكية الكهربائي
- تقييم سمعي لتحديد درجة نقص السمع والذي قد يكون مترقي وبالتالي يحتاج لتقييم دوري

أنماط متلازمة أوشر

• النمط الأول I Type:

- نقص سمع حسي عصبي عميق
- غياب الوظيفة الدهليزية
- بدء الاعتلال الشبكي باكرا في الطفولة
- ميوزين شاذ (myosin 7A): يتدخل بالنقل الكهربائي الميكانيكي في الخلايا المشعرة الحسية في التيه

• النمط الثاني II Type:

- نقص سمع حسي عصبي منحدر
- وظيفة دهليزية طبيعية
- بدء اعتلال الشبكية بسن البلوغ (العقد 3_4)

• النمط الثالث III Type:

- نقص سمع حسي عصبي مترقي
- تدهور مترقي للوظيفة الدهليزية
- رنح دهليزي مخيخي
- بدء متأخر لالتهاب الشبكية الصباغي

• النمط الرابع IV Type:

- تأخر عقلي
- نقص مقوية عضلية معم

تدبير متلازمة أوشر

• التدبير:

- نمط التواصل لفظي عند معظم المرضى
- تدبير الاضطرابات الحركية المرافقة والناجمة عن اضطرابات دهلزية أو عصبية مخيخية
- حاستين أساسيتين للتواصل اللفظي والإيمائي مهددتين
- الكشف الباكر للقدرة البصرية وقياس ساحة الرؤية والكشف الباكر لنقص السمع وتحديد درجته
- التدخل الباكر لتأهيل السمع
- المعينات السمعية المناسبة مع التدريب السمعي المناسب
- زرع الحلزون باكرا ما أمكن للاستفادة من الرؤية المتبقية في التأهيل بعد الزرع

متلازمة جيرفيل – لانغ نيلسون Jervell – Lange Nielsen Syndrome

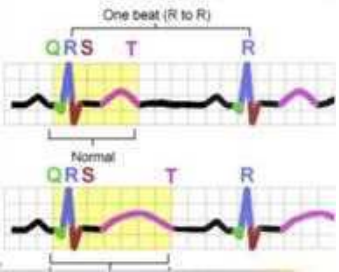
التشخيص:

- التقييم السمعي (نقص سمع حسي عصبي عميق ثنائي الجانب)
- تخطيط القلب الكهربائي (تطاول مسافة QT $500 < QT$ ملي ثانية مع موجة T عريضة)

التدبير:

- حاصرات بيتا
- زرع جهاز صدم كهربائي
- المعينات السمعية أو زرع الحلزون

- ثالث سبب لنقص السمع الوراثي المتلازمي بالوراثة الجسمية المتنحية
- $> 0.2\%$ من أسباب نقص السمع الولادي
- نقص سمع حسي عصبي ولادي عميق
- تطاول المسافة QT على مخطط القلب الكهربائي
- نوب غشي متكررة ونادرا موت مفاجيء
- طفرة مورثية KCNQ1 أو KCNE1 الموجودة على الصبغي 11 أو 21 تؤدي لاضطراب عمل أقنية شوارد البوتاسيوم والمتواجدة بكثرة في الأذن الباطنة والقلب
- يموت 50% من الأطفال المصابين قبل عمر 15 في غياب المعالجة



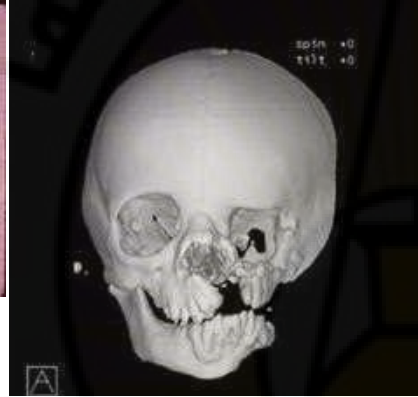
متلازمة غولدنهار Goldenhar Syndrome



- تدعى أيضا طيف التشوه العيني الأذني الفقري أو صغر نصف الوجه (غالبا الأيمن)
- عسر تصنع لمشتقات القوس الأولى والثانية مع نقص تصنع نصف الوجه ونقص سمع (حسي عصبي أوتوصيلي أو مختلط)، إصابة وحيدة الجانب
- التشوهات الأذنية: زنمات جلدية، صغر الصيوان أو غيابه، انسداد مجرى السمع الظاهر، تشوه العظيّمات السمعية أو غيابها، تشوه مسار العصب الوجهي، شذوذات الأقنية الهلالية والنافذة البيضية

متلازمة غولدنهار

- تشوهات عينية: كيسات نظيرة جلد، نقص الجفن العلوي
- التشوهات الفقرية: غياب أو التحام الفقرات الرقبية مع تأخر نمو معتدل
- تشوهات فكية: غياب الفرع الفكي الصاعد وغياب اللقمة الفكية
- التدبير: هو تدبير متعدد الاختصاصات (أذن أنف حنجرة، أطفال، جراحة فكية، جراحة عصبية ، أخصائيين تأهيل ونطق



متلازمة كليبل- فايل Klippel-Feil Syndrome

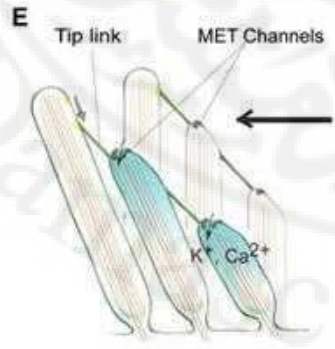
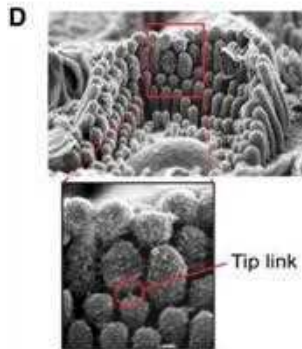
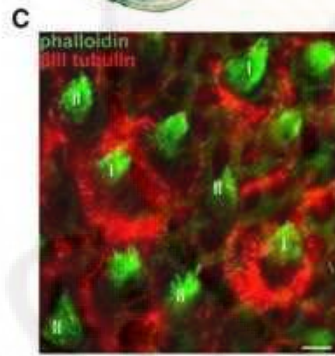
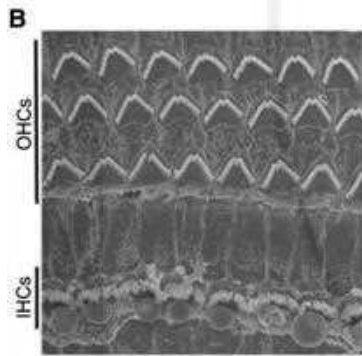
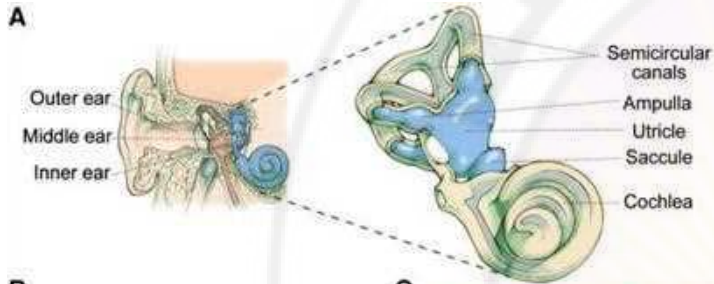
- الأذن الخارجية: تضيق مجرى أو تشوه صيوان
- الأذن الوسطى: تشوه في العظيومات السمعية
- الأذن الباطنة: درجات مختلفة من نقص تصنع أو غياب تصنع الأذن (تشوه ميتشيل، تشوه مونديني...)



- عبارة عن حالة مرضية موروثة بوراثة جسمية متنحية أو محدثة (إفرادية)
- تتألف من ثلاثة موجودات:
 1. نقص سمع حسي عصبي
 2. التحام ولادي للفقرات الرقبية مع عنق قصيرة وقليلة الحركة
 3. تشوهات عظمية وهيكلية كانشقاق الحنك وتسطح قذالي مع خط شعر منخفض في النقرة
- يعزى نقص السمع للتشوهات الأذنية المرافقة والتي يمكن أن تصيب الأذن الخارجية أو الوسطى أو الباطنة
- يكون نقص السمع توصيلي أو حسي عصبي أو مختلط
- حالة السمع متباينة من الطبيعي وحتى نقص السمع العميق

التدبير السمعي يعتمد على درجة ونمط نقص السمع والتشوهات الأذنية المرافقة للمتلازمة

المتلازمات المرتبطة بالوراثة الجسمية السائدة



1. متلازمة واردنبيرغ

Waardenburg

2. متلازمة تريشر كولين Treacher Collins

Collins

3. متلازمة أبيرت Apert

4. متلازمة كروزون Crouzon

5. متلازمة ستيكلر Stickler

6. داء الأورام الليفية العصبية

Neurofibromatosis

7. المتلازمة الغلصمية الأذنية الكلوية

(BOR) Brancio-oto-renal

متلازمة واردنبيرغ Waardenburg



- تشكل 1-3% من كل أسباب نقص السمع الولادي (بمعدل 1/20000) من الولادات
- شذوذ في استقلاب التيروسين
- اضطرابات وشذوذات صباغية تصيب العين والجلد والشعر: تباين لون القرحية، الغرة البيضاء، بقع تصبغ جلدية
- التشوهات الوجهية القحفية: تباعد الموق، اقتران الحاجبين، جذر أنف مسطح

أنماط متلازمة واردينبيرغ

- النمط الأول Type I: لديهم طيف الإصابة كاملاً:
 - تباعد المؤق، تصبغات، تشوهات وجهية قحفية، اضطراب لون القزحية
 - نقص سمع حسي عصبي شديد إلى عميق (20%)
 - طفرة مورثية للمورثة PAX3
- النمط الثاني Type II:
 - لا يوجد تباعد مؤق
 - نقص سمع أقل شدة لكن أكثر شيوعاً (50%)
 - طفرة مورثية MITF
- النمط الثالث Type III:
 - هو النمط الأشد من واردينبيرغ (يسمى كلاين_واردينبيرغ)
 - يشمل تشوهات واردينبيرغ مع تشوهات أطراف علوية أو نقص تصنعها مع إطراق وحيد الجانب وتشوهات هيكلية أخرى
 - طفرة للمورثة PAX3
- النمط الرابع Type IV:
 - تسمى متلازمة واردينبيرغ_شاه
 - مثل النمط الثاني مضافاً له مرض هيرشبيرنغ (الكولون العرطل اللاعقدي)

متلازمة تريشر كولين

Treacher Collins (Mandibulofacial dysostosis)

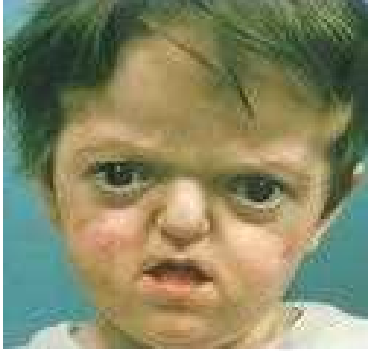


- تصيب (1/50000) من الولادات وتورث بمتلازمة جسمية سائدة في معظم الحالات ونادرا وراثية متنحية
- نقص تصنع الفك السفلي وعظام الوجه
- ميلان سفلي وحشي للشق الجفني مع نقص أجفان
- تشوهات الأذن خارجية والوسطى مع انسداد مجرى سمع
- نصف المرضى لديهم نقص سمع توصيلي بسبب تشوهات العظام وأحيانا نقص سمع مختلط
- انشقاق حنك ولادي (35%)
- طفرة وراثية على الذراع الطويل للصبغي الخامس (TCOF1) ترمز بروتين نقل خلوي (ترياكل) مهم أثناء التطور الجنيني
- التدبير:

- معينات سمعية بالنقل العظمي أو BAHA
- جراحات تصنيعية للصيوان ومجرى السمع الظاهر مع تصنيع طبلي ± معينات سمعية تقليدية

متلازمة أبيرت

Apert Syndrome (Acrocephalosyndactyly)



- تشوهات في الأذن الوسطى والباطنة
- تثبيت ركابة (نقص سمع نقلي)
- قناة حلزونية مائية مفتوحة
- توسع الحفرة تحت المقوسة
- التصاق أصابع اليد
- تشوهات منتصف الوجه
- عسر تعظم وجهي قحفي (الفم بشكل شبه منحرف)

متلازمة كروزون

Crouzon Syndrome (craniofacial dysostosis)

- **المسببات:** طفرة مورثية لمستقبل هرمون النمو (GFR2) على الذراع الطويل للصبغي 10 (q26)
 - وراثية جسمية سائدة



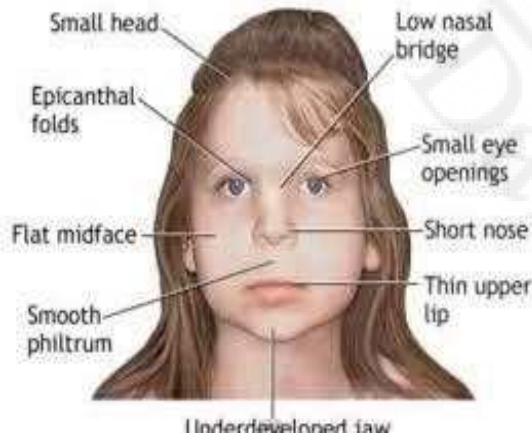
- **الأعراض:**

- **الأذنية:** غالبا نقص سمع توصيلي بسبب انسداد مجرى السمع الظاهر أو تشوه العظيمات وقد يحدث نقص سمع حسي عصبي، تشوهات الصيوان
- **تشوهات قحفية فقرية:** (تشوهات عظمية مع انغلاق دروز قحفية باكر) مع التحام فقرات
- **تشوهات فكية:** تقدم الفك السفلي مع نقص تصنع الفك العلوي
- **تشوهات عينية وجهية:** نقص تصنع منتصف الوجه وجحوظ مع تباعد المؤق، أنف الببغاء، الشفة العليا القصيرة، جذر أنف منخفض انشقاق حنك وأحيانا انسداد أنف خلفي
- معدل الذكاء الطبيعي

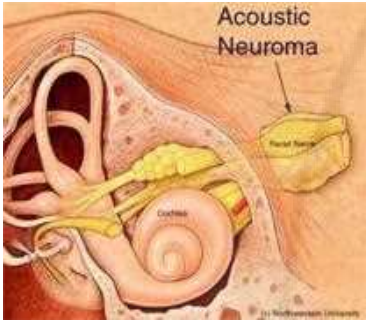


متلازمة ستيكler Stickler Syndrome

- متلازمة تشمل خلل في بروتينات الكولاجين تشمل طيف واسع من التشوهات: الهيكلية والعينية والأذنية والوجهية الفموية
- قد تورث بوراثة سائدة أو متنحية ومعدل حدوثها (1/10000-1/7500) من الولادات
- يوجد 5 أنماط من المتلازمة تبعا لمورثة الكولاجين المصاب (الأنماط 1، 2، 3، 4 و 5) (COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2) تورث بوراثة متنحية
- يختلف شدة ونمط نقص السمع لكن يشيع نقص السمع الحسي العصبي المتريقي (80%)
- من أكثر المتلازمات التي تترافق بمتوالية بييروبن (تراجع فك سفلي، هبوط خلفي للسان، انشقاق شراع حنك) بوجوده يكون نقص السمع توصيلي بسبب اضطراب وظيفة نفير أوستاش والتهاب الأذن الوسطى المصلي
- هيئة شبيهة بمتلازمة مارفان واعتلال مفاصل مترقي
- اعتلال عيني مترقي مع حصر بصر شديد، انفصال شبكية
- تسطح منتصف الوجه، ليونة المفاصل وفرط حركيتها،



داء الأورام الليفية العصبية Neurofibromatosis



- النمط الأول (NF1) مرض فون ركلنغ-هاوزن:

- بقع قهوة بحليب، أورام ليفية عصبية متعددة، عقيدات ليش،
- خطر الورم العصبي السمعي أحادي الجانب (5%)
- مورثة NF-1 على الصبغي Chr 17

- النمط الثاني (NF2) الورم العصبي الليفي المركزي:

- أورام العصب السمعي ثنائية أو أحادية الجانب عند أقرباء الدرجة الأولى
- أورام خلايا شوان المركزية المتعددة (Schwannomas)
- المورثة NF2 على الذراع الطويل للصبغي 12 (Chr 22q) (طفرة مورثة مثبتة للورم)

داء الأورام العصبية الليفية من النمط الأول (NF1)

مرض فون ريكلنغ-هاوزن

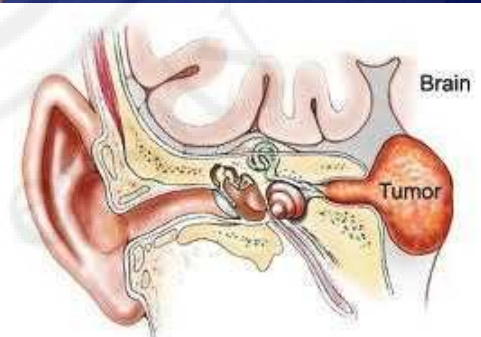
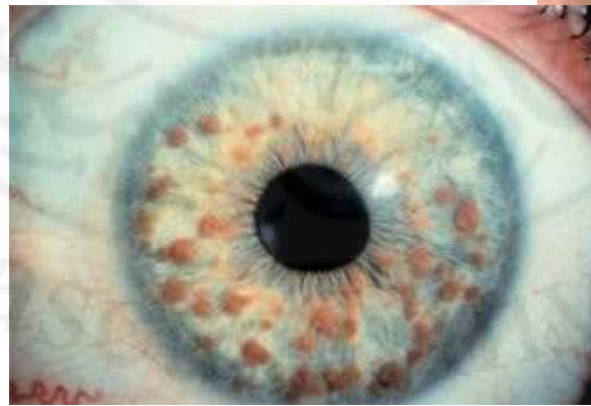
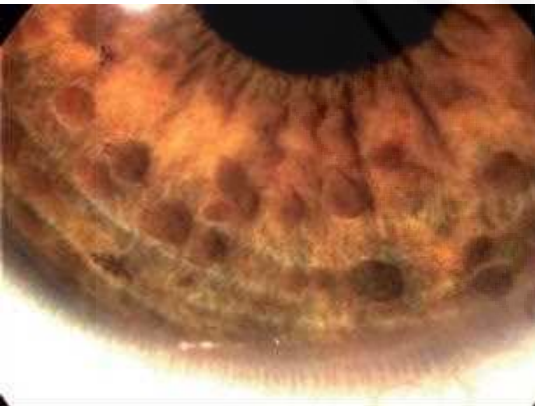
• الأعراض:

- الأذنية: ورم عصب سمعي وحيد الجانب (5%) مع نقص سمع حسي عصبي خلف حلزوني
- الأعراض الأخرى: بقع قهوة بحليب، أورام ليفية عصبية جلدية ونادرا عصبية مركزية، تخلف عقلي، بقع نمشية على الإبط والفخذ،
- أعراض عينية: بقع ليش، أورام العصب البصري والحجاج
- أورام حشوية، ورم القواتم، أورام خلايا شوان الخبيثة في الأطراف (خطورة 10% مدى الحياة)

• التشخيص:

- الخصائص السريرية للمريض (عقيدات ليش، بقع قهوة بحليب، أورام ليفية عصبية ضفيرية الشكل، نمش إبطي فحذي، أورام دبقية، آفات عظمية مميزة)
- قريب من الدرجة الأولى مصاب بالمرض

NF-1



داء الأورام الليفية العصبية من النمط الثاني (NF2)

• الفيزيولوجيا المرضية:

- اضطراب وراثي جسدي سائد مع وجود طفرة ميرلين (الشوانومين، النوروفيبرومين) وهي مورثة مثبتة للورم
- 5% من الحالات محدثة بسبب طفرات وغير مورثة
- الموزايكية تؤدي لظهور درجات متباينة الشدة من المرض
- نمط غاردنر: طيف خفيف من المرض يظهر متأخراً في الحياة
- نمط ويشارت: يظهر بعمر باكر مع أورام متعددة شوكية وقحفية

• الأعراض الأذنية:

- 95% خطورة حدوث أورام خلايا شوان دهليزية
- أورام قحفية وشوكية عديدة
- فقد رؤية، أورام عصب بصري، ساد طفلي
- عسرة بلع

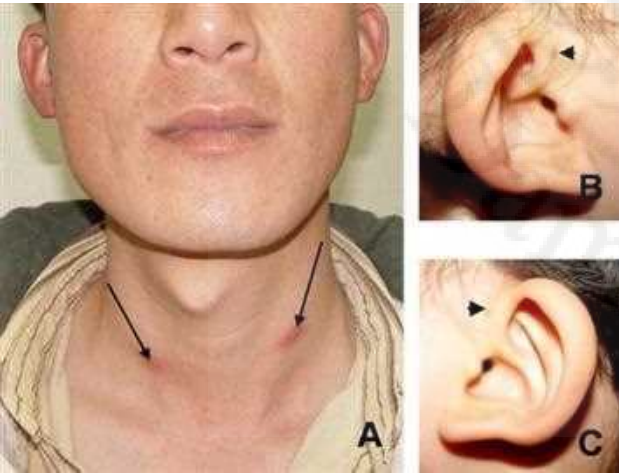
• التدبير:

- المراقبة أو استئصال الأورام العصبية الدهليزية الكبيرة
- زرع جذع الدماغ السمعية
- زرع الحلزون فقط في حال المحافظة على العصب الحلزوني
- مراقبة الجهة الثانية أو جراحة شعاعية بالتصويب المجسم في حال كان السمع مفيد فيها

المتلازمة الغلصمية الأذنية الكلوية

Branchio-oto-renal (Melnick Fraser Syndrome)

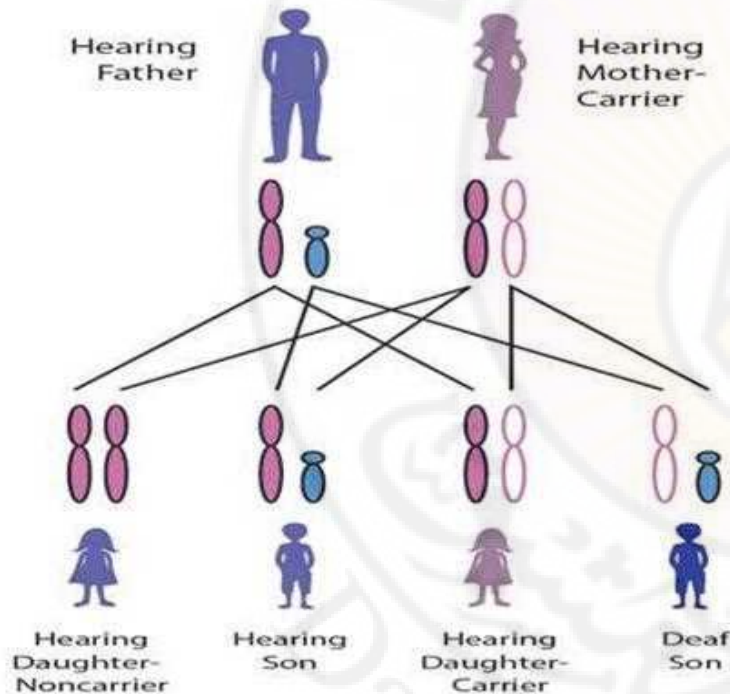
- تصيب (1/40000) من الولادات وتشكل 2% من حالات نقص السمع الولادي العميق
- 90% من المرضى لديهم نقص سمع، ثلث المرضى لديهم نقص سمع عميق وقد يكون مترقيا
- التشوهات الأذنية قد تصيب الأذن الخارجية أو الوسطى أو الباطنة (نواسير أمام الأذن، زوائد جلدية، تشوه صيوان أو غيابه، تضيق أو انسداد مجرى سمع، انكشاف العصب الوجهي، غياب النافذة البيضوية، نقص تصنع الأذن الباطنة، توسع المسال الدهليزي...)
- تشوهات كلوية: نقص تصنع كلوي، عدم تصنع ثنائي الجانب
- كيسات أو جيوب أو نواسير غلصمية
- طفرات المورثة EYA1 على الذراع الطويل للصبغي 8 (Chr 8q13)، SIX5 SIX1K يمكن أن تساهم في هذه المتلازمة
- نقص السمع: وراثية جسمية سائدة مع نفوذية ~100%:
 - الحسي العصبي 20%
 - التوصيلي 30%
 - المختلط 50%



المتلازمات المرتبطة بالجنس

X-linked Disorders

An Example of X-linked Recessive Inheritance



In this figure,  is an X chromosome with a usual copy of the gene, and  is an X chromosome with a copy with a recessive mutation.  is a Y chromosome.

1. متلازمة ألبورت Alport's syndrome

2. المتلازمة الأذنية الحنكية الأصبع opalatal-digital syndrome

3. متلازمة نوري Norrie syndrome

متلازمة ألبورت

Alport's Syndrome

التشخيص:

- الدراسة السمعية المناسبة
- معايرة الكرياتيني، تحليل بول وراسب، أزوت البولة الدموية

التدبير:

- المعينات السمعية أو زرع الحزون
- تحال كلوي أو زرع كلية

• اضطراب موروث بوراثة مرتبطة بالجنس 80% أو وراثة جسمية سائدة 20%

الموجودات السريرية:

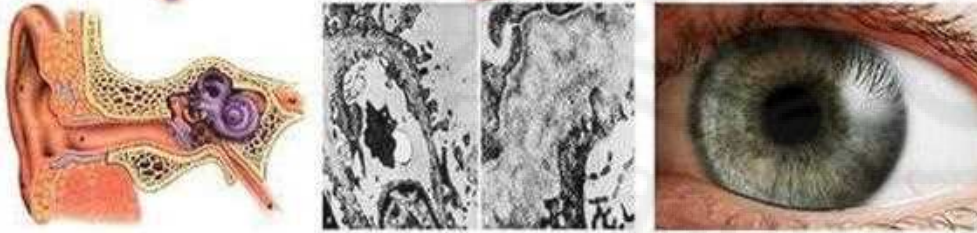
- نقص سمع حسي عصبي مترقي بسبب التنكس المترقي لعضو كورتني و الشريط الوعائي الحزوني
- التهاب كبد وكلية مترقي مع بيلة دموية

- تشوهات عينية: حسر بصر وساد

الألية الأمراض:

- كولاجين Type IV شاذ في الغشاء القاعدي للكبد الكلوية
- المورثة المسؤولة COL4A5

Alport syndrome



المتلازمة الأذنية الحنكية الأصبعية

Otopalatal-digital syndrome



- تشوه العظيـمات السمعية
- انشقاق حنك ولادي
- تشوهات الأصابع في اليدين والقدمين
- تباعد مؤق مع قصر قامة وتأخر عقلي
- التشخيص والتدبير:
 - الفحص السريري الدقيق والتقييم الشامل للمريض
 - بالنسبة لتدبير السمع (معينات سمعية أو جراحة تصنيع عظيـمات سمعية)
 - التشوهات المرافقة حسب نمط التشوه

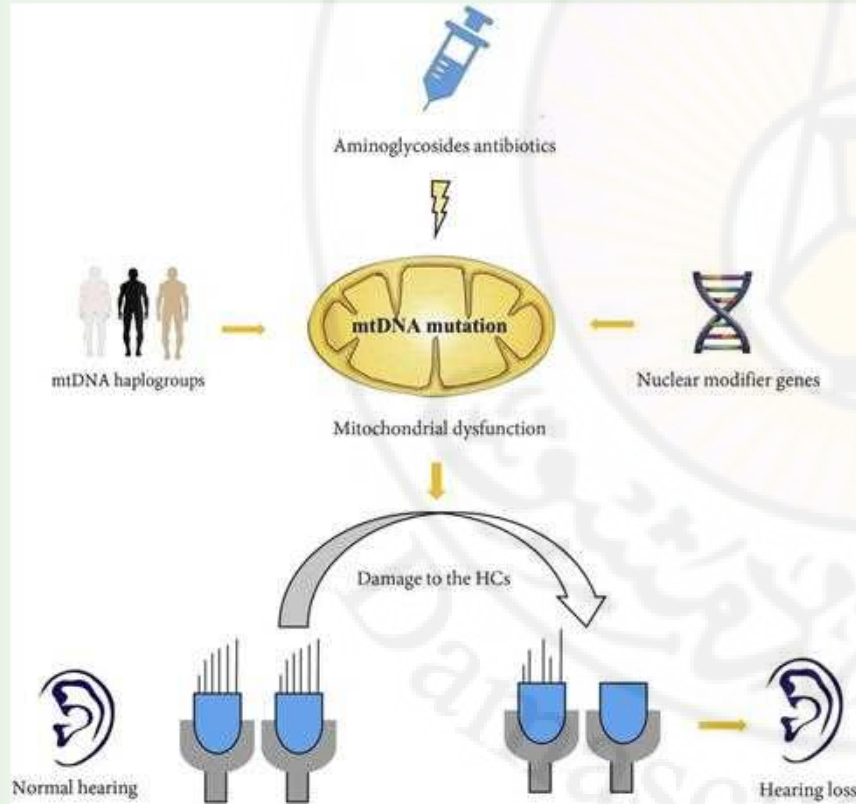
متلازمة نوري Norrie Syndrome

- اضطراب مرتبط بالجنس
- نقص سمع حسي عصبي
- عمى مع ساد
- تخلف عقلي مترقي



الاضطرابات المتقدريّة Mitochondrial Disorders

The Relationship Between Chromosomes, Mitochondria, and Mitochondrial DNA



- ينتقل عن طريق الأم
- نقص سمع متأخر بعد اكتساب اللغة
- تترافق باضطرابات استقلابية جهازية
- حساسية خاصة للانسمام الأذني بالأمينو غليكوزيدات، مثل:
- **MELAS**:
 - اعتلال الدماغ المتقدري
 - الحمض اللبني
 - متلازمة شبيهة بالسكتة الدماغية
- **MIDD**:
 - الصمم والسكري الموروث عن طريق الأم

DNA المتقدرات مصدره من الأم فقط

متلازمة شارج CHARGE Syndrome

- الأسباب: ينجم هذا التشوه المركب عن طفرة للمورثة CHD7 (على الذراع الطويل للصبغي 8 في 70% من الحالات)
- الحدوث (1/8500) من الولادات
- تجمع CHARGE:
 - C: Coloboma: قزحية بشكل ثقب الباب
 - H: Heart: تشوهات قلبية، وسادة شغافية
 - A: Atresia: انسداد أنف خلفي
 - R: Retardation: تأخر عقلي مع تشوهات عصبية
 - G: Genital: تشوهات تناسلية
 - E: Ear: تشوهات أذنية، صغر الصيوان، تشوه العظيمات السمعية، تشوهات الأذن الباطنة.
- الأعراض في الرأس والعنق:
 - وجه مستطيل غير متناظر مع جبهة عريضة
 - تسطح منتصف الوجه
 - جذر أنف عريض مع منخرين سميكين مع انسداد منخرين ولادي
 - شلول عصبية: أعصاب قحفية: 1، 7، 8، 9، 10
 - ناسور مريئي رغامي
 - انشقاق شفة وحنك ولادي



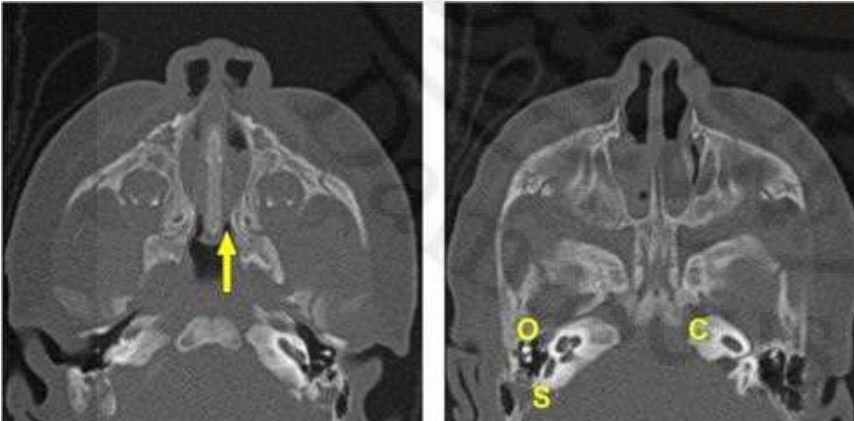
متلازمة شارج CHARGE Syndrome

• التشوهات الأذنية المميزة لمتلازمة CHARGE:

- الأذن الخارجية (95-100%):
سوء تشكل الصيوان، أذن مقلوبة
للأمام، قمعية الشكل، نقص
ارتفاعها، محارة مثلثية، صغر أذن،
نقص تصنع مجرى السمع، زنمات
وزوائد جلدية
- الأذن الوسطى: تشوه عظيّمات
السمع
- الأذن الباطنة (90%): غياب أو
نقص تصنع الأقنية الهلالية (خاصة
الجانبية وهي أشيع التشوهات في
هذه المتلازمة وتشير بشدة لوجود
طفرة CHD7)

• التدبير:

- هو تدبير متعدد الاختصاصات
- التدبير السمعي:
 - معينات سمعية
 - جراحات تصنيعية (مجرى سمع
أو عظيّمات)
 - زروع سمعية عظمية أو زرع
حلزون



متلازمة داون Down Syndrome

- الأسباب: تثلث الصبغي 21 (1/800 من الولادات الحية)
- عوامل الخطورة:
 - عمر الأم الزائد (1/100 إذا كان عمر الأم < 40 سنة)
- أعراض المتلازمة في الرأس والعنق:
 - تسطح الجمجمة مع نقص تصنع منتصف الوجه والقذال المسطح
 - صغر الصيوان مع تضيق مجرى السمع الظاهر
 - انحراف علوي للشقين الجفنيين مع طيات فوق الموق
 - أنف صغير، بلعوم أنفي منكمش (خاصة ببعده الأمامي الخلفي)
 - ضخامة اللسان والشفيتين وتشوهات في الأسنان
 - عنق قصيرة، مع حنجرة صغيرة
- الأعراض الجهازية:
 - قلبية وعائية 50%، رئوية، معدية معوية، غدية (قصور درق)، دموية
 - العمود الرقبي: عدم ثباب بين الفقرتين الرقبيتين الأولى والثانية (تحت خلع 25%، خطورة الخلع من انضغاط شوكة 2% في حالة فرط البسط الرقبي)
- أعراض أذنية:
 - التهاب أذن وسطى حاد ومزمن،
 - سوء وظيفة النفير مع التهاب أذن مصلي
- اضطرابات النوم وتوقف التنفس الانسدادي
- تضيق تحت المزمار (تنبيب بأنبوب أصغر من العمر)

متلازمة داون Down Syndrome

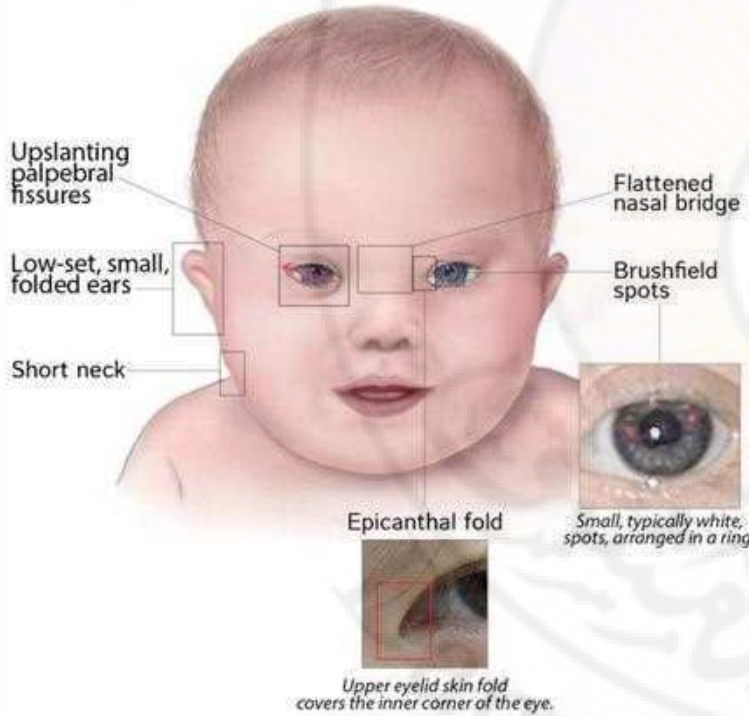
• التدبير والعناية بالأذنين والسمع عند مرض داون:

1. تخطيط جذع دماغ بعمر 3 أشهر
2. تخطيط سمع سلوكي كل 6 أشهر
3. تقييم السمع: تخطيط سمع نغمي سنويا
4. فحص أذني كل 3 أشهر في حال وجود تضيق مجرى سمع
5. تخطيط معاوقة سمعية حسب الضرورة

• تدبير الانسداد التنفسي عند مرضى داون:

- دراسة نوم معيارية بعمر 4 سنوات
- تعاد قبل إجراء استئصال لوزات وناميات

Key Facial Characteristics of Down Syndrome



متوالية بيير روبين

- تتألف هذه المتوالية من ثلاثي كلاسيكي يشمل:
 1. تراجع الفك السفلي وصغره
 2. تدلي خلفي للسان
 3. انشقاق حنك ثانوي
- الأمراض: يمنع تراجع الفك هبوط اللسان ضمن جوف الفم والذي يمنع بدوره التحام الحنك الثانوي في الحياة الجنينية
- يكون معزولا في (50-80%) من الحالات
- يترافق بالعديد من المتلازمات الأشيع بينها (ستيكلر، المتلازمة الحنكية القلبية الوجهية)
- يعاني معظم الأطفال من صعوبات تنفسية تحتاج لتدبيرها إما:
 - تداخلات علاجية (وضع استلقاء بطني، قنية هوائية بلعومية أنفية، تنبيب رغامي)
 - إجراءات جراحية (لصق الشفة باللسان، توسيع عظمي لعظم الفك السفلي، خزع رغامي)
- الإضطرابات الأذنية واللغوية:
 - نقص سمع توصيلي بسبب سوء وظيفة نفير أوستاش (التهاب أذن وسطى مزمن، تطور جيوب انسحابية طبليّة)
 - اضطرابات لفظ للأحرف الساكنة والصوتية المرتبطة بشراع الحنك
 - خنة أنفية وصوت مخنوق

Thanks for listening!

Damascus University

الأسباب الوالدية والانتانية قبل الولادة لنقص السمع

Maternal & infectious prenatal causes of hearing Loss

الدكتور أحمد مصطفى

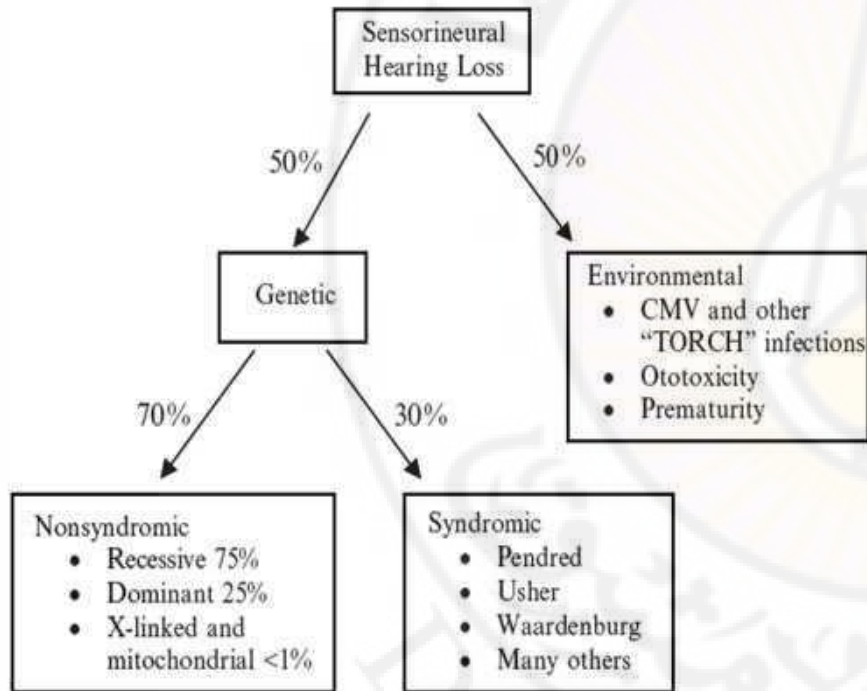
كلية العلوم الصحية – جامعة دمشق

العام الدراسي 2022 - 2023

مقدمة

- نقص السمع الولادي هو من أكثر الأمراض المزمنة شيوعاً عند الأطفال والرضع
- 1/800 - 1/1000 من الولدان لديهم نقص سمع ولادي شديد إلى عميق
- ثلاثة أضعاف النسبة السابقة لديهم درجات أخف من نقص السمع
- **أثناء الطفولة:**
 - يصاب 2-3 / 1000 من الأطفال بنقص سمع متوسط إلى شديد
 - تزداد خطورة نقص السمع عند الشباب حول سن البلوغ بسبب التعرض الزائد للضجيج ورضوض الرأس
- يؤدي نقص السمع الباكر في الحياة لأذية شديدة في القدرات الاستقبالية ومهارات تطوير اللغة والمكتسبات العلمية
- تتحدد شدة الإعاقة بالعمر الذي حدث فيه نقص السمع وبشدة نقص السمع

التصنيف



• نقص السمع الولادي:

– وراثي < 50%

– مكتسب (عوامل بيئية إمراضية)
%50 >

• نقص السمع في الطفولة:

– وراثي 50%

– مكتسب 25%

– غير معروف 25%

نقص السمع الولادي المكتسب

• الأسباب المكتسبة: $> 50\%$

– الأسباب الوالدية والانتانية قبل الولادة

– الأسباب حول الولادة

– الأسباب بعد الولادة

• الأسباب الوراثية: $< 50\%$

العوامل التي تقترح وجود نقص سمع وراثي هي:

1. وجود نقص سمع حسي عصبي عند أحد الأقرباء من الدرجة الأولى أو الثانية
2. نقص سمع عند قريب بعمر باكر > 30 سنة
3. القرابة الدموية والنسب المشترك بين الوالدين

المقاربة السريرية

• **التدبير:** يتطلب تدبير نقص السمع الخلقي لمقاربة متعددة الاختصاصات بما في ذلك:

- طبيب أنف وأذن وحنجرة
- طبيب أطفال
- أخصائي السمعية عند الأطفال
- أخصائي معالجة اضطرابات النطق واللغة
- مدرس الصم
- التزام الوالدين ومساهمتهم
- مساهمة المدرسة
- مجموعات المساعدة الصحية
- جمعيات الصم

• **يتضمن دور طبيب الأذن والأنف والحنجرة:**

- قيادة الفريق المسؤول عن مقاربة الأطفال المصابين بنقص السمع
- وضع خطة الاتصال مع أعضاء الفريق الطبي الآخرين
- تحديد نمط الإصابة السمعية ودرجتها والاستقصاء عن سبب نقص السمع
- وضع خطة التدخل الجراحي لحالات نقص السمع التوصيلي
- تقييم حالات نقص السمع الحسي العصبي أو المختلط
- تحديد الحالات المرشحة للتضخيم السمعي بالمعينات وتحديد الأفضل منها
- تقييم الحالات المرشحة لزروع السمع بالنقل العظمي وزرع الحلزون

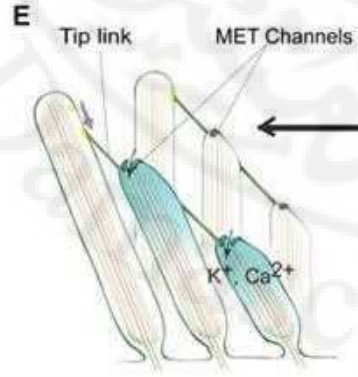
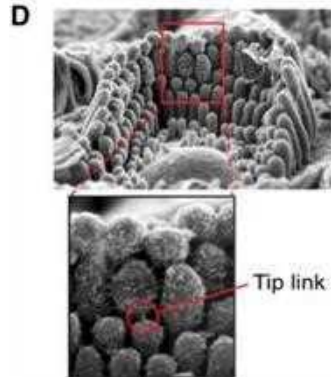
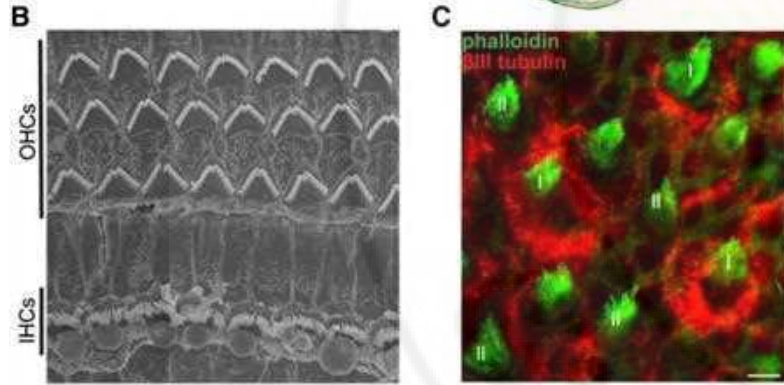
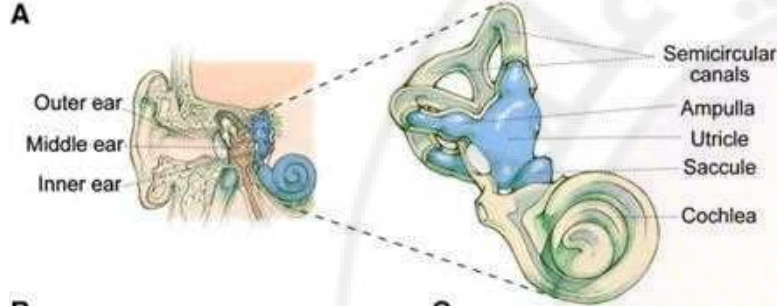
الاستقصاءات

- تختلف الاستقصاءات الضرورية حسب تاريخ اكتشاف الاضطراب السمعي منذ الولادة أو لاحقاً بعد اكتساب اللغة
- كلما كان كشف مشكلة نقص السمع باكراً كلما كان التدخل العلاجي باكراً وبالتالي كلما كانت النتائج أفضل
- اختبار المسح السمعي الولادي (بالبث الصوتي الأذني):
 - Pass: الأذن الباطنة سليمة الوظيفة
 - Fail: الأذن الباطنة مريضة (نقص سمع < 35 د.ب.)
- المسح السمعي بتخطيط جذع الدماغ الألي: لبيان سلامة السمع أو وجود نقص سمع
- الاستقصاءات السمعية التشخيصية:
 - دراسة العتبة السمعية
 - التقييم السمعي السلوكي أو الانعكاسي
- التقييم التواصلي وبرنامج التدريب السمعي والتأهيل

عوامل الخطورة المكتسبة لنقص السمع

1. الحالة الصحية السيئة للوالدة مع سوء التغذية وعوز الفيتامينات أو فقر الدم
2. العادات الصحية السيئة لدى الأمهات: التدخين والكحولية
3. تناول الأدوية السامة للأذن من قبل الأم أثناء الحمل
4. الانتانات: انتانات باطن الرحم وحول الولادة (TORCHS)
5. أمراض الحمل المسببة لتأخر نمو الجنين (نقص وزن الولادة > 1500 غ) أو الخداج (> 34 أسبوع)
6. الداء السكري الحملي وارتفاع التوتر الشرياني الحملي
7. اختلاطات الولادة (نقص الأكسجة، الرضوض، اضطرابات عصبية، تدني علامة أبغار > 3)
8. الإقامة في الحاضنة أو وحدة عناية الوليد أو الحاجة للتهوية الألية أو لأكسجة الغشائية خارج الجسم (ECMO)
9. فرط بيليروبين الدم (فقر دم انحلالي بتنافر الزمر الدموية، تبديل الدم)
10. إنتانات الوليد (انتان الدم، التهاب السحايا)
11. تناول الأدوية السامة للأذن من قبل حديث الولادة

دراسة الأسباب الهامة لنقص السمع حول الولادة



1. الأسباب قبل الولادة:

- الإنتانات (TORCH)
- الأدوية السامة للأذن
- الأمراض والعادات السمية (التدخين والكحولية)
- الاضطرابات والأمراض الحملية

2. الأسباب حول الولادة:

- نقص الأكسجة والرضوض
- الخداج ونقص الوزن عند الولادة
- الإقامة في الحاضنة أو الحاجة للتنوية الآلية
- اليرقان الأنحلالي (تنافر الزمر الدموية)
- الإنتانات (التهاب السحايا ، إنتانات الدم)

نقص السمع الولادي المكتسب

• الأسباب:

(1) الأسباب الوالدية والانتانية قبل الولادة

(2) الأسباب حول الولادة

(3) الأسباب بعد الولادة

• الإنتانات TORCHS:

- T. توكسوبلاسماز غوندي
- O. Other: (HIV، التهاب الكبد المصلي B)
- R. Rubella: الحصبة الألمانية
- C. CMV: داء الإندخال الخلوي العرطل
- H. Herpes: الحلا البسيط
- S. Syphilis: الأفرنجي

• الكحولية والتدخين

• الأمراض الأستقلابية

- قصور الغدة الدرقية الولادي
- السكري الحملي
- ارتفاع التوتر الشرياني الحملي
- البدانة

• الأدوية السامة للأذن

Non Preventable
40%

Preventable
60%

Infections
31%



Mumps



Rubella



Measles



Pertussis



Ear infections

Birth-related causes
17%

8%
Other

4.2%
Chronic medication



Birth complications



Prematurity



Low birth weight

(1) الإنتانات الوالدية أثناء الحمل

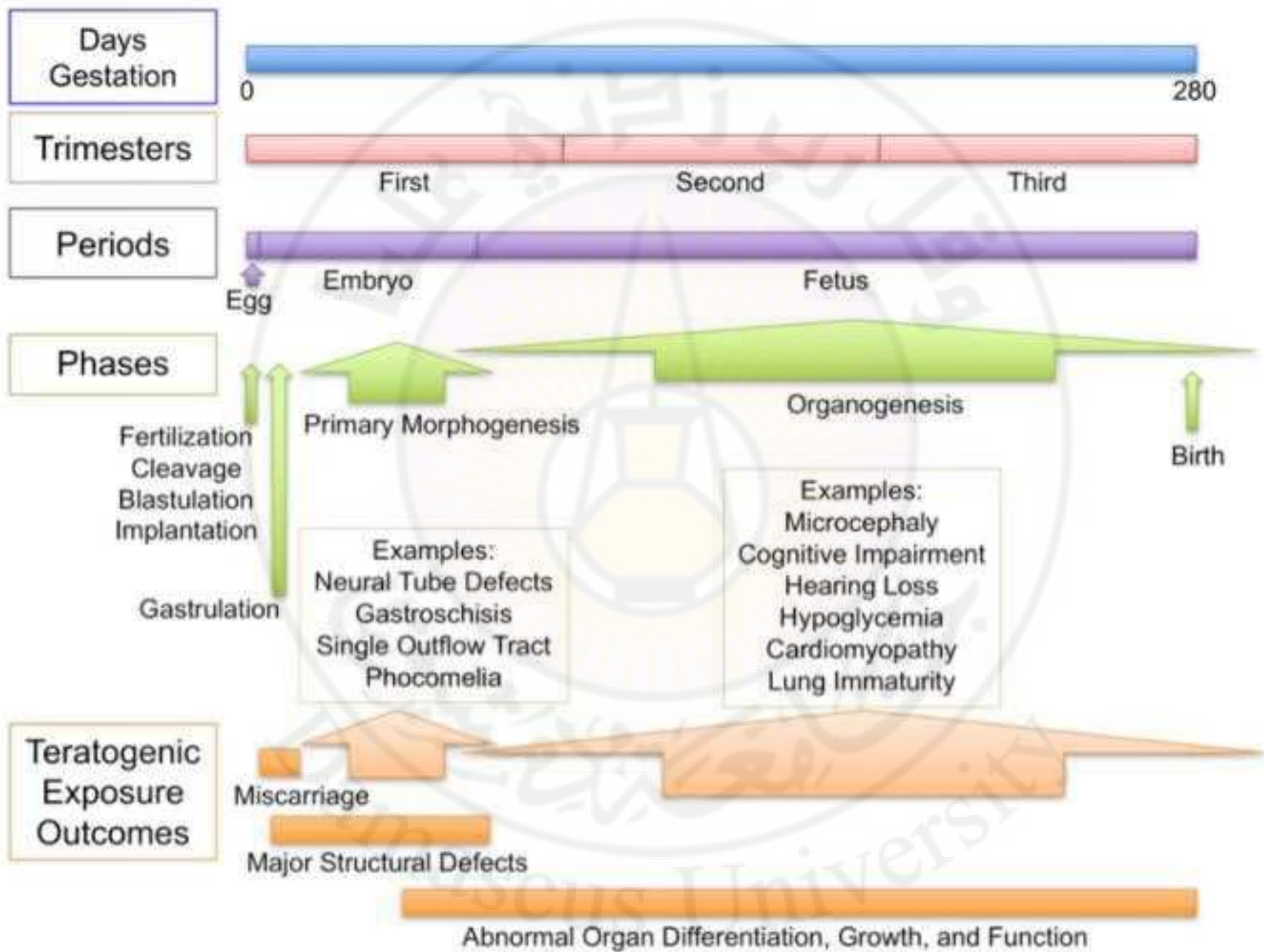
- الأسباب قبل الولادة لنقص السمع الخلقي المكتسب:

1. الإنتانات الوالدية
2. الأدوية السامة للأذن
3. الكحولية والتدخين

- الإنتانات TORCHS:

- .T Toxoplasmosis: توكسوبلاسموز غوندي
- .O Other: (HBV ، HIV)
- .R Rubella: الحصبة الألمانية
- .C CMV: داء الإندخال الخلوي العرطل
- .H Herpes: الحلا البسيط
- .S Syphilis: الأفرنجي

- الأدوية السامة للأذن
- الكحولية والتدخين
- الأمراض الطارئة الوالدية



Toxoplasmosis

Damascus University

داء المقوسات الغوندية الخلقي

Congenital Toxoplasmosis gondii

• التعريف:

– يكتسب داء المقوسات الخلقي عن طريق المشيمة من الأم المصابة أثناء الحمل

– كلما كانت إصابة الأم باكراً كلما كانت شدة المرض عند الجنين أكبر

• المظاهر السريرية لداء المقوسات الخلقي:

– قد يكون لاعرضي،

– قد يسبب خداج (ولادة مبكرة)، نقص وزن الولادة، واليرقان وضخامة الكبد والطحال

– تكلسات دماغية واستسقاء دماغي

– التهاب شبكية ومشيمية

– نقص السمع واضطرابات دهليزية

• نقص السمع في داء المقوسات:

– شيوع نقص السمع غير محدد بدقة كون غالبية الأطفال المصابين يكونون لاعرضيين عند الولادة

– 10-30% نقص السمع الحسي العصبي (إصابة حلزونية)

– اعتلال عصبي سمعي (20%) مع اضطرابات الكلام واللغة

– التشخيص والعلاج الباكر لداء المقوسات يقي من حدوث نقص السمع

• التشخيص:

– الدراسة المصلية (المصل، السائل

الدماغي الشوكي): IgM & IgG

– PCR

– التصوير الشعاعي (CT scan، MRI أو إيكوغرافي الدماغ)

Author, year	Filiation of main author, country	Study design	Casuistry	Methods of performing the hearing evaluation	Results on hearing disorders
Wilson et al, 1980 ¹¹	Stanford University School of Medicine, US	CSS	24 children (follow-up) with congenital toxoplasmosis	Pure-tone and speech reception threshold audiometry.	The incidence of SNHL ranged from 22 to 30%.
McGee et al, 1992 ¹⁴	University of Chicago, US	CSS	30 infants within 2 months of birth	ABR.	A total of 6 (20%) of the 30 infants were diagnosed with mild to moderate conductive hearing loss associated with otitis media. Sensorineural hearing loss was not described.
McLeod et al, 2006 ¹⁵	University of Chicago, US	CS	131 infants (follow-up) with congenital toxoplasmosis	Not described.	None had SNHL.
Andrade et al, 2008 ¹²	University of Minas Gerais, Brazil	CSS	30,808 newborns. Among them, 19 newborns diagnosed with congenital toxoplasmosis	Hearing test battery: behavioral observation audiometry, audiometric, transient and distortion product otoacoustic emission, ABR and tympanometry.	Out of the children with congenital toxoplasmosis, 4 were diagnosed with SNHL and 2 with conductive loss. Considering the SNHL, 2 children had mild, 1 had moderate, and 1 had profound hearing loss. Two properly-treated children persisted with hearing loss.
Noorbakhsh et al 2008 ¹⁶	University of Medical Sciences, Iran	CCS	95 infants with SNHL and 63 healthy infants were compared	Audiologic screening with ABR, EOAE, and PTA	Antibodies were found in 12% SNHL children (children aged 3–5 years old) and in 21.2% (children younger than 1-year-old), whereas in healthy children
Austeng et al, 2010 ¹⁷	Fredrikstad Hospital Trust, Norway	CSS	27,727 children born in Norway between 1992–1994	Otосcopy, immittance audiometry, otoacoustic emissions and play audiometry, behavioral audiometry in free field, or ABR.	40 women had primary <i>Toxoplasma gondii</i> infection in pregnancy and none of their neonates had hearing loss; 22 children were diagnosed with hearing loss of other origins.
Resende et al, 2010 ¹³	University of Minas Gerais, Brazil	CSS	106 children diagnosed with congenital toxoplasmosis in the neonatal screening program during 6 months	Hearing test battery: behavioral observation audiometry, ABR, transient and distortion product otoacoustic emission, and tympanometry.	They found normal hearing in 60 children (56.6%), conductive hearing loss in 13 (12.3%), SNHL in 4 (3.8%), and central hearing disorders in 29 (27.4%). There was no difference between children with additional risks for hearing loss and children who only had only toxoplasmosis.
Silva et al, 2015 ¹⁸	São Paulo State University, Brazil	CS	565 newborns	Transient EOAE	65 (11%) newborns had risk factors for hearing disorders, and congenital toxoplasmosis was found in 1 newborn; 13 infants presented hearing loss at retest.

داء المقوسات الغوندية الخلقي

Congenital Toxoplasmosis gondii

• التدبير:

- داء المقوسات الحملي:
 - يعالج بالسبيراميسين + حمض الفوليك
- داء المقوسات الخلقي:
 - يعالج بالبيريमितامين والسلفاديازين + حمض الفوليك

• إرشادات الوقاية:

- غسيل الخضار والفواكه الطازجة جيدا
- تجنب اللحوم النيئة أو قليلة الطهو
- غسيل الأيدي جيدا بعد العمل بالحدائق
- تجنب التعامل مع القطط أو التماس مع مخلفاتها

The background of the slide features a close-up photograph of two hands holding a white condom. A large, semi-transparent watermark of the Damascus University seal is overlaid on the image. The seal is circular and contains the university's name in Arabic and English, along with a central emblem. The text 'HIV INFECTION (AIDS)' is prominently displayed in the center of the image, within a black rectangular box.

HIV INFECTION (AIDS)

الإيدز الولادي أو المكتسب Congenital or Acquired AIDS

- متلازمة نقص المناعة المكتسب تنجم عن إنتان منتقل بالدم يسببها فيروس قهقري هو فيروس نقص المناعة (HIV)
- ينتقل من الأم المصابة إلى الجنين:
 - انتقال مباشر عبر المشيمة
 - انتقال أثناء الولادة
 - الانتقال بالارضاع
- تؤهب متلازمة نقص المناعة المكتسبة للكثير من الأمراض والانتانات الانتهازية وتطور بعض الأورام وخصوصا المرتبط نشوؤها بالفيروسات
- يتعرض المصاب لطيف واسع من الانتانات وبعضها خطير جدا على الحياة
- تكثر انتانات الأذن الوسطى والالتهاب المصلي بسبب فرط التصنع اللمفاوي للناميات البلعومية وسوء وظيفة نفيير أوستاش
- تكثر حالات نقص السمع الحسي العصبي وقد تكون ناجمة عن التهابات تيه فيروسية
- نقص السمع الحسي العصبي المفاجيء (انتانات فيروسية)
- نقص سمع تالي لالتهابات السحايا المصلية أو القححية
- نقص سمع ناجم عن اضطرابات متقدريه مرتبطة بعلاجات ال HIV

الإيدز الولادي أو المكتسب Congenital or Acquired AIDS

• الخلاصة:

- نمط نقص السمع: توصيلي أو حسي عصبى (قد يكون مفاجيء) أو مختلط
- درجة نقص السمع:
 - الحسي العصبى: متوسط إلى شديد
 - التوصيلي: خفيف إلى أعظمى (50 د.ب.)
- الحدوث: 25-35% من حاملي الفيروس HIV+
- المعالجة: باكراً ما أمكن بعد التعرض مضادات الفيروسات القهقرية (سيدوفوفير، المشترك HAART)
- إنذار نقص السمع: عكوس في نقص السمع التوصيلي ودائم بالنسبة لنقص السمع الحسي العصبى
- الوقاية:
 - لا يوجد بالنسبة لجنين الأم المصابة (تجنب التعرض للأم)
 - العلاج المباشر بعد التعرض
 - تجنب التماس مع مفرزات أو دم المصاب

Rubella

Damascus University

الحصبة الألمانية Rubella

- تأتي أهمية الإنتان البدئي بالحصبة الألمانية من التأثيرات المشوهة على الجنين وخصوصا خلال الأشهر الأولى
- تؤدي إصابة الحامل بالحصبة الألمانية لمتلازمة الحصبة الألمانية عند الوليد وتتضمن:
 - I. العمى (اعتلال الشبكية) أو الساد الولادي
 - II. صمم أو نقص سمع عميق (الإصابة الحسية الأكثر شيوعا)
 - III. تشوهات قلبية وعائية
 - IV. تأخر عقلي مع نقص وزن الولادة
- 5-10% من الولدان من أمهات مصابات أثناء الثلث الأول للحمل لديهم صمم تام
- 60% من المصابين بمتلازمة الحصبة الألمانية لديهم نقص سمع
- العين هي أكثر الأعضاء تأثرا بالحصبة الألمانية تليها الأذن وبعدها القلب
- قد تسبب الحصبة الألمانية موت الجنين
- اضطرابات مرافقة:
 - تأخر تطور اللغة مع صعوبات التعلم
 - توحد واضطرابات نفسية أخرى

الحصبة الألمانية Rubella

- ألية نقص السمع المرافق للحصبة الألمانية:
 - تنكس عضو كورتي وغشاء رايسنر مع انقلاب علوي للغشاء اللامس وضمور الشريط الوعائي
 - تنكس متباين للعناصر العصبية في الحلزون والكيبس (تشوه شايبس)
 - تبدلات بنيوية بتركيب اللف الباطن
- التشخيص:
 - كشف الأضداد المتألقة أو التراص الدموي من المصل
 - عزل الفيروس وزرعه من البراز أو اللعاب يؤكد التشخيص

الحصبة الألمانية Rubella

• الخلاصة:

- نمط نقص السمع: نقص سمع حسي عصبي ثنائي الجانب
- درجة نقص السمع: من خفيف، متوسط، شديد إلى عميق
- الحدوث:
 - الإصابة المتأخرة أثناء الحمل: 15% من الولدان
 - الإصابة المبكرة مع متلازمة الحصبة الألمانية: 65% عند الولدان
- المعالجة: لا يوجد علاج فعال، مضادات الفيروسات؟؟
- إنذار نقص السمع: نقص السمع دائم وغير عكوس
- الوقاية:
 - اللقاح الثلاثي للولدان والإناث قبل سن البلوغ
 - تجنب التعرض من قبل الأم الحامل

CYTOMEGALOVIRUS

Damascus University

الاندخال الخلوي العرطل (CMV)

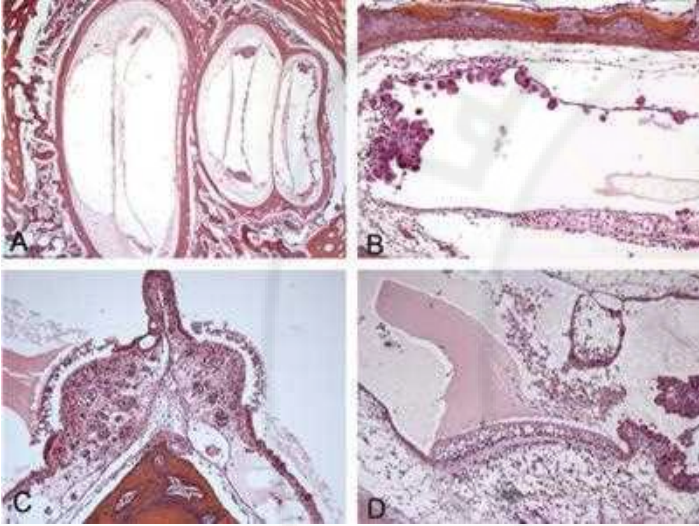
• الوبائيات:

- 0.5 – 1% من الولادات لديهم إصابة بال CMV، وهو أكثر الانتانات الخلقية شيوعا حاليا
- يتم الانتقال أثناء الحمل أو الولادة أو أثناء الإرضاع،
- تزداد نسبة إصابة الجنين كلما كانت الإصابة الوالدية حديثة أثناء الحمل
- تبلغ نسبة شيوع نقص السمع الحسي العصبي 10-15% من المصابين بال CMV الخلقي اللاعرضيين و75% من المصابين العرضيين
- أهم سبب لنقص السمع المكتسب غير الوراثي قبل اكتساب اللغة 30-40% الحالات
- 8% من كل أسباب نقص السمع الولادي
- 20% من نقص السمع الولادي مجهول السبب



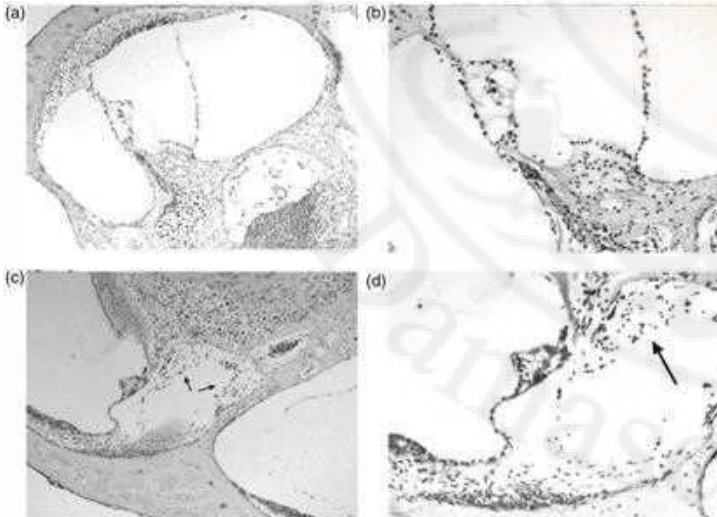
CMV infection is responsible for around **25% of childhood hearing loss**

الاندخال الخلوي العرطل (CMV)

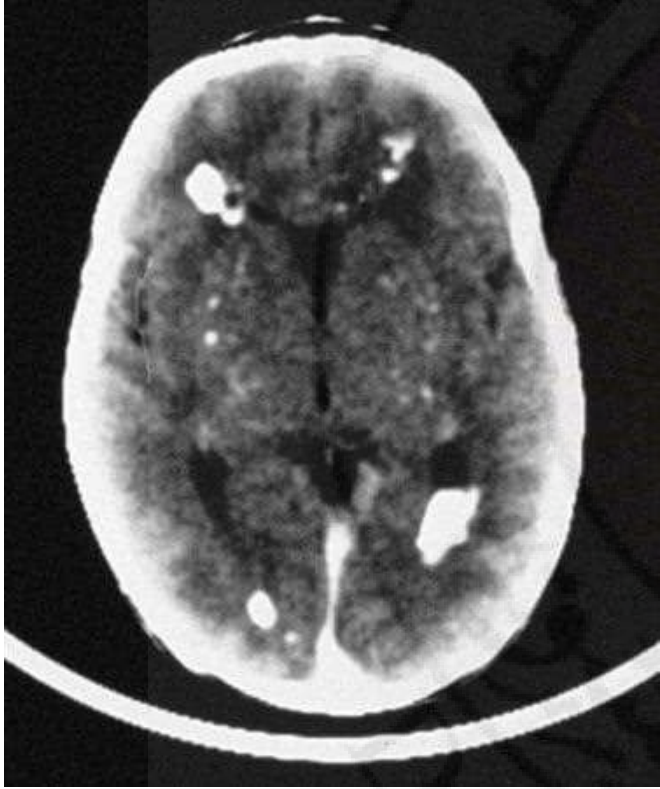


• الألية الأمراضىة للاعتلال الدهليزي
الخلزوني بسبب CMV:

- تنكس الشريط الوعائي
- تنكس غشاء رايسنر
- تنكس الخلايا الداعمة
- يعف عن عضو كورتي والخلايا الحسية العصبية
- تنكس الخلايا الداكنة حول الخلايا الحسية في مجلات الأقنية الهلالية ولطاخة القرية والكيس



الاندخال الخلوي العرطل (CMV)



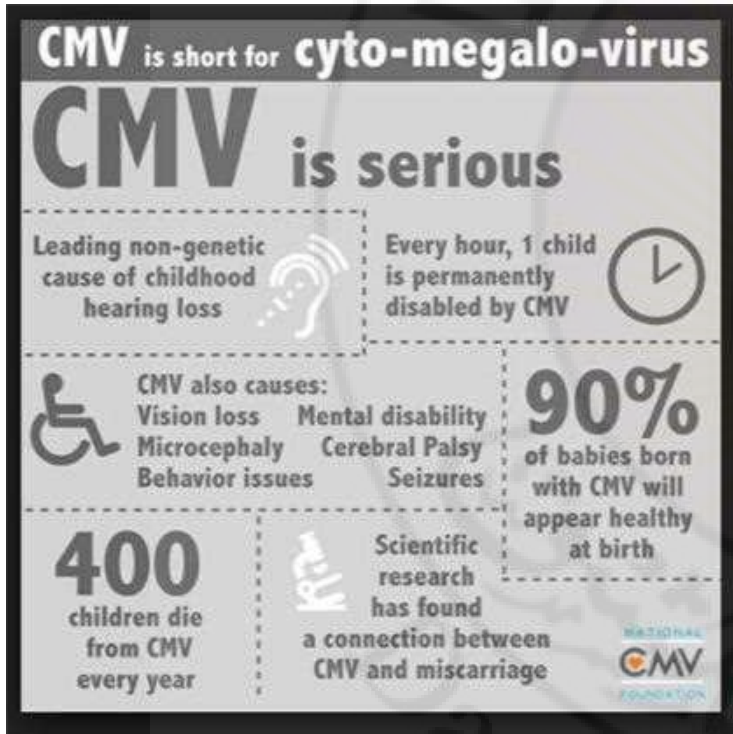
• التظاهرات السريرية:

- تأخر نمو داخل الرحم وخداج مع صغر رأس وضمخامات حشوية مع التهاب كبد وتكلسات دماغية
- نقص سمع حسي عصبي قد يكون وحيد أو ثنائي الجانب مع إمكانية التطور المترقي أو الآجل وقد يكون مفاجيء
- اضطراب الوظيفة الدهليزية (تأخر التطور الحركي والمشي، السقوط المتكرر)
- طيف واسع من الاضطرابات الحسية والعصبية (صغر دماغ مع تكلسات دماغية ونوب صرعية) والعينية (ساد، التهاب شبكية، اعتلال عصبي) مع يرقان ولادي

الاندخال الخلوي العرطل (CMV)

• ال CMV الخلقي اللاعرضي:

- 90% منهم يكون مسح السمع لديهم طبيعى
- 10-15% من الأطفال المصابين اللاعرضيين لديهم نقص سمع حسي عصبى وحيد أو ثنائي الجانب أو مترقي وقد يصبح عميق أو تام
- نقص السمع خلقي منذ الولادة أو يتطور بشكل متأخر بعد أشهر أو سنوات أو حتى مرحلة البلوغ
- ضرورة مراقبة السمع بشكل مستمر
- التطور المعرفي والقدرة على التعلم والذكاء عند الأطفال اللاعرضيين تكون طبيعية تماما عند معظم المرضى



الاندخال الخلوي العرطل (CMV)

- يجب مسح وتشخيص كل الحالات المشتبهة قبل عمر 3 أسابيع وهي الطريقة الوحيدة لتتبع الحالة السمعية
- في حال الإصابة يجب البدء بالعلاج المضاد الفيروسي فوراً لوقف تطور الأعراض وبالتالي وقف تدهور السمع
- يمكن عزل الفيروس من البول أو اللعاب
- بعد 3 أسابيع من العمر: قد تكون الإصابة مكتسبة ومن دون أعراض هامة
- العلاج الباكر بالفالغانسيكلوفير يمنع حدوث نقص السمع في إنتان CMV الخلقي أو يعالجه



الإندخال الخلوي العرطل ونقص السمع

• الخلاصة:

- نمط نقص السمع: نقص سمع مترقي أحادي أوثنائي الجانب
- درجة نقص السمع: شديد إلى عميق
 - الأطفال العرضيين: نقص سمع حسي عصبي مترقي شديد إلى عميق ثائي الجانب
 - الأطفال اللاعرضيين: نقص سمع خفيف إلى متوسط على التواترات العالية مترقي ببطء و متموج
- الحدوث:
 - عرضي: 75% من الولدان المصابين سريريا
 - لا عرضي: 10% عند الولدان السليمين سريريا
- المعالجة: باكراً ما أمكن (غانسيكلوفير، فالغانسيكلوفير، سيدوفوفير)
- إنذار نقص السمع: عكوس وقابل لتجنب الإصابة عند المسح الباكر والعلاج الفوري (> 3 أسابيع من العمر)
- الوقاية: لا يوجد (تجنب التماس المباشر مع الأطفال من قبل الأم الحامل)

HERPES SIMPLEX VIRUS

Damascus University

الحلأ البسيط الولادي

Congenital Herpes Simplex

- يسبب كلا نمطي فيروس الحلأ البسيط الأول والثاني نقص سمع خلقي أو مكتسب
- تحدث الإصابة الخلقية للوليد أثناء الولادة (الولادة القيصرية تخفف نسبة الإصابة)
- تزداد خطورة إصابة الوليد في الإصابات الحديثة قبل الولادة
- الأعراض:

- إما اندفاعات حويصلية على الأغشية المخاطية للفم والعين
- أو مرض منتشر يسبب التهاب سحايا ودماغ أو نقص سمع أو إصابات عصبية أخرى أو حتى الموت

التشخيص:

- زرع وعزل الفيروس، PCR، التآلق المناعي أو الدراسة المصلية

العلاج:

- معالجة داعمة
- جرعات عالية من أسيكلوفير وريدي

الحلأ البسيط الولادي

Congenital Herpes Simplex

• الخلاصة:

- نمط نقص السمع: حسي عصبي (قد يكون مفاجيء) أحادي أو ثنائي الجانب
- درجة نقص السمع: متوسط إلى شديد
- الحدوث: حتى 35% من حالات الحلأ الخلقي
- المعالجة: مضادات فيروسية (أسيكلوفير)
- إنذار نقص السمع: دائم بالنسبة لنقص السمع الحسي العصبي
- الوقاية:
- لا يوجد
- الولادة القيصرية تقلل إمكانية الإصابة في حال وجود أفات فعالة تناسلية

SYPHILIS

Damascus University

الأفرنجي الولادي Congenital Syphilis

• الألية المرضية:

1. أفرنجي ولادي باكر (الأعراض الحلزونية أشد)

2. أفرنجي ولادي آجل (الأعراض الدهليزية أشد)

3. أفرنجي ولادي لاعرضي

• يصاب حديثي الولادة نتيجة إصابة الأمهات

• الاضطرابات الدهليزية القوقعية تحدث في كل أنماط الأفرنجي الولادي حتى الحالات الغير عرضية بسبب التهاب التيه الأفرنجي

• التهاب أوعية ساد مع استسقاء تيه

• التهاب سحايا أفرنجي (إيجابية

الاختبارات المصلية للسائل الدماغي الشوكي)

• الأفرنجي الولادي مرض تسببه اللولبية الشاحبة وهو من الأمراض المنتقلة بالجنس (له ثلاث مراحل بدئي وثانوي وثالثي)

• يؤدي لتشوهات جسمية عديدة:

– قصر القامة وتحذب عظام الوجه

– تشوه هيكل الأنف الغضروفي والعظمي

– تشوه الأسنان (هيتشنسون)

– الإصابة العينية (التهاب قرنية خلالي)

– الاضطرابات السمعية الدهليزية

• قد يؤدي لأعراض شديدة تنتهي بالموت

الأفرنجي الولادي Congenital Syphilis

• الأعراض:

- التشوهات والاضطرابات الهيكلية
- نقص سمع حسي عصبي شديد إلى عميق وخصوصا الأفرنجي الولادي الباكر
- اضطراب وظيفة دهليزية، متلازمة مينيرية الشكل (دوار نوبي، حس امتلاء أذني مع طنين ونقص السمع)
- نقص سمع مفاجيء وحيد أوثنائي الجانب شديد إلى عميق في الأفرنجي الولادي الأجل
- علامتان هامتان في الأفرنجي الولادي:
 - علامة هينبرت: هي علامة الناسور الإيجابية (عبارة عن رآة ودوار محرض بتبدل الضغط ضمن مجرى السمع الظاهر)
 - علامة توليو: دوار محرض بالتعرض للأصوات عالية الشدة ترافقه رآة دهليزية نمطية

الأفرنجي الولادي Congenital Syphilis

الفحص
السريري
مشتبه
بالإصابة

الأم الغير
معالجة أو
معالجة بشكل
غير تام

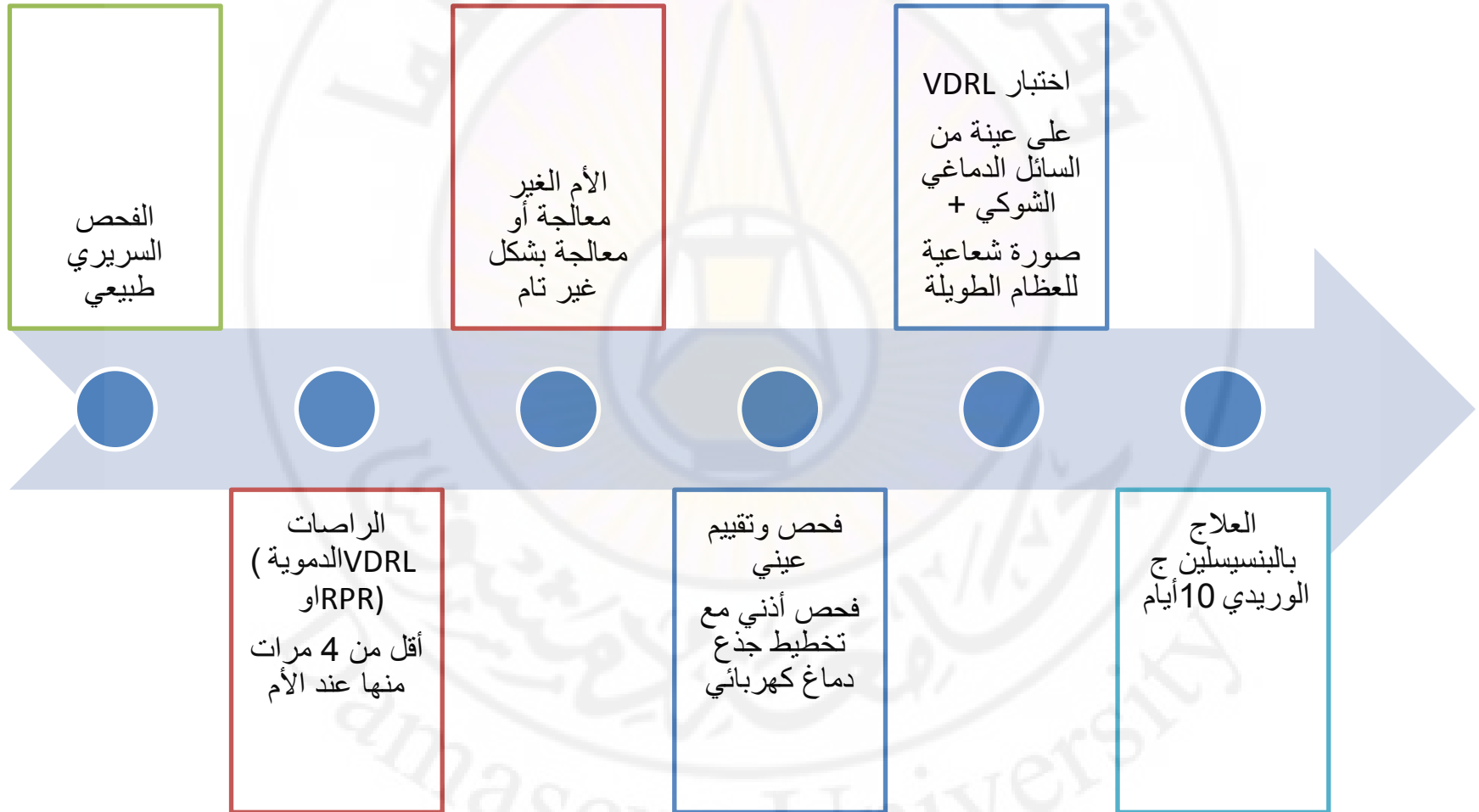
اختبار VDRL
على عينة من
السائل الدماغي
الشوكي +
صورة شعاعية
للعظام الطويلة

الراصات
الدموية
(VDRL أو
RPR)
أعلى 4 مرات
منها عند الأم

فحص وتقييم
عيني
فحص أذني مع
تخطيط جذع
دماغ كهربائي

العلاج
بالبنيسيلين ج
الوريدي
10 أيام

الأفرنجي الولادي Congenital Syphilis



2. تأثيرات التدخين على الجنين

- يحتوي التدخين على النيكوتين والعديد من المواد الكيميائية الأخرى
- التأثيرات الضارة على حديث الولادة والجنين:
 - أذيات سمعية (بينت الدراسات أن التدخين يسبب تناقص ساعات موجات البث الصوتي الأذني عند الولدان المعرضين)
 - صعوبات التنفس والتغذية
 - أذيات بصرية
 - الخداج والولادة المبكرة والحاجة للحاضنة
 - أذيات عصبية (تأخر عقلي)
 - اضطرابات تطور روعي حركي وصعوبات التعلم
 - تشوهات قحفية وجهية وتشوهات قلبية
 - الموت المفاجيء للوليد



تأثيرات التدخين على الجنين

Maternal Smoking

Alteration in DNA methylation pattern of fetal gene pools

Placental Function: *LINE-1* [43], *AluYb8* [9]

Neurodevelopment: *NR3C1* [50], *HSD11B2* [51], *GPR13*, *LRFN3* [53]

Neurotransmission: *HTR2A*, *ADA* [47,48]

Immune development: *ADA*, *PTPN22* [48]

Transcriptome regulator: *RUNX3* [46], *PURA*, *GTF2H2*, *HKR1* [49]

Calcium binding: *GCA* [45]

Metabolism of aromatic hydrocarbon: *CYP1A1* [49]

1. انفصال المشيمة

2. الإجهاض

3. موت الجنين

4. الخداج

5. اضطرابات عصبية

سلوكية

6. توحد

Placental abruption, Miscarriage, stillbirth, preterm delivery

Neurobehavioral disorders: ADHD, Autism, Tourette's syndrome, Tic

3. تأثيرات الكحول على صحة الجنين

- يؤدي تناول الكحول من قبل الأم لتطور طيف الاضطرابات الكحولية للجنين (متلازمة الطفل الكحولي):
 - نقص نمو الجنين مع صغر الرأس وتشوهات وجهية قحفية
 - نقص وزن الولادة ونقص طول الوليد
 - اضطرابات السمع والرؤية
 - صعوبات الرضاعة والنوم عند الوليد
 - صعوبات الانتباه واضطراب فرط الحركة ونقص الانتباه والتركيز
 - صعوبات التعلم وضعف الذاكرة
 - تأخر تطور اللغة والكلام
 - نقص معدل الذكاء وضعف المحاكاة والاستيعاب

الملامح الرئيسية لمتلازمة الطفل الكحولي

- الخصائص الرئيسية لمتلازمة الطفل الكحولي:

	3	4	4	4	
4		X	X	X	4
3	X				3
2					2
1					1
	Growth deficiency	FAS facial features	CNS damage	Prenatal alcohol exposure	

1. تأخر النمو
2. الملامح الوجهية لمتلازمة الطفل الكحولي
3. أذيات واضطرابات الجملة العصبية المركزية
4. التعرض للكحول أثناء الحمل

الآليات الإمراضية لمتلازمة الطفل الكحولي

Susceptible targets in the fetus

Gene targets	2 miRNA targets	3 Histone modifying targets	4 DNA methylation targets
Developmental: <i>Plunc</i> , <i>Neurofilament</i> , <i>Pale ear</i> [68], <i>Hoxa1</i> [87]	miR-9, miR-21, miR-153, miR-335 [73]; miR-10a, miR-10b, miR-30a-3p, miR-145, miR-152, miR-29c, miR-30e-5p, miR-154, miR-200a, miR-296, miR-339, miR-362, miR-496 [87]	H3K9ac [81] H3K27me3 [82] CBP [83]	DNMT, MeCP2 [67]
Cell Proliferation: <i>Oct4</i> , <i>Sox2</i> , <i>Nanog</i> [72], <i>Bub1</i> , <i>Cdc20</i> , <i>CcnB1</i> , <i>Plk1</i> [74]			
Cell Differentiation: <i>Sox1</i> , <i>Zic1</i> , <i>Cxcl12</i> , <i>BMP8b</i> , <i>Dmrt1</i> , <i>Meis1</i> , <i>Mef2c</i> [72], <i>Sh3bp2</i> , <i>Tnf</i> , <i>Adra1a</i> , <i>Pik3r1</i> [75]			
Brain development: <i>Pten</i> , <i>Otx2</i> , <i>Slitrk2</i> , <i>Nmnat1</i> [79]			
Imprinting: <i>H19</i> [76], <i>POMC</i> [80], <i>Sfnbt2</i> , <i>Dlk1</i> , <i>Ube3a</i> [79]			
Learning & Memory: <i>PNOC</i> , <i>PDYN</i> [82]			

Phenotypic outcomes in the offspring

Fetal alcohol spectrum disorder (FASD)

- Attention and memory deficit
- Craniofacial malformation
- Motor function abnormalities
- Auditory and language problem

اضطراب الطيف الكحولي عند الجنين:

1. عيوب الانتباه والذاكرة
2. تشوهات وجهية قحفية
3. شذوذات الوظيفة الحركية
4. الاضطرابات السمعية اللغوية

متلازمة الطفل الكحولي والاضطرابات السمعية



There are four types of hearing disorders associated with FAS.

(1) a developmental delay in auditory maturation,

(2) sensorineural hearing loss,

(3) intermittent conductive hearing loss due to recurrent serous otitis media.

(4) central hearing loss.

Child's Voice

- 75-90% يعانون من نقص السمع النقلي
- متردد تالي التهاب الأذن الوسطى المصلي
- 25-30% من الأطفال يعانون من نقص سمع حسي عصبي معتدل
- اضطرابات سمعية مركزية مع شذوذات تخطيط جذع الدماغ الكهربائي
- خلل المعالجة السمعية المركزية
- اضطراب وظيفي للتوجه السمعي (خلل الاتصال السمعي على مستوى الجسم الثفني)
- إعاقات معرفية واضطرابات الكلام واللغة (اضطرابات اللفظ، ضعف الذاكرة، نقص الانتباه والمحكمة)

4. مستوى التقييم على مقياس أبغار

APGAR Scale

- نظام قياس (النقاط، الدرجات) يستخدم لتحديد حالة الوليد العامة خلال الدقيقة الأولى والدقيقة الخامسة بعد الولادة: هي مجموعة للأحرف التي تشير لمحتويات الفحص:
 - A. Activity level: مستوى النشاط
 - P. Pulse: النبض
 - G. Grimace: التقطيب أو التكشير
 - A. Appearance: المظهر أو الهيئة
 - R. Respiration: التنفس
- كل واحد من العناصر يعطى رقم مناسب: (0 أو 1 أو 2):
 - 0: غائب
 - 1: وسط
 - 2: ممتاز
- حساب التقييم:
 - 4-6: يحتاج الطفل لبعض التداخلات:
 - مص المفرزات لمساعدته على التنفس
 - تدليك الوليد
 - إعطاء الأكسجين
 - ≥ 3 : يحتاج لتدخل مباشر لإنقاذ الحياة
 - يعتبر قياس أبغار ≥ 3 في الدقيقة الأولى عامل خطورة هام لنقص السمع الحسي العصبي

5. الخداج Prematurity

- حدوث الولادة قبل تمام الحمل >37 أسبوع حملي
- تحدث في 12.7% من الولادات
- تزداد خطورة الخداج كلما نقص عمر الحمل عند الولادة
- تزداد الحاجة للحاضنة أو الدعم التنفسي كلما نقص عمر الحمل
- نقص وزن الولادة هو كل نقص عن 2500 غ
- تزداد الخطورة على السمع عند حيثي الولادة > 1500 غ
- نقص سمع حسي عصبي أو اعتلال عصبي سمعي
- الأضطراب السمعي المرتبط بالخداج أو نقص وزن الولادة له علاقة بثلاثة أمور أساسية:
 - (1) نقص الأكسجة وصعوبات التنفس
 - (2) الانتانات (انتان الدم، التهاب السحايا)
 - (3) التشوهات المرافقة
- وهذه الأسباب نفسها قد تكون سببا للوفاة عند الخدج وهو أهم أسباب الوفيات عند الأطفال تحت عمر 5 سنوات

6. اليرقان النووي Kernicterus



- اليرقان Jaundice: هو ارتفاع مستويات بيليروبين الدم بدرجاته المختلفة
- اليرقان النووي Kernicterus: هو اعتلال الدماغ بسبب فرط بيليروبين الدم في حالات اليرقان الشديد
- الآلية المرضية: تراكُم البيليروبين في المادة الرمادية في الدماغ والنوى القاعدية في جذع الدماغ
- الأسباب:
 - الخداج
 - تنافر الزمر الدموية والانحلال الدموي
 - عوز خميرة G6PD
 - فرط كريات الدم الحمراء (احمرار الدم)
 - السلفوناميد
 - الاضطرابات الكبدية البدئية (مرض كريغلر نجار)

اليرقان النووي Kernicterus

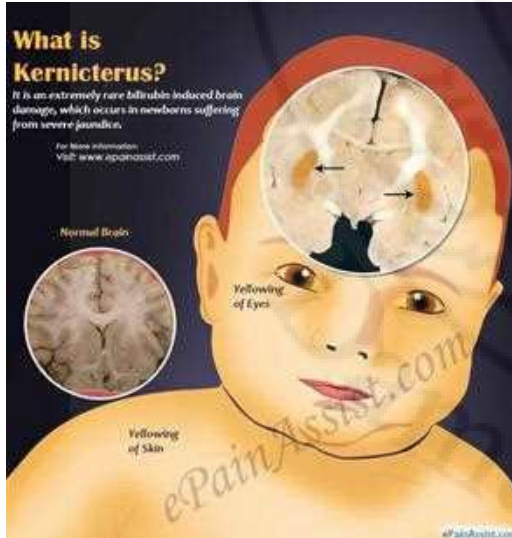
يوجد مرحلتين للمرض:

- A. الاعتلال الدماغي الحاد:** لا يتراجع بسهولة بالمعالجة الفورية (علاج ضوئي أو تبادل الدم) ويتظاهر بأعراض عصبية وعامة قد تسبب الموت، أو يتطور بسرعة لاعتلال دماغي مزمن
- B. الاعتلال الدماغي المزمن:** غير عكوس ويتظاهر بمايلي:

- اضطرابات عصبية حركية (عدم القدرة على المشي) والصرع
- نقص سمع واعتلال عصبي سمعي وتأخر النطق واضطرابات اللغة وفهم الكلام
- اضطرابات بصرية ورأاة أو حتى العمى
- اضطرابات الذكاء وتأخر التطور الروحي الحركي
- اضطرابات الأسنان

• تدبير الإعاقة السمعية:

- المعينات السمعية أو زرع الحزون
- برنامج مكثف للتدريب السمعي وتأهيل النطق واللغة
- تنمية القدرات التواصلية عند الطفل المصاب



7. الأدوية والمواد السامة للأذن

Ototoxic medications & substances

- يؤدي تناول النساء الحوامل للأدوية السامة للأذن إلى نقص السمع الخلقي عند الوليد
- تزداد خطورة الدواء السام إذا حدث التعرض خلال الثلث الأول الحملي
- المواد والأدوية المتهمة بإحداث نقص السمع الخلقي:
 - الكحول (متلازمة الطفل الكحولي)
 - تريميتايدون وميتيل الزئبق
 - الأدوية السامة للأذن المعروفة (الأمينوغلوكوزيدات، أملاح البلاتين والمدرات والكينينات)
- تشوهات الأذن الباطنة المرتبطة بالتعرض الدوائي أثناء الحمل:
 - عدم تصنيع التيه أو سوء تشكل التيه
 - تشوهات الأذن الوسطى والعظيمات السمعية
 - عدم تصنيع الأعصاب القحفية السابع والثامن
- من الأدوية المشوهة للأذن:
 - الأيزوترينوثين: مركب شبيه بالفيتامين A ويستخدم لعلاج العد الكيسي المعند الشديد
 - التعرض له أثناء الحمل يسبب تشوهات متعددة أذنية (صغر الأذن أو غيابها) أو وجمية قحفية (نقص تصنيع الفك السفلي) تشوهات عينية وقلبية بالإضافة لتشوهات عصبية وثمانية
 - تشريح العظم الصدغي عند الأجنة المعرضة للأيزوترينوثين باكرا أثناء الحمل:
 - تشوه العظيمة السمعية ونقص تصنيع التجويف الطبلي
 - انكشاف العصب الوجهي
 - نقص تصنيع الحلقون (مونديني)
 - توسع الكيبس

8. سوء التغذية عند الأم الحامل

Malnutrition

Maternal dietary deficiency

Absence of dietary methyl group donors such as folate, choline, methionine, betain and methylcobalamine

Imbalance in folate-mediated one-carbon metabolism (FOCM) pathway [98]

Mutation in methionine synthase reductase (*Mtrr*) gene, essential for deployment of methyl groups from the folate cycle [104]

Down-regulation of genes related to fetal brain development: *BDNF*, *CREB*, *NGF* and *TrkB* [105]

H3K9 and H4K20 methylation [114]

Altered expression of miRNAs linked to FOCM pathway : miR-29c, miR-183, miR-422b, miR-189 [115]; miR-22, miR-24, miR-29b, miR-34a, miR-125, miR-344-5p/484, miR-488 [116-118]

- يؤدي سوء التغذية وغياب عناصر التغذية الأساسية لسوء تطور الجنين
- ففي مجاعة الشتاء في ألمانيا 1944: زادت التشوهات الولادية بشكل لافت وخصوصاً: التشوهات العصبية، التشوهات الكلوية، والتشوهات القلبية
- العوامل الغذائية الرئيسية التي ارتبطت بسوء التطور الجنيني:
 - الفيتامينات A، B، D، حمض الفوليك، فيتامين B12
 - المعادن: الحديد، الزنك، السيلينيوم
 - المركبات الفعالة حيويًا: الفينولات
 - المشتقات الغذائية: الكولين والميتيونين والبيتائين

9. الأمراض الاستقلابية أثناء الحمل

Metabolic disorders

• Maternal Hypothyroidism

Trigger epigenetic imbalance in the fetus
[149,150,157,158,172]

- Induces oxidative stress [148]
- ROS accumulation [148]
- Inflammatory response [155]
- Cytokine production [156]
- Decreased T3 levels [169]
- Altered levels of metabolic genes [172]

Neuroanatomical /neuropsychological
deficits in developing brain

- أهمها السكري الحملي، ارتفاع التوتر الشرياني، قصور الدرق، البدانة
- كثير من الدراسات أبدت علاقة بين هذه الاضطرابات الاستقلابية وتطور الطيف التوحدي عند الوليد، تأخر النمو، اضطرابات فرط الحركة، اضطرابات عصبية
- تشمل الاضطرابات العصبية، اضطرابات السمع، الاضطرابات النفسية والمعرفية، اضطرابات النطق واللغة



Any Questions???

نقص السمع الولادي وحول الولادة وبعدها

Congenital, Perinatal & postnatal Hearing Loss

الدكتور أحمد مصطفى

كلية العلوم الصحية – جامعة دمشق

العام الدراسي 2022 – 2023

مقدمة



- $\leq 1000 / 2$ من الولدان لديهم نقص سمع ولادي شديد إلى عميق – ثلاثة أضعاف النسبة السابقة لديهم درجات أخف من نقص السمع
- نقص السمع الباكر في الحياة يؤدي لأذية شديدة في القدرات الاستقبالية ومهارات تطوير اللغة والمكتسبات العلمية
- تتحدد شدة الإعاقة بالعمر الذي حدث فيه نقص السمع وشدة نقص السمع

تصنيف نقص السمع وخصائصه

A. حسب العامل المسبب:

- مورثي: اضطراب وراثي
- بيئي: اضطراب غير وراثي
- متعدد العوامل

B. زمن الحدوث:

- ولادي: ظهور منذ الولادة
- مكتسب: ظهور متأخر

C. العمر عند الحدوث:

- قبل تعلم اللغة: قبل تطور اللغة والكلام
- بعد تعلم اللغة: بعد تطور اللغة والكلام

D. التظاهر السريري:

- غير مرتبط بمتلازمة: نقص السمع هو العرض الوحيد
- مرتبط بمتلازمة: تشوهات متعددة مرافقة

E. حسب الخلل التشريحي:

- نقص سمع توصيلي: أمراض الأذن الخارجية والوسطى
- نقص سمع حسي عصبي: أمراض الأذن الباطنة والسبيل السمعي المركزي
- نقص سمع مختلط: أمراض مشتركة

تصنيف نقص السمع وخصائصه

F. حسب الشدة:

- خفيف: 16-40 د.ب
- معتدل: 41-55 د.ب
- شديد معتدل: 56-70 د.ب
- شديد: 71-90 د.ب
- عميق: $90 <$ د.ب

G. حسب تواتر نقص السمع:

- تواترات منخفضة: $500 >$ هرتز
 - تواترات متوسطة: 500-2000 هرتز
 - تواترات عالية $2000 <$ هرتز
- ## H. حسب الاتجاه:
- وحيد الجانب: أذن واحدة مصابة
 - ثنائي الجانب: إصابة الأذنين معا
- ## I. حسب التطور:
- مستقر: نقص السمع ثابت
 - مترقي: تزداد شدة نقص السمع مع الوقت
- ## J. حسب الإنذار:
- عكوس: يتحسن نقص السمع مع الوقت أو بالمعالجة
 - غير عكوس أو دائم: لا يتراجع مع الوقت أو بالمعالجة

التصنيف نقص السمع الولادي

- نقص السمع الولادي:

- وراثي 50%

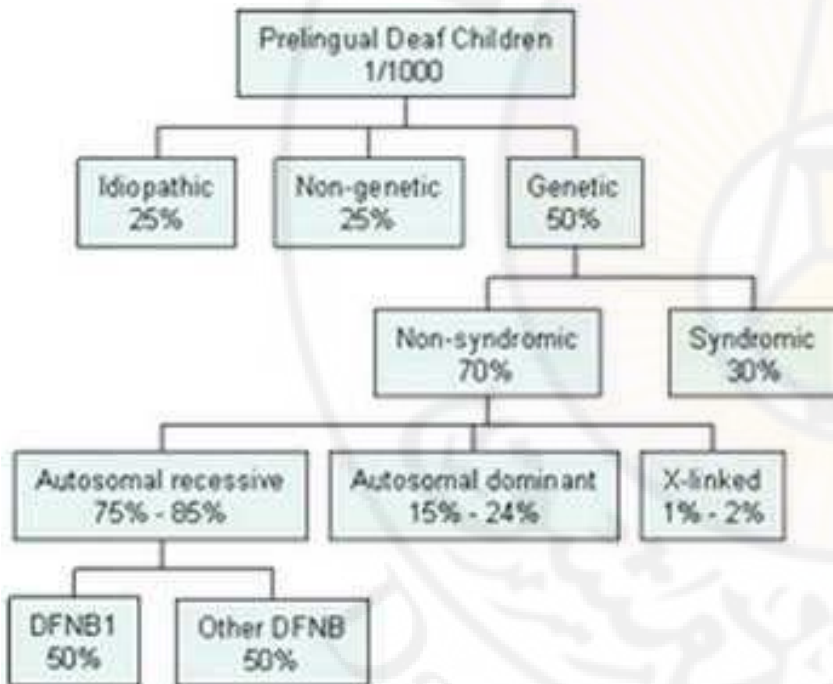
- مكتسب (عوامل بيئية إمرضية) 50%

- نقص السمع في الطفولة:

- وراثي 50%

- مكتسب 25%

- غير معروف 25%



History taking: Risk factors for congenital and childhood hearing loss

<i>Prenatal</i>	<i>Examples</i>
Maternal infections	TORCH (toxoplasmosis, rubella, cytomegalovirus, herpes simplex, syphilis)
Maternal exposure to toxic agents	Aminoglycosides, furosemide, quinine, chloroquine, thalidomide, alcohol, tobacco
Maternal metabolic disorders	Diabetes, hypothyroidism
<i>Perinatal</i>	<i>Examples</i>
Prematurity	
Low birth weight	< 1500 g
Hypoxia, low APGAR scores	0–3 at 5 min; 3–6 at 10 min
Hyperbilirubinemia	
Sepsis	
NICU admission	
Extracorporeal membrane oxygenation (ECMO)	
Exposure to ototoxic medications	
<i>Postnatal</i>	<i>Examples</i>
Viral illness	Varicella, measles, mumps
Bacterial meningitis	
Otitis media with effusion	
Trauma	Head trauma, noise exposure
Metabolic disorders	Hypothyroidism, glycogen storage disease
Neurodegenerative disorders	
Genetic syndrome, other organ system abnormalities	Visual impairment, kidney disease, history of syncope
<i>Family history</i>	<i>Examples</i>
First and second degree relatives with hearing loss	
Common origin from ethnically distinct areas of the world	Ashkenazi Jews, Japanese
Consanguinity	

Adapted from Lin and Oghalai⁷ and Mafong et al.

نقص السمع الولادي المكتسب

• الأسباب:

(1) الأسباب الوالدية والانتانية قبل الولادة

(2) الأسباب حول الولادة

(3) الأسباب بعد الولادة

1. نقص الأكسجة الإقفاري

2. الإقامة في عناية الوليد

3. الانتانات:

أ. التهابات السحايا القححية

ب. الإنتانات الفيروسية: الحصبة والنكاف

ج. التهاب الأذن الوسطى

د. التهابات التيه

4. الأدوية السامة للأذن

5. رضوض الأذن والعظم الصدغي

6. ناسور التيه وانبثاق أغشية التيه

7. نقص السمع المحرض بالضجيج

8. أمراض الأذن الباطنة (دائ مينير،

تصلب الأذن، متلازمة كوغان ...)

Signs and symptoms of hearing loss in babies



Birth to 4 months

- Newborn doesn't startle at loud sounds
- As the weeks go by, doesn't respond to your voice, such as smiling, cooing or calming down



4-9 months

- Baby doesn't smile when spoken to, nor notice toys that make sounds
- May not turn her head toward familiar sounds
- Isn't making many babbling noises, doesn't seem to understand hand motions like the "bye-bye" wave



9-15 months

- Infant still isn't babbling much nor attempting to repeat simple sounds
- Doesn't use his voice to get your attention
- Doesn't respond to his name



15-24 months

- Child isn't using many simple words, and can't point to body parts when you ask
- Can't name common objects
- Doesn't listen with interests to songs, rhymes and stories
- Can't follow basic commands

نقص الأكسجة – نقص الأكسجة الإقفاري

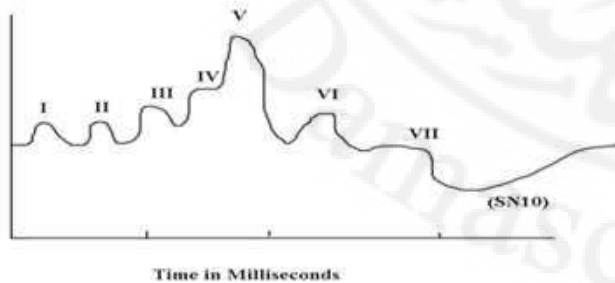
تزداد نسبة نقص السمع في حالات نقص الأكسجة حول الولادة أكثر منها بعد الولادة يتداخل الإقفار بنقص الأكسجة مع مجموعة كبيرة من العوامل المرضية خلال الأشهر الثلاثة الأولى بإحداث نقص السمع عند حدوث اعتلال الدماغ بنقص الأكسجة تزداد خطورة نقص السمع الحسي العصبي (يعاني $\approx 1/4$ المرضى من اضطراب نتائج تخطيط جذع الدماغ)

- يؤدي الاختناق حول الولادة لاضطرابات مرضية عديدة تبعا لدرجته (جزئي أو تام)
- – الاختناق الجزئي المديد يسبب أذيات قشرية (اضطرابات المعالجة السمعية)
- – الاختناق التام يسبب أذية النوى القاعدية والمهاد وجذع الدماغ (نقص سمع عصبي، اعتلال عصبي سمعي، اضطراب معالجة مركزية)
- – الغالب حدوث هذه الحالات بشكل متزامن مما يسبب أذيات عصبية مختلطة

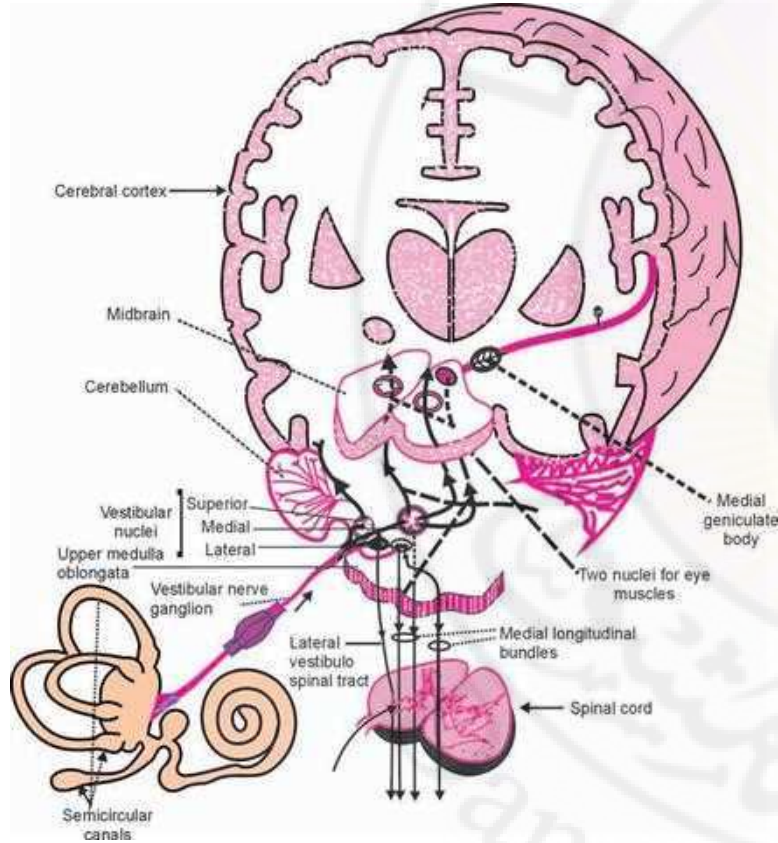
• الأسباب:

- – ولادة عسيرة، توقف تنفس، انخفاض مشعر أبغار في الدقيقة الخامسة أو انخفاض تركيز الأكسجين عن 50 ملم زئبقي

- **الحدوث:** لا يوجد تحديد دقيق لنسبة نقص السمع الحسي العصبي مع نقص الأكسجة لتداخل عوامل متعددة



نقص الأكسجة – نقص الأكسجة الإقفاري



- قد تتراجع حالات نقص السمع المبكرة الناجمة عن اختناق الوليد خلال الأشهر الثلاثة الأولى
- ترتبط حالات نقص السمع الدائم المرافقة لاختناق الوليد بالاضطرابات المرافقة خصوصا فرط التوتر الرئوي واعتلال الدماغ بنقص الأكسجة وفرط بيليروبين الدم أو استخدام الأدوية السامة للأذن
- يكون الاضطراب السمعي المرافق لاختناق إما عدم تزامن سمعي أو اعتلال عصبي سمعي
- يترافق نقص وزن الولادة أو نقص أكسجة حول الولادة بنقص سمع عند نسبة قليلة من الأطفال بسبب تحسن وسائل العناية والإنعاش السريع

اليرقان النووي وفرط بيليروبين الدم

- يتظاهر اليرقان النووي برباعي سريري مؤلف من:
- الأذيات العصبية المرافقة لليرقان النووي:

- (1) اضطراب حركي: كنع، اضطراب مقوية عضلية تشنجي أو رخو
- (2) اضطراب سمعي: نقص سمع أو صمم أو اعتلال عصبي سمعي أو خلل تزامن عصبي سمعي
- (3) اضطرابات حركية عينية: خاصة التحديق العلوي والجانبى والحوّل
- (4) نقص تنسج ميناء الأسنان اللبّنية
1. أذيات النويات السمعية في جذع الدماغ وكذلك العصب السمعي
2. أذيات النويات القاعدية (الجسم الشاحب) وما تحت المهاد، المخيخ، ونوى جذع الدماغ المرتبطة بوضعية الجذع ومقويته
3. أذيات نويات جذع الدماغ الحركية

تزداد خطورة نقص السمع المرتبط باليرقان النووي إذا ازداد تركيز البيليروبين غير المقترن عن 19 ملغ/د.ل

تصنيف اليرقان النووي حسب شابيرو

A. اليرقان النووي التقليدي: يتألف من:

- اعتلال عصبي سمعي أو اضطراب تزامن عصبي سمعي أو نقص سمع حسي عصبي أو صمم
- أعراض عصبية عضلية: اضطراب مقوية عضلية، كنع، اضطرابات حركية عينية، سوء تصنع ميناء الأسنان اللبنية

B. اليرقان النووي السمعي: يتظاهر أساسا بأعراض سمعية:

- اعتلال عصبي سمعي، اضطراب تزامن عصبي سمعي
- اضطرابات حركية بسيطة

C. اليرقان النووي الحركي: أعراض حركية أساسية:

- عسر مقوية عضلية أو كنع
- أعراض سمعية بسيطة

D. اليرقان النووي الخفي أو BIND: Bilirubin-induced neurological dysfunction

- ينجم عن السمية العصبية لفرط بيليروبين الدم
- اضطرابات حسية أو حسية حركية
- اضطرابات المعالجة السمعية المركزية
- اضطرابات التناسق العضلي العصبي
- واضطرابات مقوية عضلية

الإقامة في العناية المشددة للوليد

Neonatal Intensive Care

- على اختلاف الإجراءات الطبية ومستوى الخدمات في عناية الوليد تزداد نسبة حدوث نقص السمع في هذه الفئة من الأطفال
- ازدادت نسبة حدوث نقص السمع عند أطفال العناية من 2% إلى 27% بسبب نقص وزن الولادة أو اختلاطات حول الولادة
 - تحسن مستوى الخدمات وإنقاذ أطفال أكثر بحالات حرجة
 - تناقص حدوث التهابات السحايا والحصبة الألمانية المسببان الرئيسيان لنقص السمع عند الولدان سابقا
- تتداخل مجموعة من عوامل الخطورة بإحداث نقص السمع عند هذه الفئة من حديثي الولادة:
 1. وجود حالة مرضية تستدعي الإقامة في عناية الوليد < 48 ساعة
 2. مظاهر سريرية لمتلازمة معروفة بترافقها بنقص سمع
 3. وجود قصة عائلية لنقص سمع حسي عصبي
 4. وجود تشوهات قحفية ووجهية
 5. انتانات باطن الرحم

الإقامة في العناية المشددة للوليد

Neonatal Intensive Care

- في دراسة لعوامل الخطورة العالية لنقص السمع بين أطفال العناية تم دراسة 18 متغير من بينها وجد أن العوامل الأساسية التي تزيد خطورة نقص السمع هي:
 1. متلازمة الكرب التنفسي عند الوليد
 2. فرط بيليروبين الدم
 3. التشوهات الوجهية القحفية
 4. مدة الإقامة في عناية الوليد
 5. التصنع الليفي خلف العدسة
- عوامل الخطورة الإضافية لنقص السمع عند الولدان في العناية:
 1. الأدوية السامة للأذن
 2. نقص وزن الولادة
 3. التهوية الآلية لأكثر من 5 أيام
 4. انخفاض مشعر أبغار في الدقيقة الأولى والخامسة

الانتانات

- التهاب السحايا القحي
- الإنتانات الفيروسية:
 - الحصبة:
 - النكاف:
- التهابات التيه
- التهاب الأذن الوسطى



التهاب السحايا القيحي

• الألية الإمراضية:

- التهاب تيه قيحي والذي يتطور لاحقا لتليف تيه والتهاب تيه معظم (تعظم التيه)
- العقابيل العصبية المركزية ونقص السمع العصبي مع اعتلال عصبي سمعي مرافق
- اعتلال التيه نتيجة رد الفعل المناعي وتراكم الوسائط الألتهابية (lipopolysaccharide أو Lipoic acid)

• عوامل الخطورة المرتفعة لنقص السمع:

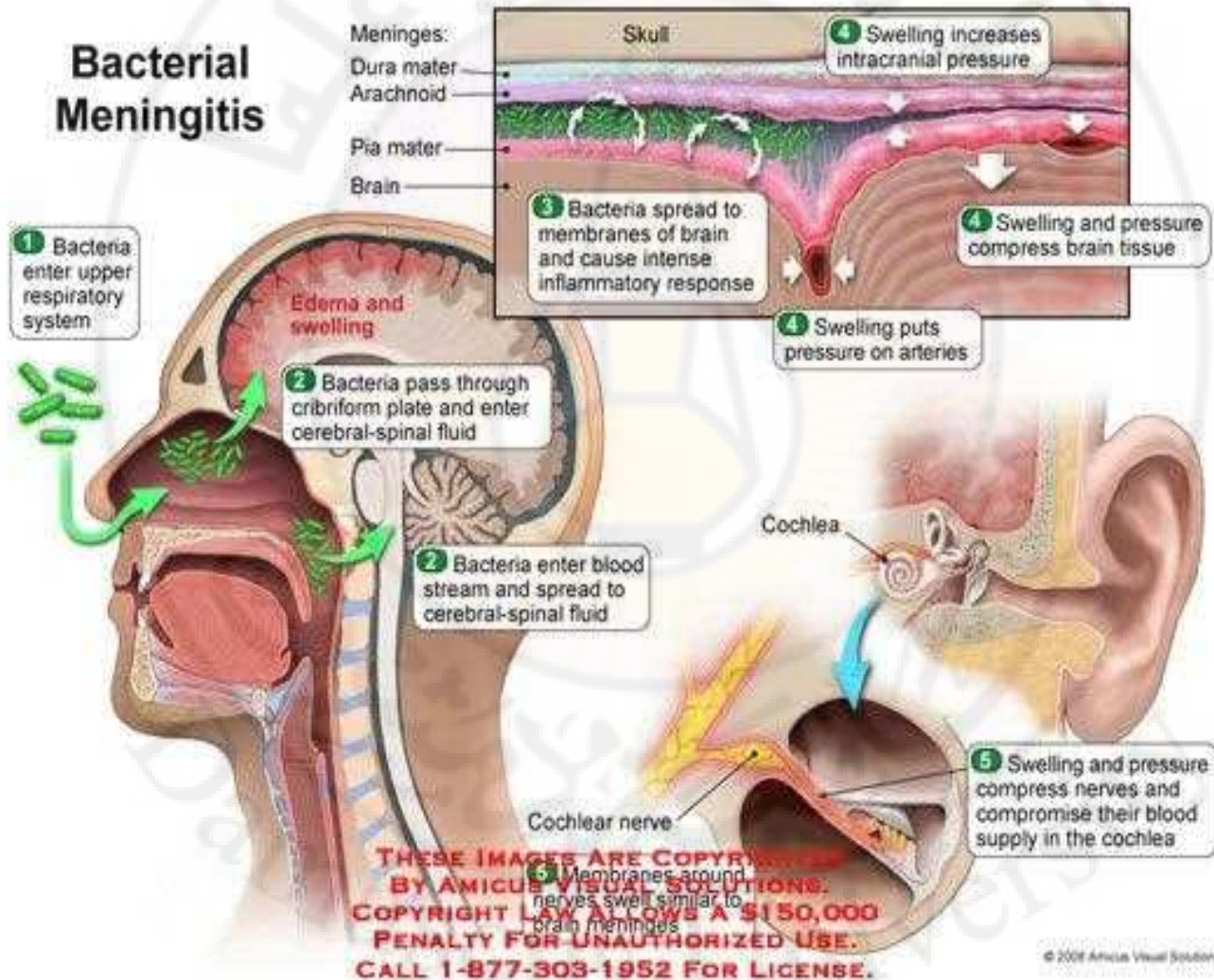
1. انخفاض تركيز السكر في السائل الدماغي
2. الرشح المخيخي والاضطرابات الدهليزية المرافقة
3. تأخر بدء المعالجة
4. فوعة جرثومية عالية (العقديات الرئوية)
5. اضطراب مستوى الوعي عند الطفل المصاب

- أهم العقابيل العصبية عند الأطفال الناجين من التهاب السحايا القيحي هو نقص السمع الحسي العصبي الدائم
- نسبة الوفيات من التهاب السحايا تبلغ حوالي 10% من المصابين
- 40% من الناجين لديهم عقابيل عصبية أهمها نقص السمع الحسي العصبي
- الحدوث:

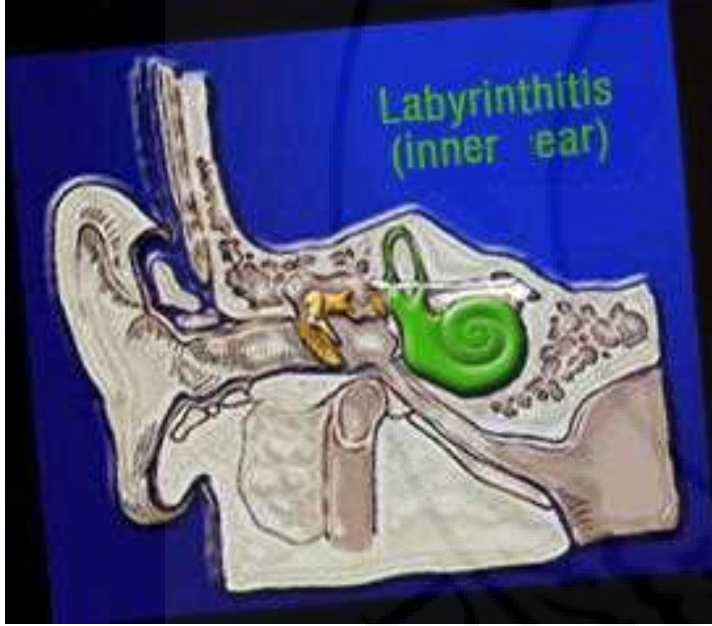
- < 50% من حالات نقص السمع الحسي العصبي المكتسب ثنائي الجانب العميق عند الأطفال ينجم عن التهاب سحايا قيحي
- تختلف نسبة الحدوث تبعا للجرثوم المسبب لالتهاب السحايا (العقديات الرئوية أكثرها)
- خففت لقاحات المستدميات النزلية والعقديات الرئوية من معدلات حدوث التهاب السحايا القيحي عند الطفل

التهاب السحايا القيحي

Bacterial Meningitis



التهاب السحايا القحي



- أفضل طريقة لتجنب نقص السمع بسبب التهاب السحايا هي الوقاية بإعطاء اللقاحات باكرا

- التشخيص الباكر والتدخل العلاجي الباكر لالتهاب السحايا (الصادات الحيوية والستيروئيدات) يقي من العقابيل العصبية وخصوصا نقص السمع

- ضرورة مسح السمع سريعا وبشكل دوري عند كل طفل ناجي من التهاب سحايا (يفضل بين 4-6 أسابيع)

- ضرورة التدخل الباكر لتدبير نقص السمع (معينات سمعية أو زرع حلزون)

- عدم التأخير بإجراء زرع الحلزون عند الأطفال المحتاجين بسبب خطورة تطور التهاب تيه معظم مع عدم إمكانية إدخال حامل المساري لاحقا



نقص السمع عند الأطفال

أثناء الطفولة:

يصاب 2-3 / 1000 من الأطفال بنقص سمع متوسط إلى شديد
تزداد خطورة نقص السمع عند الشباب حول سن البلوغ بسبب التعرض الزائد للضجيج ورضوض الرأس

الحصبة والنكاف

Measles & Mumps

- أدت اللقاحات الروتينية للنكاف والحصبة لتناقص كبير بالاصابات بها لكن لم تختفي نهائيا

الحصبة:

- انتان فيروسي شديد العدوى عبر الطريق التنفسي
- حضانته: 10-14 يوم
- أعراضه:

- التهاب تنفسي علوي مع التهاب حنجرة وقصبات مع سوء حالة عامة وحمى، اندفاعات مخاطية فموية (بقع كوبليك) مع اندفاعات جلدية معممة تبدأ بالرأس والعنق وتنتشر لباقي الجسم
- يحدث التهاب دماغ في 1/1000 من الأطفال مع نوب اختلاج وسبات (الوفيات 25%)
- نصف المصابين الناجين من التهاب الدماغ سيعانون من عقابيل عصبية (نوب اختلاج، تأخر عقلي، اضطرابات حركية أو صمم)
- قبل عصر اللقاح: 5-10% من حالات نقص السمع الحسي العصبي العميق ثنائي الجانب كانت بسبب الحصبة



- الألية المرضية لنقص السمع المرافق للحصبة:

- إصابة الأذن الباطنة في الطرفين
- تخريب عضو كورتي
- تنكس الشريط الوعائي
- تنكس العصبونات الحلزونية خصوصا اللفة القاعدية للحلزون

الحصبة والنكاف

Measles & Mumps

النكاف:

– انتان فيروسي يصيب الغدد اللعابية وخاصة الغدة النكفية

– بالرغم من اللقاح لا يزال النكاف سببا لحالات إفرادية من نقص السمع

• الأعراض والاختلاطات:

– التهاب نكفة حاد، ترفع حروري، ألآم عضلية وموضعية مع فقد شهية وصعوبة مضغ وبلع

– التهاب خصية وبربخ، التهاب مبيض، التهاب دماغ، الوفاة بسبب التهاب السحايا والدماغ

– نقص سمع حسي عصبي دائم وحيد الجانب أوثنائي الجانب نادر جداً

– نقص سمع حسي عصبي عابر على التواترات العالية

– الدوار واضطرابات دهليزية عابرة

• التشخيص:

– يعتمد على التظاهر السريري وعزل الفيروس أو أضداد الفيروس

• المعالجة:

– عرضية داعمة مع إماهة جيدة وتجنب الإنتانات الثانوية

– المعالجة بالأميونو غلوبولينات

– تقصي حالة السمع بشكل دوري لنفي الإصابة السمعية (كون نقص السمع غالباً وحيد الجانب يمر من دون تشخيص عند الأطفال)

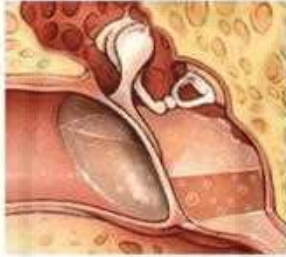


التهاب الأذن الوسطى

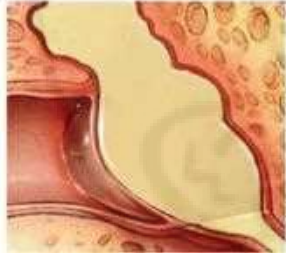
Otitis media

- من أكثر الالتهابات شيوعاً عند الأطفال والرضع وقد يكون فيروسي أو جرثومي ويترافق بانصباب سائل ضمن الأذن الوسطى
- 85-95% من الأطفال يصابون بهجمة التهاب أذن وسطى خلال السنة الأولى من الحياة
- ثلث الأطفال يعانون من هجمات متكررة من التهاب الأذن الوسطى قبل عمر 3 سنوات
- قد يستمر الانصباب بعد إنتانات الأذن الوسطى لأشهر مسبباً التهاب أذن وسطى مصلي مما يسبب نقص سمع توصيلي مؤقت
- قد يحدث انثقاب غشاء طبل مع تنخر عظيمات في سياق التهاب الأذن الوسطى مسبباً نقص سمع توصيلي مستمر
- قد يترافق التهاب الأذن الوسطى بنقص سمع حسي عصبى ($\approx 10\%$) نتيجة التهاب التيه أو انسداد التيه بالوسائط الالتهابية أو بالقحح المتجمع في الأذن الوسطى أو نتيجة الاختلاطات (التهاب سحايا)

Otitis Media with Effusion (ear fluid)



Acute Otitis Media (ear infection)



التهاب الأذن الوسطى

Otitis media

OTITIS MEDIA

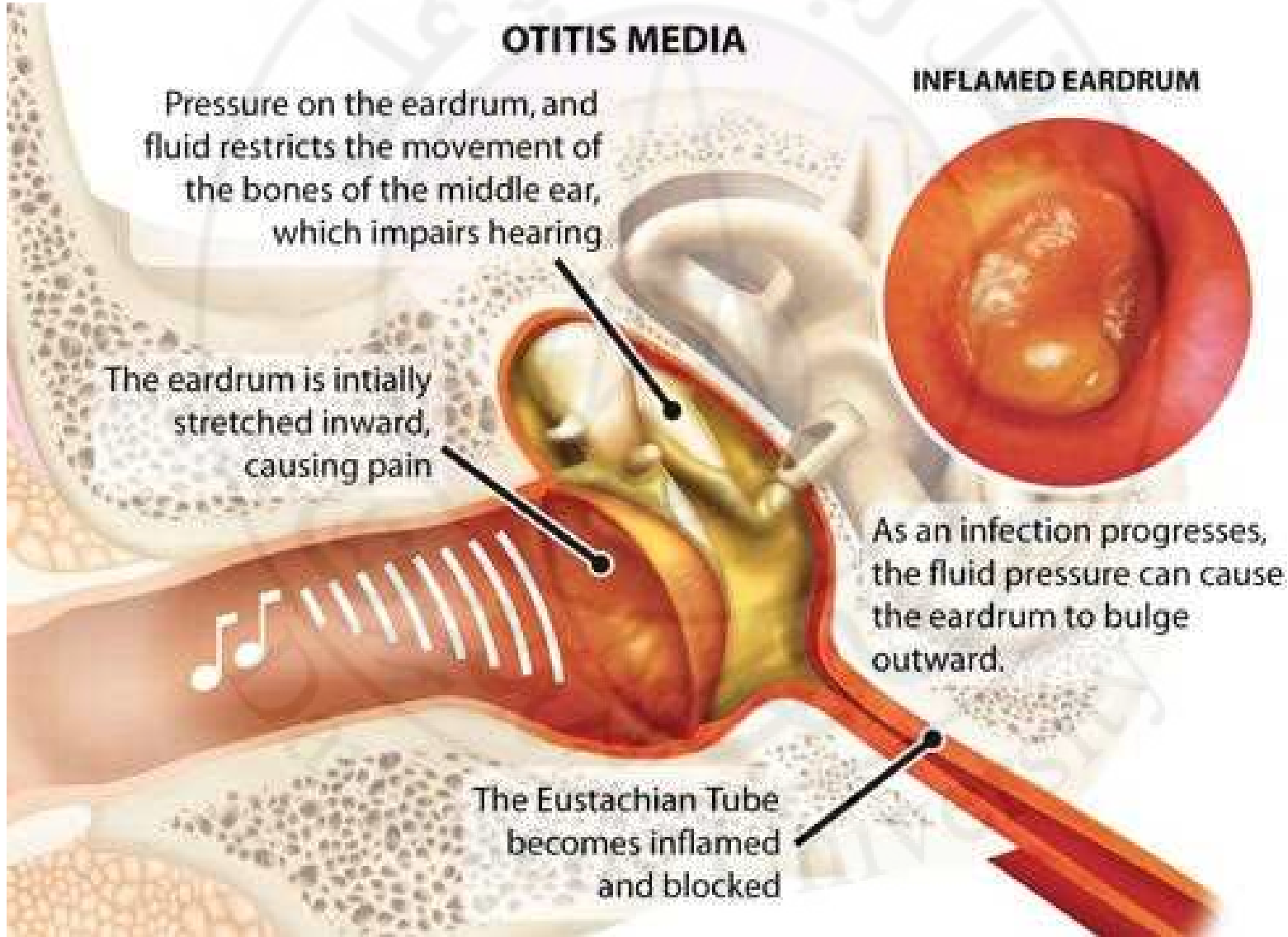
Pressure on the eardrum, and fluid restricts the movement of the bones of the middle ear, which impairs hearing

INFLAMED EARDRUM

The eardrum is initially stretched inward, causing pain

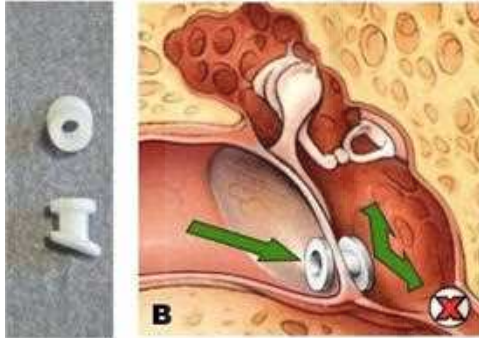
As an infection progresses, the fluid pressure can cause the eardrum to bulge outward.

The Eustachian Tube becomes inflamed and blocked

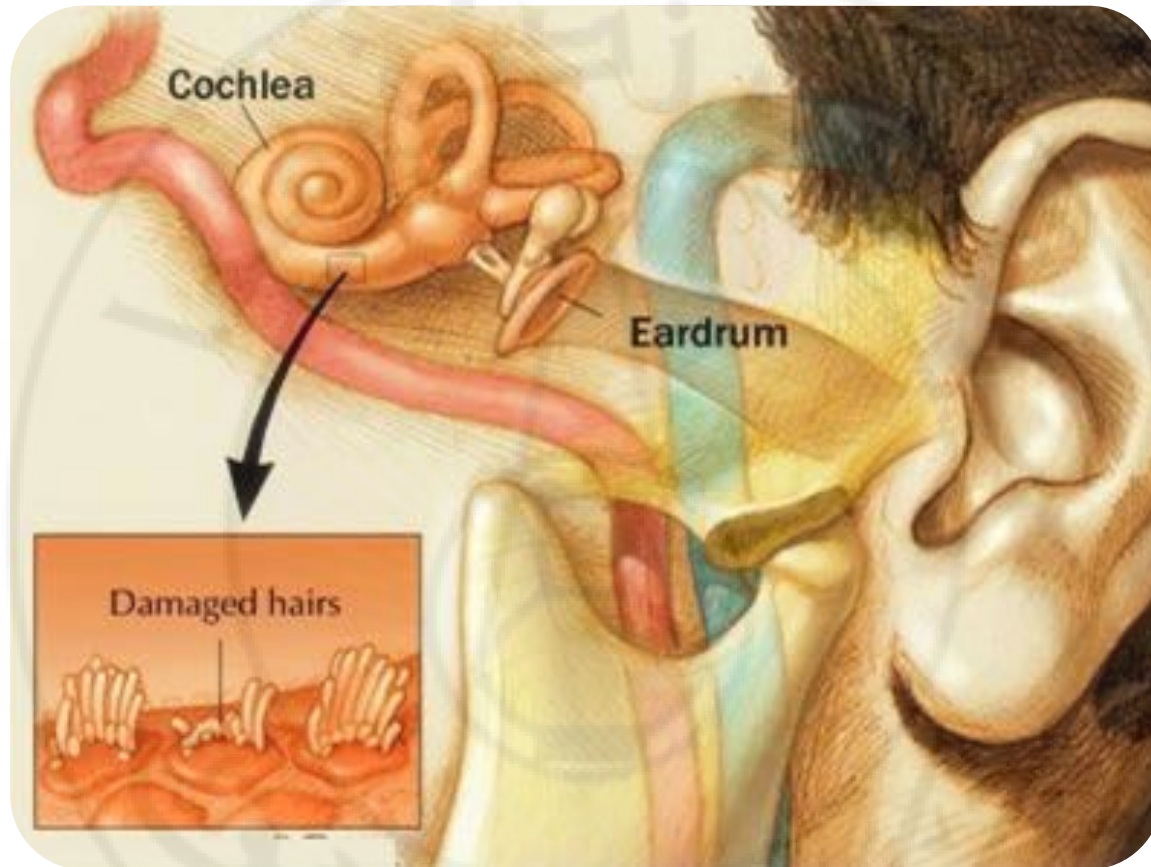


التهاب الأذن الوسطى

Otitis media



- ساهمت برامج المسح السمعي للأطفال بسن المدرسة الأول بكشف الكثير من حالات التهاب الأذن الوسطى المصلي (نقص السمع التوصيلي)
- ضرورة دراسة السمع عند كل طفل يعاني من التهاب أذن وسطى وخاصة عند وجود اضطراب بتطور النطق واللغة والذي قد يخفي نقص سمع حسي عصبي
- **التدبير:**
 - الالتهاب المصلي المزمن (نقص سمع توصيلي معتدل) ← خزع طبلي مع تركيب أنابيب تهوية
 - الإنتقاب الطبلي مع تخرب عظيمات السمع ← تصنيع طبلي مع تصنيع عظيمات
 - التهاب التيه أو انسداد التيه: العلاج الباكر قد يقي من نقص السمع الحسي العصبي الدائم
 - نقص السمع الحسي العصبي الدائم: معينات سمعية



التهاب التيه المصلي أو الفيروسي

Serous (viral) Labyrinthitis

- **التعريف:** التهاب فيروسي لسوائل الأذن الباطنة (التيه)، يؤدي لنقص سمع حسي عصبي مفاجيء أو مترقي بسرعة مع أعراض دوّار وطنين
- **التظاهرات السريرية:** يحدث عادة بعد إنتان تنفسي علوي ويتظاهر بمايلي:
 - نقص سمع حسي عصبي على التواترات العالية
 - طنين عالي التواتر
 - دوّار مترافق بإقياءات وتعرّق مع هبوط التوتر الشرياني
 - رأفة دهليزية عفوية
- **العوامل الفيروسية المسؤولة:**
 - فيروس الحلاّ البسيط، فيروس الحلاّ النطاقي، فيروس النكاف، فيروس الحصبة، الحصبة الألمانية (التهاب تيه ولادي) و الفيروس المضخم للخلايا CMV
- **التدبير:**
 - ستيروئيدات قشرية بجرعات عالية (شوط قصير)
 - صادات حيوية مضادة للفيروسات (أسيكلوفير، فالغانسيكلوفير)
 - مثبطات دهليزية مع راحة فيزيائية وتجنب الضجيج

التهاب التيه القحي

Bacterial Labyrinthitis

- **التعريف:** غزو جرثومي للتيه مترافق بنقص سمع حسي عصبي دائم و اعتلال البنى الدهليزية و قد يؤدي لالتهاب سحايا
- **الآلية المرضية:**
 - انتان منتشر من إنتانات الأذن الوسطى المزمنة (ورم كولستريني مترافق بناسور تيهي)
 - إنتان تيه ثانوي لالتهاب سحايا قحي (انتشار عبر المسال الحلزوني)
- **مراحل المرض:**
 1. **التهاب التيه المصلي أو السمي:** ينجم عن انتشار الذيفانات الجرثومية أو منتجات الالتهاب إلى سوائل الأذن الباطنة (التهاب أذن وسطى مزمن مترافق بناسور تيهي)
 2. **التهاب التيه القحي الموضع:** ينجم عن انتشار جرثومي محدود بسبب ناسور تيهي دهليزي
 3. **التهاب تيه قحي منتشر:** غزو جرثومي شامل للتيه وينتهي بإذن ميتة

N.B: التهاب التيه القحي ينتهي بإذن ميتة إذا لم يعالج بسرعة قصوى في مرحلة الالتهاب المصلي أو الموضع

التهاب التيه القحي

Bacterial Labyrinthitis

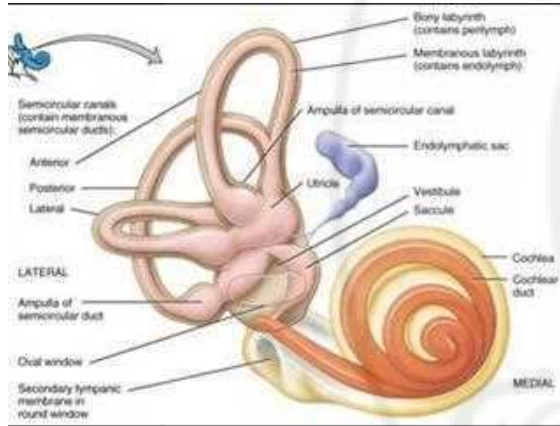
• الأعراض والعلامات:

- في المراحل المبكرة تكون الأعراض دهليزية (دوار شديد مفاجيء مع إقياءات ورأوة دهليزية عفوية شديدة)
- طنين شديد عالي التواتر
- عند تطور الالتهاب القحي يحدث نقص سمع حسي عصبي سريع الترقى ودائم
- أعراض وعلامات البؤرة الإنتانية المسببة (الأذن الوسطى أو السحايا)

• التشخيص: سريري مع تقييم السمع

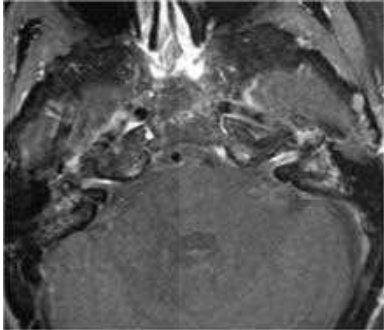
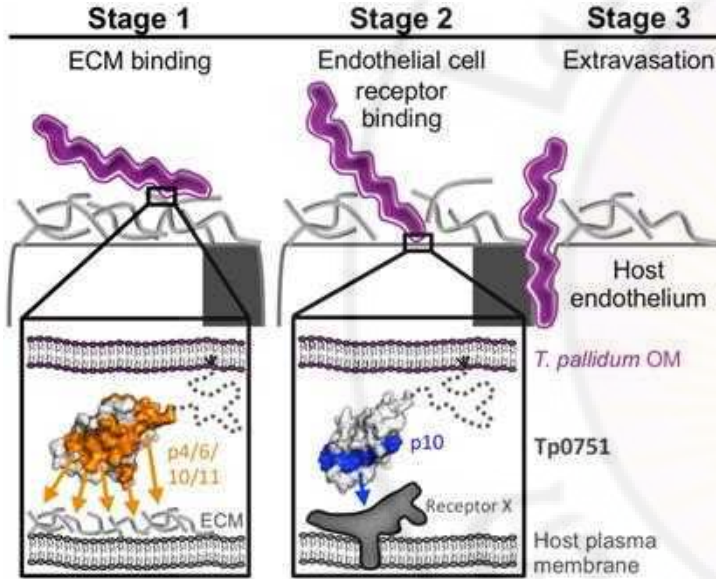
• العلاج:

- صادات حيوية وريدية بجرعات عالية مع مثبطات دهليزية
- تدبير جراحي لعلاج البؤرة الإنتانية في الأذن الوسطى والمترافقة غالبا بورم كولسترييني



التهاب التيه الأفرنجي

Luetic Labyrinthitis



- العامل الممرض: اللولبية الشاحبة
Treponema Pallidum
- الأمراض:

- تحدث إصابة الجهاز العصبي المركزي خلال المرحلة الثانوية (التهاب السحايا) أو المرحلة الثالثة (التهاب السحايا الحاد، إصابة الأوعية الدموية السحائية)
- قد يؤدي إلى احتشاء الشرايين المتوسطة إلى الصغيرة لالتهاب التيه الأفرنجي
- تعزيز الأعصاب القحفية السابع والثامن وكذلك التيه
- ينتشر الانتان إلى الحلقون عبر اللمف المحيطي أو الباطن أو عن طريق الانتشار الدموي
- ذات عظم مع نقص تمعدن المحفظة السمعية "منظر عضة العث"

التهاب التيه الأفرنجي Luetic Labyrinthitis

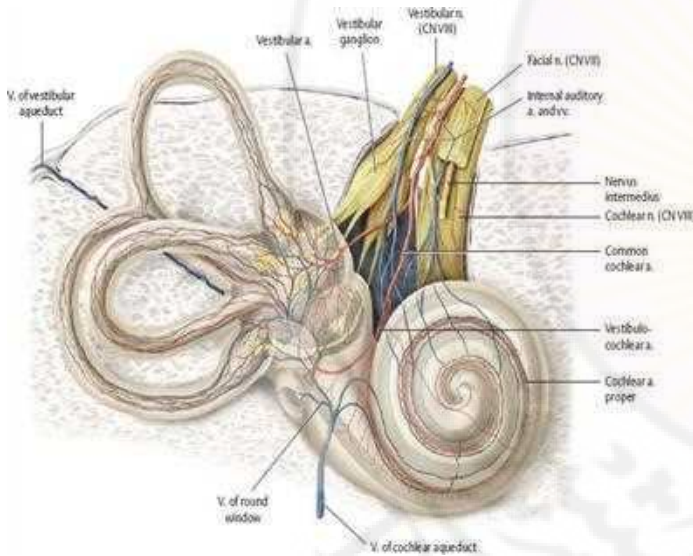
• سريريا:

- نقص سمع حسي عصبي أو مختلط
- علامة توليو **Tullio's sign**: الدوار
المحرض بالتعرض للأصوات العالية
والمترافق برأرة

- علامة هينبرت **Henbert's Sign**:
علامة ناسور إيجابية من دون وجود أذية
أذن وسطى أو ثقب في غشاء الطبل
وتشاهد في الأفرنجي الولادي

• العلاج:

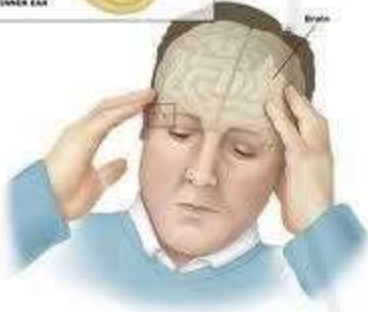
- يكون حسب مرحلة الأفرنجي وتعتمد على
البنيسيلينات
- التأهيل السمعي المناسب للإصابة السمعية



رضوض العظم الصدغي

1. ارتجاج التيه Labyrinthine concussion:

- **التعريف:** هو كل رض على الرأس يسبب نقص سمع وطنين (+/-) دوار من دون ترافقه بكسر عظم صدغي
- **الأسباب:** قوى الضغط و الاهتزاز الناجمة عن رض الرأس و التي تنتقل عبر عظم الجمجمة إلى الأذن الباطنة مما يسبب صدمة ضغطية لسوائل الأذن الباطنة و بدورها تسبب تأذي تراكيب الأذن الباطنة الدقيقة
- **الأعراض:**
 - نقص سمع على التواترات العالية خصوصا
 - طنين عالي التواتر
 - قد يترافق بدوار حقيقي أو حس مبهم باضطراب التوازن
- **الإنذار:** تحسن عفوي بطيء مع أو من دون عقابيل



رضوض العظم الصدغي

2. كسور العظم الصدغي (TBF): Temporal Bone Fractures

- تؤدي الرضوض القوية المباشرة على الرأس لكسور العظم الصدغي
- يكون الكسر طولانيا (80%) أو معترضا (>20%) أو مختلطاً

• التصنيف تبعاً لمسار خط الكسر:

– الكسور الطولانية:

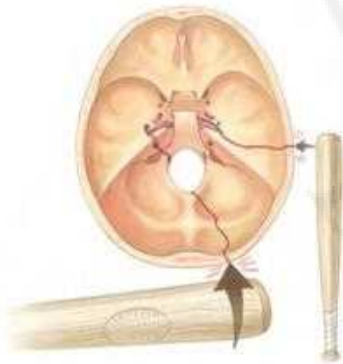
- يمر خط الكسر موازياً لمحور الهرم الصخري
- ينجم عن قوة رضية جانبية (صدغية أو جدارية)

– الكسور المعترضة:

- يكون خط الكسر عمودياً على محور الهرم الصخري
- تنجم عن قوة رضية شديدة أمامية أو خلفية (جبهية أو قذالية)

• التصنيف تبعاً لحالة التيه:

- كسور عابر للتيه
- كسور خارج التيه

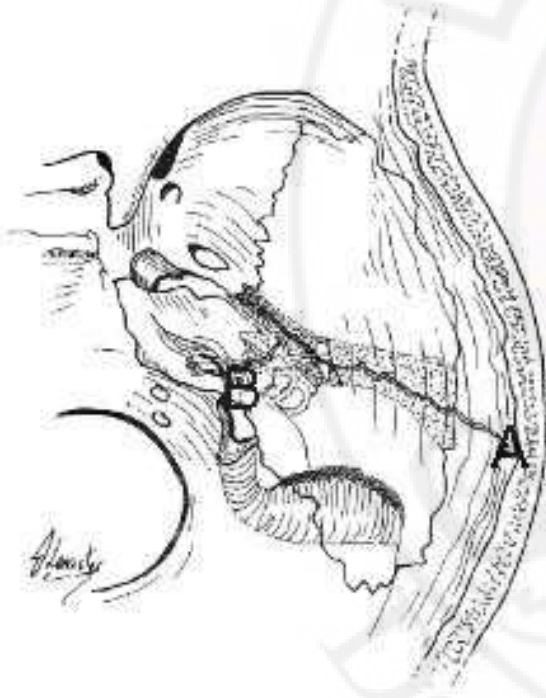


كسور العظم الصدغي (TBF)

الأعراض والعلامات

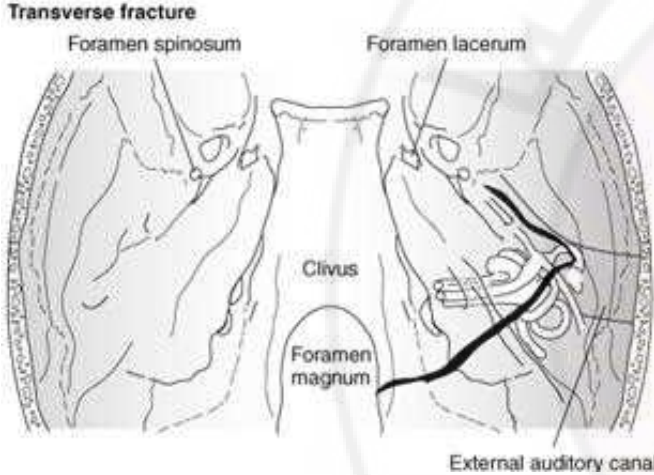
• الكسور الطولانية: تأذي تراكيب الأذن الوسطى:

- يشمل الكسر الجزء العظمي من مجرى السمع الظاهر ويسبب نزف أذن بسبب تمزق غشاء الطبل وجلد المجرى
- ورم دموي طبلي (نقص سمع نقلي غالبا)
- نقص السمع (تفرق اتصال العظيمات)
- الشلل الوجهي ($> 20\%$) عادة القطعة الطبلية
- سيلان السائل الدماغي الشوكي (مؤقت)
- ارتجاج التيه



كسور العظم الصدغي (TBF)

الأعراض والعلامات

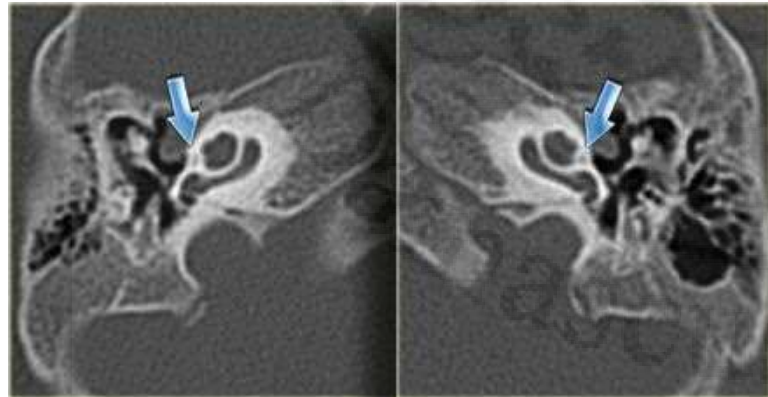
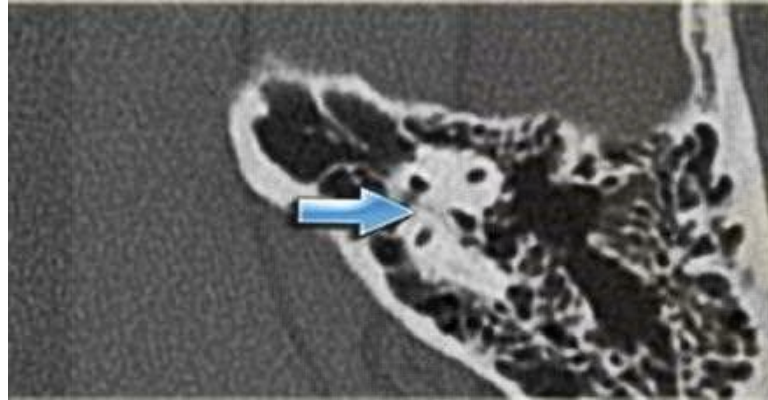
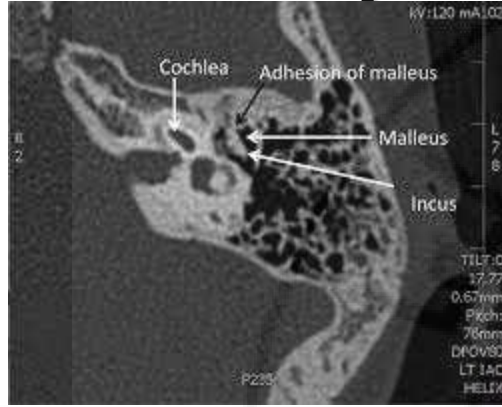


• الكسور المعرضة: تأذي تراكيب الأذن الباطنة:

- نقص سمع حسي عصبي عميق
- دوار شديد مترافق بأعراض مبهمية (تعرق، غثيان، إقياء)
- الشلل الوجهي (50%) في القطعة التيهية غالبا
- الورم الدموي الطبلي (سلامة مجرى السمع الظاهر و غشاء الطبل)
- سيلان السائل الدماغى الشوكى (قد يكون عبر الأنف)
- علامة باتل: كدمة خلف الأذن على الناتيء الخشائي



كسور العظم الصدغي F)



• الإستقصاءات:

1. التصوير الطبقي المحوري عالي التباين
2. الدراسة السمعية دقيقة (مع التوثيق)
3. الدراسات الفيزيولوجية الكهربائية للعصب الوجهي
4. تصوير الأوعية الظليل أو الرنين المغناطيسي الوعائي عند ترافق الكسر باصابات وعائية

تدبير كسور العظم الصدغي



• نقص السمع:

- نقص السمع النقلي: يعالج بالجراحة و ترميم العظيّمات أو غشاء الطبل
- نقص السمع الحسي العصبي: الإنذار سيء بالنسبة لاستعادة السمع و يتم تدبيره بالمعينات السمعية المناسبة، لكن تستطب الجراحة أحيانا لإغلاق ناسور تيهي لتفادي التهاب السحايا

• الدوار:

- إعادة تأهيل مع تمارين دهليزية

• الطنين:

- قد يكون مشكلة علاجية و يعالج حسب شدته وتأثيره على حياة المريض

تمزق الأغشية في النافذة البيضية و النافذة المدورة

Round & oval windows Rupture

• الأسباب:

- تبدلات الضغط الجوي المفاجئة (أثناء الطيران والغطس)
- أذيات الأذن الرضية
- الجهود الفيزيائية الشديدة (سعال شديد أو عطاس ...)

• الآلية المرضية: تمزق أغشية الأذن الباطنة أو غشاء النافذة المدورة

• الأعراض والعلامات:

- نقص سمع حسي عصبي مباشر
- دوار عنيف مع أعراض نباتية شديدة (غثان وإقياء وتعرق)
- رأوة دهليزية عفوية نشطة

• التدبير:

- راحة في السرير
- مثبطات دهليز
- الجراحة في حال استمرار ناسور التيه (لتفادي التهاب السحايا)



السمية الدوائية الأذنية

Drug-Induced ototoxicity

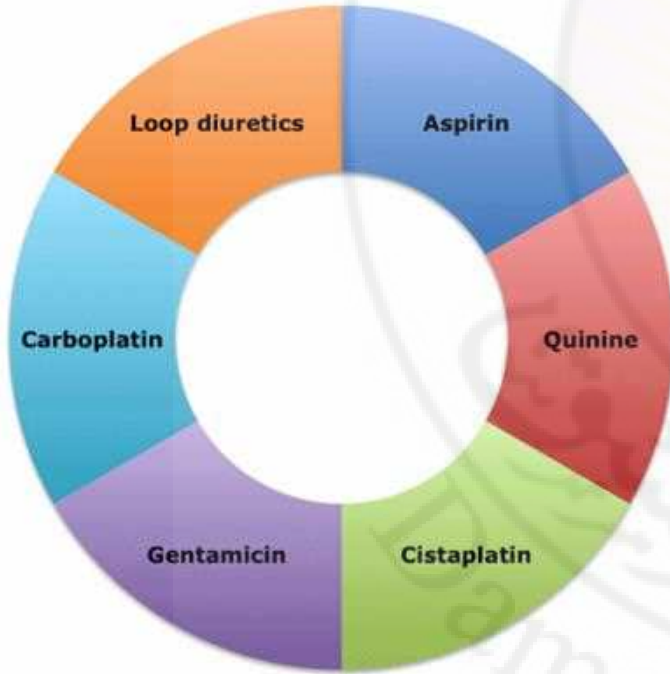
- **السمية الدوائية الأذنية :** تأتي تراكيب الأذن الباطنة (الدهليز والحلزون) ناجم عن الأدوية أو المواد الكيميائية (يوجد أكثر من 300 مادة دوائية سامة للأذن)
- **العوامل المؤثرة على السمية الأذنية الدوائية:**
 1. الجرعة الدوائية المستخدمة
 2. مدة المعالجة بالدواء السام للأذن
 3. وجود قصور كلوي مرافق
 4. معدل تسريب الدواء و الجرعة التراكمية الكلية في الجسم (تناول متكرر)
 5. تناول الدواء مع أدوية أخرى سامة للأذن
- **الأعراض:**
 - السمية الحلزونية تؤدي لنقص سمع حسي عصبي مع طنين
 - السمية الدهليزية تؤدي لحدوث دوار مع اضطراب توازن ورنح مع عدم ثبات للوضعية

السمية الأذنية الدوائية

Drug-Induced ototoxicity

■ الأدوية الشائعة السامة للأذن:

Known Ototoxic Medications



1. الأمينوغلوكوزيدات: أميكاسين، ديهيدروستربتومايسين، الجنتامايسين، النيومايسين، النيتيلمايسين، الستربتومايسين، التوبرامايسين، الفيومايسين
2. الماكروليدات: (إريثرومايسين، كلاريثرومايسين، أزيثرومايسين)
3. الفانكومايسين: يسبب نقص سمع و كذلك قصور كلوي
4. أملاح البلاتين: (السيسبلاتين و الكاربوبلاتين): الأدوية الكيماوية المضادة للسرطان
5. الأدوية المضادة للملاريا: الكينينات
6. مدرات العروة: الفورسيمايد، الحمض الايتاكريني
7. الأدوية المضادة للالتهاب الغيرستيرويدية: متضمنة الساليسيلات (الأسبرين)
8. المسكنات المركزية: هيدروكودون والأسيتامينوفين

السمية الأذنية الدوائية

Drug-Induced ototoxicity



• التدبير:

- لا يوجد علاج لنوعي لاستعادة السمع
- يجب التركيز على الوقاية بتجنب الأدوية السامة للأذن
- حماية الأذن باستخدام المتتمات الدوائية و مضادات الأكسدة
- استخدام المعينات السمعية أو زرع حلزون

نقص السمع المحرض بالضجيج

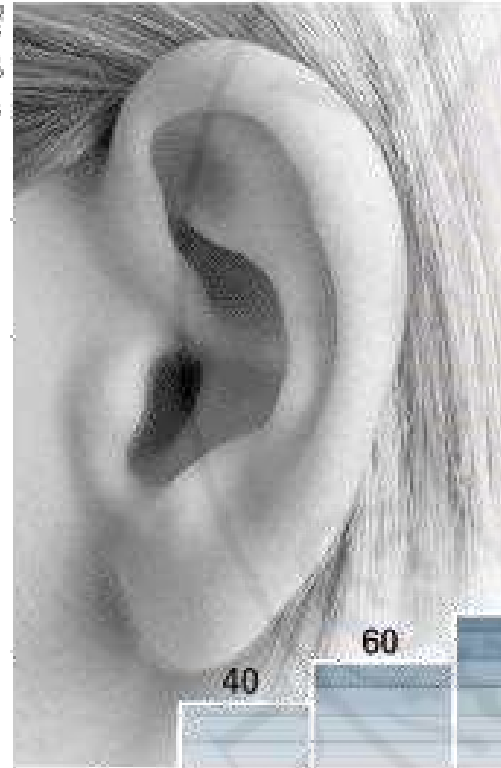
Noise-induced Hearing Loss

- نقص سمع ناجم عن التعرض المنتظم لضجيج أعلى من 85 د.ب. خلال 8 ساعات أو التعرض العابر لضجيج عالي الشدة < 120 د.ب.
- مدة التعرض المؤذية تتناسب عكسا مع شدة الضجيج (90 د.ب 7 ساعات؛ 95 د.ب: 4 ساعات؛ 100 د.ب: 2 ساعة؛ 130 د.ب أقل من 2 دقيقة، 140 د.ب: ثوان)
- انحراف العتبة المؤقت: نقص سمع حسي عصبي مؤقت بعد التعرض لضجيج عالي يتراجع خلال 24 ساعة
- انحراف العتبة الدائم: نقص سمع دائم بعد التعرض للضجيج و لا يتحسن بعد زوال الضجيج
- الرمي بالبندقية يؤثر أكثر على الأذن اليسرى (وضعية الرامي تقي الأذن اليمنى)

نقص السمع المحرض بالضجيج

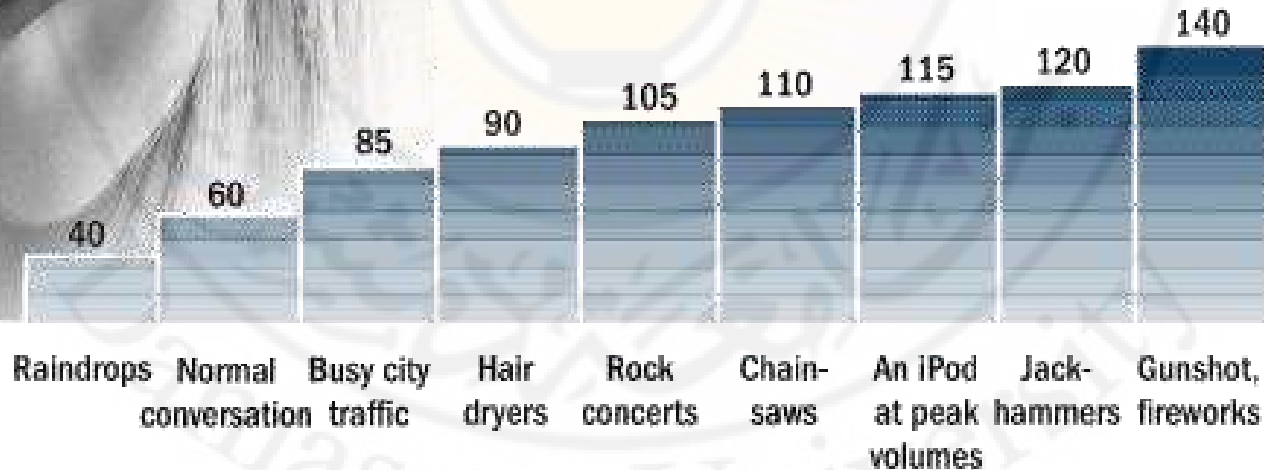
Noise-induced Hearing Loss

Picturequest



How Loud Is Too Loud?

Noise-induced hearing damage is related to the duration and volume of exposure. Government research suggests the safe exposure limit is 85 decibels for eight hours a day. Some common decibel levels:



Sources: dangerousdecibels.org; WSI research

نقص السمع المحرض بالضجيج

Noise-induced Hearing Loss

• تعتمد درجة نقص السمع على:

- شدة الضجيج المسبب
- التركيب التواتري للضجيج المسبب
- مدة التعرض الكلية
- الإستعداد الشخصي

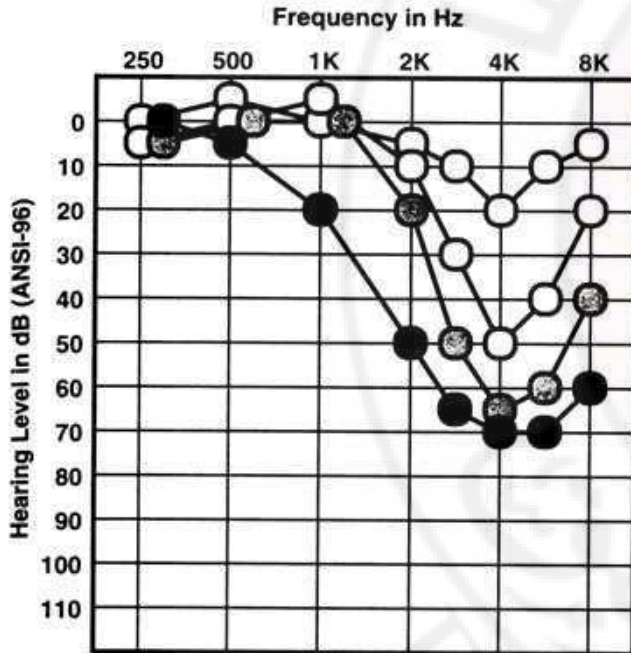
• صفات نقص السمع المحرض بالضجيج:

– ثلثة الضجيج 4000 هرتز (3-6 ك هرتز)

– تراكمي

– مترقي

– يترافق طنين معند



نقص السمع المحرض بالضجيج

Noise-induced Hearing Loss



تأمين وسائل الوقاية السمعية
للمهن عالية الخطورة



وضع شارات خاصة بالأماكن
ذات الضجيج العالي

• العلاج :

- الوقاية أساس العلاج
- مراقبة السمع عند الأشخاص المعرضين
- المعينات السمعية أو التعويضات السمعية المزروعة
- تجنب العوامل الأخرى المؤذية للسمع

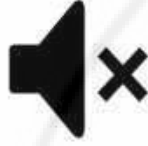


How to Prevent Hearing Loss

Hearing loss is a worrying trend in the UK...



Over 800,000 people in the UK suffer from hearing loss - about 1 in 6



Over 800,000 people are profoundly deaf

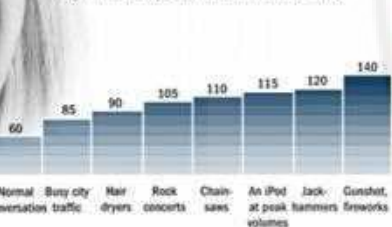


Almost 75% of over 70 year-olds suffer from hearing loss

Everyday activities can place enormous stress on the ears

How Loud Is Too Loud?

Noise-induced hearing damage is related to the duration and volume of exposure. Government research suggests the safe exposure limit is 85 decibels for eight hours a day. Some common decibel levels:



Working in noisy environments, take steps to guard your ears



Some useful products include:

- Foam earplugs
- Re-usable plugs
- Ear defenders



الوقاية Prevention

1. اتباع نمط حياة سليم بعيد عن الضوضاء
2. الاهتمام بنمط التغذية السليم
3. تجنب التدخين والمخدرات
4. تجنب الأدوية السامة للأذن
5. معالجة التهابات الأذن و الجيوب الانسحابية باكرا
6. استخدام واقيات السمع حال التعرض المهني
7. فرض قوانين خاصة بحماية العمال المعرضين



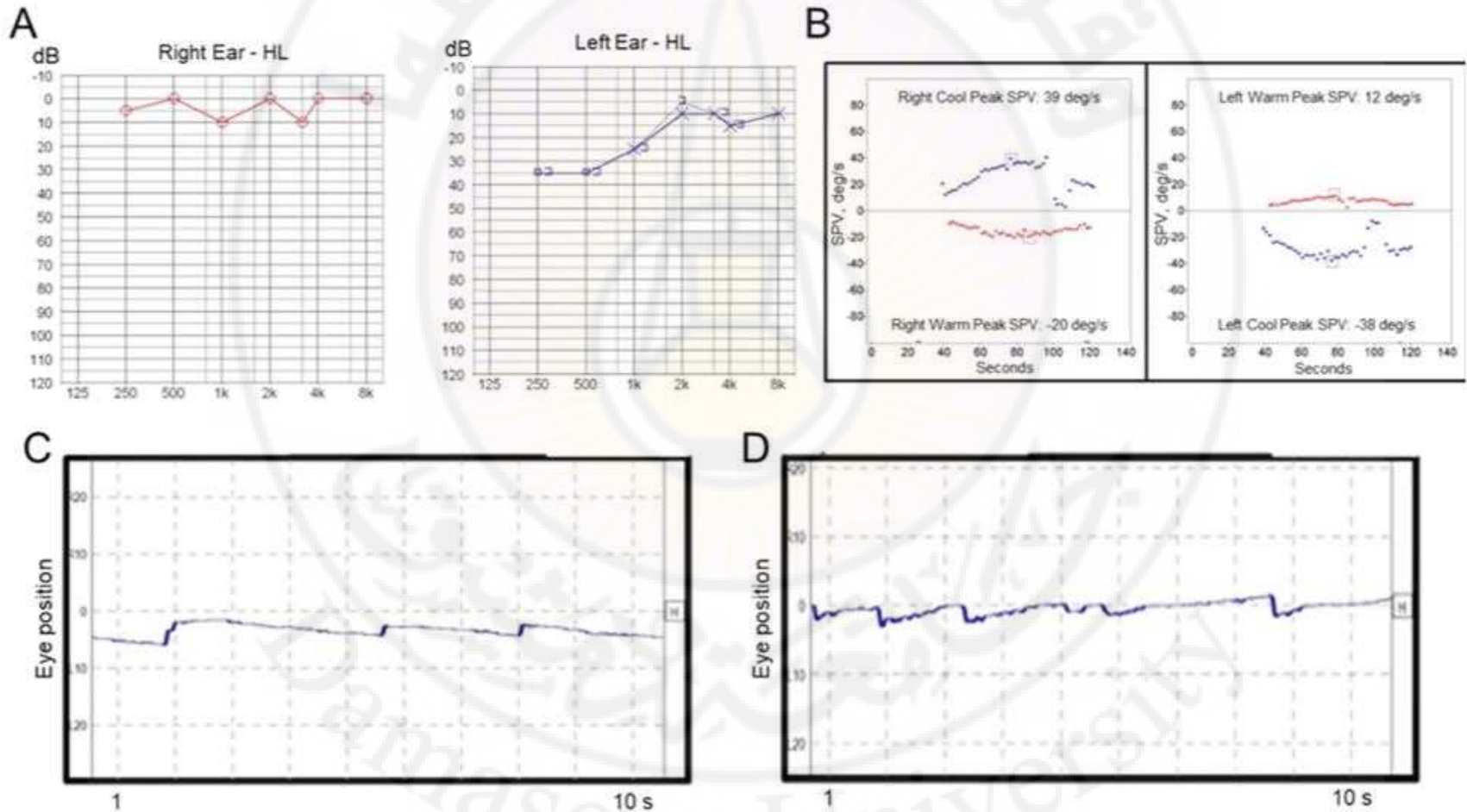
داء مينير (استسقاء اللف الباطن)

Endolymphatic Hydrops

- **التعريف:** اضطراب على مستوى الأذن الباطنة يؤدي لارتفاع ضغط اللف الباطن (استسقاء اللف الباطن) و يسبب نوب متكررة من الدوار مع نقص سمع وطنين وحس ثقل أذني
- **الوبائيات:**
 - ذروة الحدوث عند البالغين متوسطي العمر (بين 20-50 سنة) ولكن قد يصيب الأطفال ويعتبر السبب الأساسي للدوار في هذه الفئة
 - وحيد الجانب في معظم الحالات قد يكون ثنائي الجانب في حالات المناعة الذاتية
- **الأعراض والعلامات:**
 1. الدوار: نوب مفاجئة من دوار دوراني يستمر من عدة دقائق لعدة ساعات (20 دقيقة حتى 24 ساعة)
 2. نقص السمع: نقص سمع متموج يصيب التواترات المنخفضة في البداية لكن مع تقدم المرض يصيب باقي التواترات ويصبح دائما
 3. طنين ثابت أو متردد (على التواترات المنخفضة)
 4. حس امتلاء أو ضغط ضمن الأذن المصابة
 5. أعراض نباتية مرافقة (تعرق وشحوب مع غثيان وإقياء ...)

داء مينير (استسقاء اللف الباطن)

Endolymphatic Hydrops



داء مينيير (استسقاء اللف الباطن)

Endolymphatic Hydrops

• الألية المرضية: استسقاء اللف الباطن

الباطن بسبب:

1. زيادة انتاج السائل من الشريط الوعائي في الحلزون

2. أو نقص إفراغ السائل على مستوى قناة و كيس اللف الباطن

• الأسباب: مجهولة مع وجود فرضيات:

– اضطراب وعائي

– أسباب تحسسية

– مناعة ذاتية (ثنائي الجانب)

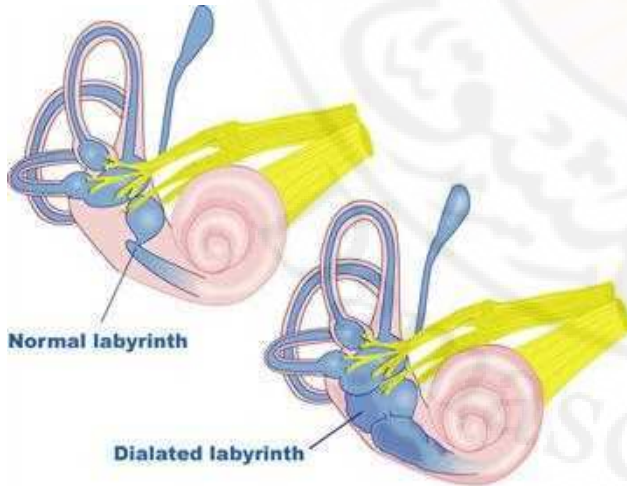
– استعداد وراثي

– اضطراب جسمي نفسي

– في المراحل الباكرة من سير المرض:

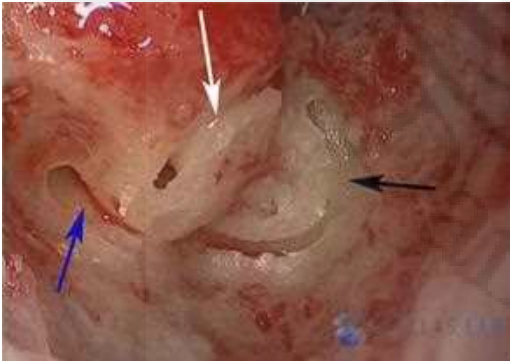
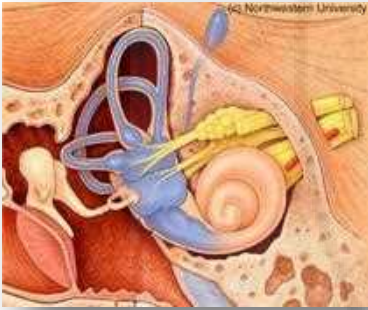
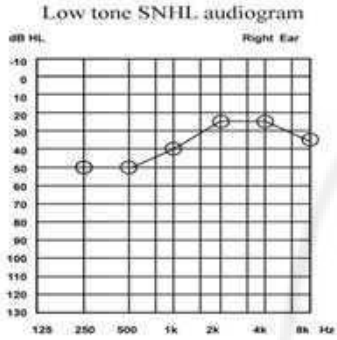
تتراجع الأعراض بشكل تام بين النوب (هجوم قد يستمر لمدة سنة أو أكثر)

– مع تقدم المرض: تتدهور عتبة السمع و يصبح الطنين دائما و لكن تميل نوب الدوار لأن تخف



داء مينير

Endolymphatic Hydrops



• التشخيص:

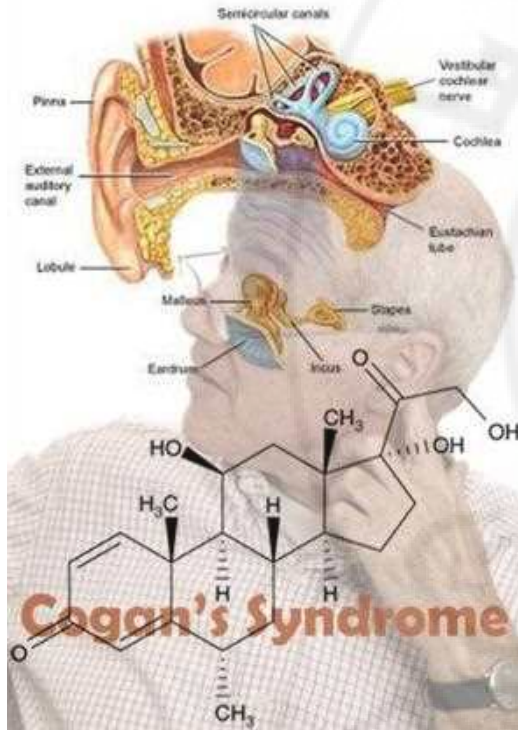
- القصة السريرية والفحص السريري
- اختبار الغليسيرول مع تخطيط السمع وتخطيط السمع الكلامي
- والاختبار الحروري وتخطيط الرؤية الكهربائي أو الفيديو
- لا يوجد فحص أكيد موثوق لتأكيد التشخيص

• المعالجة:

- علاج عرضي أثناء النوبة لتخفيف الدوار والأعراض المرافقة (مثبطات دهليزية مع مضادات إقياء ومهدئات)
- المدرات مع حمية قليلة الملح وتجنب المشروبات الكحولية والحاوية على الكافيين والتدخين
- في الحالات المعقدة والمسببة للعجز:
 - حقن جنتامايسين ضمن الأذن الوسطى
 - إزالة الضغط عن كيس اللف الباطن جراحيا
 - قطع العصب الدهليزي بمدخل حفرة قحفية خلفية
 - تخريب التيه (اجتثاث التيه)

متلازمة كوغان

Cogan Syndrome



• **الآلية المرضية:** عبارة عن مرض مناعي ذاتي يؤدي لاستسقاء التيه مشابه لداء مينير

• **الأعراض و العلامات:** يتطور المرض خلال أشهر ويتظاهر ب:

– التهاب قرنية خلالي (غشاوة الرؤية سريعة الترقى باتجاه العمى، اختبار VDRL الخاص بالإفرنجي سلبي)

– دوار نوبي مشابه لدوار مينير

– نقص سمع حسي عصبي متموج ثنائي الجانب مترافق بطنين

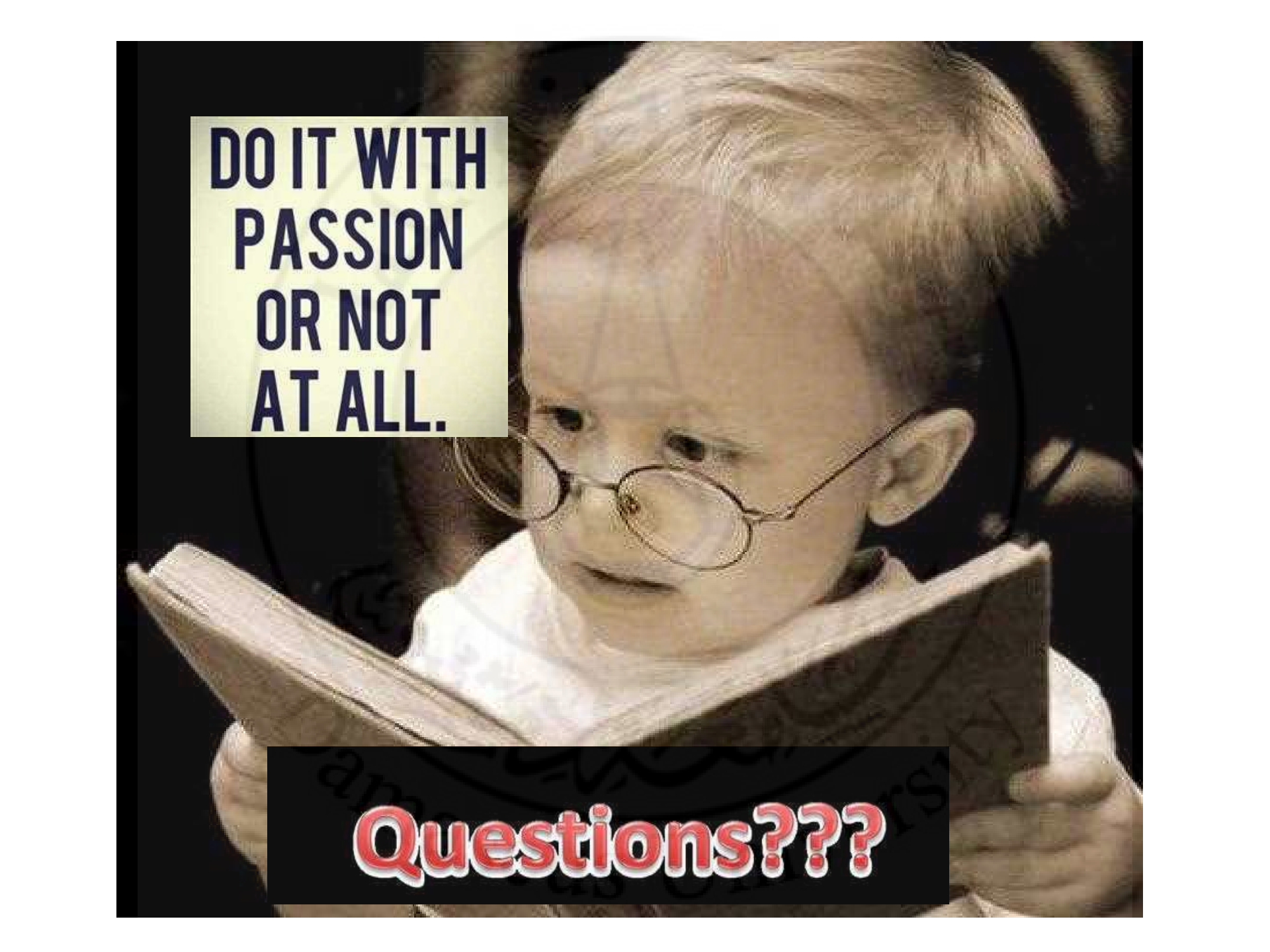
• **التشخيص:** القصة والفحص السريري، ارتفاع سرعة التثفل مع سلبية اختبار VDRL

• **المعالجة:**

– جرعات عالية من الستيروئيدات (تحسن الأعراض السمعية والدهليزية)

– يمكن استخدام مثبطات المناعة كالسيكلوفوسفاميد أو الأزاثيوبرين في حال عدم الإستجابة على الستيروئيدات

– مثبطات دهليزية أثناء النوبة

A young child with light brown hair and round glasses is shown from the chest up, holding a large, thick book open. The child is looking down at the pages with a focused expression. The background is dark and out of focus. A large, faint watermark of a university seal is visible behind the child.

**DO IT WITH
PASSION
OR NOT
AT ALL.**

Questions???



نقص السمع الوراثي Hereditary Hearing Loss

الدكتور أحمد مصطفى

كلية العلوم الصحية – جامعة دمشق

العام الدراسي 2022 – 2023

نقص السمع الوراثي



المقدمة

الخصائص السريرية لنقص
السمع الوراثي

أسباب نقص السمع الوراثي

استراتيجية التقييم في حالات

نقص السمع الوراثي

الاستشارة الوراثية

تدبير حالات نقص السمع

الوراثي

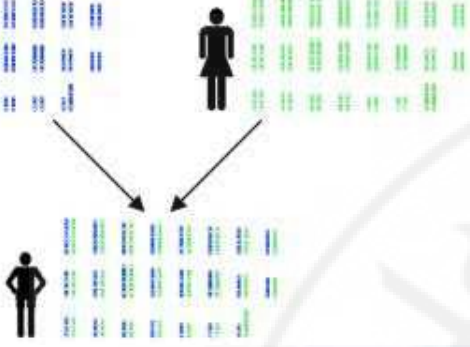
مقدمة

- يشكل نقص السمع الوراثي أكثر من نصف حالات نقص السمع الولادي
- مع تناقص حدوث التهاب السحايا القحي والأمراض المسببة لنقص السمع الولادي كالحصبة الألمانية كأهم الأسباب لنقص السمع الباكر (لقاحات نوعية للحصبة الألمانية والمستدميات النزلية B)
- ترشيد استخدام الأدوية السامة للأذن لعلاج انتانات الوليد وتحسن وسائل مراقبة مستويات الدواء في المصل وتحسن وسائل العناية الوليدية عموما
- يبرز دور نقص السمع الوراثي وتزايد أهميته بين حالات نقص السمع الولادي
- تزايد معرفة دور الوراثة في اضطرابات السمع المكتسبة عند البالغين
- تطور تقانات البيولوجية الجزيئية كشف الكثير من الحالات التي كانت تعتبر سابقا مكتسبة أو مرتبطة بعوامل بيئية أو مرضية أو مرتبطة بنمط الحياة والتي لها صلة مباشرة بالوراثة

مقدمة

- تنتقل الاضطرابات الوراثية المرتبطة بعملية السمع من جيل لآخر ضمن العائلة أو تستجد بطفرات حديثة
- المورثات عبارة عن أجزاء وظيفية ضمن الحمض النووي منزوع الأكسجين (DNA) الذي يشتمل على كافة المعلومات الوراثية الخاصة بالعضوية
- يتألف ال DNA من أربعة أنواع من الأسس أو القواعد (Bases) هي: الأدينين (A)، السيتوزين (C)، الجوانين (G) والثيميدين (T)
- يمكن لهذه الأسس أن ترتبط ببعضها البعض بشكل متواليات أو سلاسل فريدة لتشكل الجينات أو المورثات كما تشكل الأحرف الكلمات واللغة
- تشتمل المورثات كافة المعلومات الخاصة بكل مناحي الحياة للكائن الحي (قد تبدو مورثة ما كجزء صغير من سلسلة DNA كالتالي: ATTCTGATTTAAGCTA ضمن مجموع المادة الوراثية
- يمتلك الجسم البشري حوالي 100000 مورثة مختلفة متجمعة ضمن بنى صغيرة تسمى **الصبغيات** (الكروموسومات)

مقدمة



- يمتلك الشخص 23 زوجًا من الصبغيات بما في ذلك زوج من الصبغيات الجنسية
- يتكون كل زوج من صبغي موروث من الأم وصبغي آخر موروث من الأب
- تحتوي الصبغيات الجنسية على جينات تحدد جنس الشخص
 - ترث الإناث اثنتين من الصبغيات X
 - بينما يرث الذكور صبغي X وصبغي Y
- كون الإنسان لديه نسختين من الصبغيات لذلك كل مورثة لها نسختين تدعى كل منها **مماكب (Allele)** حيث يكون تسلسل الحمض النووي لهذه الجينات متشابهًا إلى حد ما في الجميع
- قد تحدث تبدلات في تسلسل المورثات عند شخص ما خلافاً لباقي الناس يسمى هذا التبدل **بالطفرة (Mutation)**
- بعض الطفرات تحدث من دون عواقب كبيرة على الوظائف وبعضها يسبب فقد الوظيفة المنوطة بالمورثة المصابة

... A G A T G A G C A ... Normal sequence = Working gene

... A G A T T A G C A ... Mutated sequence = Non-working gene

نقص السمع الوراثي

• تظاهرات نقص السمع الوراثي:

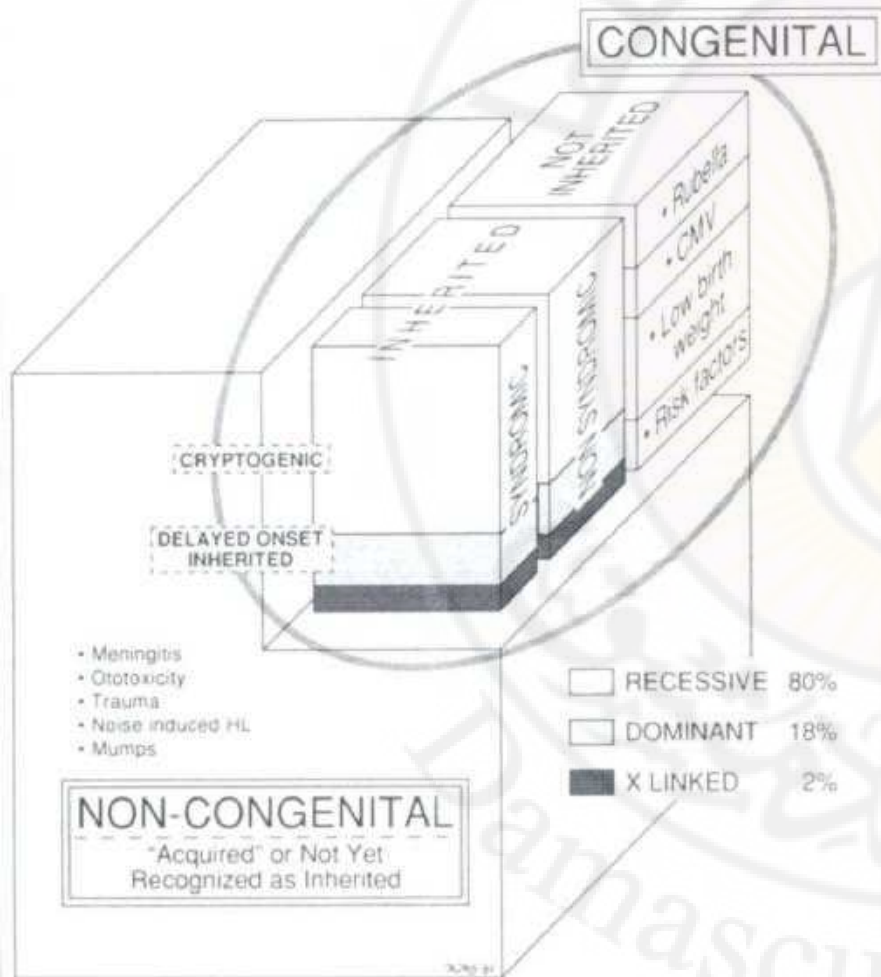
1. نقص سمع ولادي (الغالبية العظمى)
2. نقص سمع وراثي خفي (مجال مفتوح قابل للاتساع)
3. نقص سمع وراثي ذو بدء متأخر (بعض حالات نقص السمع بالوراثة الجسمية السائدة)

• التصنيف:

- 70% غير مرتبط بمتلازمات
- 30% مرتبط بمتلازمات

• نمط الوراثة:

- 80% وراثة جسمية متنحية
- 18% وراثة جسمية سائدة
- 1-2% وراثة مرتبطة بالجنس
- وراثة متقدريّة (نادرة)



□ نقص السمع الوراثي – التصنيف

□ 50% من حالات نقص السمع

الولادي هي من منشأ وراثي

□ 70% منها نقص سمع غير

مرتبط بمتلازمات

□ 75-85% من الحالات

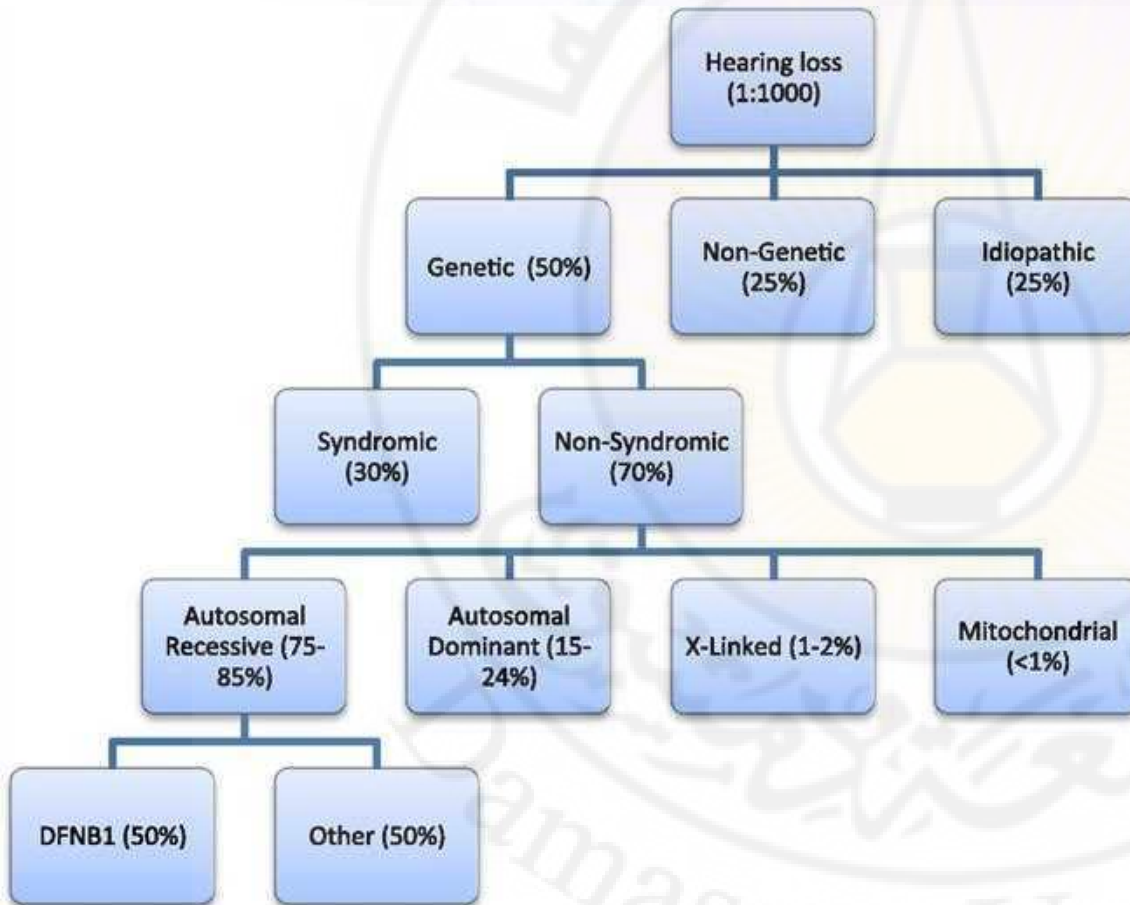
المعزولة مرتبط بوراثة متنحية

□ 50% من حالات نقص السمع

المعزول المتنحي ناجم عن طفرة

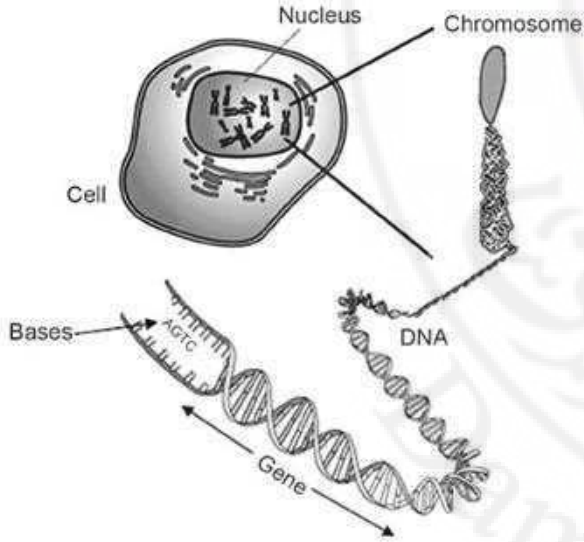
DFNB1 المسؤولة عن

الكونيكسين 26



نقص السمع الوراثي

**The Relationship Between
Cells, Chromosomes, DNA,
Bases, and Genes**



- الاضطراب الوراثي: هو كل شذوذ مورثي قابل للانتقال من جيل لآخر والخلل فيه على مستوى مورثات محددة – عندما تكون مورثة واحدة مسؤولة عن الاضطراب فهي تنتقل بأحد الأنماط المورثية الماندلية (سائدة، متنحية، مرتبطة بالجنس)
- الاضطراب العائلي: عندما لا يكون هناك نمط مورثي محدد للإصابة بالرغم من تواترها ضمن عائلة معينة

الاختبار الوراثي

• الاختبار الوراثي:

- دراسة مورثات محددة لبيان وجود أي شذوذ بنيوي أو طفرة فيها وتأثير هذا الشذوذ على النمط الظاهري للشخص
- بعض الطفرات تسبب توقف عمل المورثة وبعضها الآخر يسبب نقص في الأداء الوظيفي للمورثة وبعضها قد يكون من دون تأثير كبير وظيفيا
- يجري الاختبار على مورثات معروفة ومحددة سابقا وليس لكافة مورثات العضوية

• فوائد الاختبار الوراثي:

- يحسن نوعية العناية الطبية
- التنبؤ بتكرار الإصابة في الذرية
- الوقاية: تجنب الأمينوغلوكوزيدات في حال وجود طفرات بال DNA المتقدرات

- على سبيل المثال: يعتبر الاختبار الوراثي للمورثة المسؤولة عن تصنيع الكونيكسين 26 (موجودة على الصبغي 13) هاما والأكثر إجراءا كون هذه المورثة مسؤولة عن أكثر من نصف حالات نقص السمع الوراثي المعزول (غير مرتبط بمتلازمات)

التبدلات الفيزيولوجية المرضية في نقص السمع الوراثي

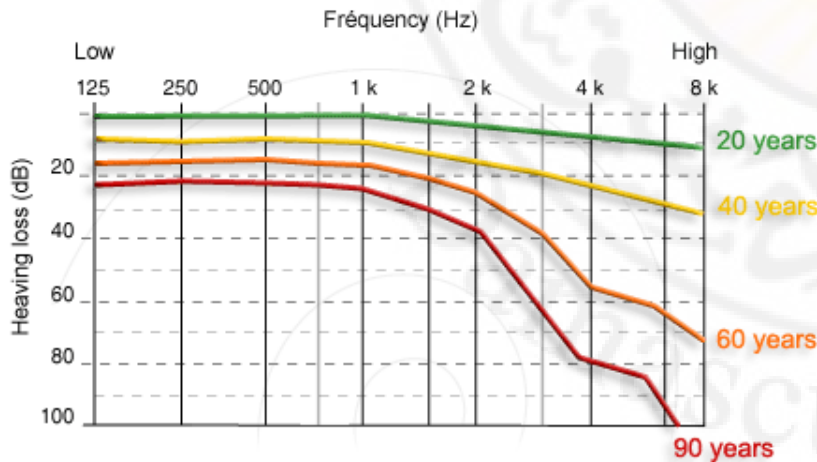
• الطفرات الوراثية تؤدي لشذوذ وظيفي للبروتينات المصابة:

- I. التبادل الخلوي عبر قنوات الاتصال
- II. ارتباط الأهداب الخلوية وتناسقها الشكلي والوظيفي
- III. استتباب شوارد الكلس والبوتاسيوم
- IV. ترميز الموت الخلوي المبرمج
- V. الترجمة الكهربائية الميكانيكية
- VI. الحركية الكهربائية

التداخل المشترك للعوامل الوراثية والبيئية في حدوث نقص السمع

- يزداد نقص السمع مع تطور العمر عند بعض الناس المعرضين لعوامل بيئية ضارة
 - مثال: يزداد تأثير الجنتامايسين السام للأذن تبعا للاستعداد الوراثي للشخص مثل أن يكون حاملا لطفرة DNA المتغيرات من نمط 1555 A – G
- من أهم أسباب نقص السمع المكتسب عند البالغين هو التعرض للضجيج والذي يعكس تفاعل هام بين العوامل البيئية والاستعداد الوراثي للشخص
- نقص السمع الشيخي مثال آخر لتداخل العوامل البيئية والوراثية في حدوث نقص السمع:

- شيخوخة الحلزون
- التنكس العصبي المركزي
- اعتلال الأعصاب
- الاضطرابات الاستقلابية
- الاضطرابات الوعائية
- حالة التغذية
- العوامل الضارة (التدخين والتعرض للضجيج)
- تناول أدوية سامة للأذن



الخصائص السريرية لنقص السمع الوراثي

- A. زمن الحدوث:**
- وُلادي: ظهور منذ الولادة
 - مكتسب: ظهور متأخر
- B. العمر عند الحدوث:**
- قبل تعلم اللغة: قبل تطور اللغة والكلام
 - بعد تعلم اللغة: بعد تطور اللغة والكلام
- C. التظاهر السريري:**
- غير مرتبط بمتلازمة: نقص السمع هو العرض الوحيد
 - مرتبط بمتلازمة: تشوهات متعددة مرافقة
- D. حسب الخلل التشريحي أو النمط:**
- أ- نقص سمع توصيلي: أمراض الأذن الخارجية والوسطى
 - ب- نقص سمع حسي عصبي: أمراض الأذن الباطنة والسبيل السمعي المركزي
 - ج- نقص سمع مختلط: أمراض مشتركة
 - د- نقص سمع مركزي: العصب السمعي، النوى السمعية في جذع الدماغ أو القشرة السمعية

الخصائص السريرية لنقص السمع الوراثي

F. الشدة:

- خفيف: 16-40 د.ب
- معتدل: 41-55 د.ب
- شديد معتدل: 56-70 د.ب
- شديد: 71-90 د.ب
- عميق: $90 <$ د.ب

G. التواترات المتأثرة:

- تواترات منخفضة: $500 >$ هرتز
- تواترات متوسطة: 501-2000 هرتز (مميز لنقص السمع الوراثي)
- تواترات عالية $2000 <$ هرتز

H. اتجاه الإصابة:

- وحيد الجانب: أذن واحدة مصابة
- ثنائي الجانب: إصابة الأذنين معا

I. التطور:

- مستقر: نقص السمع ثابت
- مترقي: تزداد شدة نقص السمع مع الوقت

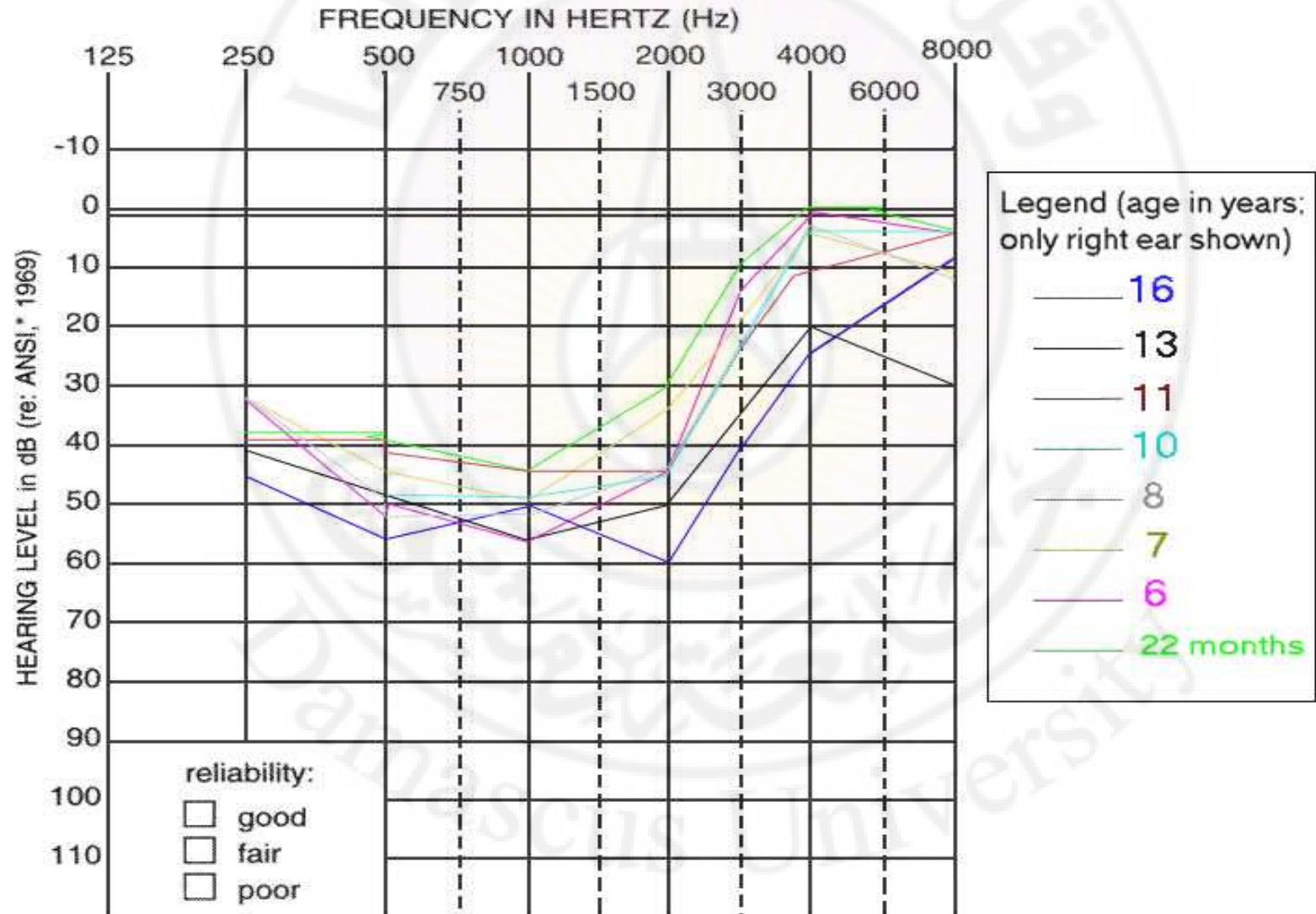
J. الإنذار المستقبلي:

- عكوس: يتحسن نقص السمع مع الوقت أو بالمعالجة
- غير عكوس أو دائم: لا يتراجع مع الوقت أو بالمعالجة

تقييم شدة نقص السمع وشدة الإعاقة السمعية

- تقاس درجة نقص السمع بال dB
- العتبة 0dB لكل تواتر: مستوى السمع الطبيعي للبالغين الشباب الذين يسمعون النغمات المعروضة في 50% من الحالات
- ويعتبر السمع طبيعياً حتى عتبة 15 د.ب في الأطفال واليافعان بينما يعتبر السمع طبيعياً عند الكهول والبالغين حتى عتبة 25 د.ب
- تصنف العتبات السمعية حسب درجة نقص السمع إلى نقص سمع خفيف، معتدل، شديد معتدل، شديد، عميق وتام
- عند قياس مستوى نقص السمع تكافئ الأذن الأفضل 5 مرات من الأذن الأسوأ
- حساب النسبة المئوية لنقص السمع:
 - طرح 25 من متوسط ال PTA على التواترات 3000، 2000، 1000، 500
 - تضرب النتيجة ب 1.5 للحصول على مستوى السمع الخاص بالأذن
- ملاحظة:
 - عتبة المحادثة العادية (50 – 60 د.ب) فإن حساب العجز الوظيفي على أساس PTA قد يكون مضللاً (مثال: نقص سمع على 45 د.ب أهم وظيفياً مما يفترض رقم 30%)
 - نظام قياس مختلف للأطفال الصغار لأنه حتى الدرجات محدودة من نقص السمع لديهم قد يكون لها أثر كبير على تطور اللغة

Audioprofile

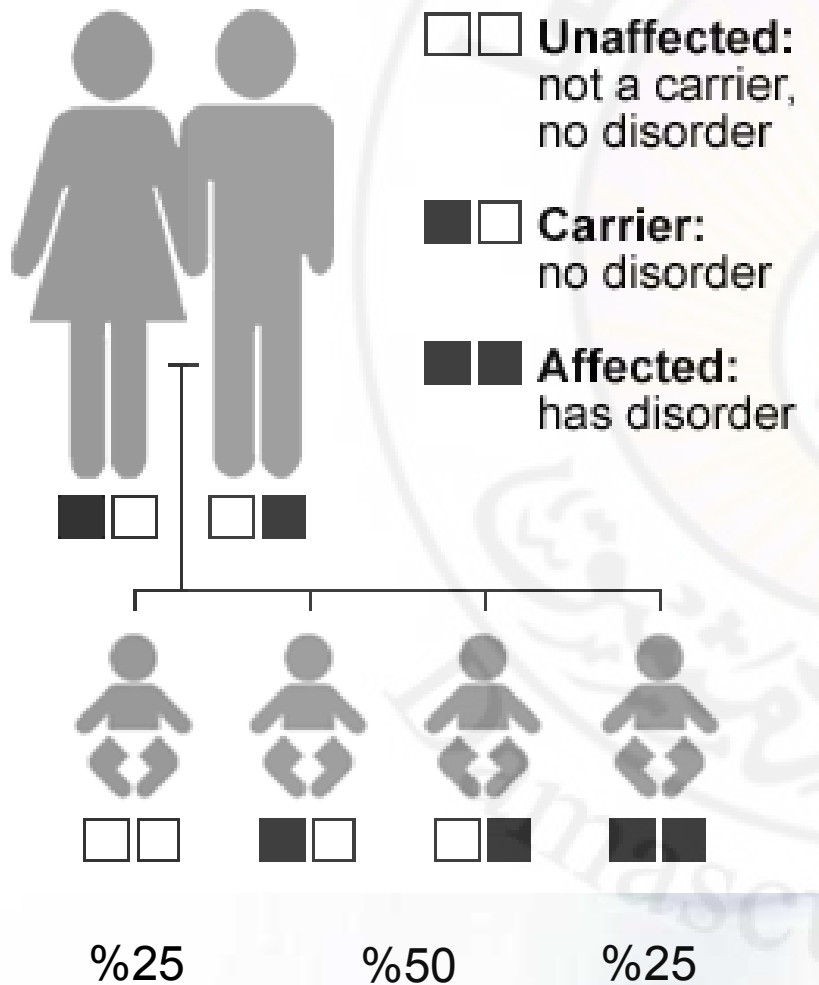


تقييم شدة نقص السمع وشدة الإعاقة السمعية

Percent hearing impairment		
Impairment (%)	Pure tone average (dB) ^a	Residual hearing (%)
100%	91 dB	0%
80%	78 dB	20%
60%	65 dB	40%
30%	45 dB	70%

^a Pure tone average of 500 Hz, 1000 Hz, 2000 Hz, and 3000 Hz.

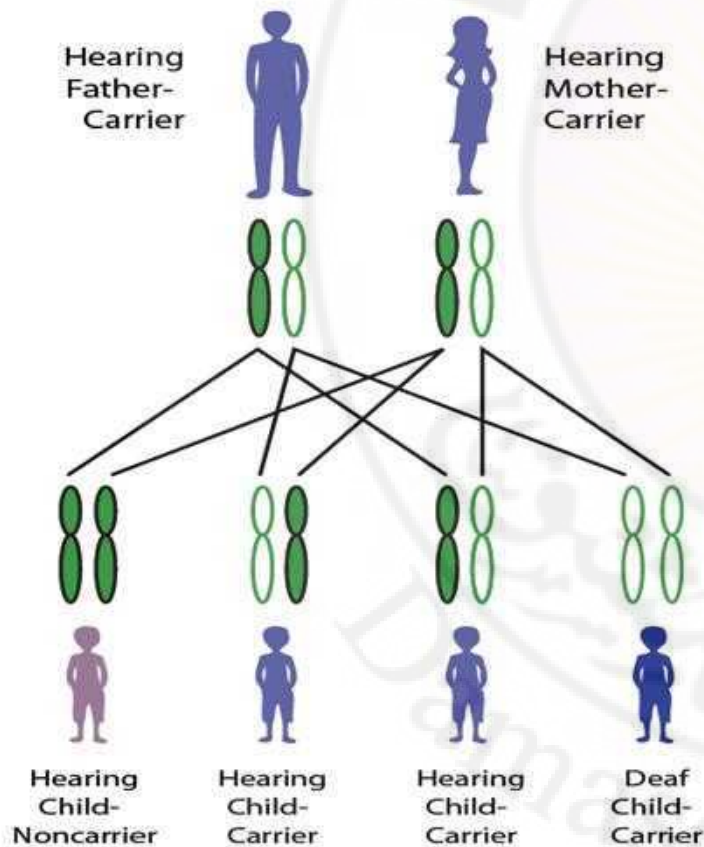
نقص السمع الوراثي (وراثة جسمية متنحية)



- مورثة وحيدة مسؤولة مصابة
- إصابة نسخة واحدة من المورثة لا تؤدي لظهور المرض في الشخص (لذلك يسمى الشخص حامل للطفرة أو الشذوذ)
- ينقل الوالدان الحاملان المورثة المؤوفة لربع الأولاد الذين يصابون بالمرض
- نصف الأولاد يرثون أحد المورثات المؤوفة من أحد الوالدين ويصبحون حاملين لها
- يرث ربع الأولاد النسختين السليمتين من المورثة ويكونون سليمين تماما
- يترافق بنقص سمع حسي عصبي شديد لعميق باكر قبل اكتساب اللغة
- ترمز DFNB بأرفامها المختلفة

نقص السمع الوراثي (وراثة جسمية متنحية)

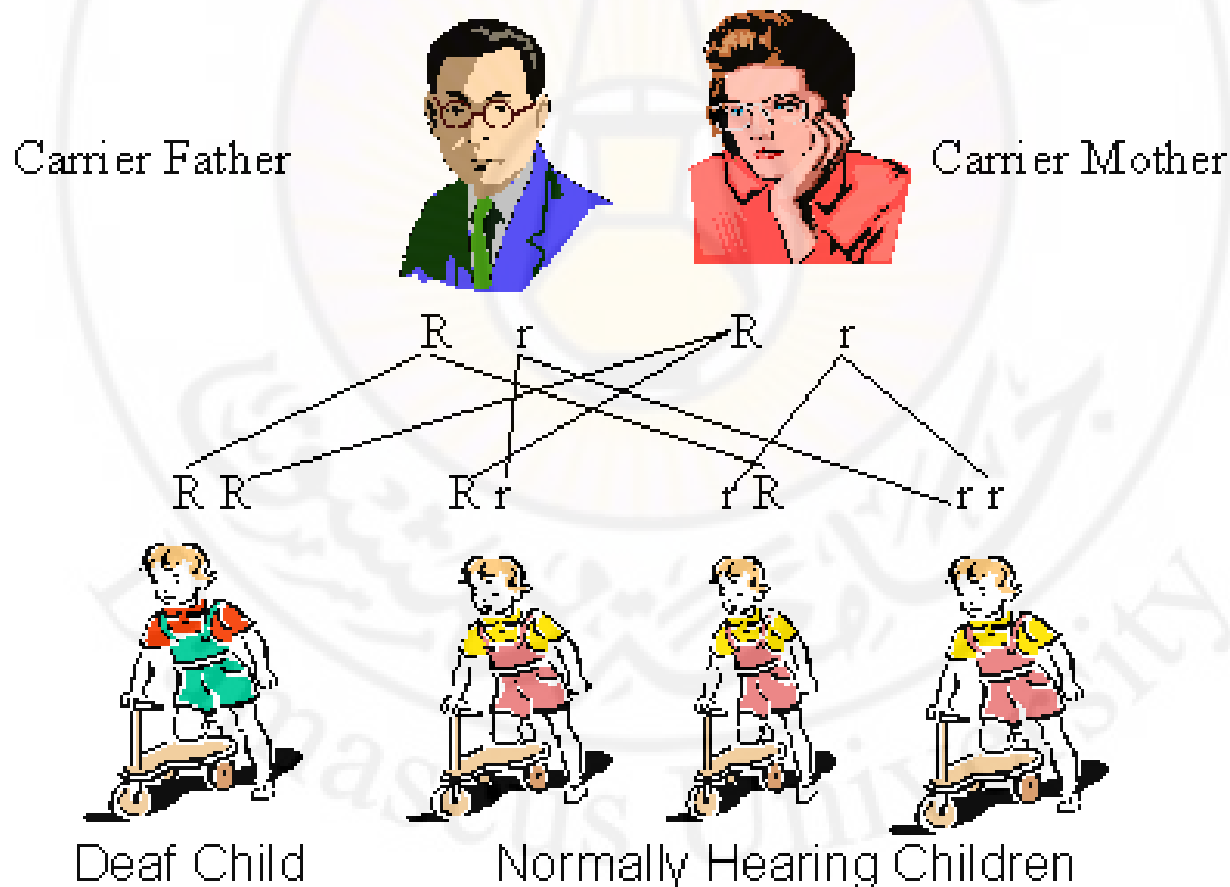
An Example of Autosomal Recessive Inheritance



In this figure, is a usual copy and is a copy with a recessive mutation

- أهم شكل من أشكال نقص السمع الوراثي والأكثر شيوعا (60-70%)
- يحدث لأطفال من والدين سليمي السمع وحاملين للمورثة المصابة
- تزيد القرابة بين الوالدين من فرص الإصابة
- في الغالب نقص سمع ولادي معزول شديد إلى عميق
- 25% من الأطفال سيكونون مصابين و 50% سليمي السمع حاملين للمرض و 25% سليمي السمع وخاليين من الشذوذ تماما

نقص السمع الوراثي (وراثة جسمية متنحية)



Autosomal Recessive Nonsyndromic Hearing Loss Genes

[illegible]

Locus (CGIM)	Gene (CGIM)
DFNB1A	GJB2
DFNB2	MYO7A
DFNB3	MYO15A
DFNB4	SLC26A9
DFNB6	TMIE
DFNB2/11	TMC3
DFNB8/10	TAF15S2
DFNB9	OTOF
DFNB12	USH2B
DFNB15/72/95	GIPC2 (see note 1)
DFNB16	STRC (see note 2)
DFNB18	USH1C
DFNB18B	OTOF
DFNB21	TECTA
DFNB22	OTOF
DFNB28	PCDH13
DFNB24	RDX
DFNB25	CRXCR1
DFNB26	GAB1
DFNB28	TRIMBP
DFNB29	CLDN14
DFNB30	MYO3A
DFNB31	WHRN
DFNB32/105	CELC14A (see note 3)
DFNB35	ESRRB
DFNB36	ESPN
DFNB37	MYO6
DFNB39	HGF
DFNB42	LEPR1
DFNB44	ADCV1
DFNB48	GJB2
DFNB49	MARVELD2
DFNB49	BOM1
DFNB53	COL11A2
DFNB57	PDZD2
DFNB59	FIVK
DFNB60	SLC22A4
DFNB61	SLC26A5
DFNB63	LYST/COMT2
DFNB66	DCDC2
DFNB66/67	LHFP15
DFNB68	SLFR2
DFNB70	PNPT1
DFNB73	BSND
DFNB74	MSRBB
DFNB76	SYNE4
DFNB77	LCNHD1
DFNB79	TPRN
DFNB82	GPM2 (see note 4)
DFNB84	PTPRQ
DFNB84	OTOGL
DFNB85	TRC1D24
DFNB88	ELMOD1
DFNB89	KARS
DFNB91	SERPINB6
DFNB93	CAMP2
DFNB94	NARS2
DFNB97	MET
DFNB98	TSPYL4
DFNB99	TMEM132E
DFNB100	OPC5K2
DFNB101	GRXCR2
DFNB102	BPSA
DFNB103	CELC5
DFNB104	FAM65B/RIPOR2
DFNB105	see DFNB82
DFNB106	EPHBL2
DFNB108	RGR1 (see note 5)
	WBP2
	ESRP1
	NDFE2
	CFACAMT6
	CRAP
	SPNS2
	CLDN8
	CLRN2
	GASS2

Key Reference (PubMed)

[Kelsell et al., 1997](#)
[Liu et al., 1997](#), [Wad et al., 1997](#)
[Wang et al., 1998](#)
[Li et al., 1998](#)
[Naz et al., 2002](#)
[Kurtma et al., 2002](#)
[Scott et al., 2003](#)
[Yasunaga et al., 1999](#)
[Berk et al., 2001](#)
[Am et al., 2007](#), [Rehman et al., 2011](#), [Charizopoulou et al., 2011](#)
[Verpy et al., 2001](#)
[Qiyang et al., 2002](#), [Ahmed et al., 2002](#)
[Schraders et al., 2012](#)
[Mustapha et al., 1999](#)
[Zwaanpoel et al., 2002](#)
[Ahmed et al., 2003](#)
[Khan et al., 2007](#)
[Schraders et al., 2010](#)
[Yousaf et al., 2018](#)
[Shahin et al., 2006](#), [Biazuddin et al., 2006](#)
[Wulcox et al., 2001](#)
[Walsh et al., 2002](#)
[Mburu et al., 2003](#)
[Delmaghani et al., 2016](#), [umiaz et al., 2017](#)
[Coffin et al., 2008](#)
[Naz et al., 2004](#)
[Ahmed et al., 2003](#)
[Schultz et al., 2009](#)
[Borch et al., 2011](#)
[Santos-Cortez et al., 2014](#)
[Biazuddin et al., 2012](#)
[Biazuddin et al., 2008](#)
[Giretto et al., 2013](#)
[Chen et al., 2005](#)
[Booth et al., 2015](#)
[Delmaghani et al., 2006](#)
[Ben Said et al., 2016](#)
[Liu et al., 2003](#)
[Ahmed et al., 2008](#), [Du et al., 2008](#)
[Crati et al., 2015](#)
[Tili et al., 2005](#), [Shabbir et al., 2006](#), [Kafay et al., 2006](#)
[Santos-Cortez et al., 2016](#)
[von Arnim et al., 2012](#)
[Biazuddin et al., 2009](#)
[Waryah et al., 2009](#), [Ahmed et al., 2011](#)
[Horn et al., 2013](#)
[Griller et al., 2009](#)
[Rehman et al., 2010](#), [Li et al., 2010](#)
[Walsh et al., 2010](#)
[Schraders et al., 2010](#)
[Yariz et al., 2012](#)
[Rehman et al., 2014](#)
[Jaworek et al., 2013](#)
[Santos-Cortez et al., 2013](#)
[Sirmaci et al., 2010](#)
[Schrauwen et al., 2012](#)
[Simon et al., 2015](#)
[Mupaba et al., 2015](#)
[Delmaghani et al., 2012](#)
[Li et al., 2015](#)
[Yousaf et al., 2018](#)
[umiaz et al., 2014](#)
[Behloul et al., 2014](#)
[Sera et al., 2014](#)
[Diaz-Morita et al., 2014](#)

[Dahmani et al., 2015](#)
[Diaz-Morita et al., 2016](#)
[Burgioffo et al., 2016](#)
[Rohacek et al., 2017](#)
[Wendorp et al., 2016](#)
[Booth et al., 2018](#)
[Li et al., 2019](#)
[ingham et al., 2019](#)
[Simi et al., 2019](#)
[Vona et al., 2021](#)
[Chen et al., 2021](#)

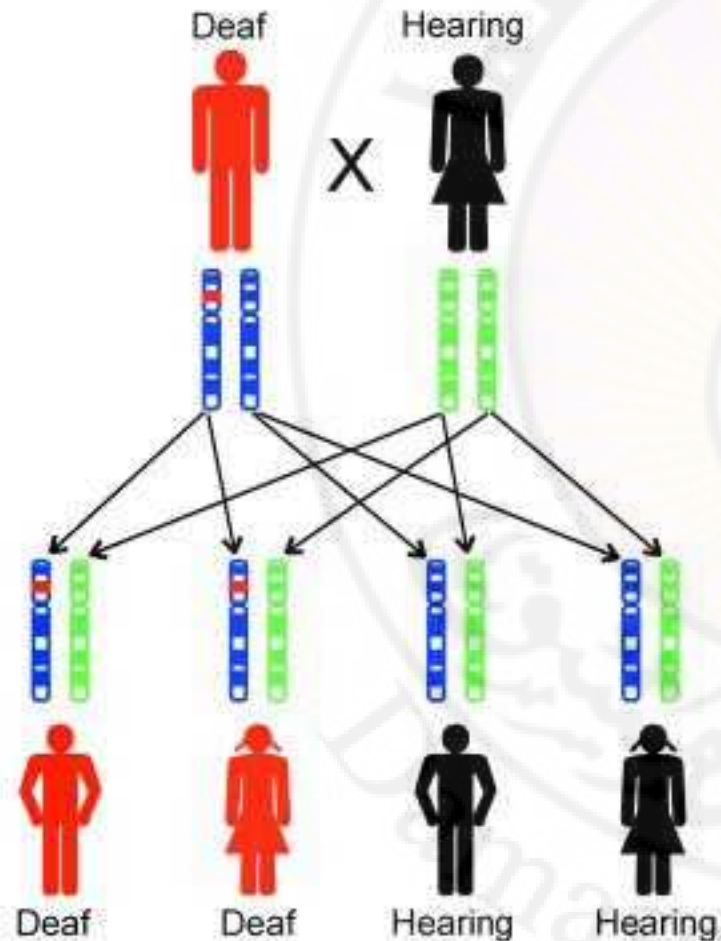
Certain Notices

- Note 1: *GIPC3* is responsible for progressive sensorineural hearing loss that can be associated with audiogenic seizures
- Note 2: *STRC* causes Deafness-Infertility syndrome when deleted in conjunction with *CATSPER2* (Zhang et al., 2007).
- Note 3: Some variants in *CDC14A* causes Deafness-Infertility Syndrome in males.
- Note 4: *GPSM2* was initially reported as a non-syndromic hearing loss gene but later determined to cause Chudley-McCullough syndrome, see Diaz-Horta et al 2012 and Doherty et al 2012.
- Note 5: *ROR1* is responsible for autosomal recessive hearing loss associated with common cavity inner ear malformations and auditory neuropathy

Certain Notices

- Note 1: DFNB5 was reported originally as DFNB4.
- Note 2: DFNB9 was reported originally as DFNB6.
- Note 3: DFNB26 is suppressed by dominant modifier DFNM1.
- Note 4: The gene at the DFNB82 locus was initially reported as *GPSM2* by Walsh et al 2010, but this gene was later determined to cause Chudley-McCullough syndrome, see Diaz-Horta et al 2012 and Doherty et al 2012.

نقص السمع الوراثي (بالوراثة الجسمية السائدة)

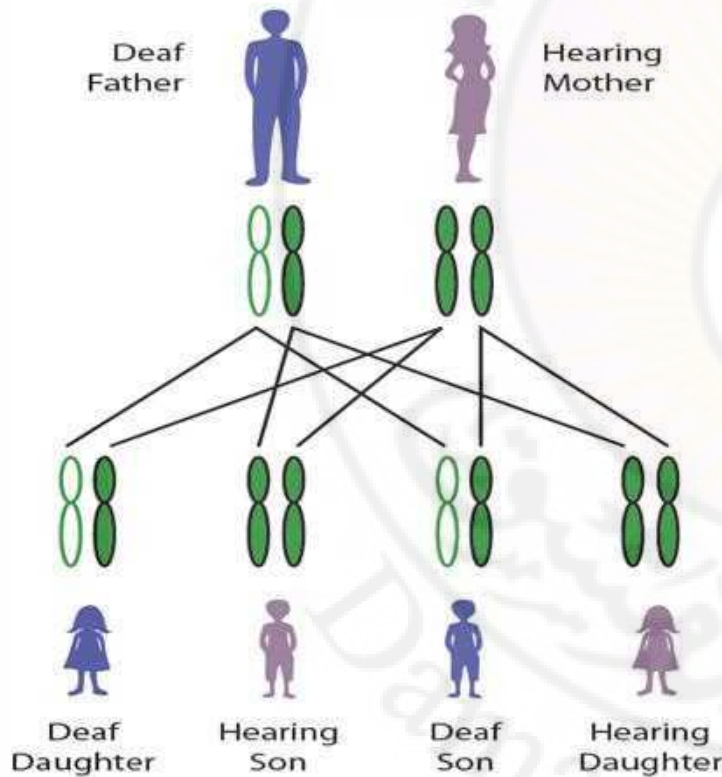


• الخصائص العامة:

- وجود الطفرة أو الشذوذ في نسخة واحدة من المورثة يسبب المرض
- نمط وراثة عمودي
- نفوذية وتعبيرية متغيرة
- إذا كا أحد الوالدين مصابا فحظ الأولاد بالإصابة هو 50%
- غالبا نقص سمع حسي عصبي ولادي
- ذو بداية متأخرة بعد اكتساب اللغة
- يغلب أن يكون نقص سمع مترقي
- ترمز DFNA بأرقامها المختلفة

نقص السمع الوراثي (بالوراثة الجسمية السائدة)

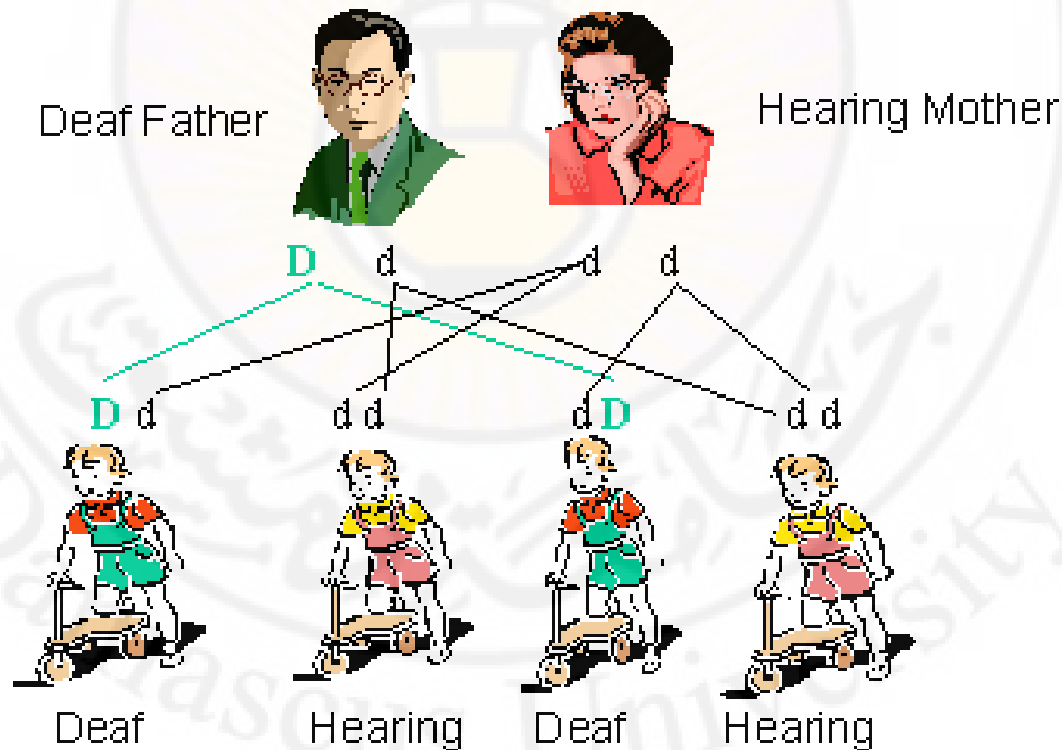
An Example of Autosomal Dominant Inheritance



In this figure,  is a usual copy and  is a copy with a dominant mutation.

- يعتبر هذا النمط مسؤولاً عن 20-30% من حالات نقص السمع الوراثي
- عادة يكون أحد الوالدين مصاباً لأنه يحمل المورثة المريضة
- لدى الأبناء احتمال للإصابة في 50% من الحالات
- قد تحدث الإصابة في الأبناء من دون إصابة أي من الوالدين في حالات طفرة مورثية حديثة تنتقل لاحقاً للذرية

نقص السمع الوراثي (بالوراثة الجسمية السائدة)



Autosomal Dominant Nonsyndromic Hearing Loss Genes & Loci

Locus (OMIM)	Location	Gene (OMIM)	Key references (PubMed)
DFNA1	9q31	GJB3	Lynch et al., 1999
DFNA2A	1p34	ATP2B2	Coudane et al., 1999; Kubisch et al., 1999
DFNA2B	1p35.1	GJB2	Wu et al., 1999
DFNA2C		GJB2	Wu et al., 2001
DFNA3A	19p11-q12	GJB2	Chen et al., 1999; Donnelly et al., 1999; Saitoh et al., 1997
DFNA3B	19q12	GJB2	Grifa et al., 1999
DFNA3C	19q13	GJB2	Chen et al., 1999; Donnelly et al., 1999
DFNA4	19q13.32	CEACAM16	Zheng et al., 2011
DFNA5	2p15	GSDME	Van Laer et al., 1998
DFNA6	4p16.3	WFS1	Leopoldo et al., 1995; Van Laer et al., 1999; Beshpalova et al., 2001; Young et al., 2001
DFNA7	14q11-q23	LARS1A	Fagerlund et al., 1999; Westberg et al., 1998
DFNA8	see DFNA12		
DFNA9	14q12-q13	COCH	Munshi et al., 1999; Robertson et al., 1998
DFNA10	6p22-q25	EYA4	Wayne et al., 2001
DFNA11	11q23.3-q21	MYO7A	Liu et al., 1997
DFNA12	11q23-24	MYO7A	McGuire et al., 1999
DFNA13	6p21	COL11A2	McGuire et al., 1999
DFNA14	see DFNA6		
DFNA15	9q31	GJB2	Vahava et al., 1998
DFNA16	2q24	unknown	Tukuitonga et al., 1999
DFNA17	2q24	MYO6	Lalwani et al., 1999; Lalwani et al., 2000
DFNA18	9q32	unknown	Ruet et al., 2008
DFNA19	10 (percent cent)	unknown	The Molecular Biology of Hearing and Deafness, Bethesda, Oct 8-11, 1996 (Green et al., abstract 107)
DFNA20	12q25	ACF1	Munshi et al., 2000; Yang et al., 2000; Zhu et al., 2000; van Wijk et al., 2000; Katschek et al., 2000
DFNA21	6p21	unknown	Munshi et al., 2000
DFNA22	6p13	MYO6	Munshi et al., 2001
DFNA23	14q21-q22	TMC1	Salem et al., 2000; Munshi et al., 2001
DFNA24	4q	unknown	Hafner et al., 2000
DFNA25	12q21-24	SLC12A8	Salem et al., 1999; Ruet et al., 2008
DFNA26	see DFNA20		
DFNA27	4q12	REST	Fridolf et al., 1999; Peters et al., 2000; Nakano et al., 2018
DFNA28	8p22	GNAO1	Anderson et al., 1999; Peters et al., 2000
DFNA29	19q25-26	unknown	Munshi et al., 2001
DFNA30	6p21.3	unknown	Simpkins et al., 2004
DFNA31	11p15	unknown	Li et al., 2000
DFNA32	11q24-q25	unknown	Munshi et al., 2000
DFNA33	14q43	ALP1B	Munshi et al., 2001
DFNA34	5q11-q13	TMC1	Salem et al., 2000
DFNA35	1p32	COL11A2	McGuire et al., 1999
DFNA36	see DFNA6		
DFNA37	9p21.3	ZEB1	Salem et al., 2001
DFNA38	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA39	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA40	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA41	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA42	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA43	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA44	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA45	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA46	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA47	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA48	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA49	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA50	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA51	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA52	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA53	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA54	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA55	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA56	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA57	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA58	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA59	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA60	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA61	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA62	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA63	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA64	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA65	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA66	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA67	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA68	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA69	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA70	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA71	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA72	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA73	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA74	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA75	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA76	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA77	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997
DFNA78	19p13.2	GJB2	Saitoh et al., 1997

Locus (OMIM)	Gene (OMIM)	Key Reference (PubMed)
DFNA1	DIAPH1	Lynch et al., 1997
DFNA2A	KCNQ4	Kubisch et al., 1999
DFNA2B	GJB3	Xia et al., 1998
DFNA2C	IFNL1	Gao et al., 2017
DFNA3A	GJB2	Kelsell et al., 1997
DFNA3B	GJB6	Grifa et al., 1999
DFNA4A	MYH14	Donaudy et al., 2004
DFNA4B	CEACAM16	Zheng et al., 2011
DFNA5	GSDME/DFNA5	Van Laer et al., 1998
DFNA6/14/38	WFS1	Beshpalova et al., 2001; Young et al., 2001
DFNA7	LHX1A	Wessdorp et al., 2018
DFNA8/12	TECTA	Verhoeven et al., 1998
DFNA9	COCH	Robertson et al., 1998
DFNA10	EYA4	Wayne et al., 2001
DFNA11	MYO7A	Liu et al., 1997
DFNA13	COL11A2	McGuire et al., 1999
DFNA15	POLM3	Vahava et al., 1998
DFNA17	MYH9	Lalwani et al., 2000
DFNA20/26	CTG1	Zhu et al., 2003; van Wijk et al., 2003
DFNA22	MYO6	Melchionda et al., 2001
DFNA23	SDX1	Mosrati et al., 2011
DFNA25	SLC17A8	Ruel et al., 2008
DFNA27	REST	Nakano et al., 2018
DFNA28	GRHL2	Peters et al., 2002
DFNA34	NLRP3	Nakanishi et al., 2017
DFNA36	TMC1	Kurima et al., 2002
DFNA37	COL11A1	Booth et al., 2018
DFNA40	CRYM	Abe et al., 2003
DFNA41	P2RX2	Yan et al., 2013
DFNA44	CCDC50	Modamio-Hoybjør et al., 2007
DFNA50	MIRN96	Mencia et al., 2009
DFNA51	TIP2	Walsh et al., 2010
DFNA56	TNC	Zhao et al., 2013
DFNA64	SMAC/DIABLO	Cheng et al., 2011
DFNA65	TBC1D24	Azaiez et al., 2014; Zhang et al., 2014
DFNA66	CD164	Nyegaard et al., 2015
DFNA67	OSBP1	Xing et al., 2014; Thoenes et al., 2015
DFNA68	HOMER2	Azaiez et al., 2015
DFNA69	KITLG	Zazo Seco et al., 2015
DFNA70	MCM2	Gao et al., 2015
DFNA73	PTPRQ	Eisenberger et al., 2017
	DMX12	Chen et al., 2016
	MYO3A	Grati et al., 2016
	PDE1C	Wang et al., 2018
	TRRAP	Xia et al., 2019
	PLS1	Morgan et al., 2019
	ATP2B2	Smits et al., 2019
	SCD5	Lu et al., 2020
	SLC12A2	Mutai et al., 2020
	MAP1B	Cui et al., 2020
	RIPOR2/FAM65B	de Brouin et al., 2020
DFNA78		

Certain Notices

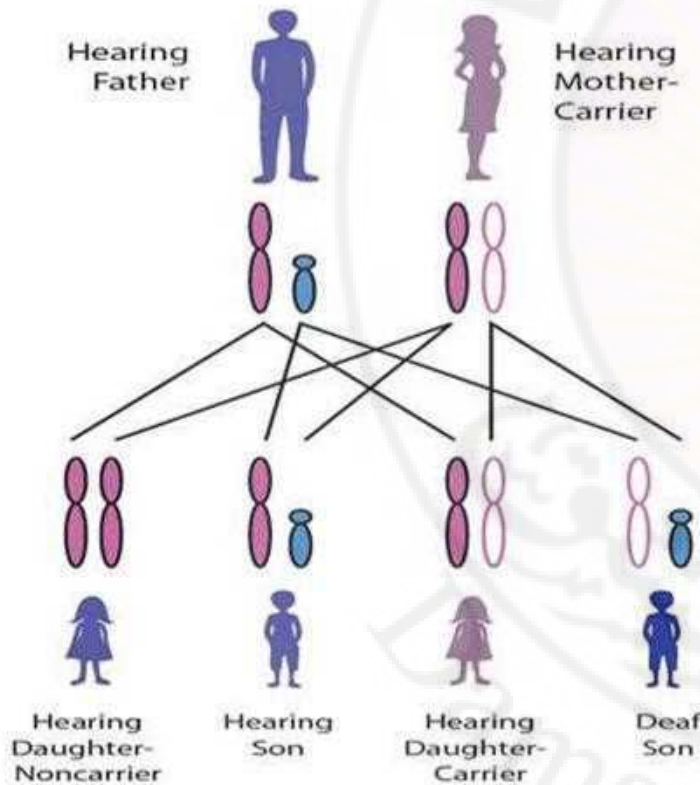
Autosomal Dominant Genes Called in to Question

Locus (OMIM)	Gene (OMIM)	Original Reference	Reference in Disagreement
DFNA48	MYO1A	Donaudy et al., 2003	Eisenberger et al., 2014

- Note 1: Mutations in *DSPP* cause *dentinogenesis imperfect* associated with hearing impairment in some families.
- Note 2: *MYO1A* has been called in to question as the causative gene for *DFNA48*, see Eisenberger et al., 2014

الوراثة المرتبطة بالجنس المتنحية

An Example of X-linked Recessive Inheritance



In this figure,  is an X chromosome with a usual copy of the gene, and  is an X chromosome with a copy with a recessive mutation.  is a Y chromosome.

- تشكل 1-2% من حالات نقص السمع الوراثي
- تتوضع المورثة المؤوفة على الصبغي X
- ينتقل المرض للأبناء الذكور من الأم الحاملة للمرض
- ينقل الأب السمة لكل البنات الإناث وتصبحن حاملات للمرض
- الأم الحاملة للمرض تنقل المرض لنصف الأبناء الذكور
- ترمز DFNX بأرقامها المختلفة

X-linked nonsyndromic hearing loss genes

X-Linked Nonsyndromic Hearing Loss Genes

Locus (OMIM)	Gene (OMIM)	Key Reference (Pubmed)
DFNX1*	<i>PRPS1</i>	Liu et al., 2010
DFNX2	<i>POU3F4</i>	De Kok et al., 1995
DFNX4	<i>SMPX</i>	Schraders et al., 2011; Huebner et al., 2011
DFNX5	<i>AIFM1</i>	Zong et al., 2015
DFNX6	<i>COL4A6</i>	Rost et al., 2014

*Previous nomenclature designated X-linked loci as DFN but this has been changed to DFNX

X-linked Nonsyndromic Hearing Loss Loci

X-linked Non-syndromic Hearing Loss Loci

Locus (OMIM)	Chrom Location	Gene (OMIM)	Key Reference (Pubmed)
DFNX1*	Xq22	PRPS1	Liu et al., 2010
DFNX2	Xq21.1	POU3F4	De Kok et al., 1995
DFNX3	Xp21.2	unknown	Schraders et al., 2011; Huebner et al., 2011
DFNX4	Xp22	SMPX	del Castillo et al., 1996
DFNX5	Xq26.1	AIFM1	Zong et al., 2015
DFNX6	Xq22.3	COL4A6	Rost et al., 2014

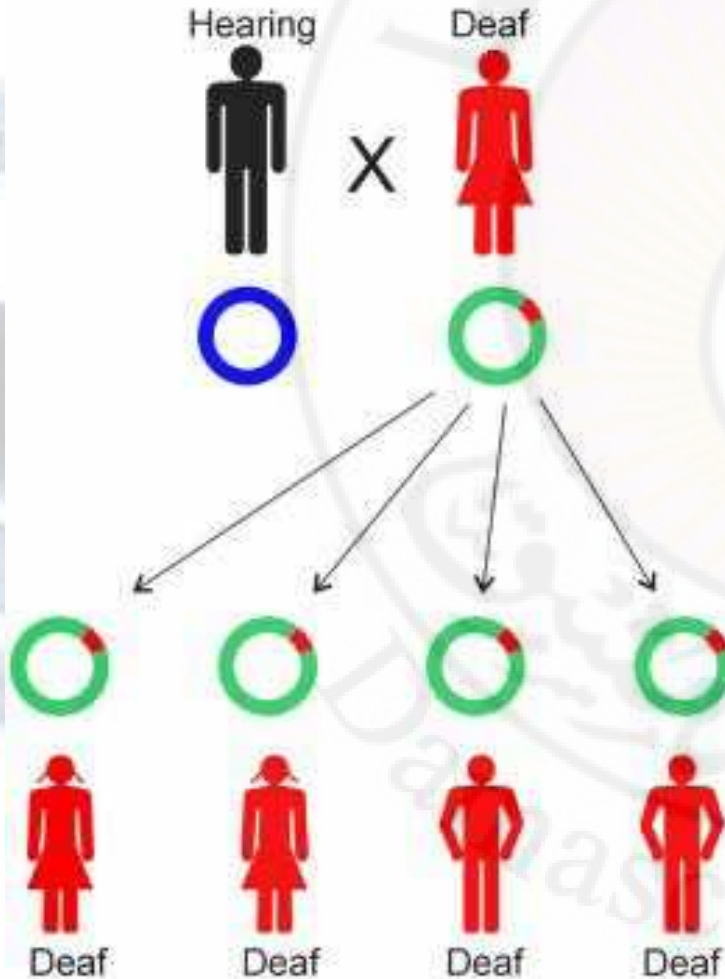
*Previous nomenclature designated X-linked loci as DFN but this has been changed to DFNX

الوراثة المتقدرية

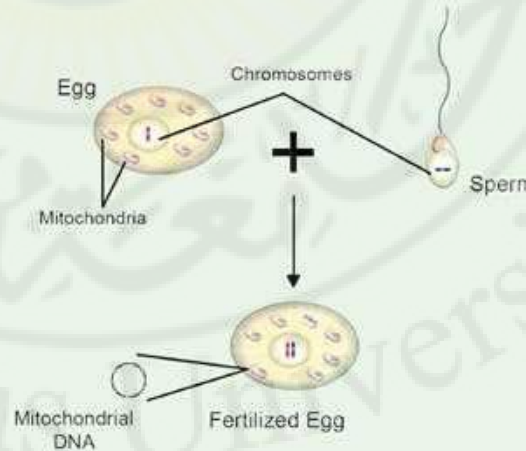
- الوراثة المرتبطة ب DNA المتقدرات

- المصدر من الأم

- الاستعداد لنقص السمع بالمؤثرات البيئية
(نقص السمع المحرض بالضجيج، السمية
الأذنية، نقص السمع الشيخي)



The Relationship Between Chromosomes, Mitochondria, and Mitochondrial DNA



الطفرات الوراثية المتقدرية وعلاقتها بنقص السمع

Mitochondrial mutations causing Nonsyndromic hearing loss NSHL

Mitochondrial mutations causing syndromic hearing loss SHL

Gene	Mutation	Occasional additional findings
<i>12S rRNA</i>	1555A→G	–
	7445A→G	palmoplantar keratoderma
<i>TRN^{ASer} (UCN)</i>	7472insC	neurologic disorder, keratoderma
	7511T→C	–

From van Camp and Smith [4].

Gene	Mutation	Phenotype
<i>TRN^{Leu} (UUR)</i>	3243A→G	diabetes mellitus, neurologic disorder, hearing loss
<i>TRN^{ALys}</i>	8344A→G	diabetes mellitus, neurologic disorder, hearing loss
	8356T→C	
	8296A→G	
<i>tRN^{ASer} (UCN)</i>	7512T→C	progressive myoclonic epilepsy, ataxia, hearing loss
Several	large deletion	external ophthalmoplegia, retinopathy, ataxia, arrhythmia
Several	larger deletion/duplication	diabetes mellitus
<i>TRN^{AGlu}</i>	14709T→C	diabetes mellitus

From van Camp and Smith [4].

نقص السمع الوراثي اللامتجانس

Gene	Location	Locus/syndrome
Transcriptional		
<i>PAX3</i>	2q35	Waardenburg type I-III
<i>MITF</i>	3q12	Waardenburg type II
<i>SOX10</i>	22q13	Waardenburg type IV
<i>POU4F3</i>	5q31	DFNA15
<i>POU3F4</i>	Xq21.1	DFN3, X-linked gusher
<i>EYA1</i>	8q13.3	branchio-oto-renal locus, DFNA10
<i>EYA4</i>	6q22.2-q23.3	Branchio-oto-renal, DFNA10
Intracellular		
<i>MYO7A</i>	11q13.5	DFNB2, DFNA11, Usher1B
<i>MYO6</i>	6q13	DFNA22, DFN17
<i>MYH9</i>	22q12.2-q13.3	DFNA22, DFN17
<i>MYO15</i>	17p11.2	DFNB3
<i>DIAPH1</i>	5q31	DFNA1
<i>STRC</i>	15q15	DFNB16
<i>OTOF</i>	2p23	DFNB9
<i>TCOF1</i>	5q32-q33.1	Treacher Collins
Transmembrane		
<i>KVLOT1</i>	11p15.5	JLNS1 locus/Jervell Lange Nielsen
<i>KCNE1</i>	21q22.1-q22.2	JLNS2 locus/Jervell Lange Nielsen
<i>KNCQ4</i>	1p34	DFNA2
<i>SCL26A4 (PDS)</i>	7q21-q34	DFNB23, DFNB15, DFNB4 Usher1F-III,
<i>CDH23</i>	10q21	Pendred
<i>CLDN14</i>	21q22.3	DFNB18, DFNB12, Usher1C-D
Extracellular		
<i>COL2A1</i>	12q13.11-q13.2	Stickler type 1
<i>COL11A2</i>	6p21.3	Stickler type 3, DFNA13
<i>COL11A1</i>	1p21	Stickler type 2
<i>COL4A5</i>	Xq22	Alport
<i>COL4A3</i>	2q36-q37	Alport
<i>COL4A4</i>	2q36-q37	Alport
<i>TECTA</i>	11q22	DFNA8, DFNA12, DFNB21
<i>OTOA</i>	16p12.2	DFNB22
<i>GJB2</i>	13q12	DFNB1, DFNA3, palmoplantar hyperkeratosis
<i>GJB6</i>	13q12	DFNA3
<i>GJB3</i>	1p34	DFNA2

- يغلب أن يكون نقص السمع ناجما عن طفرة أو شذوذ في مورثة واحدة لكن أحيانا يرتبط بطفرات متعددة
- تباين ارتباط النمط الجيني بالنمط الظاهري حيث يمكن أن يؤدي الشذوذ الواحد لأنماط متباينة من نقص السمع
- يمكن لطفرة مورثية واحدة أن تسبب نقص سمع معزول أو مرتبط بمتلازمة بأنماط مورثية قاهرة أو متنحية
- مثال على هذه التعددية الوراثية طفرة MYO7A والكونيكسين 26 أو 31 يمكن أن تترافق بأنماط مختلفة من نقص السمع المعزول أو المرتبط بمتلازمات

Some of the genes causing hearing impairment and genetic heterogeneity

حالات خاصة من نقص السمع الوراثي

- قد يحدث نقص السمع عند طفل من دون وجود شذوذات مورثية سابقة عند الوالدين وهذا يحدث نتيجة طفرات حديثة (طفرات عفوية) تنجم عن تبدل بنيوي في أحد متواليات المورثات في ال DNA وهذه الطفرة يمكن توريثها للذرية بالرغم من عدم وجودها سابقا عند الأسلاف
 - لا يمكن التنبؤ بإصابة الشخص المصاب بالطفرة بنقص السمع لكن يمكن تتبع الإصابة في الذرية
 - تحدث العديد من حالات نقص السمع نتيجة حدوث طفرة مورثية مفردة بينما تتطلب حالات أخرى من نقص السمع وجود طفرتين أو أكثر لتصبح ظاهرة
- قد لا تؤدي الطفرات العفوية لنقص سمع مباشرة لكن تجعل الشخص المصاب معرضا لنقص السمع نتيجة التعرض للعوامل البيئية (التعرض للضجيج، الأدوية السامة للأذن)
- تحتاج كثير من حالات نقص السمع دراسة مستفيضة لبيان وجود صلة بالشذوذ الوراثي أم لا

نقص السمع المرتبط بمتلازمة Syndromic

- 30% من حالات نقص السمع الوراثي
- $400 <$ متلازمة ترتبط بنقص السمع الوراثي
- قد يكون نقلي، حسي عصبي أو مختلط
- وحيد الجانب أو ثنائي الجانب
- متناظر أو غير متناظر
- قد تكون القصة العائلية مفيدة في تحديد نمط المورثة من خلال الانتشار العائلي
- العناصر المرضية المساعدة في التشخيص:
 - الاضطرابات العينية (ساد ولادي، نقص جفن، التهاب شبكية صباغي ...)
 - اضطرابات التصبغ للجلد والقزحية والتصبغات الشاذة المنتشرة
 - التشوهات الوجهية القحفية، الفك، الرقبية
 - اضطرابات غدية (قصور درق، اضطرابات هرمون النمو، السكري)
 - شذوذات قلبية أو كلوية (الدراسة القلبية والكلوية)
 - تشوهات عصبية أو فقرية

نقص السمع المرتبط بمتلازمة Syndromic Hearing Impairment



• الأنماط الوراثية المرافقة لنقص السمع
الوراثي المرتبط بمتلازمات:

- وراثية جسمية متنحية (بندريد، EVAS، أوشر، ريفسوم، عدم تصنيع الغضاريف، باجيت..)
- وراثية جسمية سائدة (BOR، واردنبيرغ، داء الأورام الليفية العصبية المتعدد، تصلب الأذن..)
- وراثية مرتبطة بالجنس (متلازمة ألبرت، متلازمة نوري، نقص السمع المترقي المرتبط بالجنس مع متلازمة تدفق اللفف المحيطي)



الحالات الشائعة من نقص السمع الوراثي المرتبط بمتلازمات

Common Forms of Syndromic Deafness

Syndrome	Main features (besides deafness)
Alport	Kidney problems
Branchio-oto-renal	Neck cysts and kidney problems
Jervell and Lange-Nielsen	Heart problems
Neurofibromatosis type 2	Tumors of the hearing and balance nerve
Pendred	Thyroid enlargement
Stickler	Unusual facial features, eye problems, arthritis
Usher syndrome	Progressive blindness
Waardenburg syndrome	Skin pigment changes

أنماط نقص السمع الوراثي المرتبط بمتلازمات مع المورثات الشاذة المرافقة والنمط الوراثي

Table 1. Common types of Hereditary Hearing Impairment

<u>Disorder</u>	<u>Transmission</u>	<u>Gene Location</u>	<u>Type of HL</u>
Otosclerosis	AD	unk	S,C,M
Treacher-Collins Syndrome	AD	5q11	C
Goldenhar Syndrome	AD	7q?	C
Waardenburg Syndrome, type I	AD	2q35-37	S
Branchio-oto-renal Syndrome	AD	8q	S,C,M
Neurofibromatosis, type II (NF2)	AD	22q	S
Usher Syndrome, type II	AR	1q32	S
Pendred Syndrome	AR	8q24	S
Jervell and Lange-Nielsen Syndrome	AR	Probably 1p	S
Alport Syndrome	AD	unk	S
	X-linked	Xq22-24	S
AD Delayed Onset Progressive SNHL	AD	5q31	S
Mixed Hearing loss with stapes fixation and perilymphatic gusher	X-linked	Xq21	C,M

AD: autosomal dominant; AR: autosomal recessive; HL: hearing loss; C: conductive HL; S: sensorineural HL; M: mixed HL; unk: unknown

نقص السمع الوراثي الغير مرتبط بمتلازمة

- < 75% من حالات نقص السمع الوراثي
- معظم حالات نقص السمع المصنفة مجهولة السبب
- الأطفال المصابين:

- A. نقص سمع أو صمم معزول من دون أية اضطرابات أخرى
- B. لا يوجد خطورة لاصابة أعضاء أخرى
- C. لا يوجد تأخر عقلي أو اضطراب بالذكاء
- D. البعض لديه قصة عائلية لنقص سمع
- E. قد تتكرر الإصابة في الأخوة والأبناء
- F. طفرات حديثة أو وراثية جسمية متنحية

- العرض الأساسي والوحيد نقص السمع وهو غالبا حسي عصبي لكن قد يترافق بأعراض دهليزية



نقص السمع الوراثي الغير مرتبط بمتلازمة

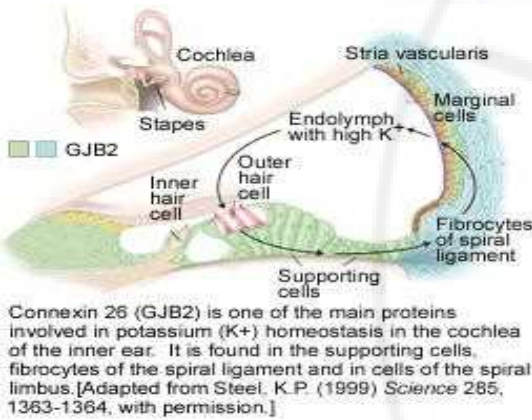
- تطور هائل في دراسة المورثات المسببة للصمم (<30 مورثة محددة)
- كشف الموقع المحدد للإصابة (الغشاء القاعدي، القنوات بين الخلايا)
- صنفت المورثات كالتالي:
 - جسمية متنحية (77%): (DFNB1 – DFNB12) Autosomal recessives
 - جسمية سائدة (22%): (DFNA1 – DFNA11) Autosomal dominants
 - مرتبطة بالجنس متنحية (1%): (DFN1 – DFN6) X-linked recessives
 - متقدريّة (شيوع مختلف حسب المجتمعات): Mitochondrial: maternal inheritance (12sr RNA & tRNA-Ser UCN)
- نسبة نفوذية متغيرة

أنماط اضطرابات السمع غير المرتبطة بمتلازمات

Types of Nonsyndromic hearing Disorders

- (1) نقص سمع حسي عصبي وراثية متنحية Recessive hereditary SNHL
- (2) سائدة Dominant
- (3) سائدة مترقية Dominant progressive
- (4) سائدة مترقية مع بدأ بمرحلة البلوغ Dominant progressive with adult onset
- (5) مرتبط بالجنس متنحية (POU3F4 gene) X-linked
- (6) متقدي Mitochondrial (MT-RNR1 and MT-TS1 genes)
- (7) حالات متعددة العوامل Multifactorial Conditions

بروتينات الاتصال “كونيكسين” Connexin 26 & Connexin 30



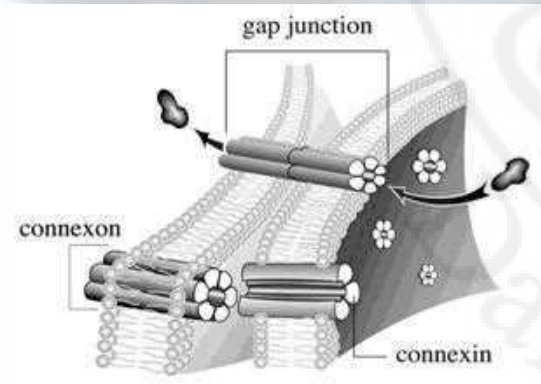
- المورثة (GJB2) ترّمز البروتين المسمى connexin 26

- تعتبر الطفرات التي تصيب هذه المورثة السبب الرئيسي للصمم الولادي قبل اكتساب اللغة (< 40 – 50%) الغير مرتبط بمتلازمات
- طفرات هذه المورثة أصبحت قابلة للكشف والمسح
- سلبية الاختبار لا تنفي السبب الوراثي لنقص السمع
- حالات قليلة من المصابين لديهم تشوهات حلزونية دهليزية

- المورثة (GJB6) ترّمز بروتين آخر هو connexin 30

- تشكل هذه البروتينات مكونان (تحت وحدات) من الأقنية المدعوة فجوات الاتصال (gap junctions) المسؤولة عن الاتصال بين الخلايا المتجاورة

- الطفرات التي تصيب بروتينات الاتصال والتي تشكل فجوات الاتصال تؤثر على بقيا الخلايا ووظيفتها مؤدية لسوء وظيفة الحلزون وبالتالي نقص السمع



الطفرات التي تصيب المورثة (GJB2) المسؤولة عن بروتين الاتصال Connexin 26

35delG Mutation: The G at position 35 is highlighted in blue.

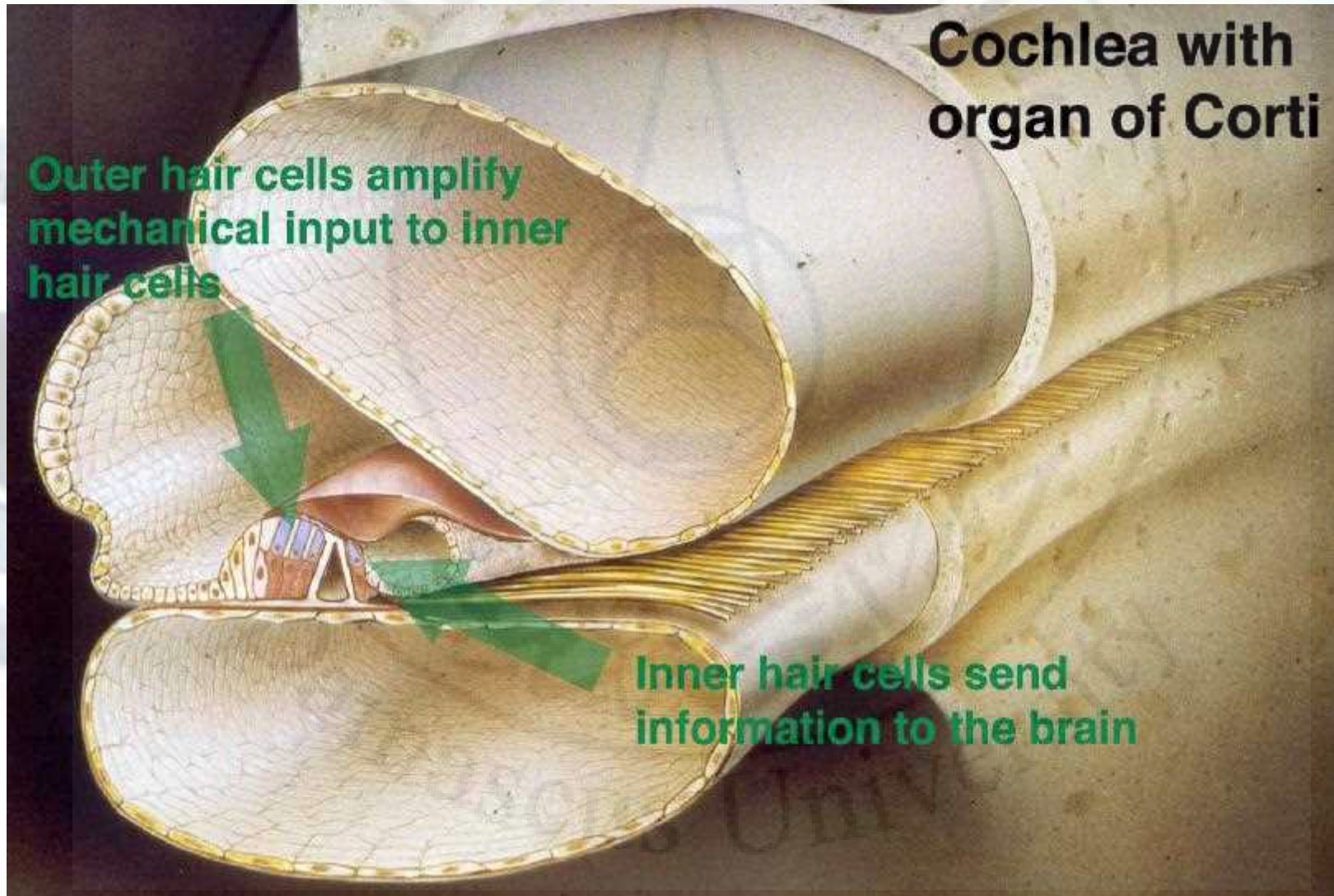
...C T G G G G G G **G** T G T G A A C A A A C A C ... Hearing

...C T G G G G G G **V** T G T G A A C A A A C A C ... Deaf

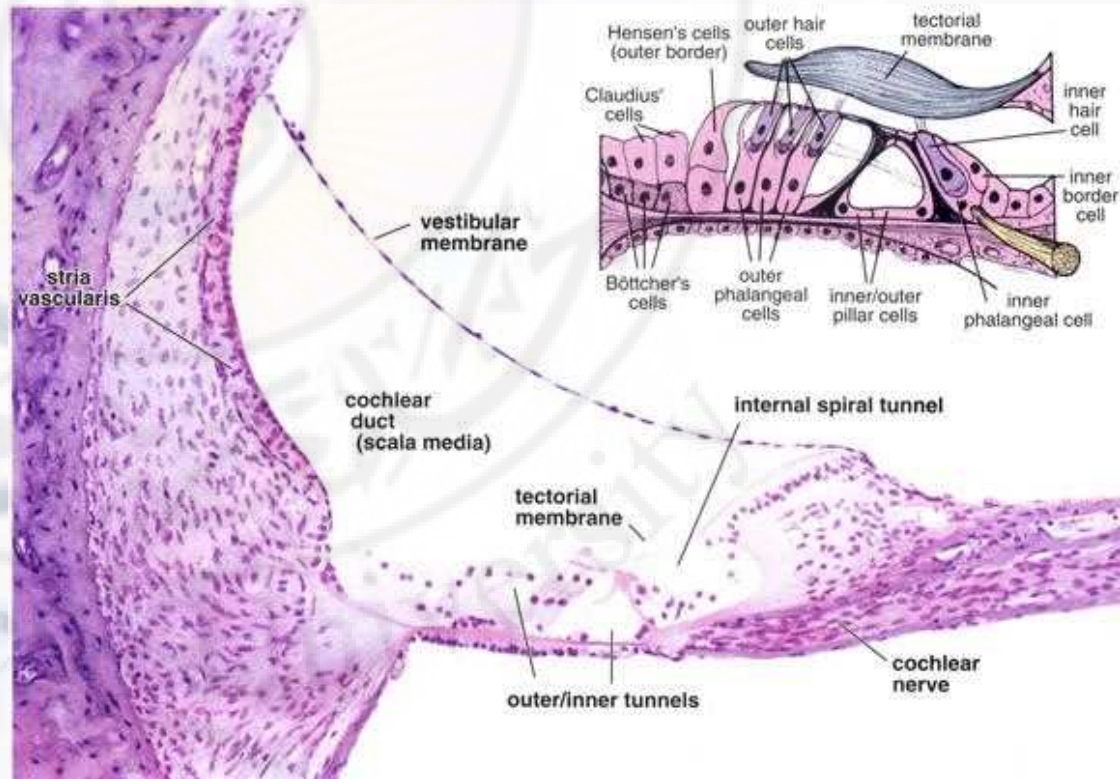
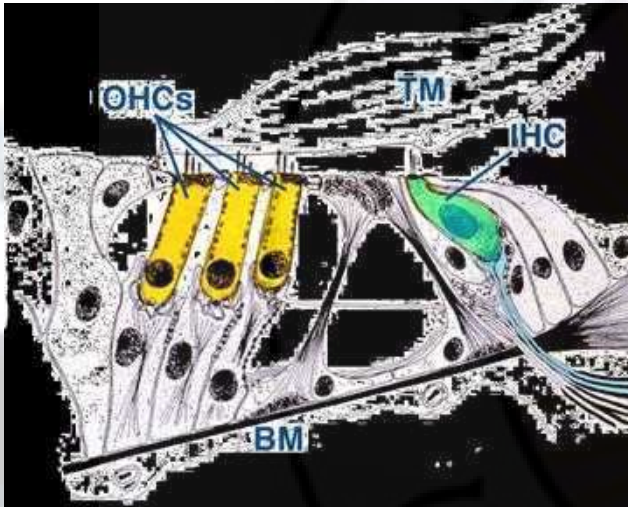
- تشيع الطفرة " 35delG " بين القوقازيين وتبلغ نسبة انتشارها (2-3%) من الناس
– يتم في هذه الطفرة حذف الغوانين G من الموضع 35 للمورثة
- بينما تشيع الطفرة "167delT" بين يهود الأشكيناز وتبلغ نسبة انتشارها 5% منهم
- تعتبر طفرات المورثة متنحية ولا تسبب كل التبدلات الحادثة فيها نقص سمع

الفيزيولوجيا المرضية لنقص السمع الوراثي

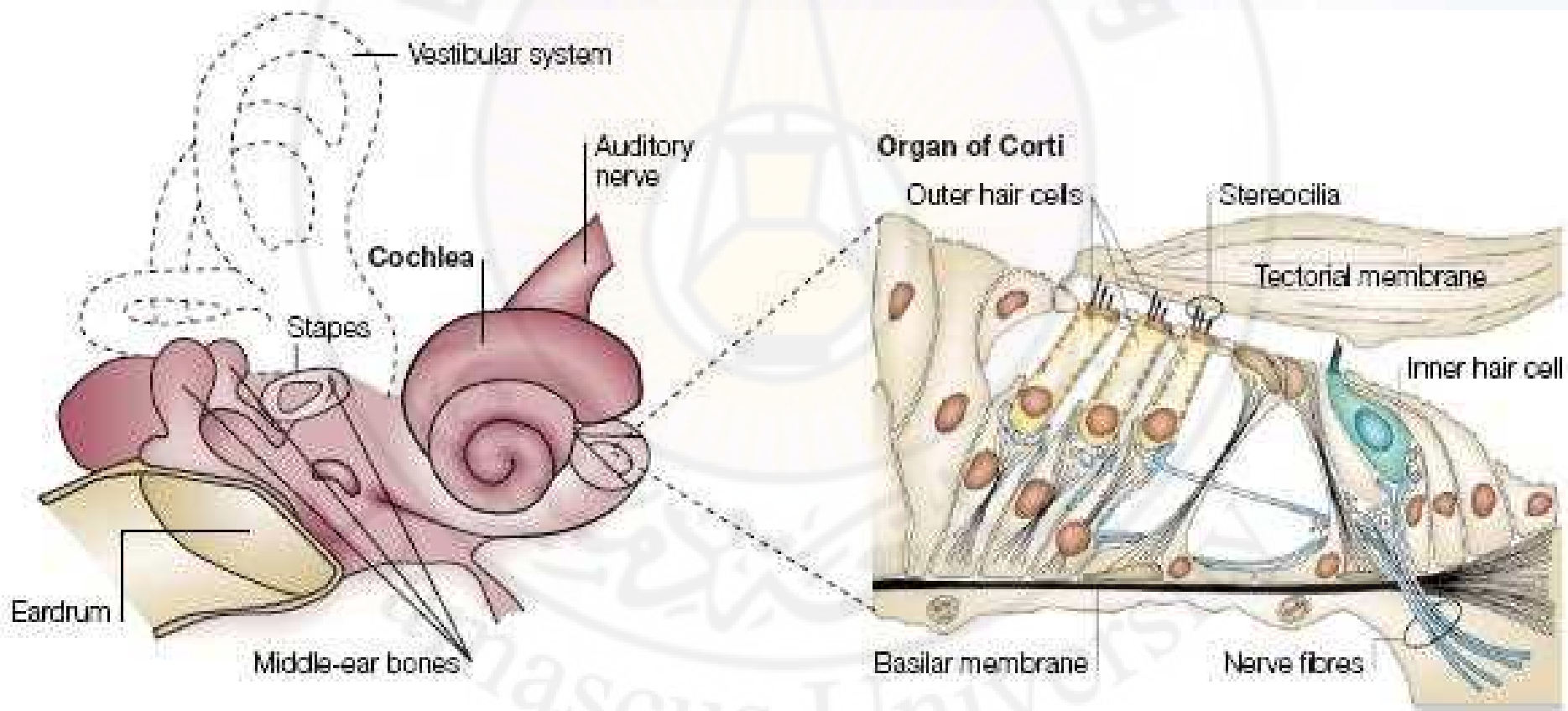
OHC vs. IHC Function



Organ of Corti



Organ of Corti



الخلاصة

- إن القصة السريرية والفحص السريري بالإضافة لموجودات التخطيطية والشعاعية يمكن أن تشكل قاعدة مناسبة لتشخيص معظم حالات نقص السمع الوراثي
- التشوهات المرافقة التي تشير لمتلازمات معينة:
 - التهاب الشبكية الصباغي في متلازمة أوشر، ريفسوم
 - الموجودات التخطيطية القلبية المرافقة لمتلازمة جيرفيل لانغ نيلسون
 - اضطرابات اللون والصباغ المنتشرة في متلازمة واردنبيرغ
- الموجودات الشعاعية:
 - تشوه مونديني وتوسع القناة المائية الدهليزية وتكرارها في متلازمة بندريد
 - التشوهات الكلوية والتشوهات الحلزونية الخاصة المرافقة لمتلازمة BOR
 - تضيق مجرى السمع الباطن وغياب العصب السمعي في بعض حالات متلازمة CHARGE بالإضافة لنقص تصنع القناة الهلالية الوحشية
- المسح الخاص بطفرات مورثات محددة في نقص السمع المعزول (GJB2، GJB6)
- نقص السمع الوراثي قد يؤثر على مسار نقص السمع الشيخي والمرتبط بالبيئة

الدراسة المخبرية

- اختبارات دموية روتينية، سكر الدم، وظائف الكلية، دراسة غذية، دراسة مناعية ذاتية
- تعداد عام وصيغة
- سرعة التثفل والعامل الرثياني وبروتينات المناعة الذاتية
- تقييم وظائف الكلية: البولة والكرياتينين،
- تحليل البول والراسب
- تحاليل واختبارات مصلية خاصة ببعض الأمراض كالإفرنجي والانتانات الفيروسية والتوكسوبلازموز والأيدز وغيرها...
- الاختبارات الوراثية الجزيئية:
 - طفرات المورثات المتقدريّة & 125 rRNA
 - المرتبط بالتعرض للجنتاميسين tRNA ser (UCN) في حالات نقص السمع
 - OTOF: ترافق الاعتلال العصبي السمعي، نقص السمع المعزول
 - GJB6: كونيكسين 30
 - SLC26A4: متلازمة بندريد
 - CDH23 & MYO7A: المرتبطين بالكاديرين والميوزين مسؤولة عن حوالي 70% من حالات متلازمة أوشر التتمط الأول
 - COCH: مرتبط بنقص السمع الحسي العصبي بالوراثة الجسمية السائدة ببدء متأخر

الاستشارات التخصصية اللازمة لمرضى نقص السمع الوراثي

- مساهمة فريق كامل للعناية بالطفل الأصم مع إرشاد الأهل للبدء بتأهيل الحالة والإجابة على كافة التساؤلات والهواجس لديهم
- يتضمن الفريق: طبيب الأطفال، اختصاصي السمعيات، اختصاصي النطق واللغة، اختصاصي التدريب والتأهيل، اختصاصي الأذن والأنف والحنجرة
- الاستشارات المطلوبة:
- الاستشارة الوراثية: تساعد في تحديد سبب نقص السمع الحسي العصبي، تقديم المشورة للأهل فيما يخص سبب حدوث الخلل الوراثي وإمكانية تواتره في الذرية مستقبلاً، الخلل المورثي المسؤول والإجابة على تساؤلات الأهل في هذا الخصوص، يجب ان تلتزم القواعد الاجتماعية والأخلاقية في الاختبارات الوراثية
- الاستشارة الأذنية: لكشف وتشخيص نقص السمع من ناحية نمط نقص السمع وشدته، دراسة الأسباب المحتملة، تحديد عوامل الخطورة، وضع خطة العلاج، طلب الفحوص الطبية الضرورية

الاستشارات التخصصية اللازمة لمريض نقص السمع الوراثي

- **استشارة النطق واللغة:** تحديد برامج التأهيل والتدريب السمعي الضرورية لإغناء التطور العاطفي والاجتماعي والتعليمي، تقييم مهارات اللغة والتواصل علماً أن معيار النجاح لبرنامج التأهيل هو المقدرات اللغوية للطفل وليس درجة السمع التي حققها، تقديم اللغة للطفل بكل أشكال المنبهات المتوفرة: المسموعة، البصرية والحسية
- **الاستشارة العينية:** تقييم القدرة البصرية والإعاقة البصرية المرافقة في حالة المتلازمات المشتركة
- **الاستشارة السمعية:** تحديد درجة نقص السمع بإجراء الاختبارات الضرورية وتحديد نمط التأهيل السمعي المناسب وهو قرار حيوي، بعد وصف المعينات السمعية، المراقبة المستمرة لأداء الطفل وتطوره ومراقبة سلامة عمل المعينات السمعية وتأثيرها على مكتسبات اللغة

الصمم _ البكم

Deaf Mutism

- ينجم الصمم البكم عادة عن نقص السمع العميق قبل اكتساب اللغة (2-3 سنوات) ما يعيق اكتساب اللغة عن الطفل
- ترتبط الحالة بالعديد من الأمراض والعوامل التي تسبب نقص سمع ولادي
- عادة يكون ذكاء الطفل طبيعي
- تعتبر السنوات الثلاثة الأولى من الحياة شديدة الأهمية لاكتساب اللغة وتطور الكلام
- يغيب المنعكس الحلزوني الجفني في حالات الصمم الولادي

تدبير الصمم البكم

Deaf Mutism

- التأهيل والتدريب السمعي هما الوسيلتان الوحيدتان لاستعادة السمع وتطوير اللغة والكلام
- سابقا كانت تعليم لغة الإشارة هي الوسيلة التواصلية الوحيدة
- حاليا لعب التطور الكبير في تكنولوجيا المعينات السمعية والتعويضات السمعية المزروعة في تأهيل السمع البكر عند هؤلاء الأطفال
- التدريب السمعي وعلاج النطق حاسمان في تحسين الاستفادة من المعينات أو التعويضات السمعية
- التطور الحديث في مجال التعويضات السمعية المزروعة أدى لتحسن هائل في تأهيل النطق واللغة عند الأطفال الصم

التدبير نقص السمع الوراثي Management

• نقص السمع النقلي:

- تدبير السبب المسؤول (جراحيا)
- معينات سمعية (التقليدية أو بالطريق العظمي)
- إعادة تأهيل سمعي وتأهيل النطق

• نقص السمع الحسي العصبي أو المختلط:

- الأهمية الكبرى للكشف والتشخيص الباكر وكذلك التدخل الباكر
- المعينات السمعية (تقليدية أو بالطريق العظمي)
- برنامج التدريب والتأهيل السمعي وتأهيل النطق
- التعويضات السمعية المزروعة (زرع حلزون ، BAHA)

التدبير نقص السمع الولادي

Management

Hearing Loss Degree

صمم تام



المعينات السمعية التقليدية Classical Hearing Aids

التعويضات المزروعة في الأذن الوسطى Middle Ear

Implants

التعويضات المزروعة بالنقل العظمي BAHA

زراعة الحلزون Cochlear Implantation

زراعة التعويضات السمعية لجذع الدماغ brainstem

Impants



تدبير نقص السمع الحسي العصبي الوراثي

• المعينات السمعية التقليدية (Classical) :(Hearing Aids

- معضلة القبول الشكلي عند صغار السن (التأهيل النفسي)
- معضلة التأقلم عند كبار السن (البدء الباكر بالمعينة السمعية قبل تطور التنكس العصبي المركزي عند كبار السن)



التعويضات السمعية المزروعة

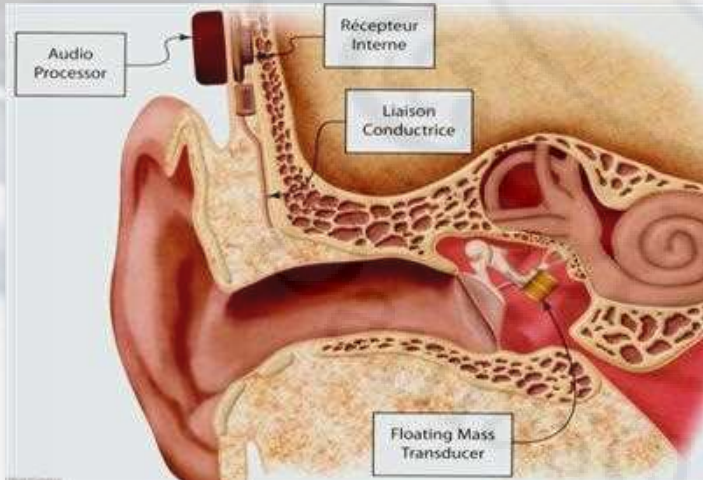
Implanted Audioprotheses



Cochlear Implantation



Brainstem Implants



Middle Ear Implants



BAHA

Glossary

- **Audiologist**A person who specializes in evaluating people with hearing loss
- **Carrier**A person who has one unaltered version of a gene and one version with a recessive mutation. This person is not affected by the mutation.
- **Chromosome**A structure containing many genes arranged on a long strand of DNA. Each person has 23 pairs of chromosome, including a pair of sex chromosomes
- **Clinical geneticist**A doctor who specializes in recognizing and treating patients with genetic diseases
- **Conductive hearing loss**Hearing loss caused by problems in the outer or middle ear
- **DNA**(deoxyribonucleic acid) The chemical that makes up genes. It is composed of adenine (A), cytosine (C), guanine (G), and thymidine (T)
- **Dominant mutation**A mutation in a gene that is strong enough to make a person affected even if the person also has a normal copy of the gene
- **Electrocardiogram**(ECG or EKG) – An electrical measurement of heart function.

Glossary

- **Gene**A unique sequence of DNA that serves as a specific set of instructions in the body
- **Hearing threshold**The lowest level of sound that can be heard during a hearing test.
- **Hereditary**inherited; something that is passed from parent to child
- **Mitochondria**Small structures within cells that provide energy for the cell. Mitochondria have their own DNA, different from the cell's DNA
- **Mutation**A change in a gene sequence that often disrupts the function of the gene
- **Nonsyndromic deafness**Hearing loss that occurs in the absence of other medical problems
- **Otolaryngologist (ENT/ORL)** . . .A doctor who studies ear, nose and throat disorders
- **Recessive mutation**A mutation in a gene that is not strong enough to make a person affected if the person also has a normal copy of the gene
- **Sensorineural hearing loss**Hearing loss caused by problems in the inner ear
- **Syndromic deafness**Hearing loss that is associated with other medical problems
- **X-linked inheritance**A special form of inheritance that involves mutations on the X-chromosome

<https://hereditaryhearingloss.org>

Hearing it .. Love it



جامعة دمشق
كلية العلوم الصحية
إجازة تقويم الكلام واللغة

اضطرابات السمع عند الأطفال

الاعتلال العصبي السمعي

الدكتور سامر محمد محسن

أيار 2022

يشتمل هذا الجزء من المقرر على المواضيع التالية:

- الاعتلال العصبي السمعي
- اضطراب المعالجة السمعية المركزي
- نقص السمع المترقي
- نقص السمع الحسي العصبي وحيد الجانب
- الاضطرابات اللغوية المرتبطة بنقص السمع عند الأطفال.

الاعتلال العصبي السمعي Auditory neuropathy

- يمر العصب السمعي ضمن مجرى السمع الباطن متحدا مع العصب الدهليزي ليشكل العصب القحفي الثامن.
- يمتلك العصب السمعي ما يقارب 30000 ليف عصبي يتصل 95% منها مشبكيا مع الخلايا المشعرة الداخلية في عضو كورتي وتصدر استجابة كهربائية للمنبه الصوتي. أما البقية فترتبط مشبكيا مع الخلايا المشعرة الخارجية والتي تعد مسؤولة عن التضخيم في الحلزون.
- كل خلية مشعرة داخلية تشكل ما يقارب 10-30 مشبك مع ليف عصبي.
- كل خلية مشعرة داخلية واحدة ترتبط مع أكثر من ليف عصبي سمعي في حين يعطي كل ليف عصبي سمعي من النمط الثاني ارتباطا مشبكيا لعدة خلايا مشعرة خارجية.

Fibres from the low-frequency encoding apex of the cochlea occupy the core of the nerve trunk and end in the ventral portion of the cochlear nucleus, whilst fibres from the high-frequency base are at the periphery of the nerve trunk and arborise in more dorsal parts of the cochlear nucleus.

تعريف الاعتلال العصبي السمعي

- Auditory neuropathy/dys-synchrony (AN/AD) refers to the hearing impairment seen when cochlear amplification (i.e. OHC function) is relatively preserved, but afferent neural conduction in the auditory pathway is disordered.

○ الاعتلال العصبي السمعي هو نوع ضعف السمع الذي يتميز بحفظ وظيفة المضخم الحلزوني (OHC) واضطراب وظيفة الألياف العصبية الواردة في السبيل السمعي.

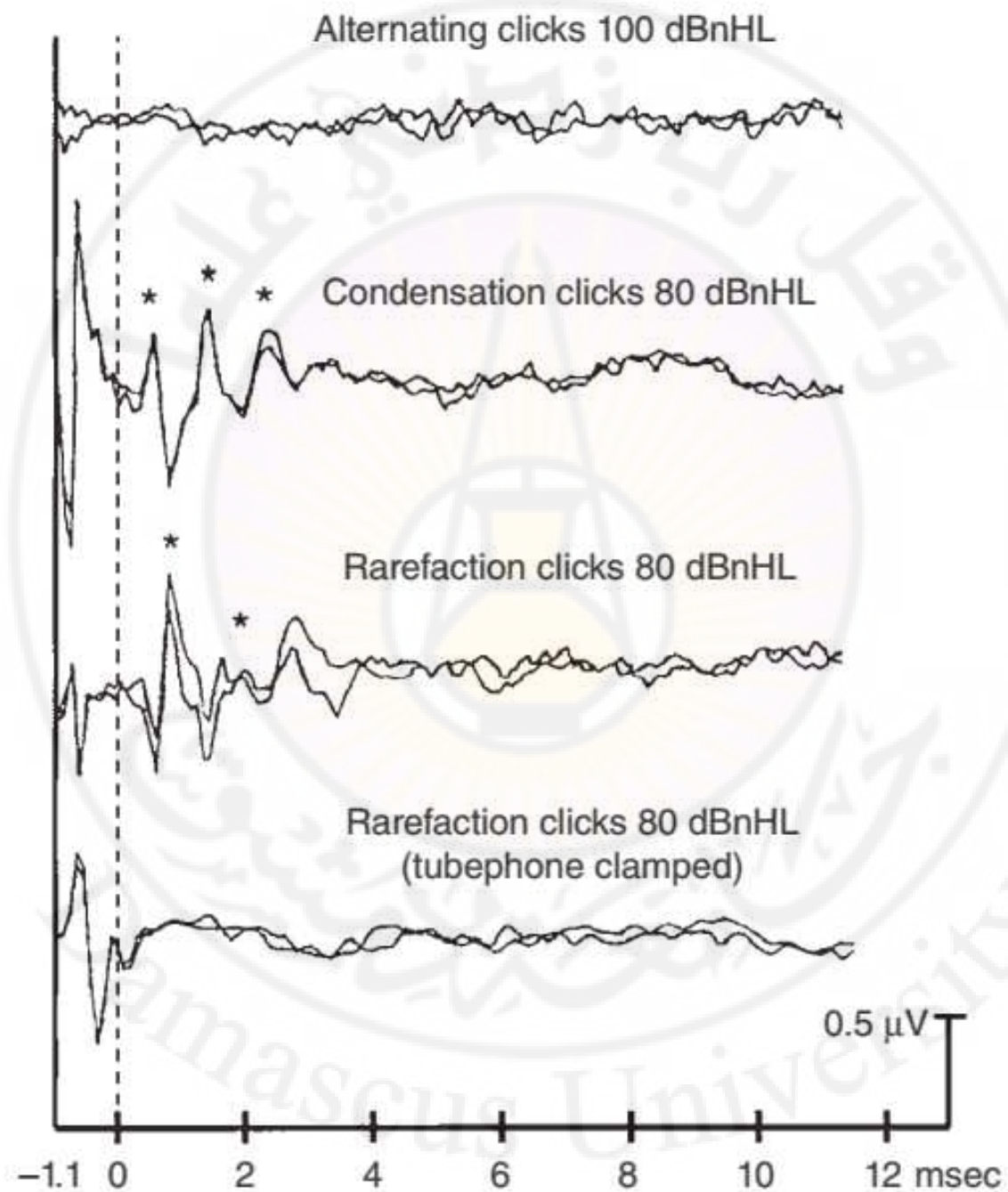
○ يتميز الاعتلال العصبي السمعي بالخصائص الثلاث التالية:

1. وجود ضعف في وظيفة العصب السمعي يتمثل بعد تسجيل كمون العمل المركب للعصب وتشوه أو استجابة غير طبيعية لجذع الدماغ تتدرج من تاخر زمن الكمون ونقص المطال وصولاً إلى غياب كامل الاستجابة، بالإضافة لغياب استجابات أخرى للجذع كالمنعكس السمعي (الركابي).
2. دليل على سلامة الخلايا المشعرة الخارجية يتمثل بوجود استجابة بث صوتي أذني OAEs أو الكمون الحلزون المكرفوني CM والذي يعد أكثر ثباتاً من البث الصوتي الأذني الذي قد يزول مع الزمن.
3. دليل على وجود ضعف السمع في ظل وجود عتبات سمعية طبيعية أو غير طبيعية على مخطط السمع.

AN/AD can be associated with any degree of hearing loss or audiometric configuration and is characterized by marked hearing fluctuation, with characteristic temporal and speech perception deficits which are disproportionate to the audiometric thresholds.

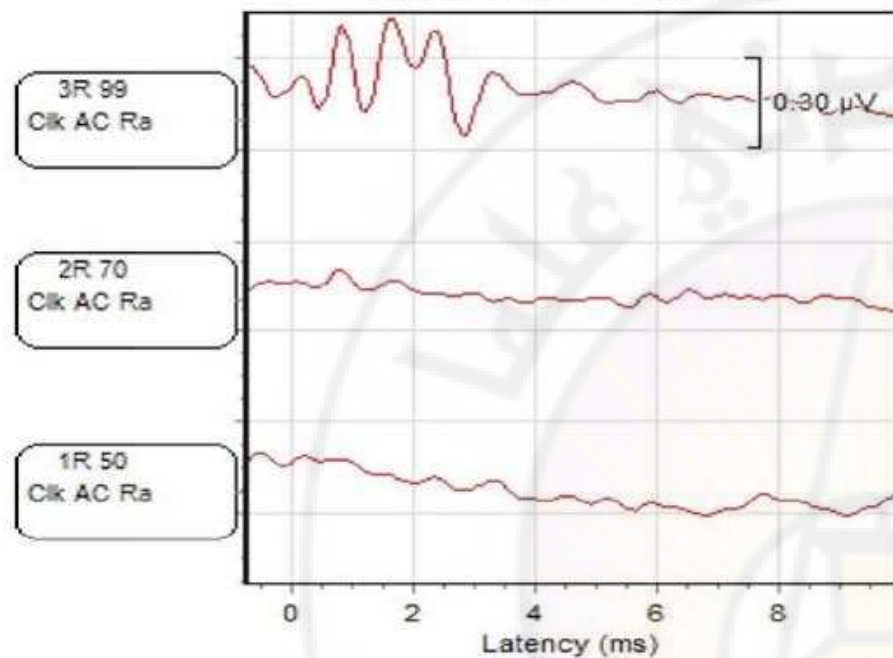
Initial assessment for AN/AD

- [illegible]

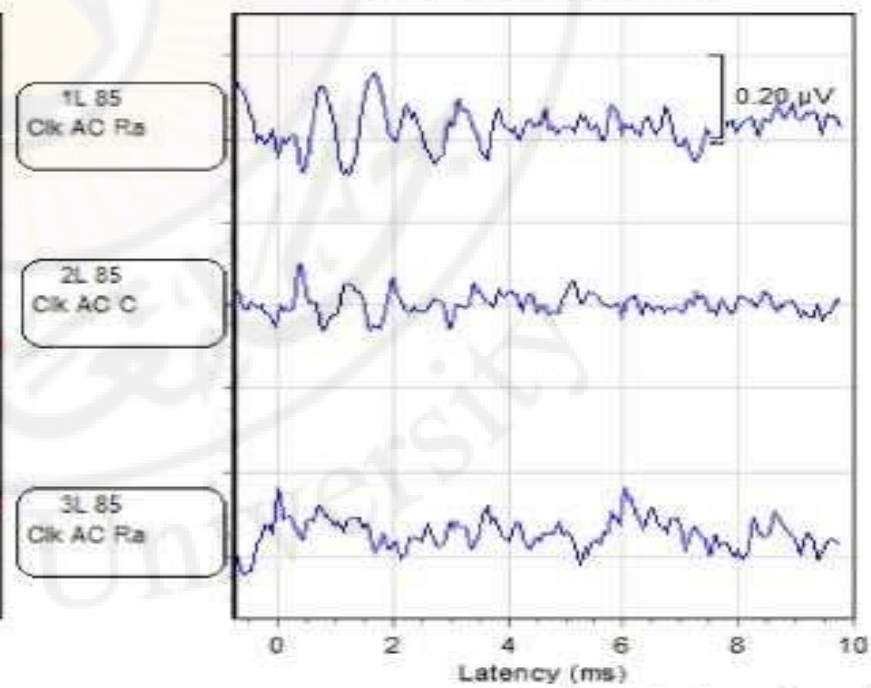
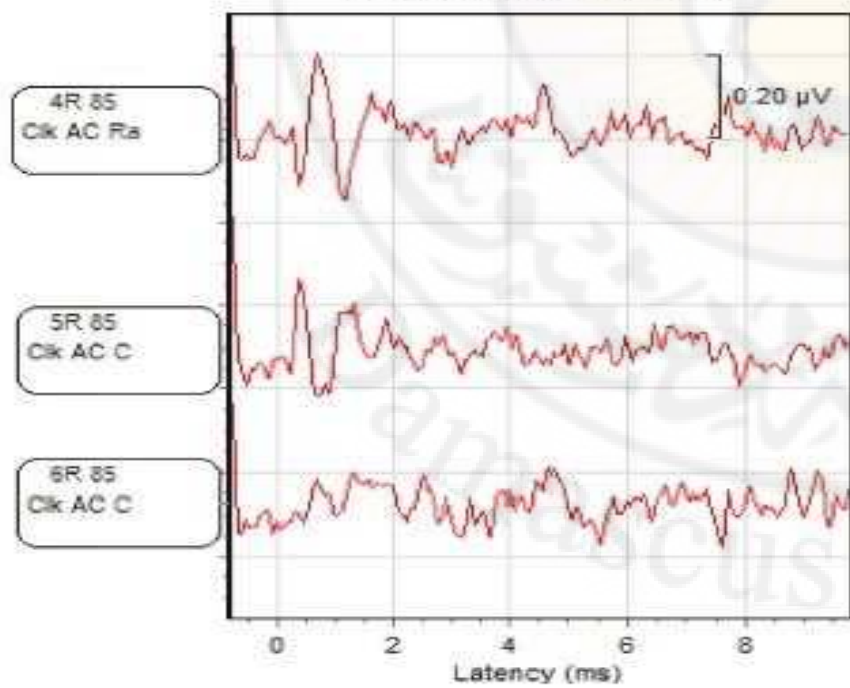
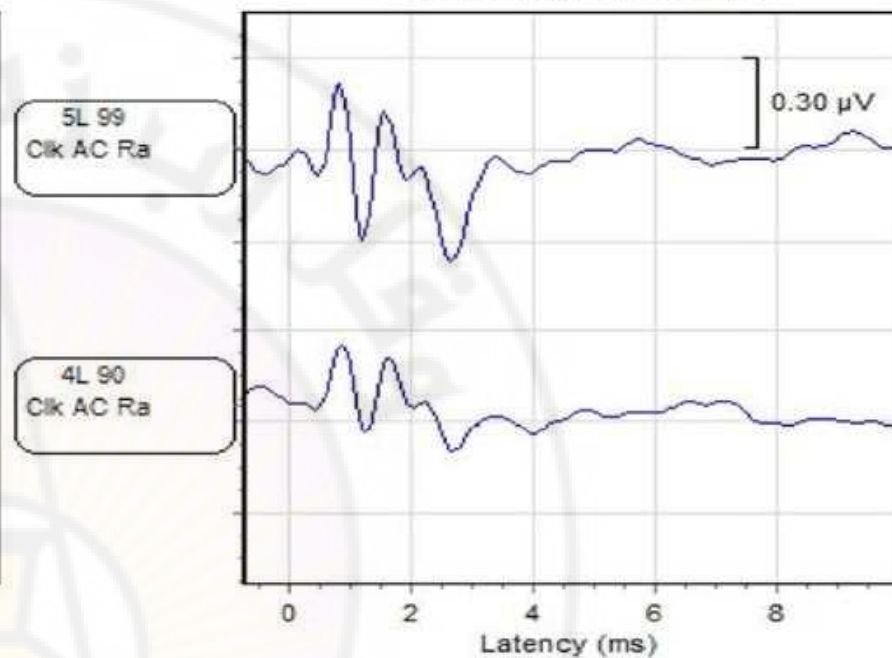


AEP GRAPH

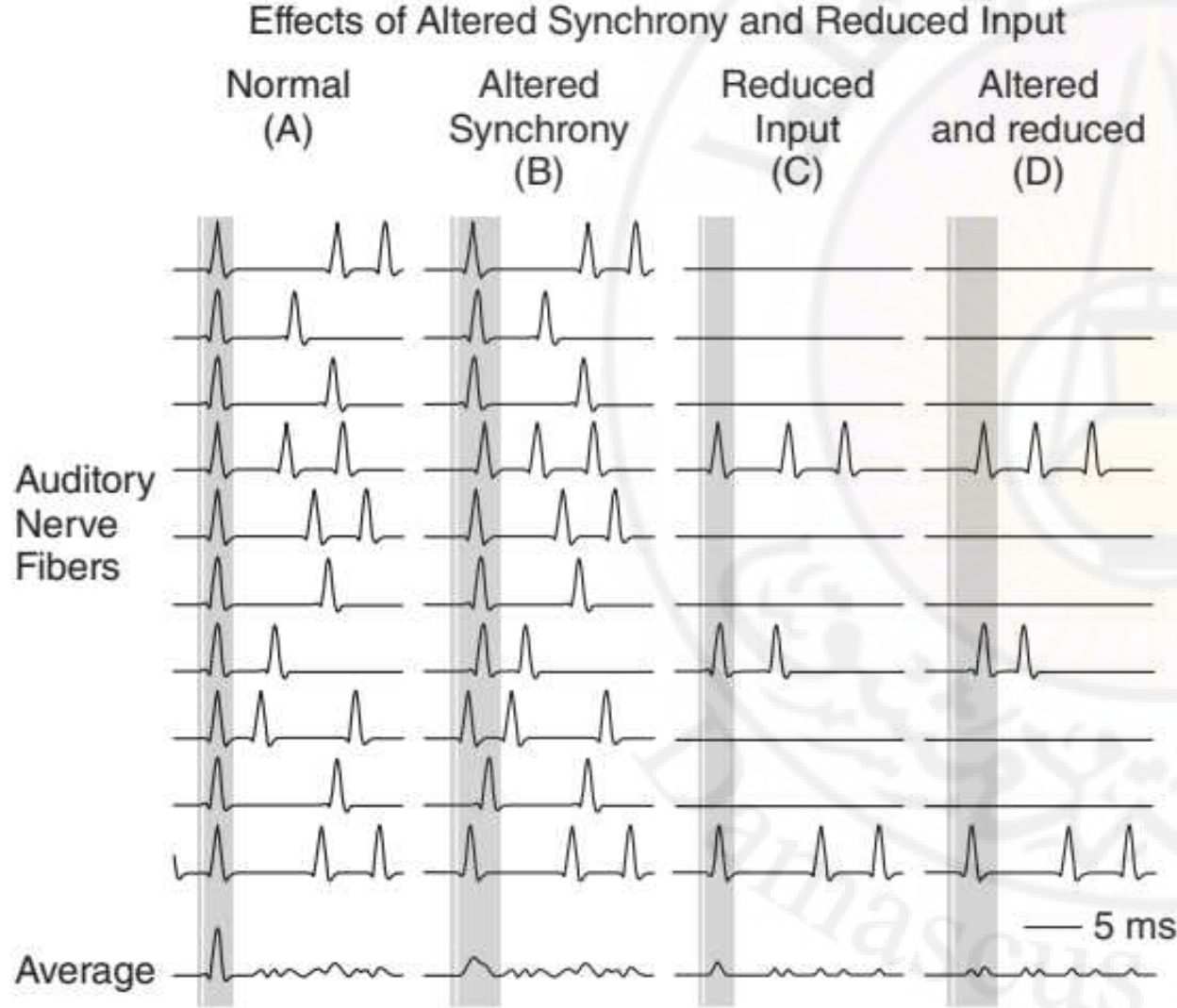
Right Ear (stimulus in dB nHL)



Left Ear (stimulus in dB nHL)



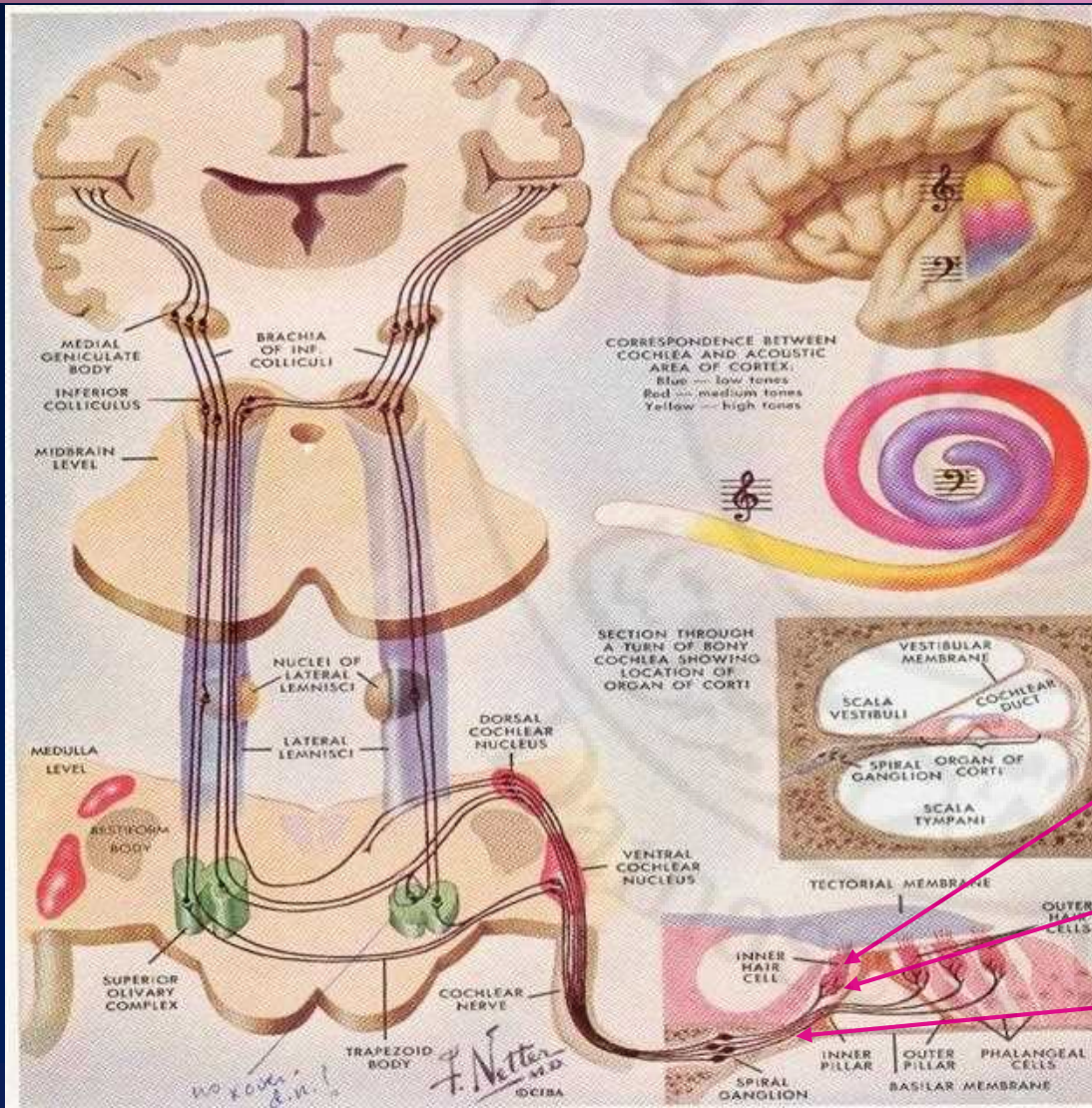
الآلية الإمراضية والتبدلات النسيجية



○ زوال النخاعين (Demyelination):
يتهم أنه السبب بظهور عدم التزامن في
الاستجابة العصبية.

○ ضياع المحاور العصبية ونقص عدد
الألياف: والذي يعد مسؤولاً عن ضعف
الوارد العصبي السمعي إلى المراكز
الأعلى.

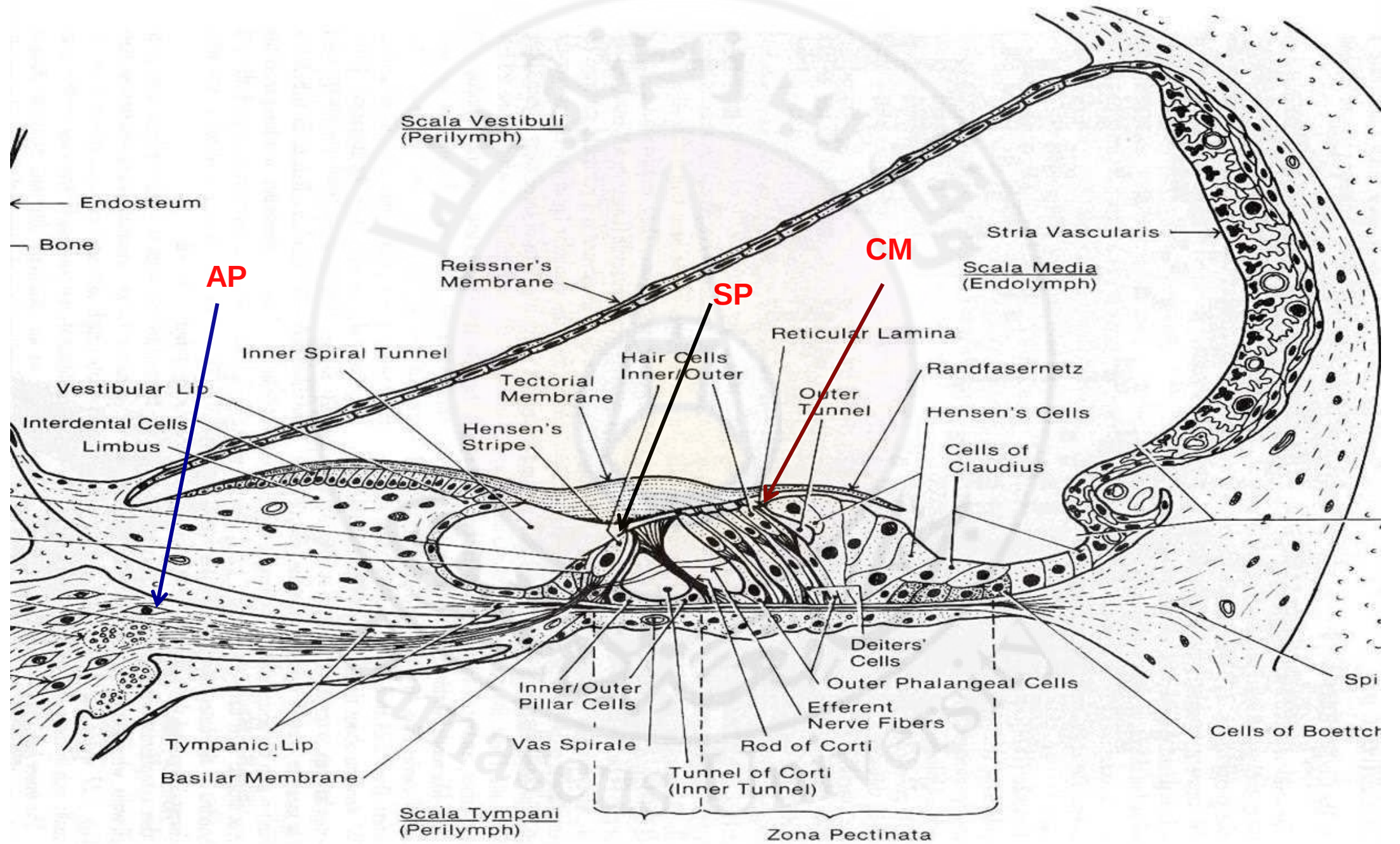
Anatomic sites of Dysfunction



Inner hair cells

IHC - 8th CN Synapse
(glutamate)

Distal end of nerve VIII



عوامل الخطورة للإصابة بالاعتلال العصبي السمعي

- نقص الأكسجة حول الولادة.
- فرط البليروبين (اليرقان الولادي) حول الولادة.
- الحاجة لجهاز التنفس الاصطناعي حول الولادة.
- تشوهات أو شذوذات الدماغ الولادية.
- نقص وزن الولادة.
- الخداج الشديد (أقل من 28 أسبوع)
- الوراثة (*otoferlin gene*) أو وجود قصة عائلية للاعتلال العصبي السمعي.
- أسباب الاعتلال العصبي السمعي المكتسب: اليرقان – التهاب السحايا – نقص الأكسجة – الرضوض – استسقاء الدماغ - و بعض الأدوية التي تخرّب الخلايا المشعّرة الداخلية.

شكل ودرجة مخطط السمع في الاعتلال العصبي السمعي

- تتدرج عتبات السمع عند الطفل المصاب بالاعتلال من الطبيعي إلى نقص السمع الخفيف إلى المتوسط وصولاً إلى نقص السمع العميق.
- كما يلاحظ وجود تموج في عتبات السمع بين تخطيط وآخر لنفس الطفل.
- يكون مخطط السمع مسطحاً عادة عندما تكون درجة السمع طبيعية أو نقص سمع عميق.
- يكون المخطط أشد على التواترات المنخفضة والمتوسطة منها في التواترات المرتفعة في 50% من الحالات في حين يكون نقص السمع أشد على التواترات المرتفعة في 25% من الحالات.

اختبارات تمييز الكلام والاعتلال العصبي السمعي

- عادة ما تكون نتائج اختبارات تمييز الكلام أسوأ من الدرجات المتوقعة وفقا لعتبات النغمة الصافية.
- تساعد المعينات السمعية في تحسين نسبة تمييز الكلام في 50% من الحالات فقط في حين لا يشاهد تحسن في نصف الحالات الأخرى.
- يترافق سوء تمييز الكلام مع تأخر لغوي ملحوظ واضطرابات تطورية أخرى خصوصا عند وجود إصابات عصبية متعددة.
- يلاحظ وجود نقص واضح لدرجة تمييز الكلام في الضجيج والمعالجة المعتمدة على الاستجابة الثنائية للأذنين معا binaural processing في حين تبقى عتبة درك الشدة والتواتر طبيعية عادة.

الصورة السريرية للمرض

- تتميز الصورة السريرية للاعتلال العصبي السمعي بوجود نقص ملحوظ في إدراك الكلام ينتج عنه تأخر لغوي قد يكون شديد أو متوسط الشدة بحسب الحالة.
- بعض الحالات لا تظهر الاضطراب إلى في حال وجود ضجيج خلفي background noise .
- بعض الحالات ينجح بتطوير عتبات سمعية طبيعية ولغة جيدة خلال عمر السنتين في حين يبقى اضطراب السمع في الضجيج لديهم الأمر الذي يدعو للتفكير بوجود اضطراب معالجة سمعية مركزية في هكذا حالات.
- وجود تموج في نقص السمع هو أحد أهم العلامات المشاهدة في حالة من أصل كل ثلاث حالات حيث سجلت حالات لنقص سمع شديد أو عميق تظهر فترات من تحسن الحالة السمعية وحتى إدراك الكلام بناء على تقرير الأهل أو المعلم.
- يقدر شيوع الاعتلال العصبي السمعي بمعدل 11% من حالات نقص السمع الولادي الدائم.

التشخيص التفريقي

- غياب أو نقص تصنع Hypoplasia العصب الثامن.
- الآفات الضاغطة والمترشحة بالعصب السمعي.
- شوانوما العصب السمعي.
- في حال الشك بهذه الحالات يتم نفي أو تأكيد التشخيص باستخدام تصوير الرنين المغناطيسي MRI

Diagnostic feature	ANSD	Space occupying lesion
ABR	Absent	present
CAP	Absent	Present
MRI or CT	Normal	abnormal

استراتيجيات تدبير الاعتلال العصبي السمعي

- علاج السبب السريري أو الوقاية في حال تم كشف السبب.
- التضخيم باستخدام المعينات السمعية في مراحل مبكرة من التشخيص مع الأخذ بعين الاعتبار العديد من الملاحظات المهمة لبرمجة السماعات التضخيم الخطي.
- زرع الحلزون الذي يؤمن تحريض كهربائي متزامن لألياف العصب السمعي.
- تحسين البيئة السمعية: الكلام الواضح ذو الريتم البطيء والأحرف الصوتية الممدودة واحترام التبديل الزمني يساعد كثيرا بتحسين إدراك الكلام.
- التدريب السمعي يساعد كثيرا في تحسين تمييز الكلام.
- الوسائل المساعدة للسمع وخصوصا أجهزة [?] [?] والتي تعد من أفضل خيارات تحسين درك الكلام عند مرضى الاعتلال العصبي السمعي

أي سؤال؟؟؟



جامعة دمشق
كلية العلوم الصحية
إجازة تقويم الكلام واللغة

اضطرابات السمع عند الأطفال

اضطراب المعالجة السمعية المركزية

الدكتور سامر محمد محسن

حزيران 2021

Damascus University

يشتمل هذا الجزء من المقرر على المواضيع التالية

- الاعتلال العصبي السمعي
- اضطراب المعالجة السمعية المركزي
- نقص السمع المترقي
- نقص السمع الحسي العصبي وحيد الجانب
- تطور النطق والسلوكيات اللغوية عند الأطفال المصابين بنقص السمع.

تعريف CAPD

- هو خلل في إدراك السمع ناجم عن خلل في العمليات السمعية الانتخابية، بالتالي تصبح جميع الأصوات متساوية الأهمية دون تمييز بينها مما يسبب صعوبة استماع عند الطفل بشكل مستمر للمنبه المقدم.
- الطفل يستطيع أن يسمع ولكنه لا يستطيع بناء البيئة السمعية وتفسيرها أو تفضيل صوت على آخر أو تعديل ادراكه والانتباه له Helmer Myklebust, 1954 ...
- اختلال المعالجة السمعية المركزية هو خلل في آليات المعالجة المسؤولة عن الظواهر السمعية النوعية في الجملة العصبية المركزية. (ASHA, 1996)

الظواهر السمعية السلوكية في الجهاز العصبي المركزي: (ASHA, 1996)

○ تحديد جهة ومكان الصوت.

○ التمييز السمعي

○ معرفة النمط السمعي

○ الجوانب الزمنية للسمع: الدقة الزمنية Temporal resolution، التشويش masking، التكامل السمعي integration، والترتيب ordering.

○ التعديل أو تخفيض الأداء السمعي في سيا تنافس المنبهات السمعية Competing

acoustic signals، أو تراجع وزوال إدراك المنبه Degraded acoustic signals

○ CAPD affects the above perceptual and neural processes in CNS.

تعريف آخر لل CAPD

- لتأمين وظيفة سمعية طبيعية يجب تكامل مجموعة من الوظائف بدقة كاملة وهي : فك الترميز decoding ، ا دراك perception، تدوير المعرفة recognition، وتفسير interpretation المنبهات السمعية من خلال الآليات الفزيولوجية العصبية والمعرفية المختلفة.
- اضطراب المعالجة السمعية المركزية هو ضعف في الآليات ا دراكية للمنبهات السمعية والفعالية الفزيولوجية العصبية التي تؤمن المعالجة السمعية وتكون منشأ لاستجابات الكتروفزيولوجية يمكن تسجيلها كهربيا (ASHA (2005 a, b

أعراض ال CAPD

- صعوبات في الاستماع وهي الشكوى الرئيسة عند معظم الحالات.
 - الانزعاج في البيئات السمعية غير المناسبة
 - صعوبات مرافقة في : المستويات اللغوية العليا Higher-order language، التعلم learning، والتواصل communication. ولكن تبقى العلاقة بين هذه الوظائف مبهمّة وغير واضحة.
- CAPD may co-exist with, but is not the result of, dysfunction in other modalities.**

CAPD or Higher-order deficit

اضطراب المألجة أم اضطرابات الوظائف الدماغية العليا؟؟

- Higher-order cognitive, communicative, and/or language-related functions. **Example:** Abilities such as phonological awareness, attention, and memory of auditory information, auditory synthesis, comprehension, and interpretation.

الوظائف العليا لقشر الم تشمل: المعرفة – التواصل – اللغة: كالوعي الفونولوجي والانتباه والذاكرة والتكامل السمعي والفهم والتفسير

- The presence of language, learning, or any higher-order related difficulties without concomitant auditory complaints is NOT typical of CAPD.

إن وجود اضطراب في هذه الوظائف العليا دون وجود أي شكايات سمعية لا يعد وصفا لاضطراب المعالجة السمعية المركزية

- CAPD cannot be attributed to higher-order language, cognitive, or related disorders.

لا يمكن أن نعزو اضطراب المعالجة لاضطراب في الوظائف الدماغية العليا

- **CAPD and higher-order disorders may co-exist.**

- يمكن أن تتشارك اضطرابات الوظائف الدماغية العليا واضطراب المعالجة السمعية المراضة مع بعضا

- NOT all CAPDs lead to speech or language difficulties.
- NOT all speech, language, and related difficulties are due to or associated with CAPD.
- Not all children with language, learning problems have a CAPD.
- CAPD is an auditory disorder; therefore, the audiologist should conduct the diagnosis.

○ CAPD in Children: Prevalence and Incidence

- 3 to 7% of school-age children exhibit some form of learning disability. (Lewis, 1986)
- The number of children with CAPD within this population is unknown due to lack of adequate identification procedures, but it is likely to be quite high.

Causes of CAPD in Children: Neurological Lesions غير مطلوب

- Neuromorphological disorder:
 - ~ 65-70% of pediatric with CAPD.
 - Polymicrogyri and heterotopias in splenium of corpus callosum.
- Neuromaturation delay of CAS.
 - ~ 25-30% of pediatric with CAPD.
- Neurologic diseases and disorders.
 - ~ 5% of pediatric with CAPD.

Causes of CAPD in Children: Risk Factors

- Environmental and pre/post birth causes:
 - Prematurity. الخداج
 - Low birth weight. نقص وزن الولادة
 - Abnormal secretion that affects brain cell development prior to birth. الإفرازات غير الطبيعية التي تؤثر على تطور الدماغ قبل الولادة
 - Unspecified birth problems. مشاكل الولادة غير المعروفة
 - Anoxia. نقص الأكسجة
 - RH incompatibility. تنافر الدم (الريزوس)
 - Hyperbilirubinemia. فرط البيلروبين
 - Ototoxic drugs. السمية الدوائية

Causes of APD in Children: Co-Morbidity

- Learning disabilities صعوبات التعلم.
- Language disorders اضطرابات اللغة.
- Attention deficit disorders اضطرابات أو ضعف الانتباه.
- Dyslexia.
- Chronic otitis media التهاب الأذن الوسطى المزمن.
- Aging التقدم في السن

Behavioral characteristics of potential candidates for testing:

- حساسية السمع طبيعية مع وجود قصة سابقة لمرض الأذن الوسطى لفترة طويلة (مثل التهاب الأذن الوسطى المصلي).
- يستجيب بشكل غير متسق للمحفزات السمعية. يستجيب بشكل غير مناسب في العديد من المناسبات ، ولكن ، في أوقات أخرى ، يتبع التعليمات السمعية بطريقة عادية.
- صعوبة في تحديد مكان الأصوات ، بما في ذلك عدم القدرة على معرفة مسافة مصدر الصوت ، أو عدم القدرة على التمييز بين الأصوات الناعمة والصاخبة.
- يصاب بالخوف والانزعاج عند تعرضه لأصوات معينة (عادة ما تكون عالية في طبيعتها) لدرجة الهروب من الصوت أو تغطية الأذنين.
- صعوبة التمييز بين الأصوات المختلفة.
- يُظهر أوجه القصور في تذكر الصوتيات ومعالجتها في المهارات اللغوية مثل القراءة والتهجئة والصوتيات ، فضلاً عن التوليف الصوتي و التحليل.

Behavioral characteristics of potential candidates for testing:

- صعوبة فهم الكلام في وجود ضجيج background noise.
- صعوبة في الذاكرة السمعية ، سواء الذاكرة الشاملة أو التسلسلية، وضعف القدرة على اتباع تعليمات متعددة.
- مهارات الاستماع الضعيفة ونقص الاكتراث بالمعلومات السمعية أو التشبث أو القلق أثناء الاستماع في مواقف الاستماع الصعبة ..
- طلب تكرار المعلومات. غالبًا ما يرد على الأسئلة المباشرة بـ "اه" أو "ماذا".
- صعوبة في فهم الكلام السريع أو الأفراد الذين يملكون لهجة غير مألوفة.

The CAPD Team: A multidisciplinary approach

- Audiologist.
- Speech-language Pathologist.
- Educator.
- Psychologist.
- Social Worker.
- Parents.
- Physician.

The CAPD Team: A multidisciplinary approach

The CAP Team

Member	Responsibilities
Audiologist	Manages and coordinates CAP effort; performs audiological evaluation to rule out peripheral hearing loss
Speech-language pathologist	Defines child's receptive and expressive language skills, as well as written language and associated abilities
Educator	Provides information regarding child's listening and learning behavior in the classroom
Psychologist	Determines child's cognitive skills and capacity for learning
Social worker	Serves as primary liaison between school and family
Parents	Provide information regarding developmental milestones, auditory behavior in the home, and medical and academic history
Physician	Rules out presence of pathology that may affect learning abilities

Things to consider prior to CAPD evaluation

- Peripheral hearing evaluation: PTA, Speech Audiometry, OAEs, Tymp.
- Make sure you control confounding factors: Environmental distractions, Attention span, Fatigue, Hunger and thirst, Bathroom needs.
- CAPD assessment duration: 1 to 3 hours according to the child's cooperation.

Effect of CAPD differs from one child to another based on:

- Life circumstances.
 - Language competency.
 - Top-down factors (e.g. Attention).
 - Cognitive skills.
- ظروف الحياة
 - الكفاءة اللغوية
 - العوامل المؤثرة بالطريق الهابط
 - المهارات المعرفية

Categories of CAPD management

- **Environmental modifications (تعديل البيئة)** and teaching suggestions designed to improve children's access to auditory information.
تقوم على إيجاد ظروف تساعد الطفل على الوصول للمنبه السمعي بشكل أفضل
- **Remediation techniques (تقنيات العلاج)** designed to enhance discrimination, interhemispheric transfer of information, and associated neuro-auditory functions.
صممت لتحسين التمييز – تبادل المعلومات بين نصفي الكرة المخية – والوظائف العصبية السمعية المتوافقة
- **Compensatory strategies (الاستراتيجيات المعوضة)** designed to teach children how to overcome residual dysfunction and maximize use of auditory information.
صممت لتساعد الأطفال على التغلب على العجز الوظيفي وتعزيز الاستفادة من البقايا السمعية لديه

Environmental Modifications and Classroom-Based Strategies

- يجب أن تكون بيئة التعلم وافرة وغنية.
- يجب أن يركز المعلمون على تحقيق هدف التعلم ، بغض النظر عن طريقة التعلم المستخدمة.
- تدوين الملاحظات يمكن أن يكون حاسماً لطفل CAPD في الفصل الدراسي ، يجب على المعلمين توفير ملاحظات المحاضرة في وقت من الوقت لأطفال CAPD ، أو تعيين دفتر ملاحظات لطفل CAPD.
- يجب على المعلمين اتخاذ إجراءات من شأنها تحسين وصول الطفل إلى المعلومات المستهدفة ، مع تقليل ضوضاء الصف في نفس الوقت.
- قم بتقليل الضوضاء وتحسين SNR قدر الإمكان.
- يجب تشجيع المعلمين على التأكد دوماً من وصول المعلومة للطفل بعد تقديمها
- يجب على المعلمين التكرار أو إعادة التوضيح عند الحاجة.

Compensatory Strategies

استراتيجيات المعاوضة

✓ We need to help CAPD children to become active listeners.

✓ نقوم على مساعدة مرضى ال CAPD لأن يكونوا مستمعين فاعلين

✓ يجب اعتماد الطر التالية التي تتبع السبيل الهابط (top-down)

- Linguistic abilities. المهارات اللغوية.
- Cognitive abilities. المقدرة المعرفية.
- Memory abilities. مقدرة الذاكرة.
- Motivation. التحفيز.
- Attention. الانتباه.

Active listening strategies

- Speech-Language Pathologists and educators and other professionals might need extra training and education to handle CAPD cases appropriately.



اضطراب المعالجة السمعية المركزية Central Auditory Processing Disorder

- تطبيق مشترك مع مقرر اللغة الانكليزية التخصصية.
- تمارين ترجمة نص طبي.



CAPD Definition

- “When auditory perception is disturbed, the normal selective process is disturbed or impossible; all sounds are of equal importance and make continuous demand on the organism...the child is incapable of listening to a given sound”.
- “...The child can hear but can not structure the auditory world and select those sounds pertinent to adjustment.” ... [Helmer Myklebust, 1954](#)
- CAPD is a disorder in the CNS mechanisms and processes responsible for the specific behavioral phenomena in the CNS. ([ASHA, 1996](#))

CAPD... Other Definitions

- For accurate decoding, perception, recognition, and interpretation of auditory input: Several neurophysiological and cognitive mechanisms and processes are necessary.
- **ASHA (2005 a, b):** CAPD is a deficit in the **perceptual processing of auditory stimuli** and the **neurobiological activity** that underlies that processing, and gives rise to the electrophysiological evoked potentials.

CAPD Symptoms

- Typically, subjects with CAPD will exhibit Auditory or Listening difficulties, as their primary complaints.
- Exacerbated in unfavorable acoustic environments.
- Associated with difficulties in:
 - Higher-order language, learning, and communication function.
 - BUT, the relationship is complex.
- **CAPD may co-exist with, but is not the result of, dysfunction in other modalities.**

CAPD or Higher-order deficit

- Higher-order cognitive, communicative, and/or language-related functions.
Example: Abilities such as phonological awareness, attention, and memory of auditory information, auditory synthesis, comprehension, and interpretation.
- The presence of language, learning, or any higher-order related difficulties without concomitant auditory complaints is NOT typical of CAPD.
- CAPD cannot be attributed to higher-order language, cognitive, or related disorders.
- **CAPD and higher-order disorders may co-exist.**

- NOT all CAPDs lead to speech or language difficulties.
- NOT all speech, language, and related difficulties are due to or associated with CAPD.
- Not all children with language, learning problems have a CAPD.
- CAPD is an auditory disorder; therefore, the audiologist should conduct the diagnosis.

○ CAPD in Children: Prevalence and Incidence

- 3 to 7% of school-age children exhibit some form of learning disability. (Lewis, 1986)
- The number of children with CAPD within this population is unknown due to lack of adequate identification procedures, but it is likely to be quite high.

Causes of CAPD in Children: Neurological Lesions

- Neuromorphological disorder:
 - ~ 65-70% of pediatric with CAPD.
 - Polymicrogyri and heterotopias in splenium of corpus callosum.
- Neuromaturation delay of CAS.
 - ~ 25-30% of pediatric with CAPD.
- Neurologic diseases and disorders.
 - ~ 5% of pediatric with CAPD.

Causes of CAPD in Children: Risk Factors

- Environmental and pre/post birth causes:
 - Prematurity.
 - Low birth weight.
 - Abnormal secretion that affects brain cell development prior to birth.
 - Unspecified birth problems.
 - Anoxia.
 - RH incompatibility.
 - Hyperbilirubinemia.
 - Ototoxic drugs.

Causes of APD in Children: Co-Morbidity

Learning disabilities.

Language disorders.

Attention deficit disorders.

Dyslexia.

Chronic otitis media.

Aging

Behavioral characteristics of potential candidates for testing:

- Demonstrates normal-hearing sensitivity but with significant history of prolonged middle ear disease (e.g. otitis media).
- Responds inconsistently to auditory stimuli. Responds inappropriately on many occasions, but, at other times, follows auditory instructions in a normal manner.
- Difficulty with localizing sounds, including the inability to tell the distance of the sound source, or the inability to differentiate between soft and loud sounds.
- Becomes frightened and upset when exposed to certain sounds (usually loud in nature) to the point that they cover their ears or remove themselves from the listening environment.
- Difficulty in discriminating between different sounds.
- Shows deficiencies in remembering phonemes and manipulating them on tasks such as reading, spelling, and phonics, as well as phonemic synthesis or analysis.

Behavioral characteristics of potential candidates for testing:

- Difficulty understanding speech in the presence of background noise.
- Difficulty with auditory memory, either span or sequence, and poor ability to follow multiple instructions.
- Demonstrates poor listening skills and shows decreased attention for auditory information, distractibility or restlessness while listening in difficult listening situations..
- Frequently requests that information be repeated. Often responds to direct questions with 'huh' or 'what'.
- Difficulty understanding rapid speech or individuals with an unfamiliar dialect.

The CAPD Team: A multidisciplinary approach

- Audiologist.
- Speech-language Pathologist.
- Educator.
- Psychologist.
- Social Worker.
- Parents.
- Physician.

The CAPD Team: A multidisciplinary approach

The CAP Team

Member	Responsibilities
Audiologist	Manages and coordinates CAP effort; performs audiological evaluation to rule out peripheral hearing loss
Speech-language pathologist	Defines child's receptive and expressive language skills, as well as written language and associated abilities
Educator	Provides information regarding child's listening and learning behavior in the classroom
Psychologist	Determines child's cognitive skills and capacity for learning
Social worker	Serves as primary liaison between school and family
Parents	Provide information regarding developmental milestones, auditory behavior in the home, and medical and academic history
Physician	Rules out presence of pathology that may affect learning abilities

Things to consider prior to CAPD evaluation

- Peripheral hearing evaluation: PTA, Speech Audiometry, OAEs, Tymp.
- Make sure you control confounding factors: Environmental distractions, Attention span, Fatigue, Hunger and thirst, Bathroom needs.
- CAPD assessment duration: 1 to 3 hours according to the child's cooperation.

Effect of CAPD differs from one child to another based on:

- Life circumstances.
- Language competency.
- Top-down factors (e.g. Attention).
- Cognitive skills.

Categories of CAPD management

- **Environmental modifications** and teaching suggestions designed to improve children's access to auditory information.
- **Remediation techniques** designed to enhance discrimination, interhemispheric transfer of information, and associated neuro-auditory functions.
- **Compensatory strategies** designed to teach children how to overcome residual dysfunction and maximize use of auditory information.

Environmental Modifications and Classroom-Based Strategies

- The learning environment needs to be a highly redundant.
- Teachers should focus on achieving the learning goal, regardless of the used method of learning.
- Note taking can be detrimental for the CAPD child in the classroom, **Teachers should provide the lecture notes a head of time for CAPD children, or assign a note taker for the CAPD child.**
- Teachers should take actions that improve the child's access to target information, while simultaneously decreasing background noise.
- ✓ Reduce the noise and enhance the SNR as much as possible.
- ✓ Teachers should be encouraged to make frequent checks for understanding after giving instructions.
- ✓ Teachers should conduct repetition or rephrasing when needed.

Compensatory Strategies

- ✓ We need to help CAPD children to become active listeners.
- ✓ Keep the top-down factors in mind:
 - Linguistic abilities.
 - Cognitive abilities.
 - Memory abilities.
 - Motivation.
 - Attention.

Active listening strategies

جامعة دمشق
كلية العلوم الصحية
إجازة تقويم الكلام واللغة

اضطرابات السمع عند الأطفال

نقص السمع المترقي عند الأطفال

الدكتور سامر محمد محسن

حزيران 2021

Damascus University

يشتمل هذا الجزء من المقرر على المواضيع التالية

- الاعتلال العصبي السمعي
- اضطراب المعالجة السمعية المركزي
- نقص السمع المترقي
- نقص السمع الحسي العصبي وحيد الجانب
- تطور النطق والسلوكيات اللغوية عند الأطفال المصابين بنقص السمع.

نقص السمع المتروقي

Progressive Hearing Loss

○ بعد تأكيد تشخيص نقص السمع عند الطفل و حدوث الصدمة الأولى للأهل أغلب الأهل يطرح ثلاثة أسئلة هامة:

1- متى سيتحدث الطفل

2- لماذا طفلي

3- هل سيسوء الوضع أكثر

○ يبقى السؤال الأخير الأصعب من حيث الجابة في حال عدم معرفة سبب نقص السمع etiology.

○ أغلب الاختصاصيين في المجال يصابون بالصدمة أحيانا من ترقى حالة نقص السمع عند مرضاهم علما أن أغلب الأبحاث والتقارير السابقة كانت تقترح أن نقص السمع يبقى ثابتا stable و ليس متروقا progressive

دلائل حدوث ترقى نقص السمع

- يمكن أن يظهر في الزيارات اللاحقة للمسح السمعي والتي يتم فيها تأكيد التشخيص.
- يمكن أن يظهر من خلال التقييم المتتالي للحالة في إطار متابعة الحالات المصابة بنقص السمع.
- يمكن أن تشك به في حال حدوث تدهور أو تراجع في السلوك السمعي للطفل.
- مثال: زيادة الانسحاب الاجتماعي - الاعتماد على الغير - رفض المعينات السمعية بعد التعود عليها - ضعف التجاوب أثناء جلسة التأهيل أو المدرسة - ضعف الاستجابة للمنبهات الصوتية - عدم تقدم في برنامج التأهيل أو تراجع مرحلة أو أكثر - الخوف و رفض الذهاب إلى المدرسة - تراجع في وضوح الكلام أو المستوى اللغوي الذي أحرزه مسبقاً.
- حدوث طنين - دوار - صداع - عدم تحمل للأصوات من علامات تدهور أو تموج السمع عند البالغين والأطفال الأكبر سناً.

الشيوع prevalence

- إن نسبة شيوع نقص السمع الدائم عند الأطفال المولودين حديثا تقدر بـ 1 لكل ألف ولادة.
- ترتفع هذه النسبة الى 2 لكل ألف ولاده في عمر 9 سنوات.
- تضاعف النسبة دليل على حدوث نقص سمع دائم عند أطفال كانوا قد عبروا سابقا في برامج المسح السمعي أو تدهور سمعهم تدريجيا.
- تتراوح نسبة حدوث ترقى نقص السمع من 2% الى 32% من الاطفال المصابين بنقص سمع حسي عصبي SNHL وذلك حسب التعريف المستخدم للترقي وهو تراجع بمقدار 10 ديسبل أو 15 أو 20 ديسبل على تواتر أو أكثر من التواترات المقاسة في أكثر من جلسة تقييم.
- **المعيار الأفضل سريرا** هو حدوث تدهور 10 ديسبل على أكثر من تواتر أو 15 ديسبل على تواتر واحد بشرط عدم وجود مشاكل بالأذن الوسطى في أكثر من جلسة تقييم.

الشيوع prevalence

- لوحظ حدوث ترقى نقص السمع بشكل أسرع عند الأطفال الأصغر من 6 سنوات وخاصة في السنة الأولى والثانية من العمر.
- يحدث الترقى أكثر عند الأطفال الذين في سوابقهم دخول إلى العناية المشددة حول الولادة.
- يحدث الترقى أكثر عند الأطفال الذين يظهرون تموجا في نقص السمع.
- يحدث الترقى على جميع التواترات ولكنه قد يحدث على التواترات الحادة أولا .
- يحدث تدهور السمع عادة في حال وجود جزيرة من العتبات الجيدة وسط عتبات سيئة للتواترات السابقة واللاحقة.
- احتمال حدوث التدهور أكبر في الأذن الأفضل في نقص السمع غير المتناظر.
- ظهور أشكال غير مألوفة على تخطيط السمع (انحدارات أو عتبات غير منسجمة) يوحي بحدوث ترقى تدريجي في طور الحدوث.
- الترقى قد يكون تدريجيا او مفاجئا ولكن التدريجي أكثر شيوعا.
- لا يوجد علاقة بين الترقى و جنس الطفل.

التقييم السريري

- في حال الشك بوجود تدهور بالسمع عند الطفل يتوجب على اختصاصي تقويم الكلام واللغة طلب تقييم سمعي جديد وكتابة المبرر لاختصاصب السمعيات أو الحضور شخصيا لشرح الحالة والمشاركة بالتقييم .
- في حال ثبت وجود ترقى في نقص السمع يتوجب إجراء استشارة طبية جديدة (أذنية - أطفال - عصبية - عينية - داخلية) لمعالجة الحالة في حال كان يمكن العلاج الأمر قد يتطلب تصوير شعاعي (CT-MRI) كما يمكن إجراء تحاليل مخبرية وغيرها.

قواعد عامة في التقييم:

- يجب نفي وجود مشكلات بالأذن الوسطى (التهاب أذن وسطى مصلي مثلاً) قبل اقرار بوجود ترقى بنقص السمع .
- يمكن أن يحدث تدهور 40 ديسبل في عتبة السمع في حال الأذن الدبقة Glue ear (حالة متقدمة من التهاب الأذن الوسطى المصلي).
- يجب نفي و استبعاد حالات نقص السمع الوظيفي والادعاء (الاستعانة بـ ABR عند الشك).
- تشوهات مجرى السمع والصيوان وحدوث انخماص فيها قد يقلل وصول الصوت للأذن.

أسباب نقص السمع المترقي

- هناك العديد من أسباب نقص السمع صنفت حديثاً ضمن نقص السمع الحسي العصبي المترقي أو المتموج.
- أسباب وراثية: يعتبر نقص السمع الوراثي أشيع سبب لنقص السمع المترقي ، وخصوصاً نقص السمع الولادي المتأخر البدء والذي يرتبط عادة بالوراثة القاهرة.
- أسباب خمجية: CMV والروبيلا والتوكسوبلاسموز والسفلس.
- أسباب تشريحية : توسع المسال الدهليزي widened vestibular aqueduct
- الاعتلال العصبي السمعي.
- في سيا متلازمات و أمراض جهازية.
- مجهول السبب Idiopathic

نقص السمع الوراثي المترقي

- يعتبر اختلاف التعبير المورثي من أهم خصائص الاضطرابات الوراثية القاهرة.
- حتى لو كانت درجة نقص السمع وشكل المخطط السمعي متشابهة بين أفراد العائلة الواحدة يمكن حدوث الترقى بدرجات وسرعات متفاوتة فيما بينهم مع تقدم العمر.
- عادة يبدأ نقص السمع الوراثي القاهر بعد فترة تعلم اللغة postlingual ويتدهور تدريجيا خلال الطفولة الباكرة ومع تقدم العمر، وإنه من الصعب التنبؤ بمسير هذا التدهور زمنيا.
- يعتبر تصلب الركابه otosclerosis أحد أهم أشكال نقص السمع التوصيلي الوراثي المترقي حيث يبدأ بنقص سمع خفيف يزداد تدريجيا مع الزمن، كما أنه من الممكن أن تنتشر الآلية المرضية إلى الحلزون otospongiosis مسببة حدوث نقص سمع مختلط (توصيلي + حسي عصبي) مترقي.
- هناك نموذجان لنقص السمع الوراثي المقهور من حيث الترقى: في الأول يحدث النقص حول الولادة ويترقى إلى نقص سمع عميق ثنائي الجانب قبل سن الخمس سنوات وفي الشكل الثاني يحدث الترقى على التواترات الحادة فقط ويصل إلى درجات شديدة.
- إن إجراء الاختبارات الوراثية وكشف نوع المورثة أو الطفرة المسؤولة عن نقص السمع قد يساعد بالتنبؤ بتطور الحالة علما أن المتغيرات الفردية والبيئية وامراضية المختلفة تلعب دورا مهما أيضا في هذا الشأن.

المتلازمات الوراثية المسببة لنقص السمع المترقي



المتلازمات الوراثية المسببة لنقص السمع المترقي

- متلازمة البورت Alport: نقص سمع على التواترات المتوسطة في العقد الول من الحياة، يتدهور تدريجيا ليصيب التواترات الحادة ويترافق التدهور مع تدهور الوظيفة الكلوية.
- متلازمة Pendered والمتلازمة الكلوية الأذنية الغلصمية: من المتلازمات السمعية الكلوية ذات نقص السمع المترقي.
- يحدث الترقي عادة في أغلب المتلازمات المترافقة مع تبدلات بنيوية.
- بعض المتلازمات الصبغية: متلازمة Down و متلازمة (XO) Turner.

توسع المسال الدهليزي (WVA) Widened vestibular aqueduct

- يعتبر أشيع الاضطرابات البنيوية التي تسبب نقص سمع مترقي.
- يحدث عادة نقص سمع متوسط إلى شديد وقد يكون خفيفا في البدء في الطفولة الباكرة.
- يتميز بحدوث تموج في نقص السمع حيث يسجل أحيانا تدهور فجائي في العتبات يتحسن تلقائيا فيما بعد.
- ويحدث بشكل تدريجي تدهور ثابت في درجات السمع الحسي العصبي بشكل قفزات متتالية لا تتراجع قد تصل إلى درجات شديدة وربما زرع الحلزون.
- ينتج الاضطراب السمعي حسب أحد الفرضيات عن استسقاء اللف وازدياد الضغط في الأذن الداخلية بسبب توسع القناة الدهليزية.
- يترافق المرض مع أعراض دوار وطنين تختلف شدتها حسب الحالة.
- يتم تشخيص هذا الخل باستخدام تقنيات التصوير الشعاعي المحوسب والرنين المغناطيسي.

○ **الأسباب الخمجية لنقص السمع المترقي:** أخماج حول الولادة وأخماج مابعد الولادة كالتهاب السحايا والذي يعتبر أحد أصعب انماط نقص السمع المترقي من ناحية التنبؤ بتطور الحالة إذ قد يحدث نقص سمع عميق فجائي أو نقص سمع تدريجي أو أي شكل آخر من أشكال تطور والأمر يتعلق بشدة الحالة وانتشاها وتديرها.

○ **الأسباب المناعية الذاتية:** غير شائعة – صعبة الكشف أحيانا – تتميز بأنها ثنائية الجانب وسريعة التطور.

○ **داء منيير:** أو استسقاء اللف الباطن وهو عبارة عن نوب متكررة من نقص سمع حسي عصبي مترقي يبدأ على التواترات المنخفضة لينتشر إلى باقي التواترات خلال سنوات ويترافق مع دوار وطنين وحس امتلاء بالأذن.

○ الأورام داخل القحف: أهمها **ورم العصب السمعي**، يسبب الورم نقص سمع مترقي بفعل الضغط المتزايد وازدياد الحجم في شوانوما العصب السمعي والذي يعتبر ورما سليما وله محفظة.

○ أما الأورام الخبيثة فتسبب ارتشاحا بالنسيج العصبي واذيات أكبر.

○ يبدأ نقص السمع في ورم العصب السمعي بشكل نقص سمع غير متناظر على التواترات الحادة أولا ثم يتفاقم تدريجيا وفي مراحل متقدمة يشمل باقي التواترات (علل).

○ **أسباب أخرى:** التسمم الدوائي – التعرض للضجيج – الرض الصوتي.

○ كما يسبب استخدام **المعينات السمعية** ذات التكبير الشديد جدا أذى للخلايا المشعرة الحلزونية. كما يحدث في حال استخدام سماعات غير مناسبة لدرجة نقص السمع عند المريض أو في حال استخدام سماعات ذات تكبير شديد عند طفل لديه اعتلال عصبي سمعي وعتبات سلوكية متوسطة.

التدبير

- يعتبر التطمين وتعزيز ثقة الطفل بنفسه وعدم الخوف وتعزيز استمرار التواصل الكلامي أمراً حاسماً في التدبير.
- إعادة النظر ببرنامج التأهيل السمعي وإجراء تقييم جديد ووضع أهداف جديدة مناسبة للحاجات الجديدة للطفل.
- إعادة برمجة السماعات حسب التقييم الجديد أو استبدالها عند الضرورة.
- تعديل البيئة المحيطة والتنسيق مع المدرسة وجعلهم شركاء في التدبير.
- الدعم النفسي الاجتماعي والعاطفي للأهل والطفل.
- ضرورة متابعة نتائج الاستشارة الطبية والمتابعة السمعية الدورية.



جامعة دمشق
كلية العلوم الصحية
إجازة تقويم الكلام واللغة

اضطرابات السمع عند الأطفال

نقص السمع أحادي الجانب &
الاضطرابات اللغوية المرتبطة بنقص السمع

الدكتور سامر محمد محسن

حزيران 2021

Damascus University

يشتمل هذا الجزء من المقرر على المواضيع التالية

- الاعتلال العصبي السمعي
- اضطراب المعالجة السمعية المركزي
- نقص السمع المترقي
- نقص السمع الحسي العصبي وحيد الجانب
- تطور النطق والسلوكيات اللغوية عند الأطفال المصابين بنقص السمع.

نقص السمع الحسي العصبي وحيد الجانب



BINAURAL VERSUS MONAURAL LISTENING

- binaural summation, localization, head shadow effects and binaural release from masking.

○ يخسر الطفل المصاب بنقص السمع وحيد الجانب مزايا السمع بالأذنين والتي تشمل:

1. الجمع بين الأذنين حيث أن حدة الصوت الذي نسمع بأذن واحدة أقل من حدة loudness الصوت المسموع بالأذنين.
2. تحديد مكان الصوت.
3. تلافي تأثير ظل الرأس
4. التحرر من التشويش وتعزيز نسبة ال SNR.
5. تعزيز فهم الكلام كنتيجة لكل ماسبق.

تميز الكلام في البيئات السمعية غير المناسبة

- قد تكون البيئة السمعية غير المناسبة صعبة على الطفل ذو السمع الطبيعي وبالتالي بالتأكيد لن تكون مناسبة للطفل المصاب بنقص سمع وحيد الجانب.
- يتلف فهم الكلام بنسبة ال SNR حيث تتمثل ال S بالكلام المراد فهمه (أستاذ المدرسة مثلا) وأما ال N فتتمثل بالضجيج المحيطي (كلام الطلاب الآخرين – صوت المكيف – صوت المكان الواسع – وكل الأصوات الناجمة عن حركة التلاميذ وغيرها).
- تفترض الدراسات أن نسبة SNR المناسبة لفهم الكلام يجب ان تكون بحدود +6 ديسبل للأشخاص ذوي السمع الطبيعي بشرط انخفاض معامل انعكاس الصوت Reverberation.
- ترتفع هذه النسبة لتصل إلى +20 الى +30 لتبقى مناسبة للأطفال المصابين بنقص السمع.
- أما في الواقع تؤكد معظم الدراسات أن هذه النسبة عادة ما تكون بين +5 و -1 في الصفوف العادية وبالتالي لاتعتبر بيئة سمعية مناسبة لفهم الكلام.
- إذا يمكن الاستنتاج أن بيئة الصيف غير مناسبة للأطفال المصابين بنقص السمع وحيد الجانب وأن معدل فهم الكلام سينخفض لديهم بشكل متناسب مع انخفاض نسبة ال SNR، والأمر سيتجاوز فهم الكلام ليعانوا من صعوبات في التركيز والانتباه ومنتجة صعوبات في التعلم.
- ونعود للتأكيد بأن هذه الظروف غير المناسبة سمعيا تشكل صعوبة في التعلم على الطفل السليم سمعيا أيضا ولكن بدرجات مختلفة.

صعوبات التعلم و نقص السمع أحادي الجانب

- تؤكد جميع الدراسات على الارتباط الوثيق بين معدل فهم الكلام الدقيق من جهة وتطور اللغة والتعلم من جهة أخرى.
- كما تؤكد دراسات أخرى على أن معدل تمييز الكلام المنخفض يعتبر أحد أهم أسباب صعوبات القراءة عند الأطفال.
- تزداد هذه المشكلات خصوصاً في بيئة الضجيج عند الأطفال المصابين بنقص سمع وحيد الجانب.
- كما تزداد صعوبة الاستماع الانتخابي عند هؤلاء الأطفال في بيئات الضجيج.
- وبالتالي يبذل الأطفال المصابين بنقص سمع وحيد الجانب جهداً أكبر لتجاوز هذه الصعوبات وفي حال لم يقدموا الجهد المطلوب سينعكس ذلك على أدائهم الدراسي.

It is possible that unilateral hearing loss accompanying noise and reverberant conditions typical of most classrooms makes learning a highly demanding task, resulting in reduced academic performance of many children with unilateral sensorineural hearing loss.

الشيوع

- تقدر نسبة شيوع نقص السمع وحيد الجانب الدائم ب 3.5 من كل 10000 طفل يخضع لبرنامج المسح السمعي مع العلم بوجود تفاوت كبير بين الدراسات (3.5- 8.5) مما يدل على أن النسبة الحقيقية للشيوع هي أكثر من هذه النسبة وذلك بسبب صعوبة كشف هذه الحالات أو الإبلاغ عنها.
- أما بالنسبة لأطفال المدارس فترتفع النسبة بمقدار 100 ضعف حيث يقدر معدل الشيوع ب 3 من كل 100 طفل بين سن الـ 8 و الـ 15 سنة، وذلك عند اعتماد معيار فرق 20 ديسبل للأذن المصابة.
- إن ارتفاع نسبة الشيوع بشكل كبير بين الولدان وبين أطفال المدارس يدل على وجود نسبة كبيرة من الأطفال الذين يملكون سمعا طبيعيا بالأذنين عند الولادة ليتطور لديهم نقص سمع وحيد الجانب مكتسب أو متأخر التطور.

أسباب نقص السمع وحيد الجانب متأخر البدء أو المكتسب

- مجهول السبب في 35-66% من الحالات.
- التهاب السحايا الجرثومي.
- رضوض الرأس.
- بعض الطفرات الوراثية (GJB2 gene and GJB6 gene).
- الفيروس المضخم للخلايا – النكاف سابقا قبل انتشار اللقاح.
- توسع المسال الدهليزي.
- نقص السمع المحرض بالضجيج.
- المتلازمات القحفية الوجهية.
- شذوذات ونقص تصنع العصب الحلزوني (الثامن).
- التهابات الأذن الوسطى المزمنة والمخربة.

سن تشخيص نقص السمع وحيد الجانب

- سابقا كان يتأخر تشخيص نقص السمع وحيد الجانب كثيرا حتى سن الروضة أو المدرسة كون هؤلاء الأطفال لا يبدوون اضطراب لغوي أو كلام مهم. وبالتالي لا يتم كشفهم لحين إجراء المسح السمعي في المدرسة.
- ولكن مع انتشار برامج المسح السمعي الشامل أصبح كشف هذه الحالات ممكنا في سن مبكرة أكثر ويختلف سن تشخيص نقص السمع متأخر الحدوث بحسب البرامج المسحية المتبعة في المراحل العمرية المختلفة (قبل المدرسة – سن المدرسة).

Auditory performance

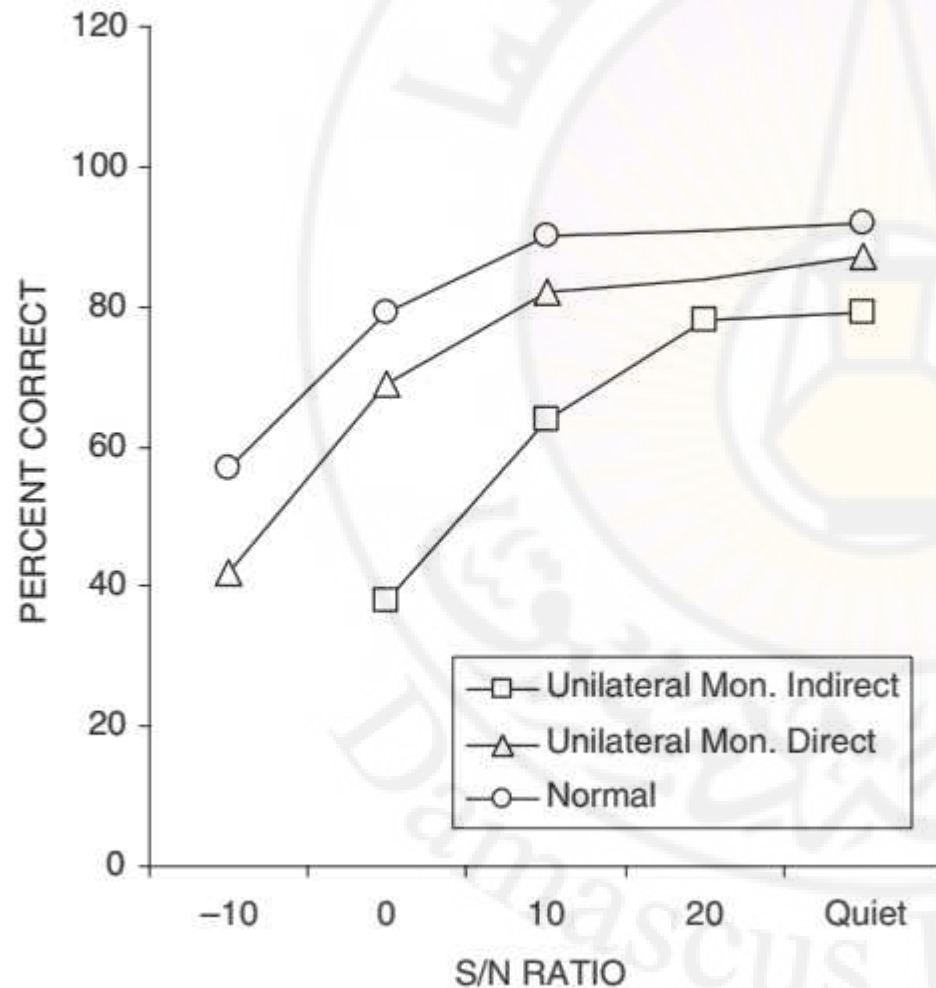


Figure. Data from Bess, Tharpe and Gibler⁴ that show the speech recognition skills of children with unilateral sensorineural hearing loss and a matched group of normal listeners ($n = 25$) at different S/N ratios using nonsense syllables.

EDUCATIONAL PERFORMANCE

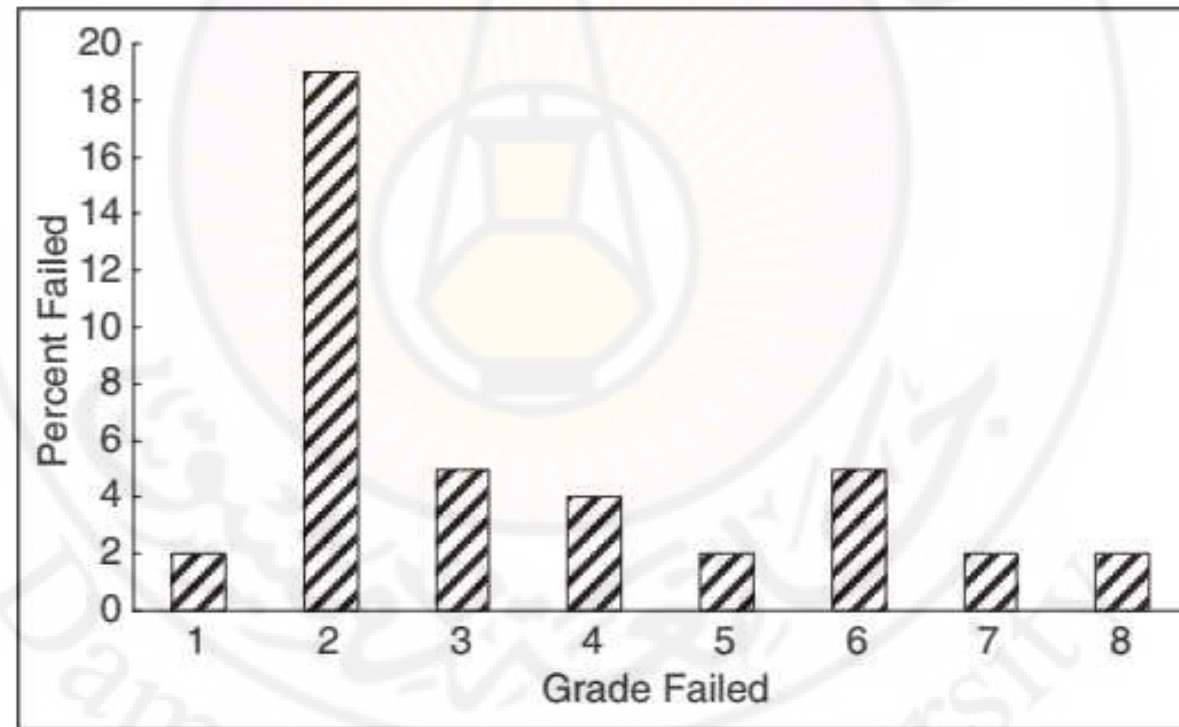
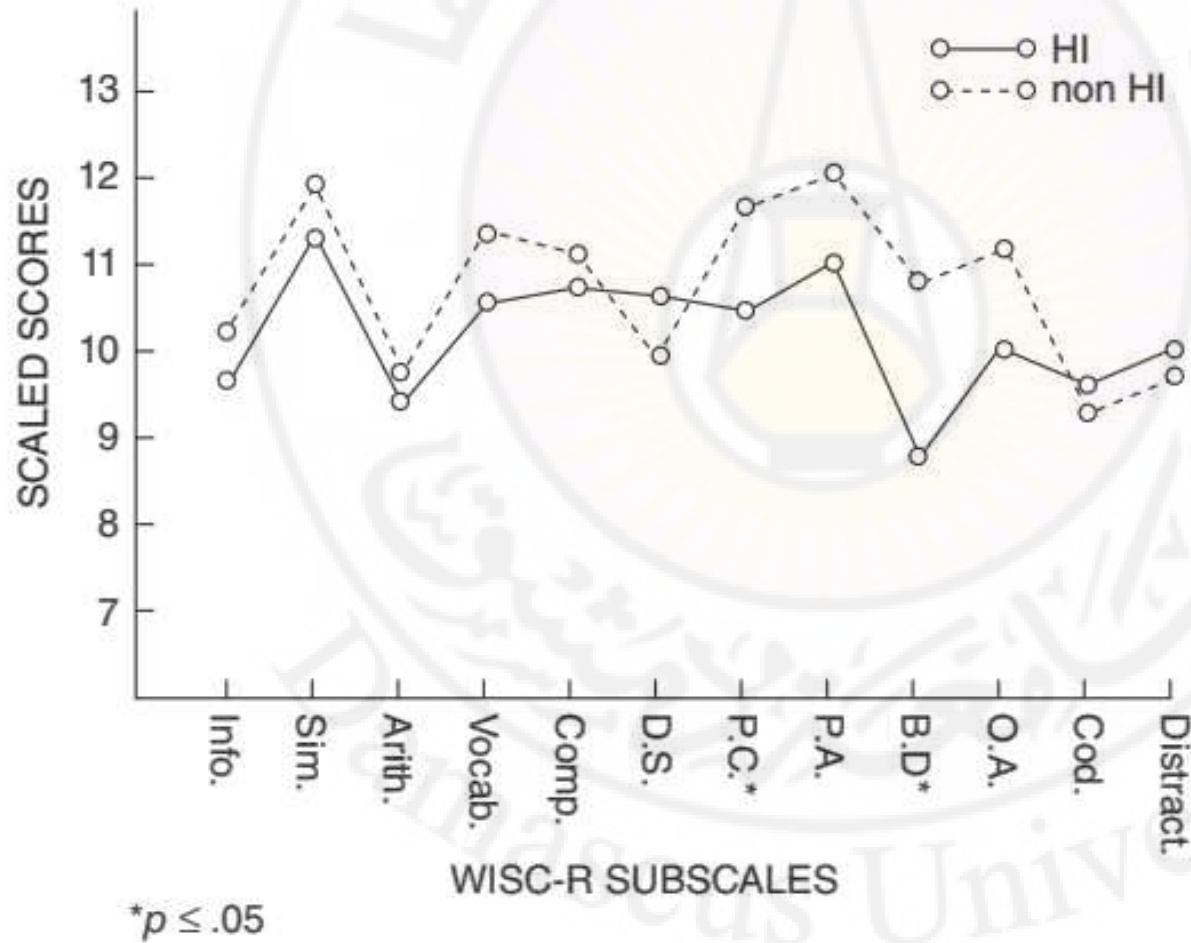


Figure 14.4 The percentage of children who failed each grade. Re-drawn from Bess et al.⁴

Language and cognitive skills



Psychosocial problems

- لوحظ من خلال الدراسات العلمية وجود نسبة عالية من الاعتمادية على الغير عند الأطفال المصابين بنقص السمع الوحيد الجانب، بالإضافة لبعض الاضطرابات العاطفية وضعف الثقة واضطراب في التواصل وإيجاد العلاقات مع الأقران.

تدبير حالات نقص السمع وحيد الجانب

- إن الكشف المبكر لحالات نقص السمع وحيد الجانب يسهم بشكل كبير في تخفيف العقابيل التي يسببها وخصوصا التأخر الأكاديمي.
- يتم تدبير نقص السمع وحيد الجانب من قبل فريق ثلاثي الاختصاص: السمعيات – تأهيل الكلام واللغة – والدعم النفسي.

دور اختصاصي السمعيات

- ضرورة الكشف المبكر قبل سن المدرسة (الأفضل عمر السنتين).
- ضرورة التشخيص والتدخل المبكر (ملاحظة: اختبار الساحة الحرة قد يخفي نقص سمع وحيد الجانب) وبالتالي يمكن استخدام الهيدفون أو اللجوء للاختبارات الفزيولوجية.
- جميع حالات نقص السمع وحيد الجانب تحتاج دراسة أذنية ومراقبة دورية.
- يختلف التدبير بحسب كل حالة. عندما يكون اداء الطفل السمعي جيدا وتطور لغته سليم ولا يعاني من صعوبات في التعلم يمكن الاكتفاء بالمراقبة وأما في حال ظهور مشكلات لديه يمكن أن يتم التدخل بشكل هجومي أكبر.
- بحسب درجة نقص السمع يمكن للطفل أن يستفيد من معينة سمعية للأذن المصابة – كما يمكن الاستفادة من نظام FM لتحسين التواصل في بيئة الصف.

دور اختصاصي تقويم الكلام واللغة

- هو الاختصاصي الأكثر مقدرة على تقييم تطور اللغة عند الطفل وتطور مستواه الأكاديمي والتواصلي.
- يجب تقييم الطفل بشكل دقيق ومتابعته المستمرة لكشف أي اضطراب لغة وكلام لديه.
- يمكن إجراء اختبارات ماسحة في البدء لتعيين الأطفال الذين يحتاجون دراسة تفصيلية ومن ثم إجراء تقييم شامل لهم.
- لا يمكن تقديم توصيات بناء على التقييم الماسح.
- **A full-scale speech-language evaluation** is indicated if a child fails a screening test or if there is concern from the child's parents, teacher, audiologist, or physician regarding speech or language development.
- يتم وضع برامج التأهيل المناسبة بحسب نتائج التقييم الشامل.

يشتمل هذا الجزء من المقرر على المواضيع التالية

- الاعتلال العصبي السمعي
- اضطراب المعالجة السمعية المركزي
- نقص السمع المترقي
- نقص السمع الحسي العصبي وحيد الجانب
- تطور النطق والسلوكيات اللغوية عند الأطفال المصابين بنقص السمع.

تطور النطق والسلوكيات اللغوية عند الأطفال المصابين بنقص السمع

- غالبًا ما يُظهر الأطفال الذين يعانون من فقدان السمع العميق قوائم مختلفة من الصوامت والصوائت في مرحلة النطق المبكر مقارنةً بالرضع الأصحاء والأطفال الذين يعانون من درجات أقل من فقدان السمع عادة تكون هذه الأصوات والمقاطع الكلامية أقل بكثير مقارنة بالأصحاء.
- قبل زرع الحلزون، تتضمن الذخيرة اللغوية الصوامت الشفوية والأنفية والانفجارية والصوائت الوسطى والمركزية.
- التدخل المبكر ببرامج التأهيل السمعي يساهم بتوسيع هذه الذخيرة.
- بعد الزرع بسنة واحدة يتمكن هؤلاء الأطفال من تعلم الصوامت الأخرى الحنكية والخلفية والانزلاقية والاحتكاكية وأيضا باقي أنماط الصوائت التي لم يتعلموها قبل الزرع.
- في حال تم إجراء الزرع قبل عمر السنتين يحدث اكتساب الصوائت والصوامت بشكل أسرع ولا يستغرق أكثر من ستة أشهر.
- تبقى الصوامت الأنفية صعبة التعلم عند أطفال زرع الحلزون وقد لا يتم اكتسابها بشكل نموذجي حتى بعد التأهيل. وقد تم تفسير ذلك تطوريا بعدم حدوث تطور حركات الحنك اللين بشكل مناسب كما يحدث عند الأصحاء سمعيا ويسمح بتوليد هذه الأصوات مع التأكيد على دور التلقيح الراجع الصوتي في نضج المعصرة الحنكية الأنفية.

تطور النطق والسلوكيات اللغوية عند الأطفال المصابين بنقص السمع

- أظهرت الدراسات أن الأطفال المصابين بنقص سمع عميق أو نقص سمع متاخر الكشف أو الذين يزرعون بسن متاخر يطورون مهارات توليد معيية كالتوليد الانفجاري الشهيق والتباين غير الأصل non-native contrasts الناجمة عن التشارك الحركي البصري والسمعي المساعد.
- مثلاً طفل زرع الحلزون يولد الصوت b إدراكاً لأذن المتلقي ولكن طريقة توليده تكون مختلفة عن طريقة توليده عن الطفل السليم سمعياً حيث تكون هناك اختلافات واضحة في التوليد والتمفصل عندهم.
- بالتالي لا يمكن الادعاء بأن سلوكيات اللغة والنطق يمكن أن تكون متطابقة بين الأطفال الأصحاء سمعياً والأطفال المؤهلين سمعياً حتى ولو بسن مبكر.
- تبقى مشكلة تحديد زمن بدء ال babbling غير محددة عند الأطفال الذين يزرعون بسن مبكرة، يتعلق تطور المهارات اللغوية بعلاقة متشعبة بين العمر الزمني وعمر نقص السمع ومدة الحرمان السمعي.

Early-implanted children often reach canonical babbling milestones by 3–4 months and word onset between 6 and 10 months post-implant activation. The goal of cochlear implantation is the acquisition of intelligible oral communication. This means that the child must learn not only to produce a diverse set of consonants and vowels, but also to produce them correctly in the appropriate order with respect to a word target.

We call this **phonetic accuracy**.

Chronological age refers to the time (years and months) a person has lived since birth. In children with sensorineural hearing losses, this metric allows comparison with children with equivalent maturational status of basic systems such as motor development, vision etc.

Age at onset of hearing loss characterises the chronological age (years and months) when the hearing deficit occurred. The age at onset of hearing loss may be identified by a specific age (e.g. 6 months) or by categorical notations: congenital (hearing loss present at birth) versus acquired (hearing loss occurring after birth) or pre-lingual (hearing loss acquired before language acquisition) versus post-lingual (hearing loss acquired after language is learned).

Age at identification of hearing loss represents the chronological age (years and months) when the hearing loss was diagnosed.

Age of amplification refers to a child's chronological age at the time hearing aids are first fitted.

Age at cochlear implantation refers to a child's chronological age at the time of surgery or denotes a child's chronological age when the cochlear implant was activated, the initial hook-up. Depending on the operational definitions assigned to this term, the age at cochlear implantation may vary by 3–6 weeks.

Hearing age denotes the length of time (years and months) since auditory intervention. When the child wears a hearing aid, hearing age refers to the length of time since the hearing aid fitting. When a child first wears a hearing aid and later receives a cochlear implant, hearing age refers to *either* the time since the hearing aid fitting *or* the amount of auditory experience with the cochlear implant.

Duration of deafness describes the difference in time (years and months) between onset of sensorineural hearing loss and when assistive hearing intervention occurs.

