



**New Day in Medicine**  
**Новый День в Медицине**

**NDM**



# TIBBIYOTDA YANGI KUN

Ilmiy referativ, marifiy-ma'naviy jurnal



**AVICENNA-MED.UZ**



ISSN 2181-712X.  
EiSSN 2181-2187

**5 (79) 2025**

**Сопредседатели редакционной  
коллегии:**

**Ш. Ж. ТЕШАЕВ,  
А. Ш. РЕВИШВИЛИ**

Ред. коллегия:

М.И. АБДУЛЛАЕВ  
А.А. АБДУМАЖИДОВ  
Р.Б. АБДУЛЛАЕВ  
Л.М. АБДУЛЛАЕВА  
А.Ш. АБДУМАЖИДОВ  
М.А. АБДУЛЛАЕВА  
Х.А. АБДУМАДЖИДОВ  
Б.З. АБДУСАМАТОВ  
М.М. АКБАРОВ  
Х.А. АКИЛОВ  
М.М. АЛИЕВ  
С.Ж. АМИНОВ  
Ш.Э. АМОНОВ  
Ш.М. АХМЕДОВ  
Ю.М. АХМЕДОВ  
С.М. АХМЕДОВА  
Т.А. АСКАРОВ  
М.А. АРТИКОВА  
Ж.Б. БЕКНАЗАРОВ (главный редактор)  
Е.А. БЕРДИЕВ  
Б.Т. БУЗРУКОВ  
Р.К. ДАДАБАЕВА  
М.Н. ДАМИНОВА  
К.А. ДЕХКОНОВ  
Э.С. ДЖУМАБАЕВ  
А.А. ДЖАЛИЛОВ  
Н.Н. ЗОЛотова  
А.Ш. ИНОЯТОВ  
С. ИНДАМИНОВ  
А.И. ИСКАНДАРОВ  
А.С. ИЛЬЯСОВ  
Э.Э. КОБИЛОВ  
А.М. МАННАНОВ  
Д.М. МУСАЕВА  
Т.С. МУСАЕВ  
М.Р. МИРЗОЕВА  
Ф.Г. НАЗИРОВ  
Н.А. НУРАЛИЕВА  
Ф.С. ОРИПОВ  
Б.Т. РАХИМОВ  
Х.А. РАСУЛОВ  
Ш.И. РУЗИЕВ  
С.А. РУЗИБОЕВ  
С.А.ГАФФОРОВ  
С.Т. ШАТМАНОВ (Кыргызстан)  
Ж.Б. САТТАРОВ  
Б.Б. САФОЕВ (отв. редактор)  
И.А. САТИВАЛДИЕВА  
Ш.Т. САЛИМОВ  
Д.И. ТУКСАНОВА  
М.М. ТАДЖИЕВ  
А.Ж. ХАМРАЕВ  
Д.А. ХАСАНОВА  
Б.З. ХАМДАМОВ  
А.М. ШАМСИЕВ  
А.К. ШАДМАНОВ  
Н.Ж. ЭРМАТОВ  
Б.Б. ЕРГАШЕВ  
Н.Ш. ЕРГАШЕВ  
И.Р. ЮЛДАШЕВ  
Д.Х. ЮЛДАШЕВА  
А.С. ЮСУПОВ  
Ш.Ш. ЯРИКУЛОВ  
М.Ш. ХАКИМОВ  
Д.О. ИВАНОВ (Россия)  
К.А. ЕГЕЗАРЯН (Россия)  
DONG JINCHENG (Китай)  
КУЗАКОВ В.Е. (Россия)  
Я. МЕЙЕРНИК (Словакия)  
В.А. МИТИШ (Россия)  
В.И. ПРИМАКОВ (Беларусь)  
О.В. ПЕШИКОВ (Россия)  
А.А. ПОТАПОВ (Россия)  
А.А. ТЕПЛОВ (Россия)  
Т.Ш. ШАРМАНОВ (Казахстан)  
А.А. ЩЕГОЛОВ (Россия)  
С.Н. ГУСЕЙНОВА (Азербайджан)  
Prof. Dr. KURBANHAN MUSLUMOV(Azerbaijan)  
Prof. Dr. DENIZ UYAK (Germany)

**ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН  
НОВЫЙ ДЕНЬ В МЕДИЦИНЕ  
NEW DAY IN MEDICINE**

*Илмий-рефератив, маънавий-маърифий журнал  
Научно-реферативный,  
духовно-просветительский журнал*

**УЧРЕДИТЕЛИ:**

**БУХАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ  
ООО «ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН»**

Национальный медицинский  
исследовательский центр хирургии имени  
А.В. Вишневского является генеральным  
научно-практическим  
консультантом редакции

Журнал был включен в список журнальных  
изданий, рецензируемых Высшей  
Аттестационной Комиссией  
Республики Узбекистан  
(Протокол № 201/03 от 30.12.2013 г.)

**РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ:**

М.М. АБДУРАХМАНОВ (Бухара)  
Г.Ж. ЖАРЫЛКАСЫНОВА (Бухара)  
А.Ш. ИНОЯТОВ (Ташкент)  
Г.А. ИХТИЁРОВА (Бухара)  
Ш.И. КАРИМОВ (Ташкент)  
У.К. КАЮМОВ (Тошкент)  
Ш.И. НАВРУЗОВА (Бухара)  
А.А. НОСИРОВ (Ташкент)  
А.Р. ОБЛОКУЛОВ (Бухара)  
Б.Т. ОДИЛОВА (Ташкент)  
Ш.Т. УРАКОВ (Бухара)

**5 (79)**

**2025**

*май*

www.bsmi.uz

https://newdaymedicine.com E:

ndmuz@mail.ru

Тел: +99890 8061882

Received: 20.04.2025, Accepted: 06.05.2025, Published: 10.05.2025

УДК 616. 28 - 008.1 - 053.32 - 036.1 - 07

## МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА СЕНСОНЕВРАЛЬНОЙ ТУГОУХОСТИ У ДЕТЕЙ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ ПЦР-ДИАГНОСТИКИ

Мадримова А.Г. <https://orcid.org/0000-0002-8971-4143>

Хайдарова Г.С. <https://orcid.org/0000-0002-1824-0841>

Ургенчский филиал Ташкентской медицинской академии  
Узбекистан, Хорезмская область, город Ургенч, улица Ал-Хорезми №28  
Тел: +998 (62) 224-84-84 E-mail: info@urgfiltma.uz

### ✓ Резюме

*Настоящее исследование посвящено разработке алгоритма раннего выявления сенсоневральной тугоухости у детей с использованием методов полимеразной цепной реакции (ПЦР). Обследовано 235 детей с нарушениями слуха, из которых у 132 проведено молекулярно-генетическое тестирование на мутации в генах GJB2, SLC26A4 и MT-RNR1. Мутации в гене GJB2 были выявлены у 29,5% детей, в SLC26A4 — у 12,9%, и в MT-RNR1 — у 4,5%. У 12,9% детей обнаружены варианты неопределённой клинической значимости (VUS). Результаты исследования подтверждают высокую информативность ПЦР-диагностики в выявлении наследственных форм тугоухости и обосновывают необходимость её внедрения в программы раннего скрининга.*

*Ключевые слова: сенсоневральная тугоухость, дети, ПЦР-диагностика, GJB2, SLC26A4, MT-RNR1, скрининг слуха, генетика.*

## PZR DIAGNOSTIKASINI FOYDALANGAN BOLALARDA SEZORNEVRAL ESHITISHINI YOQISHINING MOLEKULAR GENETIK XUSUSIYATLARI

Madrimova A.G. <https://orcid.org/0000-0002-8971-4143>

Xaydarova G.S. <https://orcid.org/0000-0002-1824-0841>

Toshkent tibbiyot akademiyasi Urganch filiali  
O'zbekiston, Xorazm viloyati, Urganch shahri, Al-Xorazmiy ko'chasi 28-uy  
Tel: +998 (62) 224-84-84 E-mail: [info@urgfiltma.uz](mailto:info@urgfiltma.uz)

### ✓ Rezyume

*Ushbu tadqiqot bolalarda sensor neyron eshitish buzilishlarini erta aniqlash bo'yicha algoritm ishlab chiqishga va unda polimeraza zanjir reaksiyasi (PZR) usullaridan foydalanishga bag'ishlangan. Umumiy 235 nafar eshitishda nuqsoni bor bola tekshirildi, ulardan 132 nafarida GJB2, SLC26A4 va MT-RNR1 genlaridagi mutatsiyalarni aniqlash uchun molekulyar-genetik PZR-tahlil o'tkazildi. GJB2 genidagi mutatsiyalar 29,5%, SLC26A4 — 12,9% va MT-RNR1 — 4,5% bolalarda aniqlandi. 12,9% holatda noma'lum klinik ahamiyatli variantlar (VUS) kuzatildi. Tadqiqot natijalari PZR-diaagnostikaning yuqori samaradorligini tasdiqlaydi va uni erta eshitish skrining dasturlariga kiritish zarurligini asoslaydi.*

*Kalit so'zlar: sensor neyron karsoqlik, bolalar, PZR-diaagnostika, GJB2, SLC26A4, MT-RNR1, eshitish skriningi, genetika.*

## MOLECULAR GENETIC CHARACTERISTICS OF SENSORYNEURAL HEARING LOSS IN CHILDREN USING PCR DIAGNOSTICS

Madrimova A.G. <https://orcid.org/0000-0002-8971-4143>

Khaydarova G.S. <https://orcid.org/0000-0002-1824-0841>

Urgench branch of the Tashkent Medical Academy  
Uzbekistan, Khorezm region, Urgench city, Al-Khorezmi street No. 28  
Tel.: +998 (62) 224-84-84 E-mail: info@urgfiltma.uz

✓ *Resume*

*This study focuses on the development and implementation of an early detection algorithm for sensorineural hearing loss in children using polymerase chain reaction (PCR) methods. A total of 235 children with hearing impairment were examined, including 132 who underwent PCR-based genetic testing for GJB2, SLC26A4, and MT-RNR1 mutations. Mutations in GJB2 were identified in 29.5% of cases, SLC26A4 in 12.9%, and MT-RNR1 in 4.5%. Variants of uncertain clinical significance (VUS) were found in 12.9% of children. The findings confirm the high diagnostic value of PCR testing in detecting hereditary hearing loss and support its inclusion in early screening protocols.*

*Keywords: sensorineural hearing loss, children, PCR diagnostics, GJB2, SLC26A4, MT-RNR1, hearing screening, genetics.*

### Актуальность

Раннее выявление нарушений слуха у детей имеет решающее значение для их полноценного физического, психоэмоционального и речевого развития. Согласно данным Международной ассоциации по слуху и коммуникации (International Federation of ORL Societies, 2023), задержка в диагностике нарушений слуха даже на 6 месяцев может привести к существенным трудностям в формировании речи, когнитивных навыков и социального взаимодействия. Этиологический спектр врожденной и ранней детской тугоухости крайне широк. Среди наиболее значимых факторов выделяют генетические мутации, перинатальные осложнения, внутриутробные инфекции, а также воздействие ототоксических препаратов. Генетические причины составляют до 50% всех случаев врожденной нейросенсорной тугоухости. Особую актуальность приобретает применение современных молекулярно-генетических методов диагностики. Полимеразная цепная реакция (ПЦР) и ПЦР в реальном времени (real-time PCR) позволяют с высокой точностью выявлять мутации в генах, ассоциированных с нарушениями слуха, в частности мутации в генах GJB2 (коннексин 26), SLC26A4 и MT-RNR1.

Целью исследования является разработка и внедрение алгоритма раннего выявления нарушений слуха у детей с использованием методов полимеразной цепной реакции (ПЦР).

### Материал и методы

В рамках проведенного исследования было обследовано 235 детей в возрасте от 12 месяцев до 17 лет. Среди них 125 детей обучались в специализированной государственной школе-интернате для слабослышащих детей № 32 города Ургенча; 110 детей находились на лечении в ЛОР-отделении Ташкентской медицинской академии в период с 2019 по 2024 годы. Критерии включения в исследование включали наличие установленной тугоухости различной степени тяжести, отсутствие синдромальных форм заболевания и согласие родителей на участие в исследовании. В дополнение к клиническому обследованию было организовано анкетирование родителей детей с установленной несиндромальной нейросенсорной тугоухостью (ННСТ), что позволило получить информацию о семейном анамнезе, факторах риска, акушерском анамнезе и особенностях слухоречевого развития. Методы обследования включали: первичный аудиологический скрининг (ОАЭ, аАВР), расширенную аудиометрию, молекулярно-генетическое тестирование методом ПЦР на наиболее частые мутации в генах GJB2, SLC26A4, MT-RNR1.

### Результат и обсуждения

Анализ распределения степени тяжести нейросенсорной тугоухости у обследованных детей показал, что наибольшая доля пациентов имела тяжёлую степень нарушения слуха (27,7%), глубокую степень (25,0%) и полную глухоту (9,0%). Указанные формы тугоухости характеризуются выраженным снижением слуховой функции и, как правило, ассоциированы с наличием генетических мутаций, что обуславливает необходимость более углубленного молекулярно-генетического исследования данной группы.

Умеренная степень тугоухости была выявлена у 23,4% детей, лёгкая — у 14,9%. Несмотря на меньшую распространённость, случаи лёгкой и умеренной тугоухости также могут иметь наследственную природу, особенно в контексте мутаций, влияющих на структуру и функционирование слухового анализатора. Это подчёркивает необходимость включения детей с любым уровнем снижения слуха в программы генетического скрининга.

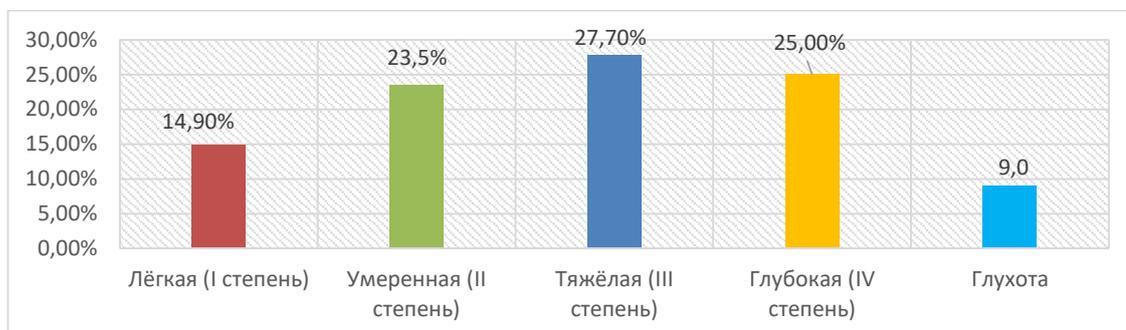


Рис.1. Структура нейросенсорной тугоухости у детей по степени тяжести

Полученные данные о распределении степеней тяжести нейросенсорной тугоухости у детей подчёркивают важность углублённого изучения генетических механизмов, лежащих в основе данного состояния. Высокая доля тяжёлых и глубоких форм тугоухости, как правило, коррелирует с наличием мутаций в ключевых генах, ответственных за формирование и функционирование слухового анализатора. Исследование молекулярно-генетических основ патологии не только способствует более полному пониманию патогенеза заболевания, но и открывает перспективы для разработки эффективных методов ранней диагностики, прогнозирования течения болезни и индивидуализированного подхода к терапии и реабилитации пациентов.

Согласно результатам возрастной стратификации обследованных детей с нейросенсорной тугоухостью, наибольшая доля пациентов приходится на возрастную категорию 5–7 лет, где было зарегистрировано 22 девочки и 29 мальчиков, что составляет 20,8% и 22,5% соответственно. Общая численность детей в данной группе достигла 51 человека, что указывает на пик выявляемости нарушений слуха именно в этом возрасте.

В группе 3–5 лет наблюдалось 43 ребенка (19 девочек и 24 мальчика), доля которых составила 17,9% и 18,6% соответственно. Возрастные группы 1–3 года и 0–1 год характеризовались значительно меньшим количеством обследованных: 21 и 1 ребенок соответственно (табл. 1).

Таблица 1. Распределение обследованных детей по возрасту и полу

Возрастная группа	Девочки (м)	Мальчики (М)	Общее количество	Доля девочек (%)	Доля мальчиков (%)
0-1 год	0	1	1	0.0	0.8
1-3 года	9	12	21	8,5	9,3
3-5 лет	19	24	43	17,9	18,6
5-7 лет	22	29	51	20,8	22,5
7-10 лет	18	23	41	17.0	17,8
11-13 лет	14	18	32	13,2	14.0
14-16 лет	13	16	29	12,3	12,4
16-18 лет	11	16	27	10,4	12,4
<b>Итого</b>	<b>106</b>	<b>129</b>	<b>235</b>	<b>100.0</b>	<b>100.0</b>

Таблица демонстрирует преобладание случаев нейросенсорной тугоухости в возрастной группе 5–7 лет среди как девочек (20,8%), так и мальчиков (22,5%), что отражает тенденцию к позднему выявлению патологии слуха. В возрастных группах до 3 лет диагностируемость значительно ниже, что подчёркивает необходимость внедрения раннего скрининга с применением как аудиологических, так и молекулярно-генетических методов.

Ранняя диагностика нарушений слуха у детей играет ключевую роль в предупреждении задержки речевого и психоэмоционального развития. Традиционные аудиологические методы (отоакустическая эмиссия, слуховые вызванные потенциалы) обладают высокой чувствительностью, однако не всегда позволяют выявить скрытые или прогрессирующие формы нейросенсорной тугоухости. В этой связи интеграция молекулярно-генетических методов диагностики, в частности полимеразной цепной реакции (ПЦР), в скрининговые и диагностические программы является важнейшим элементом современной практики.

Рисунок 2. Сводная схема алгоритма обследования

Этап обследования	Мероприятия	Примечания
<b>1. Первичный скрининг</b>	ОАЭ и/или аАВР у всех новорождённых	До 3 месяцев жизни
<b>2. Оценка факторов риска</b>	Анализ анамнеза, клиники	У всех детей
<b>3. ПЦР-диагностика</b>	GJB2, SLC26A4, MT-RNR1	При подозрении на ННСТ или наличии риска
<b>4. Интерпретация результатов</b>	Определение типа мутаций	Персонализация наблюдения и лечения
<b>5. Реабилитация</b>	Планирование слухоречевой коррекции	Включение родителей в процесс

Молекулярно-генетическое обследование методом полимеразной цепной реакции (ПЦР) было проведено у 132 детей с подтверждённой или предполагаемой нейросенсорной тугоухостью, в том числе у детей с положительным семейным анамнезом, клиническими признаками прогрессирующего снижения слуха и/или отягощёнными перинатальными факторами.

Ген-мишень	Тип мутации	Количество детей	Доля от обследованных (%)
<b>GJB2</b>	c.35delG, c.167delT и др.	39	29,5%
<b>SLC26A4</b>	p.H723R, IVS7-2A>G и др.	17	12,9%
<b>MT-RNR1</b>	A1555G	6	4,5%
<b>VUS*</b>	Варианты неопределённого значения	17	12,9%
<b>Без выявленных мутаций</b>	—	53	40,2%

Рисунок 3. Распределение выявленных мутаций.

\* VUS — variants of uncertain significance (варианты неопределённой клинической значимости)

В таблице представлены результаты молекулярно-генетического обследования 132 детей с подозрением на нейросенсорную тугоухость, проведённого с использованием метода полимеразной цепной реакции (ПЦР). Представленные данные отражают частоту выявления патогенных мутаций в трёх наиболее клинически значимых генах — GJB2, SLC26A4 и MT-RNR1, ассоциированных с врождёнными и прогрессирующими формами нейросенсорной тугоухости у детей. Кроме того, в таблице отражены случаи выявления генетических вариантов

неопределённой клинической значимости (VUS), а также доля пациентов, у которых мутации в указанных локусах не были обнаружены.

Такое распределение позволяет не только охарактеризовать генетическую структуру тугоухости в исследуемой выборке, но и служит основой для оценки эффективности предложенного алгоритма раннего выявления с применением ПЦР-диагностики, а также целесообразности расширения диагностической панели в клинической практике.

Ген *GJB2*, кодирующий белок Connexin 26, оказался наиболее часто поражённым среди обследованных пациентов: у 29,5% детей были выявлены патогенные мутации, включая такие распространённые варианты, как с.35delG и с.167delT. Эти мутации нарушают структуру и функцию межклеточных щелевых соединений (gap-junctions) во внутреннем ухе, нарушая ионный гомеостаз эндолимфы, что в свою очередь приводит к нарушению передачи звуковых сигналов.

Результаты подтверждают доминирующее значение *GJB2* в развитии несиндромальной врождённой нейросенсорной тугоухости. У большинства детей с данной мутацией диагностированы двусторонние симметричные формы III и IV степени, выявленные в возрасте до 3 лет, что подчёркивает тяжёлое течение и раннюю манифестацию заболевания. Эти данные обосновывают необходимость приоритизации тестирования *GJB2* при первичном генетическом скрининге детей с подозрением на наследственную тугоухость.

Мутации в гене *SLC26A4*, кодирующем белок-переносчик анионов (pendrin), были выявлены у 12,9% детей, что подтверждает его роль в патогенезе как синдромальной, так и несиндромальной тугоухости. Наиболее распространёнными вариантами оказались IVS7-2A>G и p.H723R, ассоциированные с развитием синдрома Пенреда и структурными аномалиями внутреннего уха, включая расширение водопровода преддверия (EVA). У 5 детей с мутациями *SLC26A4* по результатам нейровизуализации (МРТ/КТ) было подтверждено наличие EVA, а в клинической картине регистрировались нестабильный слуховой порог и вестибулярные нарушения.

Эти данные подчёркивают необходимость включения молекулярного анализа *SLC26A4* у детей с прогрессирующей формой тугоухости, флюктуирующим течением и клиническими признаками вестибулярной дисфункции.

Мутация A1555G в митохондриальном гене *MT-RNR1*, кодирующем 12S рРНК, была выявлена у 6 детей (4,5%). Эта мутация приводит к повышенной чувствительности к аминогликозидным антибиотикам и способна индуцировать быстрое и необратимое снижение слуха даже после однократного введения ототоксичного препарата. У всех обследованных с данной мутацией в анамнезе зафиксировано применение аминогликозидов (гентамицина, амикацина), после чего развивалась двусторонняя глухота I–II степени тяжести в течение первых месяцев жизни.

Выявление *MT-RNR1* до назначения ототоксичных антибиотиков позволяет предотвратить медикаментозно индуцированную тугоухость, что подчёркивает прямую клиническую значимость ПЦР-диагностики в неонатологии, педиатрии и оториноларингологии.

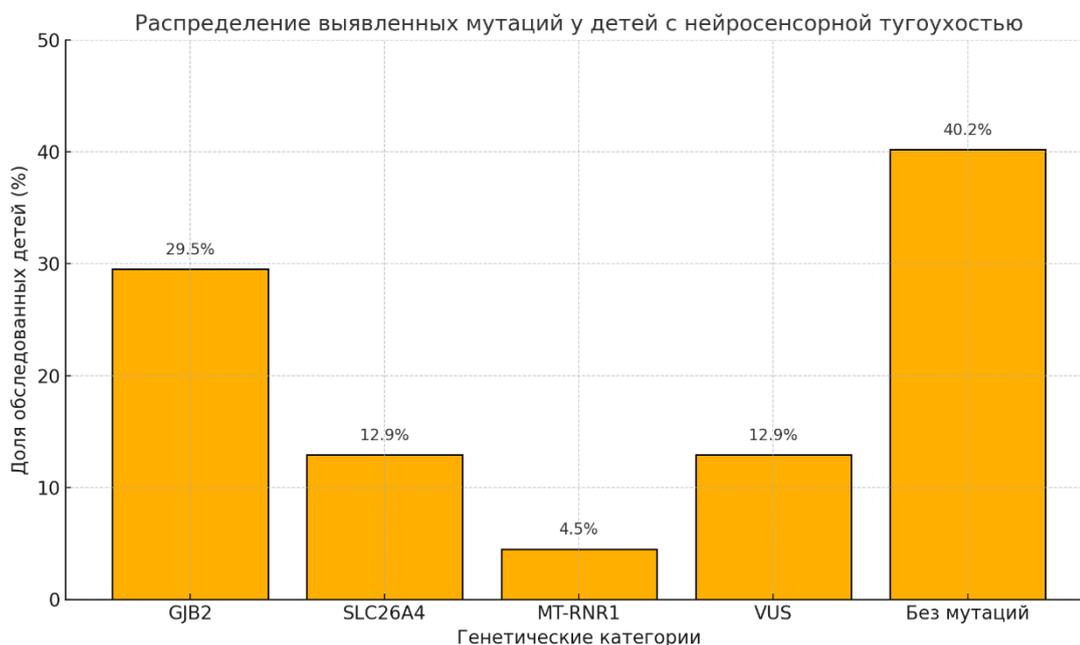
У 17 детей (12,9%) были выявлены варианты неопределённой клинической значимости (VUS), преимущественно в генах *GJB2* и *SLC26A4*. Эти варианты не имеют однозначной интерпретации по критериям ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics), однако могут обладать потенциальной патогенностью в зависимости от модифицирующих факторов.

Пациенты с VUS находятся под динамическим наблюдением, с регулярным аудиологическим мониторингом. В случае изменения клинического статуса или накопления данных о патогенности соответствующих мутаций возможен пересмотр диагноза. Результаты подчёркивают важность формирования национальных баз данных генетических вариантов, особенно в регионах с этнической спецификой.

У 53 детей (40,2%) ПЦР-анализ не выявил мутаций в исследуемых локусах. Учитывая тяжесть клинической картины у части этих пациентов, предполагается участие других, не охваченных ПЦР-панелью генов, либо наличие негенетических факторов (перинатальная гипоксия, инфекции, травмы). Для таких пациентов целесообразным следующим этапом

является проведение расширенного генетического тестирования, включая NGS (секвенирование нового поколения) и MLPA-анализ.

Рисунок 4. Распределение выявленных мутаций у обследованных детей.



Таким образом, проведённый молекулярно-генетический анализ с использованием ПЦР-технологий подтвердил высокую распространённость наследственных форм нейросенсорной тугоухости у детей. Наибольшую диагностическую значимость продемонстрировал анализ гена *GJB2*, мутации в котором являются ведущей причиной несиндромальной врождённой тугоухости. Выявление изменений в генах *SLC26A4* и *MT-RNR1* позволило установить прогрессирующее течение заболевания и предотвратить ототоксическое поражение слуха соответственно.

Полученные данные обосновывают необходимость включения ПЦР-диагностики в структуру алгоритма раннего выявления нарушений слуха, особенно в группах риска и при наличии клинических признаков тяжёлой или прогрессирующей формы. Помимо индивидуализации лечебно-реабилитационных мероприятий, данная стратегия обеспечивает профилактику осложнений, оптимизирует маршрутизацию пациента и повышает эффективность медицинской помощи.

### Выводы

Ранняя диагностика нейросенсорной тугоухости у детей имеет решающее значение для своевременного начала коррекционных мероприятий, формирования речи и социализации ребёнка. Метод полимеразной цепной реакции (ПЦР) продемонстрировал высокую эффективность в выявлении наследственных форм тугоухости, особенно в случаях, ассоциированных с мутациями в генах *GJB2*, *SLC26A4* и *MT-RNR1*. На основании результатов ПЦР-исследования было установлено, что 47,7% детей с нарушением слуха имеют генетически подтверждённую форму заболевания, что обосновывает целесообразность внедрения ПЦР-диагностики на раннем этапе обследования. Выявление мутации A1555G в гене *MT-RNR1* позволило своевременно отменить ототоксическую терапию, что предотвратило развитие вторичной глухоты у ряда пациентов. У пациентов без выявленных мутаций и при сохраняющемся клиническом подозрении на наследственную патологию целесообразно использовать расширенные методы молекулярной диагностики (NGS-панели, MLPA), а также продолжать наблюдение.

Комплексный междисциплинарный подход, включающий ПЦР-диагностику, аудиометрию, клиническое обследование и генетическое консультирование, обеспечивает максимальную точность диагностики и индивидуализацию терапии.

#### СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Глухота и потеря слуха. Основные факты ВОЗ. <https://www.who.int/ru/news-room/fact-sheets/detail/deafness-and-hearing-loss>
2. Дульнев В. В., Слюсарь Т. А. Характеристика коротколатентных слуховых вызванных потенциалов у детей с церебральным параличом // Нервно-мышечные болезни. – 2019. – Т. 9. – №. 1.
3. Таварткиладзе, Г.А. Руководство по клинической аудиологии / Г.А. Таварткиладзе. – М.: Медицина, 2013. –С.176-180.
4. Хайдарова Г.С. Разработка дифференциально-диагностических критериев и способов реабилитации детей с сенсоневральной тугоухостью Автореф. дис...д.м.н. Ташкент., 2017; С. 34.
5. Birkenhäger R. et al. Non-syndromic hereditary hearing impairment //Laryngo-rhino-Joint otologie. – 2007. – Т. 86. – №. 4. – P. 299-309; quiz 310-3.
6. Li M. M. et al. Clinical evaluation and etiologic diagnosis of hearing loss: A clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) //Genetics in Medicine. – 2022. – Т. 24. – №. 7. – С. 1392-1406.
7. Olusanya B. O., Somefun A. O., Swanepoel D. W. The need for standardization of methods for worldwide infant hearing screening: a systematic review //The Laryngoscope. – 2008. – Т. 118. – №. 10. – P. 1830-1836.
8. Parker M. J. et al. Population-Based Genetic Study of Childhood Hearing Impairment in the Trent Region of the United Kingdom: Estudio Genetico Sobre Sordera Infantil en una Poblacion de la Region de Trent en el Reino Unido //Audiology. – 2000. – Т. 39. – №. 4. – P. 226-231.
9. Petersen M. B., Willems P. J. Non-syndromic, autosomal-recessive deafness //Clinical genetics. – 2006. – Т. 69. – №. 5. – P. 371-392.
10. Pourarian S, Khademi B, Pishva N, Jamali A. Prevalence of hearing loss in newborns admitted to neonatal intensive care unit. Iran J. Otorhinolaryngol. 2012;24(68):129–34.
11. Romand R, ed. Development of Auditory and Vestibular Systems 2. Amsterdam, New York: Elsevier; 1992
12. Seligman K. L. et al. Genetic causes of hearing loss in a large cohort of cochlear implant recipients //Otolaryngology–Head and Neck Surgery. – 2022. – Т. 166. – №. 4. – С. 734-737.
13. Shapiro S. M., Conlee J. W. Brainstem auditory evoked potentials correlate with morphological changes in Gunn rat pups //Hearing research. – 1991. – Т. 57. – №. 1. – P. 16-22.
14. Shearer A. E. et al. Genetic hearing loss overview /GeneReviews®[Internet]. – 2023.

**Поступила 20.04.2025**