

При діагностиці дефіциту магнію в організмі просте визначення його рівня в сироватці крові не завжди є достатнім для постановки діагнозу гіпомagneмії. Необхідним є використання інших показників вмісту магнію в організмі (рівні магнію в еритроцитах, лімфоцитах, сечі, волоссі і ін.).

Проблему ДМ у дітей дуже складно компенсувати лише за рахунок споживання тих чи інших харчових продуктів. Навіть сучасна рослинна їжа може містити досить різні кількості магнію, в залежності від його вмісту в ґрунті і від методик вирощування рослин. Навіть більш високе споживання збагачених магнієм продуктів харчування далеко не завжди ефективно компенсує ДМ. Висококалорійна по вуглеводах і жирах їжа практично позбавлена біозасвоєння магнію. ДМ в такій дієті провокує накопичення надлишку вісцерального жиру. Відкритим залишається питання медикаментозної компенсації ДМ у дітей шляхом використання препаратів на основі органічних солей магнію.

Ключові слова: дефіцит магнію, діти, ожиріння, метаболічний синдром.

IMPACT OF MAGNESIUM DEFICIENCY ON THE FORMATION OF OBESITY AND METABOLIC SYNDROME IN CHILDREN (LITERATURE REVIEW)

Fastovets M. M., Hasiuk N. I., Kaliuzhka O. O., Artiomoova N. S., Zhuk L. A.

Abstract. A sedentary lifestyle, fatty and high-calorie nutrition in recent years have led to a sharp rise in the morbidity of obesity and other components of the metabolic syndrome in children and adolescents. During the transition to adolescence, excess body weight, formed in childhood, is normalized only in some adolescents. In many adolescents, obesity is complicated by insulin resistance, hyperlipidemia and arterial hypertension.

One of the reasons for the start of chronic inappropriate for age pathology is a violation of the micronutrient balance in children. A certain spectrum of pathologies is associated with the deficiency of each micronutrient. The development of insulin resistance and the problem of overweight at any age is associated, first of all, with magnesium deficiency.

Magnesium, being one of the most important bioelements, is of particular importance for maintaining metabolic functions of the body and preventing obesity. Magnesium ions are an essential cofactor of numerous enzymes involved in the metabolism of carbohydrates and fats. Sufficient intake of magnesium from food and magnesium preparations helps to normalize the sensitivity of tissues and cells to insulin, reduce hyperglycemia, hyperlipidemia, lipid peroxidation and reduces the risk of metabolic syndrome.

Magnesium-deficient children and adolescents have a higher body mass index, stress level, and girls are more likely to have menstrual disorders.

When diagnosing magnesium deficiency in the body, a simple determination of its level in the blood serum is not always sufficient to diagnose hypomagnesemia. It is necessary to use other indicators of the content of magnesium in the body (levels of magnesium in erythrocytes, lymphocytes, urine, hair, etc.).

The problem of magnesium deficiency in children is very difficult to compensate only by consuming certain foods. Even modern plant foods can contain quite different amounts of magnesium, depending on its content in the soil and the methods of growing plants. Even higher consumption of magnesium-enriched foods is not always effective in compensating for magnesium deficiency. High-calorie foods in carbohydrates and fats are practically deprived of magnesium bioavailability. Magnesium deficiency in a diet like this provokes the accumulation of excess visceral fat. The issue of drug compensation of magnesium deficiency in children through the use of drugs based on organic magnesium salts is open.

Key words: magnesium deficiency, children, obesity, metabolic syndrome.

Рецензент – проф. Похилько В. І.
Стаття надійшла 29.12.2020 року

DOI 10.29254/2077-4214-2021-1-159-327-332

УДК 611.831.8.012.013

Хмара Т. В., Ризничук М. О., Чифурко І. Т., Батрановська С. О., Петрюк А. Є.

ОНТОЛОГІЯ УРОДЖЕНИХ ВАД РОЗВИТКУ ПРИСІНКОВО-ЗАВИТКОВОГО ОРГАНА

Буковинський державний медичний університет (м. Чернівці)

khmara.tv.6@gmail.com

Зв'язок публікації з плановими науково-дослідними роботами. Дослідження є фрагментом планової комплексної міжкафедральної теми кафедри анатомії людини імені М. Г. Туркевича і кафедри анатомії, топографічної анатомії та оперативної хірургії Буковинського державного медичного університету «Особливості морфогенезу та топографії систем і органів у пре- та постнатальному періодах онтогенезу людини», номер державної реєстрації 0115U002769.

Вступ. Вивчення структурно-функціональної організації присінково-завиткового органу людини, дотепер не втрачає своєї актуальності та має важливе значення для подальших досліджень щодо лікування

уроджених вад розвитку (УВР). Серед усіх УВР, що трапляються в ЛОР-практиці, УВР присінково-завиткового органу становлять 50% [1]. Про них можна говорити тоді, коли помітні зміни щодо сприйняття звуку людиною. Це можуть бути зміни у зовнішньому, середньому та внутрішньому вусі, а також трапляються комбіновані або поєднані УВР.

УВР органу слуху виникають із частотою приблизно 1:700-1:10000-15000 новонароджених. Найчастіше вони правобічної локалізації; у хлопчиків виявляються, в середньому, в 2-2,5 рази частіше, ніж у дівчат. У 15% випадків виокремлюють спадковий характер УВР, а у 85% – епізодичний [2].

За даними Bartel-Friedrich S. [3], частота УВР внутрішнього вуха в осіб із УВР зовнішнього та середнього вуха становить 11-30%. Тим не менш, різний ембріогенез структур зовнішнього, середнього та внутрішнього вуха спричинює виникнення УВР зовнішнього або середнього вуха без УВР внутрішнього вуха та навпаки [4].

Мета дослідження – провести аналіз та узагальнення джерел літератури щодо УВР зовнішнього, середнього і внутрішнього вуха, і запропонувати їх класифікацію.

Результати досліджень та їх обговорення. На основі проведеного аналізу джерел наукової літератури, ми зробили спробу узагальнити існуючі дані про УВР зовнішнього, середнього та внутрішнього вуха і пропонуємо їх класифікацію та тлумачення.

Вушні вади (*defectus auricularis*), і зокрема УВР вушної раковини передбачають зміну орієнтації, положення, розміру чи рельєфності вушної раковини, або повної її відсутності тощо. При висвітленні УВР вушної раковини за основу ми взяли класифікацію, яка була запропонована Г. І. Лазюком (1991), згідно з якою розрізняють дві групи вад: із уродженою нестачею тканини та з її деформацією. Дану класифікацію ми доповнили і розширили.

I. Вади зовнішнього вуха:

1. Вади вушної раковини з уродженою нестачею тканини:

- анотія – уроджена відсутність вушної раковини з відкритим слуховим ходом, при чому, більшість із форм анотій пов'язана з кондуктивною втратою слуху;

- мікродія – зменшена вушна раковина, як правило, виявляється малих розмірів вушна раковина у поєднанні з атрезією слухового ходу. Ця УВР зазвичай пов'язана з геміфаціальною мікросомією;

- наявність тільки вушної часточки;

- шкірно-хрящовий валик;

- опущена вушна раковина;

- згорнута вушна раковина;

- зігнута вушна раковина;

- плоска вушна раковина;

- вушна раковина, що вросла;

- гофрована вушна раковина;

- дефект вушної часточки;

- вушна часточка, що приросла.

2. Вади вушної раковини з її деформацією:

- макротія – збільшена вушна раковина, зазвичай при УВР низький відсоток вад будови анатомічних структур вушної раковини;

- поліотія – збільшена кількість вушних раковин, при огляді, крім нормальної вушної раковини, виявляються додаткові, досить часто деформовані, вушні раковини;

- гострокінцеве вухо (вухо сатира);

- кутоподібне вухо (вухо макаки);

- у формі чаші – зазвичай вушна раковина невеликих розмірів, скручується, набуваючи такої форми чаші, ріст відбувається допереду над слуховим ходом;

- диспластичне вухо – аномалія форми та розташування вушної раковини, краї якої увігнуті всередину, зазвичай така форма пов'язана з хромосомними аномаліями;

- вуха ельфа – вушна раковина гострої форми, часто аномалія проявляється при синдромі Вільямса;

- великий горбок Дарвіна;

- розгорнутий (стрічкоподібний) завиток;

- задня ніжка протизавитка (вухо Штала);

- вуха, що стирчать;

- клаповухість – вушна раковина розташована на збільшеній відстані від голови та під збільшеним кутом відносно черепа;

- велика вушна часточка;

- передаурикулярні (передвушні) папіломи (додаткові вушні раковини, «вушні придатки»);

- поперечний розтвір вушної раковини;

- поздовжній розтвір вушної часточки.

3. Аномалії положення вушної раковини:

- дистопія вушної раковини, які характеризуються атиповою топографією вушної раковини (її локалізацією в незвичному місці):

- а) щічна вушна раковина;

- б) шийна вушна раковина.

- мелотія – вушна раковина розташовано близько до щоки через відсутність серединної лінії;

- низько розташовані вуха – вушні раковини розміщені нижче лінії, яка проведена від зовнішнього кута ока [5];

- синотія – вада розвитку, при якій внаслідок недорозвитку нижньої щелепи відбувається зміщення вух (зовнішнього і середнього вуха) досередини і зрощення їх по середній лінії тіла між шиєю і верхньою щелепою; друге значення – це зрощення слухових кісточок між собою.

4. Вади зовнішнього слухового ходу:

- агенезія (аплазія) зовнішнього слухового ходу – уроджена відсутність зовнішнього слухового ходу, є результатом порушення морфогенезу I і II зябрових дуг [6];

- анкілотія (атрезія зовнішнього слухового ходу) – зарощення зовнішнього слухового ходу.

5. Вади слухової труби:

- агенезія (аплазія) слухової труби – уроджена відсутність слухової труби.

6. Інші УВР зовнішнього вуха:

- гіпоплазія (недорозвинення) зовнішнього вуха;

- передвушна кіста;

- передвушні (білявушні) нориці – ходи, що сліпо закінчуються, вивідні протоки яких розташовані біля основи висхідної частини завитка попереду козелка або вушної часточки. Закінчується нориця біля хряща слухового ходу, раковини вуха або біля завитка. Ця УВР зумовлена неповним зрощенням I зябрової щілини.

Наразі виділяють три різні класифікації УВР зовнішнього вуха, найзручнішою з яких для оториноларингологів-хірургів є класифікація Маркса (1926).

С. Н. Лапченко (1969) виділяв локальні вади, гіпоплазію та дизгенезію органа слуху (легкий, середній, важкий ступені важкості), а також змішані типи.

За класифікацією R. Tanzer (1960) виділяють 5 ступенів УВР зовнішнього вуха:

I ступінь – анотія.

II ступінь – повна гіпоплазія (мікродія):

- А – з атрезією зовнішнього слухового ходу;

- В – без атрезії зовнішнього слухового ходу.

III ступінь – гіпоплазія середньої частини вушної раковини.

IV ступінь – гіпоплазія верхньої частини вушної раковини:

- А – завернуте вухо;

- В – вросле вухо;

• С – повна гіпоплазія верхньої третини вушної раковини.

V ступінь – клаповухість.

H. F. Schuknecht (1993) у своїй класифікації розділяє атрезії слухового ходу на 4 типи:

Тип А – атрезія хрящового слухового ходу.

Тип В – атрезія як у хрящовому, так і в кістковому відділах слухового ходу, реєструють зниження слуху II-III ступенів.

Тип С – всі випадки слухової атрезії.

Тип D – повна атрезія слухового ходу зі слабкою пневматизацією скроневої кістки, що супроводжується аномальною топографією каналу лицевого нерва і капсули лабіринта.

Незважаючи на різноманітність представлених класифікацій, більшість оториноларингологів віддають перевагу класифікації Маркса (1926), згідно з якою виділяють 4 ступені УВР зовнішнього та середнього вуха.

I ступінь – гіпоплазія вушної раковини.

II ступінь – деформація вушної раковини.

III ступінь – вушні раковини у вигляді маленького рудимента.

IV – повна відсутність вушної раковини [6].

Незважаючи на різні класифікації, та ступені тяжкості УВР зовнішнього вуха, існує відсоток, розвитку вад інших частин вуха на основі наявних вад.

Так, згідно з висновками Chen K. et al. [7], про УВР зовнішнього вуха 1 ступеня (класифіковані за Марксом (1926)) було виявлено додаткові вади змінного ступеня та частоти, що впливають на слухові кісточки (6-33%), кругле та овальне вікно (6-15%), пневматизацію соскоподібних комірок (15%), проходження лицевого нерва (36%) та зовнішній слуховий хід (42%).

Етіологія УВР вуха досі повністю не досліджена. Одним із найдивніших фактів є те, що кількість хворих на 10000 населення може змінюватись відносно багатьох чинників. Так, окремі дослідники [6] стверджують, що поширеність хвороби між регіонами може варіювати в межах від 0,83 до 17,4 на 10000 новонароджених. За їхніми твердженнями поширеність більша серед латиноамериканців, азіатів, корінних американців, а крім цього важливі докази підтверджують вплив екологічних та генетичних причин на розвиток вад. Частково можна виділити і вплив негативних звичок матері на розвиток плода, що також може призвести до УВР.

Якщо говорити про світову статистику по різних регіонах, то за даними низки авторів [8-13], які досліджували УВР у різних точках земної кулі, можна сказати, що вона дуже різниться. Так, за їхніми даними:

Частота анотії: у Франції – 0,4:10000; у Швеції – 0,2:10000; у Фінляндії – 0,2:10000; в Італії – 0,3:10000; у Китаї – 0,7:10000; у Чилі – 0,5:10000; у Південній Америці – 1,6:10000.

Частота мікродії: у Франції – 0,4:10000; у Швеції – 1,8:10000; у Фінляндії – 4,1:10000; в Італії – 1,2:10000; у Китаї – 0,7:10000; у Чилі – 8,3:10000; у Південній Америці – 1,6:10000.

УВР середнього вуха можна поділити на значні, ті що пов'язані із залученням барабанної перетинки та зовнішнього вуха, або так звані незначні, тобто пошкодження тільки складових середнього вуха [14].

II. Вади середнього вуха:

• гіпоплазія (недорозвинення) складових середнього вуха – характеризується недорозвиненням ба-

рабанної порожнини і слухових кісточок, відсутністю з'єднання між слуховими кісточками, частіше між молоточком та коваделком; часто поєднується з мікродією і недорозвиненням зовнішнього слухового ходу.

Наслідки УВР середнього вуха можуть бути різними, вони варіюються від зміненої конфігурації та розміру барабанної порожнини до зміни кількості, розміру та конфігурації слухових кісточок. Так само існує вірогідність аномалій круглого та овального вікна, хоча вони і зустрічаються рідко. Найпоширенішою УВР середнього вуха є ізольована деформація кісткової структури стремінця, що передбачає його надбудову та тривалий апофіз коваделка [14].

У 1993 році Teunissen E. B. і Cremers W. R. [15] створили класифікацію УВР середнього вуха, яку оториноларингологи використовують і досі:

1. Анкілоз або ізольовано-уроджена фіксація стремінця:

1.1. Фіксація верхньої частини.

1.2. Фіксація нижньої частини (основи).

2. Анкілоз стремінця, поєднаний із іншими УВР слухових кісточок.

2.1. УВР коваделка і/або молоточка, або аплазія довгої ніжки коваделка.

2.2. Фіксація кісткової структури молоточка і/або коваделка.

3. УВР слухових кісточок з рухомою основою (нижньою частиною) стремінця.

3.1. Розрив (розходження) ланцюга (з'єднання) слухових кісточок.

3.2. Фіксація в барабанному просторі.

3.3. Фіксація в надбарабанному закутку.

4. Уроджена аплазія або часткова дисплазія овального і круглого отворів.

4.1. Аплазія.

4.2. Дисплазія.

4.3. Опущення лицевого нерва.

4.4. Пульсуюча стремінцева артерія (поширеність становить від 0,02 до 0,48% серед населення).

Інші некісткові УВР середнього вуха, на які слід звернути увагу:

1. Уроджені перилімфатичні фістули.

2. Високо розташована яремна цибулина.

3. Аберация внутрішньої сонної артерії [14].

Більшість із цих УВР має генетичне підґрунтя. Четверть із них це наслідки генетичних синдромів таких як синдром Крузона, синдром Кліпелля-Фейля або синдром Пфайфера та БОР синдром, так званий бранхіоторенальний синдром [9].

Статистика УВР середнього вуха у світі:

1. Анкілоз або ізольовано-уроджена фіксація стремінця – 30,6%.

2. Анкілоз стремінця, поєднаний із іншими УВР слухових кісточок – 38,1%.

3. Уроджені аномалії слухових кісточок із рухомою основою (нижньою частиною) стремінця – 21,6%.

4. Уроджена аплазія або часткова дисплазія овального і круглого отворів – 9,7% [14].

III. Вади внутрішнього вуха:

• уроджена глухота.

IV. Комбіновані УВР присінково-завиткового органу з іншими УВР:

Аномалад I зябрової дуги (OMIM 164210; син.: Гольденхара синдром; дизостоз щелепно-лицевий односторонній, синдром I зябрової дуги, геміфаціальна мікрсомія) – одностороннє недорозвинення кісток лицево-

го черепа (нижньої і верхньої щелеп, виличної кістки), недорозвинення м'яких тканин обличчя (жувальних м'язів, великих слинних залоз). У 100% випадків виявляється аплазія, гіпоплазія або інші аномалії вушної раковини; зовнішній слуховий хід може бути відсутній. У 95% спостережень спостерігаються передаурікулярні папіломи. Також можуть траплятися аномалії органу зору, зокрема мікрофтальмія, кісти й колобоми райдужки та судинної оболонки, косоокість. Обличчя асиметричне, очна щілина з боку ураження розміщена нижче, ніж з іншого здорового боку. Внаслідок гіпоплазії мімічних м'язів створюється враження наявної макростомії. У 90% виявляється порушення прикусу, у 95% – гіпоплазія нижньої і верхньої щелеп. Описані випадки агенезії легень з боку ураження. Популяційна частота – 1:5600 [9].

Аномалад I і II зябрових дуг (OMIM 601452; син.: окуло-аурикуло-фронтальний синдром; некротична дисплазія) – це одностороннє недорозвинення кісток лицевого черепа (нижньої і верхньої щелеп, виличної кістки), косий прикус, недорозвинення м'яких тканин обличчя (жувальних м'язів, великих слинних залоз), макростомія, відсутність вушної раковини і зовнішнього слухового ходу, щілини губи і піднебіння, енцефалоцеле [10].

Бранхіооторенальний синдром (BOR; син.: Мельника-Фразера синдром) – це автосомно-домінантний синдром, що характеризується сенсоневральною, провідниковою або змішаною втратою слуху, структурними дефектами зовнішнього, середнього та внутрішнього вуха, зябровими свищами або кістами та порушеннями функції нирок, починаючи від легкої гіпоплазії і закінчуючи повною їх відсутністю. BOR1 (OMIM 113650) спричинений гетерозиготною мутацією гена *EYA1* на хромосомі 8q13. BOR2 (OMIM 610896), спричинений мутацією гена *SIX5* на хромосомі 19q13. У 40% пацієнтів з BOR є мутації гена *EYA1*, а у 5% – мутації гена *SIX5*.

Бранхіоотичний синдром (BOS; бранхіоотична дисплазія) – клінічні прояви такі ж як і в бранхіооторенальному синдромі але без ураження нирок. BOS1 (OMIM 602588) зумовлений мутацією гена *EYA1* на хромосомі 8q13. BOS2 (OMIM 120502), який зумовлений мутацією на хромосомі 1, і BOS3 (OMIM 608389), який зумовлений мутацією гена *SIX1* на 14q23. Тип успадкування – автосомно-домінантний [11].

Синдром CHARGE (OMIM 214800; син.: Хола-Хітнера синдром) – це акронім, який поєднує в собі: колобоми, аномалії серця, атрезію хоан, затримку фізичного розвитку, аномалії статевих органів та вади розвитку внутрішнього вуха і сітківки. Викликаний гетерозиготною мутацією в гені *CHD7* на хромосомі 8q12. Тип успадкування – автосомно-домінантний [12].

Синдром Ненса – різновид спадкових аномалій середнього і внутрішнього вуха: уроджена глухота, яка переважно призводить до глухонімоти, порушення звукопровідності та органу рівноваги; виявляється тільки в осіб чоловічої статі. Клінічні симптоми зумовлені фіксацією основи стремінця в середньому вусі та аномаліями розвитку лабіринту внутрішнього вуха. Успадкування – зчеплене з X-хромосомою, можливо рецесивне.

Синдром Трічера-Коллінза (також називають нижньощелепно-лицевим дизостозом) – рідкісне уроджене порушення черепно-лицевого розвитку, яке має різні фенотипові прояви.

Комплекс спадкових щелепно-лицевих аномалій, які пов'язані з дефектом I зябрової дуги: сплюснення носо-лобового кута, антимонолоїдний розріз очей (89%), двобічна гіпоплазія виличних кісток (81%) і очних ямок, колобоми нижньої щелепи (69%), гіпоплазія тіла або гілки нижньої щелепи (78%), аномалії вушних раковин (77%), «пташине обличчя» або «риб'яче обличчя». Трапляється гіпоплазія верхньої щелепи; досить часто виявляються атрезія зовнішнього слухового ходу (36%) з частковою або повною глухотою (40%), відсутність вій нижньої повіки (53%), щілина піднебіння (35%), макростомія, відкритий прикус; у деяких випадках відмічається ріст волосся на щоках (26%), атрезія хоан, передвушні фістули, відсутність привушних слинних залоз, мікрофтальмія, колобоми верхньої повіки і райдужки, екзофтальм, УВР серця і кінцівок, гіпоплазія зубів, синостози променевої і ліктьової кісток, крипторхізм тощо. У 5% випадків визначається розумова відсталість. Тип успадкування – автосомно-домінантний з високою пенетрантністю та різною експресивністю [9].

Більше 50% випадків є спорадичними мутаціями, хоча сімейні випадки добре відомі. При сімейному синдромі Трічера-Коллінза найбільш поширеним типом успадкування є автосомно-домінантний. Синдром Трічера-Коллінза-1 (TCS1 OMIM 154500) викликаний гетерозиготною мутацією в гені *TSC1* на хромосомі 5q32. Синдром Трічера Коллінза-2 (TCS2; OMIM 613717) викликається мутацією в гені *POLR1D* на хромосомі 13q12. Синдром Трічера Коллінза-3 (TCS3; OMIM 248390) викликається мутацією в гені *POLR1C* на хромосомі 6p21. Синдром Трічера Коллінза-4 (TCS4; OMIM 618939) викликається мутацією в гені *POLR1B* на хромосомі 2q14.

Синдром otofaciocervical (син.: OFC; OTFCS) – це поєднання туговухості з аномаліями зовнішнього вуха: порушення повітряної і кісткової звукопровідності, УВР вушної раковини, преаурикулярними норицями, скелетними аномаліями, такими як дефекти хребців, низько розміщеними ключицями, крилоподібними лопатками, похилими лопатками та легкою розумовою відсталістю. Тип успадкування – автосомно-домінантний. OTFCS1 (OMIM 166780) викликаний мутацією гена *EYA1* на хромосомі 8q13.3. OTFCS2 (OMIM 615560) викликаний мутацією гена *PAX1* на хромосомі 20p11 [13].

Синдром Б'юрнстада (BJS; OMIM 262000) – це автосомно-рецесивне захворювання, що характеризується нейросенсорною глухотою і *Pili torti*. Втрата слуху буває уродженою і різного ступеня тяжкості. *Pili torti* (скручення волосся), стан, при якому стержні волосся згладжуються з нерегулярними інтервалами і закручуються на 180 градусів від нормальної осі, що робить волосся дуже ламким, зазвичай розпізнається в ранньому дитинстві [16].

Синдром вухо-піднебінно-пальцевий (otopalatodigital; або ж OPD syndrome) – вухо-піднебінно-пальцевий синдром-1 є одним з 4 вухо-піднебінно-пальцевих синдромів, спричинених мутаціями гена *FLNA*. Вади, які включають в себе фронтометафізарну дисплазію (OPD1; OMIM 305620), а також вухо-піднебінно-пальцевий синдром-2 (OPD2; OMIM 304120) та синдром Мельніка-Голда (MNS; OMIM 309350), становлять фенотипічний спектр. При легкому прояві синдрому в чоловіків з OPD1 є щілина піднебіння та незначні аномалії скелета з провідною глухотою,

спричиненою аномаліями кісточок середнього вуха. OPD характеризується генералізованою скелетною дисплазією, глухотою та УВР сечово-статевих органів. Чоловіки з OPD2 мають аномалії черепа, УВР заднього мозку, серця, кишечника та нирок, які часто призводять до перинатальної смерті. Найважчий фенотип, MNS, характеризується множинною скелетною дисплазією у гетерозигот. В уражених чоловіків трапляються тяжкі УВР, подібні до тих, що трапляються в осіб з OPD2, які призводять до внутрішньоутробної загибелі або смерті в перші кілька місяців життя. Тип успадкування – Х-зчеплений домінуючий [17].

Синдром Фурмена-Фурмена – спадкова аномалія слухового апарату: туговухість або повна глухота, що спричинені аномаліями розвитку внутрішнього вуха; виявляється деформація та низьке розміщення вушних раковин (потовщення завитка, мікротія), досить часто спостерігаються однієї фістули на шиї (затримка інволюції зябрових дуг). У 75% випадків – одно чи двобічні передвушні ямки, а у деяких хворих – передвушні придатки, зазвичай двобічні, а також зяброві нориці. В окремих спостереженнях передвушні ямки з'єднуються з порожниною середнього вуха і зовнішнім слуховим ходом. При цьому синдромі відмічається автосомно-домінантне успадкування.

Синдром Ешера-Хірта – характеризується поєднанням таких спадкових аномалій як двобічна туговухість,

яка зумовлена аномаліями розвитку середнього вуха (анкілоз суглоба між коваделком і стремінцем), гіперплазія вушної часточки; автосомно-домінантне успадкування [9].

Висновки.

Аномалії органа слуху виникають із частотою приблизно 1:700-1:10000-15000 новонароджених. Їх найчастіша локалізація – правобічна, співвідношення чоловічої і жіночої статі становить 2-2,5:1. Етіологічно 15% випадків мають спадковий характер УВР, а у 85% – епізодичний.

УВР присінково-завиткового органа часто поєднуються із різноманітними УВР кісток черепа та мозку, тому при виявленні останніх, необхідна ретельна діагностика відповідних структур плода чи новонародженого.

Найбільш розповсюдженою УВР середнього вуха є анкілоз стремінця, поєднаний із іншими УВР слухових кісточок – 38,1%.

Перспективи подальших досліджень. Відомості щодо передумов можливого виникнення УВР присінково-завиткового органа можуть бути основою для розробки способів хірургічної корекції і лікування захворювань складових зовнішнього, середнього і внутрішнього вуха.

Література

- DeSilva M, Munoz FM, Mcmillan M, Kawai AT, Marshall H, Macartney KK, et al. Congenital anomalies: Case definition and guidelines for data collection, analysis, and presentation of immunization safety data. *Vaccine*. 2016 Dec 1;34(49):6015-6026. doi: 10.1016/j.vaccine.2016.03.047.
- Zhang TY, Bulstrode N, Chang KW, Cho YS, Frenzel H, Jiang D, et al. International Consensus Recommendations on Microtia, Aural Atresia and Functional Ear Reconstruction. *J Int Adv Otol*. 2019 Aug;15(2):204-208. doi: 10.5152/iao.2019.7383.
- Bartel-Friedrich S. Congenital Auricular Malformations: Description of Anomalies and Syndromes. *Facial Plast Surg*. 2015 Dec;31(6):567-80. doi: 10.1055/s-0035-1568139.
- Lee EI, Xue AS, Hollier LHJ, Stal S. Ear and nose reconstruction in children. *Oral Maxillofac Surg Clin North Am*. 2012 Aug;24(3):397-416. doi: 10.1016/j.coms.2012.04.004.
- Mileshina NA, Osipenkov SS, Tavartkiladze GA. Algoritm vedeniia bol'nykh s vrozhdannymi porokami razvitiia naruzhnogo i srednego ukha. *Vestn Otorinolaringol*. 2018;83(4):51-55. doi: 10.17116/otorino201883451. [in Russian.].
- Luquetti DV, Heike CL, Hing AV, Cunningham ML, Cox TC. Microtia: epidemiology and genetics. *Am J Med Genet A*. 2012 Jan;158A(1):124-39. doi: 10.1002/ajmg.a.34352.
- Chen K, Liu L, Shi R, Wang P, Chen D, Xiao H. Correlation among external auditory canal anomaly, temporal bone malformation, and hearing levels in patients with microtia. *Ear Nose Throat J*. 2017 Jun;96(6):210-217. doi: 10.1177/014556131709600620.
- Shibazaki-Yorozuya R, Nagata S. Preferential Associated Malformation in Patients With Anotia and Microtia. *J Craniofac Surg*. 2019 Jan;30(1):66-70. doi: 10.1097/SCS.0000000000004915.
- Hartzell LD, Chinnadurai S. Microtia and Related Facial Anomalies. *Clin Perinatol*. 2018 Dec;45(4):679-697. doi: 10.1016/j.clp.2018.07.007.
- Lehalle D, Altunoglu U, Bruel AL, Assoum M, Duffourd Y, Masurel A, et al. The oculoauriculofrontonasal syndrome: Further clinical characterization and additional evidence suggesting a nontraditional mode of inheritance. *Am J Med Genet A*. 2018 Dec;176(12):2740-2750. doi: 10.1002/ajmg.a.40662.
- Hachem R, Corris P. Extracorporeal Photopheresis for Bronchiolitis Obliterans Syndrome After Lung Transplantation. *Transplantation*. 2018 Jul;102(7):1059-1065. doi: 10.1097/TP.0000000000002168.
- Hudson A, Trider CL, Blake K. CHARGE Syndrome. *Pediatr Rev*. 2017 Jan;38(1):56-59. doi: 10.1542/pir.2016-0050.
- Gana S, Valetto A, Toschi B, Sardelli I, Cappelli S, Peroni D, et al. Familial Interstitial 6q23.2 Deletion Including Eya4 Associated With Otofaciocervical Syndrome. *Front Genet*. 2019 Jul 18;10:650. doi: 10.3389/fgene.2019.00650.
- Liu Y, Zhao DH, Lin YS. Congenital middle ear malformation: clinical analysis and discussion of classification. *Zhonghua Er Bi Yan Hou Tou Jing Wai Ke Za Zhi*. 2019 Jul 7;54(7):481-488. doi: 10.3760/cma.j.issn.1673-0860.2019.07.001.
- Teunissen EB, Cremers WR. Classification of congenital middle ear anomalies. Report on 144 ears. *Ann Otol Rhinol Laryngol*. 1993 Aug;102(8 Pt 1):606-12. doi: 10.1177/000348949310200807.
- Aggarwal D, Sardana K, Kumar P, Dewan V, Anand VK. Bjornstad syndrome. *Indian J Pediatr*. 2004 Aug;71(8):759-61. doi: 10.1007/BF02730670.
- Martínez-López M, Navedo A, López De Mesa R, Cervera-Paz FJ. Otopalatodigital syndrome type I: New temporal bone CT-scan sign in a case with a de novo novel mutation. *Acta Otorrinolaringol Esp*. 2019 Sep-Oct;70(5):306-309. doi: 10.1016/j.otorri.2018.05.003.

ОНТОЛОГІЯ УРОДЖЕНИХ ВАД РОЗВИТКУ ПРИСІНКОВО-ЗАВИТКОВОГО ОРГАНА

Хмара Т. В., Ризничук М. О., Чифурко І. Т., Батрановська С. О., Петрюк А. Є.

Резюме. Серед усієї уродженої патології, що трапляються в ЛОР-практиці, уроджені вади розвитку (УВР) присінково-завиткового органа становлять 50%, тому вивчення структурно-функціональної організації присінково-завиткового органа людини, дотепер не втрачає своєї актуальності та має важливе значення для подальших досліджень щодо лікування УВР.

Частота аномалій внутрішнього вуха у осіб із УВР зовнішнього та середнього вуха становить 11-30%. Тим не менш, різний ембріогенез структур зовнішнього, середнього та внутрішнього вуха спричинює виникнення УВР зовнішнього або середнього вуха без УВР внутрішнього вуха та навпаки.

Етіологія деяких УВР зовнішнього, середнього та внутрішнього вуха досі повністю не вивчена і широко варіює від 0,83 до 17,4 на 10000 новонароджених. Доказано вплив екологічних та генетичних чинників на розвиток аномалій присінково-завиткового органу людини. Частково можна виділити і вплив негативних звичок матері на розвиток плода, що також може призвести до виникнення даних аномалій.

При медико-генетичному консультуванні необхідно зібрати ретельний анамнез вагітності, та з'ясувати чинники, що мали вплив на плід під час вагітності (прийом медикаментозних препаратів, вплив вірусів, бактерій, грибків, наявність шкідливих звичок матері і батька, травми, цукровий діабет тощо), які допоможуть встановити їхній етіопатогенез. Також слід проводити оцінку стинг дизембріогенезу лицевого та мозкового черепа дитини, щоб визначити наявність чи відсутність супутніх аномалій. Після встановлення передбачуваного діагнозу, необхідна рання комплексна оцінка спеціалістів, включаючи ЛОР-лікаря, невролога, генетика для визначення подальшої тактики лікування патології присінково-завиткового органу.

На основі проведеного аналізу джерел літератури зроблена спроба узагальнити існуючі відомості про УВР зовнішнього, середнього і внутрішнього вуха, запропонована їхня класифікація та тлумачення синдромів, які супроводжуються УВР присінково-завиткового органу. Останні можна розділити на типові (самостійні нозологічні форми) і атипові (комбіновані з іншими аномаліями чи захворюваннями). Дана коротка характеристика найпоширеніших спадкових синдромів із УВР органа слуху.

Ключові слова: уроджені вади розвитку, зовнішнє вухо, середнє вухо, внутрішнє вухо, розвиток, людина.

ONTOLOGY OF CONGENITAL MALFORMATIONS OF VESTIBULOCOCHLEAR APPARATUS

Khmara T. V., Ryznychuk M. O., Chyfurko I. T., Batranovska S. O., Petriuk A. Ye.

Abstract. Among all congenital pathologies that occur in ENT practice, congenital malformations (CM) of the vestibulocochlear apparatus form 50%, thus the study of the structural and functional organization of the vestibulocochlear apparatus is still relevant and important for further research concerning the treatment of CM.

The frequency of anomalies of the inner ear in individuals with CM of the outer and middle ear is 11-30%. However, different embryogenesis of the structures of the outer, middle and inner ear causes the occurrence of CM of the outer or middle ear without CM of the inner ear and vice versa.

The etiology of some CM of the outer, middle and inner ear is still not fully understood and varies widely from 0.83 to 17.4 per 10,000 newborns. The influence of ecological and genetic factors on the development of anomalies of the human vestibulocochlear apparatus is proved. As well as the impact of the mother's pernicious habits on the development of the fetus can be partially identified, which can also lead to these anomalies.

At medical and genetic counseling it is necessary to collect a thorough history of pregnancy and find out the factors that affected the fetus during pregnancy (medication, exposure to viruses, bacteria, fungi, the presence of bad habits of mother and father, trauma, diabetes, etc.) that will help to establish their etiopathogenesis. The stigmas of the dysembryogenesis of the child's facial and cerebral skull should also be assessed to determine the presence or absence of concomitant abnormalities. After establishing the presumed diagnosis, an early comprehensive assessment by specialists, including an ENT doctor, neurologist, geneticist, is required to determine further tactics for the treatment of the vestibulocochlear apparatus pathology.

Based on the analysis of literature, an attempt to summarize the existing information about CM of the outer, middle and inner ear is made, their classification and interpretation of the syndromes that are accompanied by CM of the vestibulocochlear apparatus are suggested. The latter can be divided into typical (independent nosological forms) and atypical (combined with other anomalies or diseases). Also a brief description of the most common hereditary syndromes with CM of the hearing organ is given.

Key words: congenital malformations, outer ear, middle ear, inner ear, development, human.

*Рецензент – проф. Гасюк Ю. А.
Стаття надійшла 30.12.2020 року*

DOI 10.29254/2077-4214-2021-1-159-332-336

УДК 616.314-002+613.955

Черепюк О. М.

СУЧАСНІ АСПЕКТИ У ВИНИКНЕННІ ТА РОЗВИТКУ РАНЬОГО ДИТЯЧОГО КАРІЕСУ ЗУБІВ

Івано-Франківський національний медичний університет (м. Івано-Франківськ)

westena123@gmail.com

Зв'язок публікації з плановими науково-дослідними роботами. Дана публікація є фрагментом науково-дослідної роботи кафедри дитячої стоматології ІФНМУ «Сучасні підходи до збереження стоматологічного здоров'я у населення Прикарпаття», № державної реєстрації 0115U001535.

Карієс зубів є найбільш розповсюдженим хронічним інфекційним захворюванням у дітей і залиша-

ється у числі найбільш актуальних проблем системи охорони здоров'я [1, 2]. Карієс зубів раннього дитинства за даними ВОЗ поширений у всьому світі, але хвороба швидко поширюється у країнах з низьким та середнім рівнем доходу паралельно зі зміною режиму харчування та способу життя. Близько 560 мільйонів дітей у всьому світі страждає від карієсу зубів негативні наслідки якого, такі як біль, негативний вплив