

Аномалии слухового нерва у детей с CHARGE-синдромом

Т.Г. Маркова^{1,2,3}, <https://orcid.org/0000-0002-1086-588X>, t.markova@niilor.ru

С.Б. Сугарова¹, <https://orcid.org/0000-0003-0856-8680>, s.sugarova@niilor.ru

Ю.С. Корнева¹, <https://orcid.org/0000-0002-8616-8044>, yu.korneva@niilor.ru

Г.В. Иванов¹, <https://orcid.org/0000-0002-8273-8599>, grisha-igvz@mail.ru

¹ Санкт-Петербургский научно-исследовательский институт уха, горла, носа и речи; 190013, Россия, Санкт-Петербург, ул. Бронницкая, д. 9

² Научно-исследовательский клинический институт оториноларингологии имени Л.И. Свержевского; 117152, Россия, Москва, Загородное шоссе, д. 18А, стр. 2

³ Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования; 125993, Россия, Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1

Резюме

Синдром CHARGE – редкое генетическое заболевание, характеризующееся сочетанием врожденных дефектов. При CHARGE-синдроме наиболее часто встречаются аномалии слухового нерва (СН). Состояние СН имеет важное значение для кандидатов на кохлеарную имплантацию (КИ). Решение о проведении КИ является сложным в связи с наличием аномалий внутреннего уха, задержки развития и тяжелой сопутствующей патологии, что может повлиять на дальнейшую реабилитацию. Цель данной работы – провести анализ литературы по результатам слухоречевой реабилитации после КИ при аномалиях СН у пациентов с CHARGE-синдромом и представить два собственных клинических наблюдения детей с CHARGE-синдромом, которым была проведена КИ. На основании данных литературы и собственных клинических наблюдений показано, что обнаружение гипо-/аплазии СН не может быть абсолютным противопоказанием к КИ, поскольку проведение КИ принесло определенную пользу детям, участвовавшим в исследованиях. Результаты реабилитации значительно варьировались от простого улучшения связи с внешним миром, появления способности различать звуки окружающей среды до овладения устной речью. По данным собственных наблюдений, у обоих детей есть реакция на звуки, один откликается на имя, понимает простые фразы, второй использует в общении звуки и слоги, но в быту преимущественно пользуется жестами. Дети с CHARGE-синдромом нуждаются в наблюдении мультидисциплинарной команды специалистов. Повышение осведомленности врачей о значении раннего выявления нарушений слуха у детей с CHARGE-синдромом и возможностях ранней слухоречевой реабилитации детей является актуальной задачей.

Ключевые слова: ген *CHD7*, аплазия слухового нерва, гипоплазия слухового нерва, слухоречевая реабилитация, кохлеарная имплантация

Для цитирования: Маркова ТГ, Сугарова СБ, Корнева ЮС, Иванов ГВ. Аномалии слухового нерва у детей с CHARGE-синдромом. *Медицинский совет.* 2025;19(18):136–144. <https://doi.org/10.21518/ms2025-460>.

Конфликт интересов: авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Auditory nerve anomalies in children with CHARGE syndrome

Tatiana G. Markova^{1,2,3}, <https://orcid.org/0000-0002-1086-588X>, t.markova@niilor.ru

Serafima B. Sugarova¹, <https://orcid.org/0000-0003-0856-8680>, s.sugarova@niilor.ru

Yuliya S. Korneva¹, <https://orcid.org/0000-0002-8616-8044>, yu.korneva@niilor.ru

Grigoriy V. Ivanov¹, <https://orcid.org/0000-0002-8273-8599>, grisha-igvz@mail.ru

¹ Saint Petersburg Research Institute of Ear, Throat, Nose and Speech; 9, Bronnitskaya St., St Petersburg, 190013, Russia

² Sverzhovsky Scientific Research Clinical Institute of Otorhinolaryngology; 18a, Bldg. 2, Zagorodnoe Shosse, Moscow, 117152, Russia

³ Russian Medical Academy of Continuous Professional Education; 2/1, Bldg. 1, Barrikadnaya St., Moscow, 125993, Russia

Abstract

CHARGE syndrome is a rare genetic disorder characterized by a combination of birth defects. In CHARGE syndrome, auditory nerve (CH) abnormalities are most common. The state of HF is important for candidates for cochlear implantation (CI). The decision to have a CT scan is difficult due to the presence of inner ear abnormalities, developmental delay, and severe concomitant pathology, which may affect further rehabilitation. The aim of this work is to analyze the literature on the results of hearing and speech rehabilitation after CI for HF abnormalities in patients with CHARGE syndrome and to present two of our own clinical observations of children with CHARGE syndrome who underwent CI. Based on literature data and our own clinical observations, it has been shown that the detection of HF hypo-/aplasia cannot be an absolute contraindication to CI, since CI has

brought certain benefits to children who participated in the studies. The results of rehabilitation ranged significantly from a simple improvement in communication with the outside world, the appearance of the ability to distinguish environmental sounds to mastering oral speech. According to their own observations, both children have a reaction to sounds, one responds to a name, understands simple phrases, the second uses sounds and syllables in communication, but mostly uses gestures in everyday life. Children with CHARGE syndrome require the supervision of a multidisciplinary team of specialists. Raising awareness among doctors about the importance of early detection of hearing disorders in children with CHARGE syndrome and the possibilities of early auditory rehabilitation of children is an urgent task.

Keywords: *CHD7* gene, cochlear nerve aplasia, cochlear nerve hypoplasia, auditory and speech rehabilitation, cochlear implantation

For citation: Markova TG, Sugarova SB, Korneva YuS, Ivanov GV. Auditory nerve anomalies in children with CHARGE syndrome. *Meditsinskiy Sovet.* 2025;19(18):136–144. (In Russ.) <https://doi.org/10.21518/ms2025-460>.

Conflict of interest: the authors declare no conflict of interest.

ВВЕДЕНИЕ

Состояние слухового нерва (СН) имеет важное значение для кандидатов на кохлеарную имплантацию (КИ). По разным оценкам, гипо-/аплазия VIII пары черепных нервов встречается рентгенологически у 0,8 и 1,8% детей с полной глухотой [1]. Аномалии СН ранее считались противопоказанием к проведению КИ, поскольку результаты реабилитации неоднозначны, особенно при сочетанной патологии [2, 3]. Аномалии VIII пары черепных нервов наиболее часто встречаются при CHARGE-синдроме [4–6]. В настоящее время в литературе опубликовано большое число клинических наблюдений, согласно которым дети с гипо-/аплазией СН при CHARGE-синдроме получают определенные преимущества в результате слухоречевой реабилитации после операции. Решение о проведении КИ является сложным в связи с наличием аномальной анатомии и повышенной частотой осложнений. Кроме того, реабилитация у детей с синдромом CHARGE практически всегда затруднена из-за задержки развития и тяжелой сопутствующей патологии [3, 7].

Целью данной статьи является обзор данных литературы по результатам слухоречевой реабилитации после КИ при аномалиях СН у пациентов с CHARGE-синдромом, демонстрация результатов КИ на основе собственных клинических наблюдений и повышение осведомленности врачей о возможностях ранней слухоречевой реабилитации детей.

СИНДРОМ CHARGE

Синдром CHARGE – это редкое генетическое заболевание, характеризующееся сложным сочетанием врожденных дефектов. Впервые он был описан B.D. Hall и H.M. Hitter et al. в 1979 г. как ассоциация признаков, которая характеризовалась сочетанием атрезии хоан с другими аномалиями различных органов и систем в группе из 17 детей [8, 9]. В 1981 г. R.A. Pagon et al. [10] предложили диагностические критерии и аббревиатуру CHARGE, обобщающую шесть основных клинических признаков ассоциации: C (coloboma) – колобома радужки, сетчатки, сосудистой оболочки, диска зрительного нерва; H (heart defects) – аномалии сердечно-сосудистой системы; A (atresia of choanae) – атрезия или стеноз хоан; R (retardation of growth and development) – дефицит роста, отставание

в развитии; G (genital anomalies) – аномалии половых органов; E (ear abnormalities and sensorineural hearing loss) – аномалии органа слуха и сенсоневральная тугоухость (СНТ) [11–13]. С 2004 по 2010 г. в группах пациентов с CHARGE-синдромом в 60–67% случаев были обнаружены мутации в гене *CHD7*, что позволило доказать неслучайность такого сочетания симптомов и выделить синдром как самостоятельную нозологическую единицу [14, 15].

Распространенность CHARGE-синдрома в настоящее время считается недостаточно изученной и, по данным разных авторов, составляет от 1 на 8 500 до 1 на 12 000 новорожденных [4, 16]. Чаще мы имеем дело со спорадическими случаями, возникшими *de novo*, поэтому рекуррентный риск не превышает 1%. Ген *CHD7*, расположенный на 8-й хромосоме (8q12.2), кодирует 7-й ДНК-связывающий белок хеликазы хромодомена (chromodomain helicase DNA-binding protein 7). Этот белок является АТФ-зависимым ремоделятором хроматина. Он влияет на структуру хроматина, отвечает за сборку и организацию нуклеосом и, таким образом, регулирует экспрессию генов [15, 17, 18]. Большинство патогенных вариантов гена *CHD7* приводят к потере функции, т. е. к нарушению синтеза белка. Показано, что продукт гена *CHD7* активен на ранних стадиях эмбриогенеза, влияет на активность нескольких сигнальных путей и контролирует экспрессию белков, ответственных за правильную организацию черепно-лицевого скелета, развитие сердца и других органов, что обуславливает специфический комплекс пороков развития. Он также ингибирует путь ретиноевой кислоты, гиперактивная передача сигналов которой считается причиной дефектов внутреннего уха [19, 20].

Далеко не у всех детей с признаками CHARGE-синдрома обнаруживают мутации гена *CHD7*. В то же время описаны случаи с неполной клинической картиной (атипичные случаи), при которых выявлены патогенные варианты этого гена [6]. В исследовании G.E. Zentner et al. проанализированы клинические особенности 379 пациентов с клиническими признаками CHARGE-синдрома, которым был проведен генетический анализ гена *CHD7*. Авторы показали, что у пациентов с мутациями гена *CHD7* по сравнению с пациентами без дефектов этого гена чаще встречаются пороки развития внутреннего уха, включая гипо-/аплазию полукружных каналов, паралич лицевого нерва (ЛН) и колобомы глаз, но реже наблюдается задержка роста и развития [4].

Согласно данным литературы, аномалии черепно-мозговых нервов наиболее часто сопровождают CHARGE-синдром. В одном из клинических исследований, основанном на магнитно-резонансной томографии (МРТ), распространенность гипо-/аплазии СН у пациентов с CHARGE-синдромом была выявлена в 81% случаев, а среди пациентов с двусторонней СНТ (ДСНТ) распространенность гипо-/аплазии СН составила 92% [5]. Сообщается о дефектах VI черепного нерва, которые приводят к внутреннему кохлеазу [15]. Паралич ЛН и асимметрия лица отмечены у 39% пациентов с мутациями в гене *CHD7*, тогда как в группе без мутаций – только в 19% случаев. Трудности с глотанием из-за дисфункции IX, X и/или XI черепных нервов также являются общей особенностью синдрома CHARGE [4].

По данным ряда исследователей, распространенность нарушений слуха при CHARGE-синдроме достигает 89% [21]. Частота встречаемости тяжелой СНТ и глухоты составляет от 34 до 38% [13], поэтому часто встает вопрос о проведении КИ.

Другие врожденные пороки развития, по данным литературы, встречаются с различной частотой в зависимости от обследованной группы: колобомы глаз – в 56–81% случаев, пороки развития сердца – в 76–92%, атрезия хоан – в 36–55%, гипоплазия тимуса – в 50%, деформации лица и различные виды расщелин – в 48%, когнитивные нарушения и гипоплазии половых органов – в 78–81%, задержка роста – в 37–44%, трахеозофагальная фистула – в 19%, пороки развития почек – в 32%, пороки развития конечностей – в 33% наблюдений [4, 14, 15, 22–24]. При CHARGE-синдроме расщелина твердого и мягкого неба является альтернативой атрезии хоан [4].

АНОМАЛИИ РАЗВИТИЯ ОРГАНА СЛУХА ПРИ CHARGE-СИНДРОМЕ

При CHARGE-синдроме пороки развития могут затронуть все сегменты слуховой системы. Аномалии наружного уха в виде низкопосаженных ушных раковин, асимметрии в форме и размерах, часто чашеобразной формы, гипоплазии или отсутствия мочек отмечены в 91% случаев [14, 25]. Аномалии внутреннего уха встречаются в 98% случаев. Среди частых аномалий височной кости описаны пороки развития слуховых косточек, атрезия овального и круглого окон, дисплазия или отсутствие полукружных каналов, гипоплазия улитки, аномалия Мондини, стеноз внутреннего слухового прохода (ВСП), гипо-/аплазия СН, венозные мальформации, аномалии хода ЛН [6, 26]. Агенезия или гипоплазия полукружных каналов присутствует у 95% людей с патогенным вариантом в гене *CHD7*, что делает данный клинический признак наиболее распространенным и патогномичным [6, 27], поэтому визуализация полукружных каналов рекомендуется всем пациентам с атипичным проявлением синдрома. Предполагается, что именно порок развития полукружных каналов обуславливает дефицит вестибулярной функции, что объясняет нарушения равновесия, вестибулярную арефлексию и, как следствие, задержку раннего моторного развития, нарушение походки, которую

зачастую связывают с детским церебральным параличом (ДЦП) [4, 25].

Высокая распространенность гипо-/аплазии СН в группе пациентов с CHARGE-синдромом была подтверждена в ряде исследований [27–30]. Наличие аномалии СН подтверждается данными компьютерной томографии (КТ) височных костей и МРТ мостомозжечкового угла (ММУ). Показано, что МРТ ММУ позволяет провести более точную визуализацию СН [5]. В середине длины ВСП СН хорошо виден в передненижнем положении рядом с другими нервами: ЛН в передневерхней части, а верхний и нижний вестибулярные нервы – в задневерхней и задненижней частях соответственно. Это дает возможность оценить диаметр СН по сравнению с ЛН [31]. М.А. Holcomb et al. показали, что наиболее распространенными были гипо-/аплазия полукружного канала, кохлеарная дисплазия и аномалии преддверия. Стеноз ВСП определялся в 73% наблюдений, сужение или отсутствие апертуры улитки было выявлено на КТ височной кости в 11 из 16 наблюдений. При обследовании с помощью МРТ ММУ гипо-/аплазия СН определена в 10 из 11 проанализированных ушей [5].

Важной информацией, получаемой с помощью КТ височных костей, является величина ВСП, поскольку она может свидетельствовать об аномалии СН [27]. На основании своих исследований А.К. Morimoto et al. рекомендуют считать ВСП суженным, если его диаметр составляет менее 2 мм. Стеноз апертуры улитки, т. е. область подхода СН к модиолусу, определялся как диаметр <1,16 мм, согласно работе J.H. Jang et al. [32]. Аплазией считается отсутствие визуализации СН в различных плоскостях при проведении МРТ ММУ. Гипоплазия определяется как меньший диаметр СН по сравнению с ЛН или если диаметр СН меньше 1/3 диаметра ВСП [27, 32, 33].

Данные литературы позволяют предположить, что у пациентов с CHARGE-синдромом и узким костным каналом СН польза от КИ может быть ограничена вследствие сопутствующих нейронных аномалий. Однако эту гипотезу необходимо подтвердить в клинических условиях, поскольку CHARGE-синдром сопровождается множественными пороками развития и сенсорными нарушениями, которые также могут влиять на эффективность КИ. Тем не менее сужение ВСП не должно использоваться в качестве единственного прогностического фактора при принятии решения о применении КИ по сравнению со стволомозговой имплантацией, т. к. некоторые дети с аномалией СН могут иметь волокна, иннервирующие улитку, разрешение которых ниже текущих аудиологических, электрофизиологических и визуализирующих исследований [34].

РЕЗУЛЬТАТЫ СЛУХОРЕЧЕВОЙ РЕАБИЛИТАЦИИ ПОСЛЕ КОХЛЕАРНОЙ ИМПЛАНТАЦИИ У ДЕТЕЙ С CHARGE-СИНДРОМОМ

Реабилитация слуха у детей с CHARGE-синдромом после КИ часто бывает сложной из-за сопутствующих проблем, таких как потеря зрения, пороки сердца, трахеотомия вследствие полной атрезии хоан, задержка психического развития, нарушение питания. Следует отметить,

что дети с нарушением зрения в большей степени зависят от слуха, поэтому ранняя реабилитация для них имеет большое значение. Ранняя КИ при тяжелой СНТ и глухоте важна для обеспечения связи ребенка с окружающим миром и лучшего психомоторного развития. Поэтому пациенты с синдромом CHARGE должны как можно раньше пройти аудиологическое обследование и диагностическую визуализацию, включающую в себя КТ височных костей и МРТ ММУ [12]. Сопутствующие заболевания могут осложнить слухоречевую реабилитацию пациентов с CHARGE-синдромом. Тем не менее детям с CHARGE-синдромом все чаще проводится КИ даже при наличии задержки развития, что связано с необходимостью улучшения качества их жизни [35, 36].

В исследовании В.Г. Lanson et al. только 1 ребенок смог общаться с помощью устной речи, что позволило авторам сделать вывод о том, что развитие устной речи не следует рассматривать как ожидаемый результат [37]. По данным S. Arndt et al. и С.С. Birman et al., ни один ребенок не овладел устной речью как единственным способом коммуникации [38]. В исследовании С.С. Birman et al. 2 ребенка использовали слова и простые фразы [39]. В ряде других исследований аналогично сообщалось, что использовали устную речь только 2 из 10 детей [3], 2 из 5 детей [40] и 2 из 31 ребенка [41]. В работе N.M. Young et al. лишь 1 из 12 детей использовал устную речь в качестве основного способа коммуникации [28]. Согласно исследованию, опубликованному V. Vincenti et al. в 2018 г., обнаружено, что в группе пациентов с синдромом и с двусторонней СНТ у 2 детей после проведения КИ в процессе слухоречевой реабилитации было достигнуто развитие разговорной речи, у других 3 детей улучшилось восприятие звуков окружающей среды, а в качестве основного способа общения использовались знаки и жесты [29].

По результатам теста «Уровни развития слухового восприятия» (Categories of Auditory Performance, CAP) все дети, участвовавшие в исследовании, продемонстрировали слуховые преимущества после установки КИ [42]. Дети были способны различать речевые звуки после реабилитации. 1 ребенок использовал устную речь в качестве основного способа коммуникации, а 2 других детей могли использовать только отдельные слова. Данное исследование показало, что у детей с синдромом CHARGE при использовании КИ могут развиваться новые слуховые ощущения и навыки. Степень благоприятного исхода может быть различной: от умения пользоваться телефоном до способности различать только речевые звуки. В других исследованиях были зафиксированы улучшения при использовании CAP: 70% испытуемых [39], 53% испытуемых [43] и 100% испытуемых достигли уровня 4 или более [44]. В исследовании N.M. Young et al. сообщается, что 50% испытуемых достигли как минимум закрытого восприятия устной речи, однако 1 ребенок с легкой гипоплазией СН в результате КИ достиг открытого восприятия речи менее чем через 1 год после имплантации, а у 2 из 3 детей развились навыки открытого восприятия речи [28].

A. Vesseur et al. сообщили о 10 детях с синдромом CHARGE, которым была проведена КИ [45]. Все дети

продемонстрировали улучшение в обнаружении звуков, 4 – некоторую степень различения звуков, а 3 – восприятие речи. Авторы считают, что наличие аплазии СН является противопоказанием к операции. В одном из исследований С.С. Birman et al. было отмечено, что 83,3% прооперированных детей имели аномалии СН на предоперационной МРТ ММУ. Они отметили, что, несмотря на аномалию СН, некоторые пациенты в результате реабилитации с помощью КИ, проведенной в раннем возрасте, могут овладеть пониманием устной речи и чтением (рецептивная речь), а также активной устной речью или самостоятельным письмом (экспрессивная речь) [39]. Поэтому, в отличие от A. Vesseur et al., авторы рекомендуют проводить предоперационную МРТ и выступать за раннюю имплантацию даже при наличии аномалии СН. Согласно динамическому наблюдению у детей с CHARGE-синдромом после КИ, проведенной в возрасте до 18 мес., развивается разговорная речь. N.M. Young et al. согласны с С.С. Birman et al. в том, что само по себе наличие аномалии СН не является противопоказанием к КИ, особенно у детей младшего возраста. Они обнаружили, что предоперационные КТ и МРТ высокого разрешения не могут определить прогноз результатов, которые в обследованной группе были весьма вариабельны. У 3 из 10 детей развилось распознавание односложных слов с открытым набором и у 1 – с закрытым. Все 3 детей использовали разговорную речь в качестве основного способа коммуникации [46]. Несмотря на весьма скромные улучшения слухового восприятия, каждый из детей в исследовании научился произносить несколько отдельных слов. Авторы указывают, что родители отмечают положительный эффект, а главное – дети продолжают постоянно пользоваться устройством [28].

В исследовании P. Aragón-Ramos et al. плохие результаты слухоречевой реабилитации были связаны не с неудовлетворительным состоянием СН, а с выраженной когнитивной задержкой. Несмотря на это, детям была полезна связь с окружающим миром после КИ, учитывая, что у одного из них имелось сопутствующее значительное нарушение зрения [42]. Прогнозирование успешности КИ у больных с синдромом CHARGE является сложной задачей из-за разнообразия признаков, характерных для этого синдрома. Кроме того, сама процедура сопряжена с определенными трудностями и значительными рисками из-за анатомических особенностей внутреннего уха [47].

Таким образом, даже небольшой потенциал восприятия речи у глухих детей с аномалией СН, в том числе с синдромом CHARGE, является основанием для проведения стандартной КИ до рассмотрения вопроса о применении более инвазивной стволомозговой имплантации.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ 1

Девочка, 3 года 8 мес. (2020 г. р.). При рождении выявлены множественные пороки развития. Скрининг слуха в роддоме не пройден.

При осмотре врачом-генетиком обращено внимание на низкий рост (86 см), асимметрию лица ($D > S$)

и грубую деформацию черепа из-за сращения коронарных швов (состояние после операции), короткую шею, нарушение осанки, килевидную деформацию грудной клетки. Отмечается косоглазие, асимметрия глазных щелей, зубной ряд нарушен, отсутствует один резец. Ушные раковины низко расположены, слева завиток расположен горизонтально и не оттопырен, справа завиток оттопырен и расправлен «парусом», вторая ножка противозавитка отсутствует с обеих сторон, что создает впечатление «треугольного уха». Ногти на руках незначительно гипоплазированы, отмечается широкий большой палец, общий корень 2-го и 3-го пальцев обеих стоп, клинодактилия мизинцев, широкий большой палец и гипоплазия ногтей обеих стоп, плоско-вальгусная деформация стоп.

Из анамнеза известно, что девочка после рождения переведена в ДГБ №1 из-за гемодинамически значимого открытого аортального протока (ОАП), вторичного дефекта межпредсердной перегородки, высокой легочной гипертензии. В течение 3 мес. находилась на ИВЛ в связи с диагностированной односторонней атрезией и значительным сужением хоаны с другой стороны.

Перенесла несколько операций: в 1-й мес. жизни – клипирование ОАП; в возрасте 5–6 мес. – операция по поводу атрезии хоан; в 7 мес. – коррекция краниосиностоза, вызванного грубой деформацией черепа ($D > S$) вследствие сращения коронарного шва; в 3 года – аденотомия и тонзиллэктомия. Моторное развитие с задержкой, ходит с 2 лет, не может стоять на мягкой поверхности. Артериальный проток закрылся в 1,5 года.

В 1 год обследована офтальмологом, выявлен врожденный порок развития обоих глаз: колобома хориоидеи, колобома диска зрительного нерва слева, гипоплазия диска зрительного нерва справа, стеноз слезно-носового канала с обеих сторон.

Осмотрена ортопедом, заключение: врожденная воронкообразная деформация грудной клетки, кифосколиоз степени I, мезенхимная недостаточность (гипермобильный синдром).

Наблюдается невропатологом: резидуальное поражение ЦНС, задержка психомоторного и речевого развития, моторная алалия, дизартрия, расходящееся альтернирующее косоглазие.

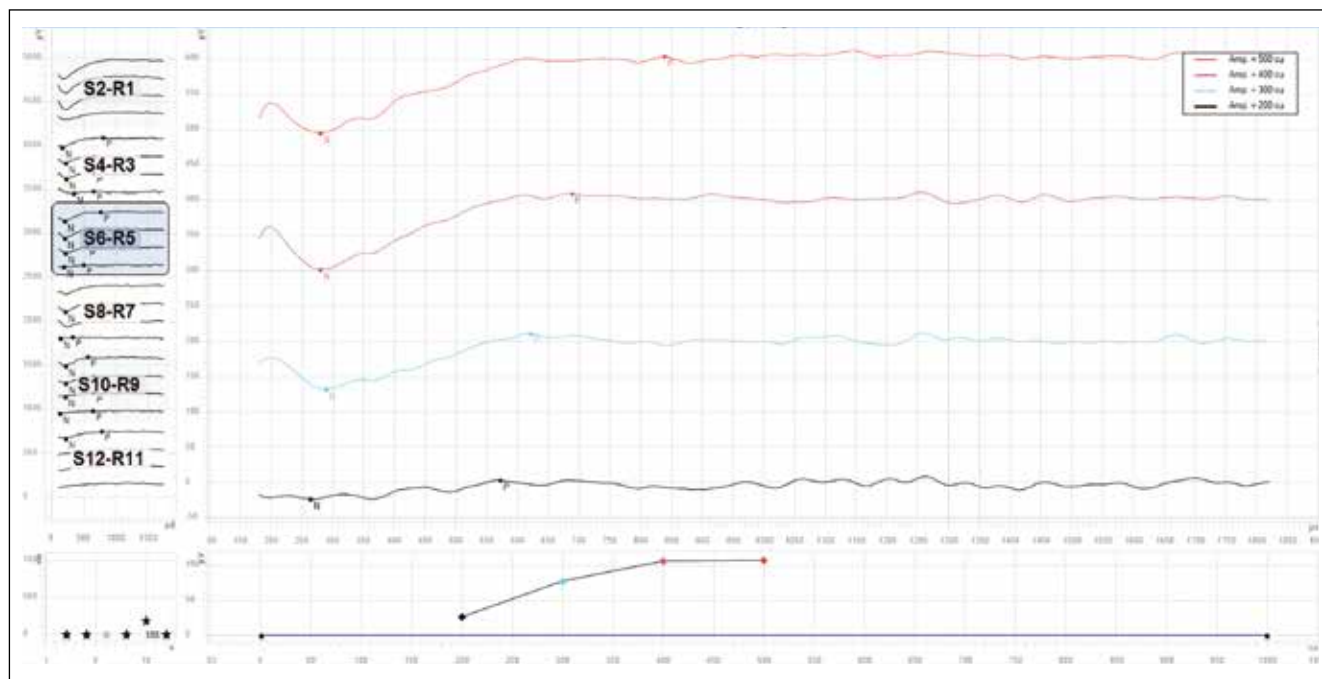
Наблюдается эндокринологом с диагнозом: врожденная гиперплазия коры надпочечников, простая форма, CHARGE-синдром. Постоянно получает кортеф 5 мг/сут.

Девочка впервые обследована сурдологом в 5 мес., установлена наследственная ДСНТ степени IV. В результате исследования МРТ ММУ выявлены изменения, которые соответствуют двусторонней аплазии преддверно-улитковых нервов (прослеживается гипоплазированный нерв без деления на кохлеарную и вестибулярную ветви (вероятно, ЛН). На КТ височных костей обнаружены признаки выраженной гипоплазии полукружных каналов и преддверия лабиринта. Для принятия решения о возможности проведения КИ, помимо необходимых аудиологических методов диагностики, ребенок носил слуховые аппараты (СА) и регулярно занимался

с сурдопедагогом в течение 1 года. При использовании СА обнаружено улучшение слуховосприятия. В возрасте 2 лет в ФГБУ «Санкт-Петербургский научно-исследовательский институт уха, горла, носа и речи» МЗ РФ (СПб НИИ ЛОР) выполнена КИ на левом ухе. Интраоперационно выполнялась регистрация коротколатентных слуховых вызванных потенциалов при интракохлеарной электрической стимуляции с помощью кохлеарного имплантата (ЭКВП). В результате исследования зафиксированы слабые реакции СН в ответ на электрическую стимуляцию в виде пиков на графике. Через 1 мес. после КИ при проведении телеметрии нервного ответа исследовалась функция роста амплитуды (рисунком). По данным исследований, СН реагирует на первых пяти электродах, о чем свидетельствуют негативные пики. Также на рабочей программе 3 есть четкая безусловная реакция на весь диапазон частот до 6 м.

На данный момент ребенок пользуется кохлеарным имплантатом в течение 2 лет, отмечена положительная динамика: откликается на имя, понимает простые фразы. Ребенку выполнен комплекс тестирований для оценки эффективности слухоречевой реабилитации. Нами были использованы: LittleEARS – оценка слухоречевого развития ребенка, CAP – уровни развития слухового восприятия, модифицированная CAP – уровни развития произносительных навыков и разборчивости устной речи ребенка с нарушенным слухом, Meaningful Auditory Integration Scale (MAIS) – шкала слуховой интеграции, Meaningful Use of Speech Scale (MUSS) – шкала использования устной речи, Auditory Skills Checklist – оценка важных слухоречевых навыков. По LittleEARS набрано 26 баллов из 35 возможных, что означает, что в ситуациях, требующих ответа ребенка или же подражания голосом окружающим звукам, были получены ответы «нет», в то же время ответы «да» были даны на все вопросы, связанные с различением и обнаружением звуков. Несмотря на то, что тест LittleEARS предназначен для детей до 3 лет, в нашем случае мы применили его, поскольку считаем, что у детей с наличием аномалий СН и задержкой развития возраст проведения данного теста может быть увеличен до 5 лет. По CAP отмечен уровень 6, т. е. ребенок понимает некоторые слова без дополнительных звукоподражаний, например: «Дай мне машину» или «Где собака?». Уровень по модифицированной CAP – 1: ребенок пытается использовать неразборчивые слова (вокализировать). По результатам шкалы MAIS ребенок понимает, что кохлеарный имплантат ему нужен, способен выделять отдельные звуки в потоке других, например, слышать свое имя и откликаться в шумной обстановке, способен определить звонок в дверь, звонок телефона и различать голоса родителей. По шкале использования устной речи баллы не набраны, т. к. на сегодняшний день ребенок не разговаривает, произносит лишь отдельные звуки и слоги. По результатам Auditory Skills Checklist набрано 38 из 77 возможных баллов, т. е. ребенок обращает внимание на звуки, что сопровождается определенными реакциями, и узнает знакомые звуки, слова, простые фразы.

- **Рисунок.** Телеметрия нервного ответа через 1 мес. после операции при подключении процессора кохлеарного имплантата
- **Figure.** Neural response telemetry 1 month after surgery when connecting the cochlear implant processor



При обследовании в Институте детской эндокринологии выполнен анализ панели генов, ассоциированных с гипогонадотропным гипогонадизмом (23 гена). В результате генетического исследования в 8-м экзоне гена *CHD7* выявлен ранее не описанный патогенный вариант *c.2586delG (NM_017780.4, p.K862NEs*26)* в гетерозиготном состоянии. Данный вариант характеризуется делецией гуанина в положении 2586, что нарушает рамку считывания и приводит к образованию преждевременного стоп-кодона.

В связи с полученными данными эндокринологом выдано заключение: врожденная гиперплазия коры надпочечников, простая форма; CHARGE-синдром. На основании клинических данных диагноз «CHARGE-синдром» действительно не вызывает сомнений. Тем не менее следует особо отметить, что по результатам генетического анализа не был проведен подтверждающий анализ, а консультация врача-генетика не была рекомендована ни одним из специалистов.

Таким образом, несмотря на, казалось бы, предполагаемое отсутствие возможности слухоречевой реабилитации, КИ позволила данному ребенку интегрироваться в окружающий мир, развиваться и получать важные для дальнейшей жизни навыки.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ 2

Мальчик, 7 лет 10 мес. (2016 г. р.). При осмотре врачом-генетиком отмечено: астеническое телосложение, долихоцефалия, щелевидное небо, трахеостома, воронкообразная узкая грудная клетка, умеренно выраженный антимонголоидный разрез глаз, гипоплазия скуловых дуг с обеих сторон, ушные раковины низко расположены, справа завиток ушной раковины развернут (свисающий),

впечатление «треугольного» уха из-за отсутствия 2-й ножки противозавитка, асимметрия нижней челюсти, гипоплазия тенара и гипотенара, клинодактилия мизинцев обеих кистей, широкий большой палец стопы.

Из анамнеза известно, что ребенок рожден с множественными врожденными пороками развития, включая расщелину мягкого и твердого неба, открытый артериальный проток (закрылся к 6 мес.). По данным пренатальной диагностики отмечались признаки вентрикуломегалии. Роды в срок, самостоятельные, вес при рождении – 3580 г, длина тела – 51 см, оценка по шкале Апгар – 8/9 баллов. Выписан на 5-й день. В роддоме скрининг слуха не прошел. В дальнейшем наблюдался неврологом, нейрохирургом в связи с признаками нарастания вентрикуломегалии. В возрасте 1 года выполнена уранопластика с мезофарингоконстрикцией (НМИЦ детской травматологии и ортопедии имени Г.И. Турнера).

Моторное развитие с задержкой: голову держит с 8–9 мес., переворачивается с 6 мес., ползает с 12 мес., ходит с 2 лет. В раннем периоде наблюдался неврологом с диагнозом: атонически-астатическая форма ДЦП, гидроцефальный синдром. Ортопедом отмечалась воронкообразная деформация грудной клетки.

Со слов мамы, с рождения беспокоило шумное дыхание, не мог есть твердую пищу (до 5 лет), отмечалась рвота. В связи с этим в 3 года проведены диагностическая ларингоскопия и трахеостомия.

В 1 год диагностирована двусторонняя СНТ степени IV. В результате КТ височных костей обнаружены аномалии развития среднего и внутреннего уха, соответствующие гипоплазии улитки 2-го типа, аплазия полукружных каналов с обеих сторон, сужение ВСП с обеих сторон до 1,8 мм. По данным МРТ ММУ обнаружена двусторонняя гипоплазия СН (уменьшены в диаметре по сравнению

с ЛН). Для принятия решения о возможности проведения КИ, помимо необходимых аудиологических методов диагностики, ребенок носил СА и регулярно занимался с сурдопедагогом в течение 9 мес. При использовании СА обнаружено улучшение слуховосприятия. В 1 год 10 мес. в СПб НИИ ЛОР проведено оперативное вмешательство по поводу КИ на правом ухе.

В результате КИ появилась реакция на звуки, преимущественно пользуется жестами, слогами и звуками, учится во 2-м классе специализированной школы. Тестирование по LittleEARS не проводилось в связи с возрастом ребенка (проводится до 3 лет). Уровень CAP – 8, т. е. ребенок понимает речь знакомого собеседника в диалоге. По модифицированной шкале – уровень 1, т. е. ребенок пытается использовать неразборчивые слова (преимущественно использует жесты). По данным MAIS обнаружено, что сформирована привычка носить кохлеарный имплантат, ребенок обращает внимание на окружающие звуки, понимает, что означает тот или другой звук. По результатам MUSS ребенок использует голосовые реакции для общения (контроль голоса), однако не использует для общения полноценную сформированную устную речь. По данным Auditory Skills Checklist набрано 62 из 77 возможных баллов, т. е. ребенок обращает внимание на звуки, что сопровождается определенными реакциями, и узнает знакомые звуки, слова, фразы, понимает речь в шумной обстановке.

Из генетических обследований ранее проводился только хромосомный анализ, однако его результат не предоставлен; другие обследования не проводились. В возрасте 4 лет проконсультирован челюстно-лицевым хирургом, который предположил, что комплекс врожденных пороков развития у ребенка связан с CHARGE-синдромом и рекомендовал консультацию генетика. Ребенок проконсультирован генетиком впервые в возрасте 7,5 года. Заключение: челюстно-лицевой дизостоз; синдромальная форма тугоухости с аномалией развития наружного среднего и внутреннего уха; врожденная патология развития трахеи, расщелина неба (состояние после уранопластики); фенотип, сходный с CHARGE-синдромом и синдромом Тричера Коллинза; двусторонняя СНТ степени IV, двусторонняя гипоплазия СН, гипоплазия улитки 2-го типа; состояние после КИ справа; рекомендовано секвенирование полного экзона. При проведении генетического исследования выявлен ранее описанный патогенный вариант *c.2839C>T* гена *CHD7* (*NM_017780.4, p.Arg947Ter*), приводящий к образованию стоп-кодона в положении 947. Данный вариант, согласно классификации Американской коллегии медицинской генетики и геномики

(American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG), относится к патогенным и является наиболее вероятной причиной заболевания; подтверждающий анализ по Сэнгеру проведен и описан в работе. Клиническая картина комплекса пороков развития соответствует клиническому диагнозу «CHARGE-синдром».

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

По мере накопления опыта в области КИ критерии отбора кандидатов расширяются, и в настоящее время в качестве кандидатов рассматриваются дети с дополнительными нарушениями и пороками развития внутреннего уха. Для обнаружения аномалий СН необходима тщательная визуализация, включающая в себя КТ височных костей и МРТ ММУ. Обнаружение гипо-/аплазии СН не должно быть абсолютным противопоказанием к КИ.

Выполнение КИ у детей с синдромом CHARGE представляет собой сложную задачу, но осложнения могут быть сведены к минимуму при детальном изучении результатов визуализации, аудиологического обследования и хирургического опыта.

На основании данных литературы и собственных наблюдений показано, что раннее проведение КИ и дальнейшее использование кохлеарного имплантата принесли пользу всем детям, участвовавшим в исследованиях, хотя результаты слухоречевой реабилитации варьировали от простого улучшения связи с внешним миром, появления способности различения звуков окружающей среды до овладения устной речью.

Согласно полученным результатам, КИ принесла нашим пациентам определенную пользу, позволив им развить и максимально использовать новые навыки социальной коммуникации. Однако всегда при планировании оперативного вмешательства, направленного на улучшение слуха, следует учитывать все риски и информировать родителей о реалистичных ожиданиях относительно результата.

Дети с синдромом CHARGE нуждаются в наблюдении мультидисциплинарной команды специалистов. Врачам, консультирующим таких пациентов, необходимо знать, у каких еще специалистов необходимо обследовать ребенка, чтобы ему была оказана своевременная помощь. Врач-генетик может стать специалистом, объединяющим мультидисциплинарную команду и информирующим родителей о рисках возникновения другой патологии у ребенка, а также о рисках повторения заболевания в семье.

Поступила / Received 01.07.2025

Поступила после рецензирования / Revised 27.08.2025

Принята в печать / Accepted 27.08.2025



Список литературы / References

- Freeman SR, Sennaroglu L. Management of Cochlear Nerve Hypoplasia and Aplasia. *Adv Otorhinolaryngol*. 2018;81:81–92. <https://doi.org/10.1159/000485542>.
- Blake KD, Prasad C. CHARGE syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2006;1:34. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-34>.
- Vesseur A, Langereis M, Free R, Snik A, van Ravenswaaij-Arts C, Mylanus E. Influence of hearing loss and cognitive abilities on language development in CHARGE Syndrome. *Am J Med Genet A*. 2016;170(8):2022–2030. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37692>.
- Zentner GE, Layman WS, Martin DM, Scacheri PC. Molecular and phenotypic aspects of CHD7 mutation in CHARGE syndrome. *Am J Med Genet A*. 2010;152A(3):674–686. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33323>.
- Holcomb MA, Rumboldt Z, White DR. Cochlear nerve deficiency in children with CHARGE syndrome. *Laryngoscope*. 2013;123(3):793–796. <https://doi.org/10.1002/lary.23682>.
- de Geus CM, Free RH, Verbist BM, Sival DA, Blake KD, Meiners LC, van Ravenswaaij-Arts CMA. Guidelines in CHARGE syndrome and the missing

- link: Cranial imaging. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2017;175(4):450–464. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31593>.
7. Amin N, Sethukumar P, Pai I, Rajput K, Nash R. Systematic review of cochlear implantation in CHARGE syndrome. *Cochlear Implants Int.* 2019;20(5):266–280. <https://doi.org/10.1080/14670100.2019.1634857>.
 8. Hall BD. Choanal atresia and associated multiple anomalies. *J Pediatr.* 1979;95(3):395–398. [https://doi.org/10.1016/s0022-3476\(79\)80513-2](https://doi.org/10.1016/s0022-3476(79)80513-2).
 9. Hittner HM, Hirsch NJ, Kreh GM, Rudolph AJ. Colobomatous microphthalmia, heart disease, hearing loss, and mental retardation – a syndrome. *J Pediatr. Ophthalmol Strabismus.* 1979;16(2):122–128. <https://doi.org/10.3928/0191-3913-19790301-10>.
 10. Pagon RA, Graham JM, Zonana J, Yong SL. Coloboma, congenital heart disease and choanal atresia with multiple anomalies: CHARGE syndrome. *J Pediatr.* 1981;99(2):223–227. [https://doi.org/10.1016/s0022-3476\(81\)80454-4](https://doi.org/10.1016/s0022-3476(81)80454-4).
 11. Blake KD, Russell-Eggitt IM, Morgan DW, Ratcliffe JM, Wyse RK. Who's in CHARGE? Multidisciplinary management of patients with CHARGE association. *Arch Dis Child.* 1990;65(2):217–223. <https://doi.org/10.1136/adc.65.2.217>.
 12. Blake KD, Davenport SLH, Hall BD, Hefner MA, Pagon RA, Williams MS. et al. CHARGE association: an update and review for the primary pediatrician. *Clin Pediatr.* 1998;37(3):159–173. <https://doi.org/10.1177/000992289803700302>.
 13. Shah UK, Ohlms LA, Neault MW, Willson KD, McGuirt WF Jr, Hobbs N et al. Otologic management in children with the CHARGE association. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 1998;44(2):139–147. [https://doi.org/10.1016/s0165-5876\(98\)00064-0](https://doi.org/10.1016/s0165-5876(98)00064-0).
 14. Lalani SR, Safiullah AM, Fernbach SD, Harutyunyan KG, Thaller C, Peterson LE et al. Spectrum of CHD7 mutations in 110 individuals with CHARGE syndrome and genotype-phenotype correlation. *Am J Hum Genet.* 2006;78(2):303–314. <https://doi.org/10.1086/500273>.
 15. Bergman JEH, Janssen N, Hoefsloot LH, Jongmans MC, Hofstra RM, van Ravenswaaij-Arts CM. CHD7 mutations and CHARGE syndrome: the clinical implications of an expanding phenotype. *J Med Genet.* 2011;48(5):334–342. <https://doi.org/10.1136/jmg.2010.087106>.
 16. Issekutz KA, Graham JM Jr, Prasad C, Smith IM, Blake KD. An epidemiological analysis of CHARGE syndrome: preliminary results from a Canadian study. *Am J Med Genet A.* 2005;133A(3):309–317. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.30560>.
 17. Ahmed M, Moon R, Prapatiti RS, James E, Basson MA, Streit A. The chromatin remodelling factor Chd7 protects auditory neurons and sensory hair cells from stress-induced degeneration. *Commun Biol.* 2021;4(1):1260. <https://doi.org/10.1038/s42003-021-02788-6>.
 18. Nie J, Ueda Y, Solivais AJ, Hashino E. CHD7 regulates otic lineage specification and hair cell differentiation in human inner ear organoids. *Nat Commun.* 2022;13(1):7053. <https://doi.org/10.1038/s41467-022-34759-8>.
 19. Balow SA, Pierce LX, Zentner GE, Conrad PA, Davis S, Sabaawy HE et al. Knockdown of fbx10/kdm2bb rescues chd7 morphant phenotype in a zebrafish model of CHARGE syndrome. *Dev Biol.* 2013;382(1):57–69. <https://doi.org/10.1016/j.ydbio.2013.07.026>.
 20. Basson MA, van Ravenswaaij-Arts C. Functional Insights into Chromatin Remodelling from Studies on CHARGE Syndrome. *Trends Genet.* 2015;31(10):600–611. <https://doi.org/10.1016/j.tig.2015.05.009>.
 21. Edwards BM, Kileny PR, Van Riper LA. CHARGE syndrome: a window of opportunity for audiologic intervention. *Pediatrics.* 2002;110(1 Pt 1):119–126. <https://doi.org/10.1542/peds.110.1.119>.
 22. Hsu P, Ma A, Wilson M, Williams G, Curotta J, Munns CF, Mehr S. CHARGE syndrome: a review. *J Paediatr Child Health.* 2014;50(7):504–511. <https://doi.org/10.1111/jpc.12497>.
 23. Hudson A, Trider CL, Blake K. CHARGE Syndrome. *Pediatr Rev.* 2017;38(1):56–59. <https://doi.org/10.1542/pir.2016-0050>.
 24. Meisner JK, Martin DM. Congenital heart defects in CHARGE: The molecular role of CHD7 and effects on cardiac phenotype and clinical outcomes. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2020;184(1):81–89. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31761>.
 25. Jongmans MC, Admiraal RJ, van der Donk KP, Vissers LE, Baas AF, Kapusta L et al. CHARGE syndrome: the phenotypic spectrum of mutations in the CHD7 gene. *J Med Genet.* 2006;43(4):306–314. <https://doi.org/10.1136/jmg.2005.036061>.
 26. Vesseur AC, Verbiest BM, Westerlaan HE, Kloostera FJJ, Admiraal RJC, van Ravenswaaij-Arts CMA et al. CT findings of the temporal bone in CHARGE syndrome: aspects of importance in cochlear implant surgery. *Eur Arch Otorhinolaryngol.* 2016;273(12):4225–4240. <https://doi.org/10.1007/s00405-016-4141-z>.
 27. Morimoto AK, Wiggins RH 3rd, Hudgins PA, Hedlund GL, Hamilton B, Mukherji SK et al. Hedlund GL, Hamilton B, Mukherji SK, Telian SA, Harnsberger HR. Absent semicircular canals in CHARGE syndrome: radiologic spectrum of findings. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2006;27(8):1663–1671. Available at: <https://www.ajnr.org/content/27/8/1663.long>.
 28. Young NM, Tournis E, Sandy J, Hoff SR, Ryan M. Outcomes and Time to Emergence of Auditory Skills After Cochlear Implantation of Children With Charge Syndrome. *Otol Neurotol.* 2017;38(8):1085–1091. <https://doi.org/10.1097/MAO.0000000000001488>.
 29. Vincenti V, Di Lella F, Falcioni M, Negri M, Zanetti D. Cochlear implantation in children with CHARGE syndrome: a report of eight cases. *Eur Arch Otorhinolaryngol.* 2018;275(8):1987–1993. <https://doi.org/10.1007/s00405-018-5053-x>.
 30. da Costa Monsanto R, Knoll RM, de Oliveira Penido N, Song G, Santos F, Paparella MM, Cureoglu S. Otopathologic Abnormalities in CHARGE Syndrome. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2022;166(2):363–372. <https://doi.org/10.1177/01945998211008911>.
 31. Кузовков ВЕ, Сугарова СБ, Лиленко АС, Левин СВ, Корнева ЮС, Левина ЕА и др. Возможности трехмерной (3D) визуализации внутреннего уха при планировании хирургического этапа кохлеарной имплантации. *Российская оториноларингология.* 2024;23(2):44–52. <https://doi.org/10.18692/1810-4800-2024-2-44-52>.
 32. Kuzovkov VE, Sugarova SB, Lilenko AS, Levin SV, Korneva YuS, Levina EA et al. Three-dimensional (3D) visualization of inner ear when planning surgical stage of cochlear implantation. *Rossiiskaya Otorinolaringologiya.* 2024;23(2):44–52. (In Russ.) <https://doi.org/10.18692/1810-4800-2024-2-44-52>.
 33. Jang JH, Kim H, Mun HA, Choo OS, Park HY, Ha EJ, Choung YH. Can radiological measurements of cochlear nerve parameters predict cochlear implant outcome? Our experience in 87 ears. *Clin Otolaryngol.* 2019;44(6):1142–1146. <https://doi.org/10.1111/coa.13419>.
 34. Birman CS, Powell HR, Gibson WP, Elliott EJ. Cochlear Implant Outcomes in Cochlea Nerve Aplasia and Hypoplasia. *Otol Neurotol.* 2016;37(5):438–445. <https://doi.org/10.1097/MAO.0000000000000997>.
 35. Кузовков ВЕ, Сугарова СБ, Королева ИВ, Корнева ЮС, Лиленко АС, Танасчишина ВА. Перспективы кохлеарной имплантации у пациентов с дисплазией слухового нерва. *Вестник оториноларингологии.* 2023;88(4):66–72. <https://doi.org/10.17116/otorino20228804166>.
 36. Kuzovkov VE, Sugarova SB, Koroleva IV, Korneva YS, Lilenko AS, Tanaschishina VA. Prospects for cochlear implantation in patients with auditory nerve dysplasia. *Vestnik Oto-Rino-Laringologii.* 2023;88(4):66–72. (In Russ.) <https://doi.org/10.17116/otorino20228804166>.
 37. Broomfield SJ, Bruce IA, Henderson L, Ramsden RT, Green KM. Cochlear implantation in children with syndromic deafness. *Int J Otorhinolaryngol.* 2013;77(8):1312–1316. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2013.05.022>.
 38. Speaker RB, Roberston J, Simoes-Franklin C, Glynn F, Walshe P, Viani L. Quality of life outcomes in cochlear implantation of children with profound and multiple learning disability. *Cochlear Implants Int.* 2018;19(3):162–166. <https://doi.org/10.1080/14670100.2018.1434451>.
 39. Lanson BG, Green JE, Roland JT, Lalwani AK, Waltzman SB. Cochlear implantation in children with CHARGE syndrome: therapeutic decisions and outcomes. *Laryngoscope.* 2007;117(7):1260–1266. <https://doi.org/10.1097/MLG.0b013e31806009c9>.
 40. Arndt S, Laszig R, Beck R, Schild C, Maier W, Birkenhäger R et al. Spectrum of hearing disorders and their management in children with CHARGE syndrome. *Otol Neurotol.* 2010;31(1):67–73. <https://doi.org/10.1097/MAO.0b013e3181c0e972>.
 41. Birman CS, Brew JA, Gibson WP, Elliott EJ. CHARGE syndrome and Cochlear implantation: difficulties and outcomes in the pediatric population. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2015;79(4):487–492. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2015.01.004>.
 42. Ricci G, Trabalzini F, Faralli M, D'Ascanio L, Cristi C, Molini E. Cochlear implantation in children with "CHARGE syndrome": surgical options and outcomes. *Eur Arch Otorhinolaryngol.* 2014;271(3):489–493. <https://doi.org/10.1007/s00405-013-2424-1>.
 43. Trevisi P, Ciorba A, Aimoni C, Bovo R, Martini A. Outcomes of long-term audiological rehabilitation in charge syndrome. *Acta Otorhinolaryngol Ital.* 2016;36(3):206–214. <https://doi.org/10.14639/0392-100X-837>.
 44. Aragón-Ramos P, Pedrero-Escalas MF, Gavilán J, Pérez-Mora R, Herrán-Martín B, Lassaletta L. Auditory Skills following Cochlear Implantation in Children with the Charge Syndrome. *Audiol Neurootol.* 2019;24(3):139–146. <https://doi.org/10.1159/000500659>.
 45. Rah YC, Lee JY, Suh MW, Park MK, Lee JH, Chang SO, Oh SH. Cochlear Implantation in Patients With CHARGE Syndrome. *Ann Otol Rhinol Laryngol.* 2016;125(11):924–930. <https://doi.org/10.1177/0003489416665190>.
 46. Ahn JH, Lee KS. Outcomes of cochlear implantation in children with CHARGE syndrome. *Acta Otolaryngol.* 2013;133(11):1148–1153. <https://doi.org/10.3109/00016489.2013.814155>.
 47. Vesseur A, Free R, Langereis M, Snels C, Snik A, Ravenswaaij-Arts Cv, Mylanus E. Suggestions for a guideline for cochlear implantation in CHARGE syndrome. *Otol Neurotol.* 2016;37(9):1275–1283. <https://doi.org/10.1097/MAO.0000000000001177>.
 48. Young NM, Francine KM, Ryan ME, Tournis E, Yaras S. Pediatric cochlear implantation of children with eighth nerve deficiency. *Int J Ped Otorhinolaryngol.* 2012;76(10):1442–1448. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2012.06.019>.
 49. Дайхес НА, Зеликович ЕИ, Балакина АВ, Мачалов АС, Торопчина ЛВ, Кузнецов АО. Особенности диагностики и ведения ребенка с CHARGE-синдромом. *Российская оториноларингология.* 2022;21(3):112–121. <https://doi.org/10.18692/1810-4800-2022-3-112-121>.
 50. Daikhes NA, Zelikovich EI, Balakina AV, Machalov AS, Toropchina LV, Kuznetsov AO. Peculiarities of diagnostics and management of a child with CHARGE syndrome. *Rossiiskaya Otorinolaringologiya.* 2022;21(3):112–121. (In Russ.) <https://doi.org/10.18692/1810-4800-2022-3-112-121>.

Вклад авторов:

Концепция статьи – Т.Г. Маркова, С.Б. Сугарова

Написание текста – Т.Г. Маркова, С.Б. Сугарова, Ю.С. Корнева

Сбор и обработка материала – Т.Г. Маркова, С.Б. Сугарова, Ю.С. Корнева, Г.В. Иванов

Обзор литературы – Т.Г. Маркова, Ю.С. Корнева

Анализ материала – Т.Г. Маркова, С.Б. Сугарова, Ю.С. Корнева, Г.В. Иванов

Редактирование – Т.Г. Маркова, С.Б. Сугарова, Ю.С. Корнева, Г.В. Иванов

Утверждение окончательного варианта статьи – Т.Г. Маркова, С.Б. Сугарова

Contribution of authors:

Concept of the article – Tatiana G. Markova, Serafima B. Sugarova

Text development – Tatiana G. Markova, Serafima B. Sugarova, Yuliya S. Korneva

Collection and processing of material – Tatiana G. Markova, Serafima B. Sugarova, Yuliya S. Korneva, Grigoriy V. Ivanov

Literature review – Tatiana G. Markova, Yuliya S. Korneva

Material analysis – Tatiana G. Markova, Serafima B. Sugarova, Yuliya S. Korneva, Grigoriy V. Ivanov

Editing – Tatiana G. Markova, Serafima B. Sugarova, Yuliya S. Korneva, Grigoriy V. Ivanov

Approval of the final version of the article – Tatiana G. Markova, Serafima B. Sugarova

Согласие пациентов на публикацию: пациенты подписали информированное согласие на публикацию своих данных.

Basic patient privacy consent: patients signed informed consent regarding publishing their data.

Информация об авторах:

Маркова Татьяна Геннадьевна, д.м.н., ведущий научный сотрудник отдела диагностики и реабилитации нарушений слуха, Санкт-Петербургский научно-исследовательский институт уха, горла, носа и речи; 190013, Россия, Санкт-Петербург, ул. Бронницкая, д. 9; ведущий научный сотрудник, Научно-исследовательский клинический институт оториноларингологии имени Л.И. Свержевского; 117152, Россия, Москва, Загородное шоссе, д. 18А, стр. 2; профессор кафедры сурдологии, Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования; 125993, Россия, Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1; t.markova@niilor.ru

Сугарова Серафима Борисовна, к.м.н., руководитель отдела диагностики и реабилитации нарушений слуха, Санкт-Петербургский научно-исследовательский институт уха, горла, носа и речи; 190013, Россия, Санкт-Петербург, ул. Бронницкая, д. 9; s.sugarova@niilor.ru

Корнева Юлия Сергеевна, аспирант отдела диагностики и реабилитации нарушений слуха, Санкт-Петербургский научно-исследовательский институт уха, горла, носа и речи; 190013, Россия, Санкт-Петербург, ул. Бронницкая, д. 9; yu.korneva@niilor.ru

Иванов Григорий Вадимович, клинический ординатор по направлению «оториноларингология», Санкт-Петербургский научно-исследовательский институт уха, горла, носа и речи; 190013, Россия, Санкт-Петербург, ул. Бронницкая, д. 9; grisha-igvz@mail.ru

Information about the authors:

Tatiana G. Markova, Dr. Sci. (Med.), Leading Researcher of the Department of Diagnostics and Rehabilitation of Hearing Impairments, Saint Petersburg Research Institute of Ear, Throat, Nose and Speech; 9, Bronnitskaya St., St Petersburg, 190013, Russia; Leading Researcher, Sverzhewsky Scientific Research Clinical Institute of Otorhinolaryngology; 18a, Bldg. 2, Zagorodnoe Shosse, Moscow, 117152, Russia; Professor of the Department of Surdology, Russian Medical Academy of Continuous Professional Education; 2/1, Bldg. 1, Barrikadnaya St., Moscow, 125993, Russia; t.markova@niilor.ru

Serafima B. Sugarova, Cand. Sci. (Med.), Head of the Department of Diagnostics and Rehabilitation of Hearing Disorder, Saint Petersburg Research Institute of Ear, Throat, Nose and Speech; 9, Bronnitskaya St., St Petersburg, 190013, Russia; s.sugarova@niilor.ru

Yuliya S. Korneva, Postgraduate Student of the Department of Diagnostics and Rehabilitation of Hearing Impairment, Saint Petersburg Research Institute of Ear, Throat, Nose and Speech; 9, Bronnitskaya St., St Petersburg, 190013, Russia; yu.korneva@niilor.ru

Grigoriy V. Ivanov, Otorhinolaryngology Clinical Resident, Saint Petersburg Research Institute of Ear, Throat, Nose and Speech; 9, Bronnitskaya St., St Petersburg, 190013, Russia; grisha-igvz@mail.ru