

Сравнительный анализ аудиологических параметров у детей с заболеваниями спектра аудиторных нейропатий с различной этиологией

М.В. Гребенюк^{1,2✉}, marishkab1993@mail.ru, Л.И. Ильенко³, А.С. Мачалов^{1,2,3}, Т.И. Гаращенко^{1,3}, Т.Ю. Владимирова⁴, А.О. Кузнецов^{1,3}

¹ Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии Федерального медико-биологического агентства России; 123182, Россия, Москва, Волоколамское шоссе, д. 30, стр. 2

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

³ Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова; 117513, Москва, ул. Островитянова, д. 1, стр. 6

⁴ Самарский государственный медицинский университет; 443099, Россия, Самара, ул. Чапаевская, д. 89

Резюме

Введение. Диагностика и прогноз реабилитации детей с заболеваниями спектра аудиторных нейропатий (ANSД) усложняются вариабельностью течения и результатов слухопротезирования. Генетические исследования позволяют уточнить уровень поражения и прогнозировать исходы кохлеарной имплантации.

Цель. Провести сравнительный анализ аудиологического профиля пациентов для разработки критериев ранней диагностики ANSD.

Материалы и методы. В нашем исследовании обследован 21 ребенок с нарушением слуха (средний возраст – 6,25 ± 4,15 года). Всем проведено клинко-аудиологическое и молекулярно-генетическое обследование, а также родителям всех детей было предложено ответить на вопросы опросника SF-36. По результатам генетического тестирования пациенты разделены на две группы: 1-я группа (12 детей) – с генетически детерминированными формами ANSD, 2-я группа (9 детей) – с иными факторами.

Результаты и обсуждение. По результатам молекулярно-генетического тестирования у 12 (57%) детей с ANSD были выявлены варианты нуклеотидной последовательности генов *OTOF* (24%), *CDH23*, *TMC1*, *COL11A1*, *PRPS1* и *HOMER2* (среди них 8 ранее не описанных). У всех пациентов с *OTOF*-ассоциированной ANSD регистрировалась задержанная вызванная отоакустическая эмиссия (ЗВОАЭ) в отличие от других групп. Обнаружены статистически значимые различия в параметрах отоакустической эмиссии и расхождении между группами и данными аудиометрии и ASSR-теста у детей с ANSD-группами. В нашем исследовании родители детей с генетически обусловленным нарушением слуха демонстрировали более высокую оценку качества жизни, чем родители пациентов с ANSD другой этиологии.

Выводы. Несмотря на генетическую гетерогенность ANSD, ведущую этиологическую роль играли патогенные варианты гена *OTOF*. Регистрация ЗВОАЭ является специфичным маркером *OTOF*-опосредованной ANSD. Результаты исследования подтверждают, что внедрение интегрированного молекулярно-генетического и аудиологического исследований является необходимым условием для верификации форм ANSD и создания персонализированных реабилитационных мероприятий с учетом этиологии заболевания.

Ключевые слова: генетика, заболевания спектра аудиторных нейропатий, ANSD, ЗВОАЭ, *OTOF*, тугоухость

Для цитирования: Гребенюк МВ, Ильенко ЛИ, Мачалов АС, Гаращенко ТИ, Владимирова ТЮ, Кузнецов АО. Сравнительный анализ аудиологических параметров у детей с заболеваниями спектра аудиторных нейропатий с различной этиологией. *Медицинский совет*. 2025;19(18):188–193. <https://doi.org/10.21518/ms2025-417>.

Конфликт интересов: авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Comparative analysis of audiological parameters in children with auditory neuropathy spectrum disorders of various etiologies

Marina V. Grebenyuk^{1,2✉}, marishkab1993@mail.ru, Lidia I. Ilenko³, Anton S. Machalov^{1,2,3}, Tatiana I. Garashchenko^{1,3}, Tatiana Yu. Vladimirova⁴, Alexander O. Kuznetsov^{1,3}

¹ National Medical Research Center for Otorhinolaryngology of the Federal Medico-Biological Agency of Russia; 30, Bldg. 2, Volokolamskoe Shosse, Moscow, 123182, Russia

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

³ Pirogov Russian National Research Medical University; 1, Ostrovityanov St., Moscow, 117997, Russia

⁴ Samara State Medical University; 89, Chapayevskaya St., Samara, 443099, Russia

Abstract

Introduction. The diagnosis and prognosis of rehabilitation in children with Auditory Neuropathy Spectrum Disorder (ANSД) are complicated by the variability in its course and the outcomes of hearing aid fitting. Genetic research helps to clarify the level of the lesion and predict the outcomes of cochlear implantation.

Aim. To conduct a comparative analysis of the audiological profile of patients to develop criteria for the early diagnosis of ANSD. **Materials and methods.** A total of 21 children with hearing impairment (mean age 6.25 ± 4.15 years) were examined. All patients underwent clinical, audiological, and molecular genetic testing. Based on the genetic testing results, the patients were divided into two groups: Group 1 (12 children) – with genetically determined forms of ANSD, and Group 2 (9 children) – with other etiological factors.

Results and discussion. According to the molecular genetic testing results, nucleotide sequence variants were identified in the genes *OTOF* (24%), *CDH23*, *TMC1*, *COL11A1*, *PRPS1*, and *HOMER2* in 12 (57%) children with ANSD; eight of these variants were previously unreported. All patients with *OTOF*-associated ANSD exhibited present transient evoked otoacoustic emissions (TEOAEs), unlike the other groups. Statistically significant differences were found in otoacoustic emission parameters and the discrepancy between audiometry and ASSR test results among the ANSD groups. In our study, parents of children with genetically caused hearing loss reported a higher quality of life than parents of patients with ANSD of other etiologies.

Conclusions. Despite the genetic heterogeneity of ANSD, pathogenic variants in the *OTOF* gene played a leading etiological role. The presence of TEOAE is a specific marker for *OTOF*-mediated ANSD. The study results confirm that the implementation of an integrated molecular-genetic and audiological diagnostic workup is a necessary condition for the verification of ANSD subtypes and the development of personalized rehabilitation measures tailored to the disease etiology.

Keywords: genetics, auditory neuropathy spectrum disorder, ANSD, TEOAE, *OTOF*, hearing loss

For citation: Grebenyuk MV, Ilenko LI, Machalov AS, Garashchenko TI, Vladimirova TYu, Kuznetsov AO. Comparative analysis of audiological parameters in children with auditory neuropathy spectrum disorders of various etiologies. *Meditsinskiy Sovet*. 2025;19(18):188–193. (In Russ.) <https://doi.org/10.21518/ms2025-417>.

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

ВВЕДЕНИЕ

По данным ВОЗ, в мире насчитывается 34 млн детей с тугоухостью, и ожидается, что к 2050 г. их число увеличится почти в два раза¹. От 50 до 60% всех случаев нарушений слуха вызваны генетическими причинами [1, 2]. Более сотни генов могут приводить к наследственной тугоухости, что объясняет высокую вариативность клинико-аудиологической картины данного заболевания² [3].

Заболевания спектра аудиторных нейропатий (auditory neuropathy spectrum disorder, ANSD) представляют собой отдельную категорию нарушений слуха и могут быть вызваны патологией на участке проводящего пути слухового анализатора (от внутренних волосковых клеток до ствола мозга) [4]. В связи с этим клиническая картина ANSD может проявляться нарушением слуха различной степени выраженности и нарушением разборчивости речи даже при нормальных субъективных порогах слуха [5, 6].

Аудиологический скрининг новорожденных и детей первого года жизни в Российской Федерации и многих других странах на первом этапе представлен только регистрацией отоакустической эмиссии (ОАЭ) [7–9]. Так как у детей с ANSD нормально функционирует внутреннее ухо, то ОАЭ регистрируется, и данная группа детей не направляется на подробное аудиологическое обследование, что приводит к задержке диагностики [10]. В диагностике заболеваний спектра аудиторных нейропатий ведущее значение имеет регистрация КСВП с выделением микрофонного потенциала улитки.

Эпидемиология ANSD остается недостаточно изученной и, по данным различных исследований, варьирует от 0,5 до 15% среди пациентов с нарушениями слуха [11–13]. Важно подчеркнуть, что в 40% случаев ANSD имеет генетически

детерминированный характер, в то время как 60% случаев обусловлены негенетическими факторами [5, 6, 14].

Согласно литературным данным, основной наследственной причиной ANSD являются мутации в гене *OTOF*. Эти мутации ответственны примерно за 8% всех случаев врожденной несиндромальной тугоухости, что делает ген *OTOF* ключевым объектом для диагностического поиска у пациентов с ANSD [14–16]. Важность его исследования дополнительно подтверждается высокой эффективностью кохлеарной имплантации у данной группы пациентов [17–20]. Однако индивидуальный вклад остальных генов в целом остается неопределенным.

Учитывая значительную долю генетических причин в развитии аудиторных нейропатий, представляется целесообразным рассмотреть это заболевание с позиции клинической аудиологии. Такой подход обусловлен высокой вариабельностью клинического течения ANSD и непредсказуемостью результатов слухоречевой реабилитации. В то же время не вызывает сомнений влияние конкретной генетической мутации на различные параметры слухового анализатора в части прогрессирования и эффективности процесса слухоречевой реабилитации [21]. Таким образом, понимание генетического фона ANSD является крайне актуальной темой.

Цель исследования – провести сравнительный анализ аудиологического профиля пациентов для разработки критериев ранней диагностики расстройств спектра аудиторной нейропатии.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

В исследование был включен 21 ребенок (средний возраст – $6,25 \pm 4,15$ года) с нарушениями слуха, имеющих аудиологические признаки ANSD.

Всем детям выполнен следующий объем клинико-аудиологических исследований: сбор жалоб и анамнеза; полный оториноларингологический осмотр; КТ височных костей;

¹ World Health Organization. Deafness and hearing loss. Available at: <https://www.who.int/ru/news-room/fact-sheets/detail/deafness-and-hearing-loss>.

² Hereditary Hearing Loss Homepage. Available at: <http://hereditaryhearingloss.org>.

МРТ головного мозга. Аудиологическое обследование: регистрация задержанной вызванной отоакустической эмиссии (ЗВОАЭ), акустическая импедансометрия, регистрация коротколатентных слуховых вызванных потенциалов (КСВП) сигналами Click на стимулы разной полярности (регистрация микрофонного потенциала улитки), регистрация стационарных слуховых вызванных потенциалов (ASSR-тест), а также поведенческая аудиометрия со зрительным подкреплением и сурдопедагогические методики оценки слуха³ [22–24]. В нашем исследовании детям с ANSD дополнительно был выполнен ASSR-тест с целью изучения его корреляции с результатами поведенческих порогов слуха. Также всем родителям обследованных детей было предложено ответить на вопросы опросника SF-36 с целью оценки качества жизни [25, 26]. Клинико-аудиологическое обследование выполнялось на базе ФГБУ НМИЦО ФМБА России, а молекулярно-генетическое исследование проводилось в ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России. ФГБОУ ВО СамГМУ Минздрава России осуществлял помощь в обработке полученных данных и описательной части исследования.

После установления диагноза посредством аудиологического обследования всем пациентам было выполнено полноэкзомное секвенирование, изучались варианты из кастомной панели в 248 генах.

В зависимости от этиологии заболевания дети были разделены на 2 группы:

- Группа 1 – 12 детей (57%) с генетически-детерминированными формами ANSD.
- Группа 2 – 9 детей (43%) с иными факторами развития ANSD.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

По результатам молекулярно-генетического тестирования у 12 (57%) детей с ANSD были выявлены варианты нуклеотидной последовательности генов *OTOF* (24%), *CDH23*, *TMC1*, *COL11A1*, *PRPS1* и *HOMER2* (среди них 8 ранее не описанных).

В ходе проведения полного оториноларингологического осмотра установлено, что у всех обследованных детей острой патологии со стороны лор-органов на момент осмотра не выявлено.

По данным проведенных КТ височных костей и МРТ головного мозга патологических изменений не выявлено у детей из обеих групп [27, 28].

Степень тугоухости у пациентов с ANSD была установлена на основании субъективной оценки слуха, определенной методами поведенческой аудиометрии со зрительным подкреплением или с помощью сурдопедагогических методик, таких как методика «звучащих игрушек», теста «6 звуков LING» и методики «гороховых проб» [29, 30]. В нашем исследовании пациенты по степени изменения слуховой функции (согласно международной классификации тугоухости, предложенной ВОЗ) были распределены следующим образом [23, 30]:

■ Преобладали пациенты с IV степенью и глухотой (71%, $n = 15$), которые были объединены в одну когорту.

■ Реже (29%, $n = 6$) встречались пациенты с III степенью тугоухости.

В настоящем исследовании пациентов с порогами слуха, соответствующими нормальным (до 25 дБ), а также I (26–40 дБ) и II (41–55 дБ) степени, не было (рис. 1).

Статистически значимые различия выявлены при анализе значений соотношения «сигнал/шум» при регистрации ЗВОАЭ у пациентов с заболеваниями спектра аудиторных нейропатий в зависимости от этиологии на 1000 Гц на оба уха (AD $p = 0,040$, AS = 0,024), на 2000 Гц левое ухо ($p = 0,046$), на 4000 Гц на оба уха (AD $p = 0,028$, AS = 0,025) (табл. 1).

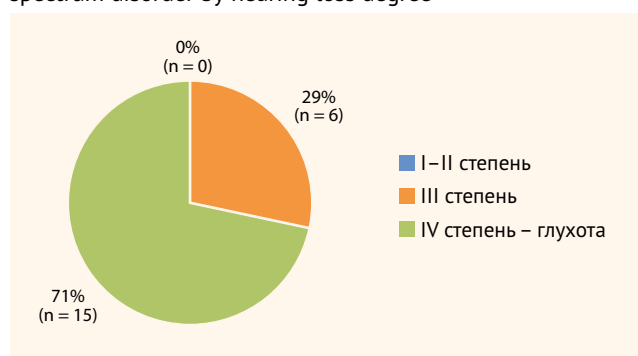
У пациентов с генетической этиологией – ОТОФ-обусловленной аудиторной нейропатией – в 5 случаях (24%) регистрировалась отоакустическая эмиссия, что служит важным диагностическим маркером. При этом ЗВОАЭ не регистрировалась у всех пациентов в подгруппе с иной этиологией, а также у пациентов с мутациями в генах *CDH23*, *TMC1*, *COL11A1*, *PRPS1* и *HOMER*.

Результаты проведенного нами исследования, включающего группу пациентов с ANSD, показали статистически значимую диссоциацию между результатами, полученными с помощью ASSR-теста и тональной пороговой аудиометрии на частоте 500 Гц в обоих ушах (AD $p = 0,003$, AS $p = 0,00079$), а также на частоте 1000 Гц в правом ухе ($p = 0,029$) (табл. 2). Наши данные согласуются с имеющимися литературными источниками и демонстрируют характерное для пациентов с ANSD несоответствие результатов ASSR-тестирования и тональной пороговой аудиометрии.

Оценка качества жизни и состояния здоровья респондентов проводилась с помощью опросника SF-36 (рис. 2). Этот валидизированный и широко распространенный инструмент позволяет получить данные по восьми ключевым шкалам.

Родители детей с генетически обусловленным нарушением слуха демонстрировали более высокую оценку качества жизни, чем родители пациентов с ANSD другой этиологии. Во всех без исключения доменах опросника пациенты Группы 1 продемонстрировали более высокие показатели. Наиболее выраженные межгрупповые различия зарегистрированы в сфере физического функционирования,

● **Рисунок 1.** Распределение пациентов с заболеваниями спектра аудиторных нейропатий по степени тугоухости
 ● **Figure 1.** Distribution of patients with auditory neuropathy spectrum disorder by hearing loss degree



³ Мачалов АС. Функциональное состояние среднего и внутреннего уха у больных нейросенсорной тугоухостью после кохлеарной имплантации: автореф. дис. ... канд. мед. наук. М.; 2015. Режим доступа: <https://medical-diss.com/medicina/funktsionalnoe-sostoyanie-srednego-i-vnutrennego-uha-u-bolnyh-neyrosensornoy-tugohostyu-posle-kohlearnoy-implantatsii>.

● **Таблица 1.** Сравнительная характеристика соотношения значений сигнала и шума при регистрации задержанной вызванной отоакустической эмиссии у пациентов с ANSD

● **Table 1.** Comparative characteristics of the total signal-to-noise ratio values in transient evoked otoacoustic emissions registration in patients with ANSD

Параметр (соотношение S/N)	Группа 1			Группа 2			P-value
	M ± SD / Me	95% ДИ / Q ₁ –Q ₃	n	M ± SD / Me	95% ДИ / Q ₁ –Q ₃	n	
AD 500 Гц	-2,62 ± 5,99	-6,24 – 1,01	12	-6,29 ± 2,06	-8,35 – -4,38	9	0,141
AS 500 Гц	-6,00	-7,00 – 1,00	12	-4,71 ± 0,95	-5,76 – -3,83	9	0,107
AD1000 Гц	0,15 ± 7,29	-4,26 – 4,55	12	-4,64 ± 2,18	-6,46 – -2,63	9	0,040*
AS 1000 Гц	2,48 ± 10,22	-3,70 – 8,65	12	-5,47 ± 2,30	-6,65 – -3,35	9	0,024*
AD 2000 Гц	2,78 ± 10,82	-3,75 – 9,32	12	-3,67 ± 1,15	-4,73 – -2,61	9	0,062
AS 2000 Гц	2,95 ± 11,52	-4,00 – 9,91	12	-4,23 ± 1,73	-5,83 – -2,63	9	0,046*
AD 4000 Гц	1,77 ± 7,60	-2,83 – 6,36	12	-3,67 ± 1,15	-4,68 – -2,61	9	0,028*
AS 4000 Гц	2,76 ± 10,46	-3,56 – 9,08	12	-4,97 ± 1,93	-6,45 – -3,19	9	0,025*

* p < 0,05 при сравнении между группами.

● **Таблица 2.** Сравнительная характеристика правого и левого уха по результатам поведенческой аудиометрии и ASSR-теста у пациентов с ANSD

● **Table 2.** Comparative characteristics of the right and left ears based on behavioral audiometry and ASSR test results in patients with ANSD

Частота, ухо	Поведенческая аудиометрия Me [25%, 75%]	N, ушей	ASSR-тест Me [25%, 75%]	N, ушей	P-value
500 Гц AD	57,5 [47,5–60]	6	72,5 [65–80]	21	0,003*
500 Гц AS	50 [46,25–53,75]	6	75,5 [75–85]	21	0,00079*
1000 Гц AD	65 [61,25–76,25]	6	77,5 [75–85]	21	0,029*
1000 Гц AS	67,5 [57,5–70]	6	75 [73,75–82,5]	21	0,052
2000 Гц AD	72,5 [66,25–82,5]	6	80 [78,75–90]	21	0,287
2000 Гц AS	70 [61,25–75]	6	80 [70–80]	21	0,250
4000 Гц AD	72,5 [70–82,5]	6	72,5 [70–90]	21	0,978
4000 Гц AS	80 [76,25–80]	6	70 [60–85]	21	0,407

* p < 0,05 при сравнении между группами.

где преимущество Группы 1 составило 24,2%. Наименьшая разница между группами отмечена в области ролевого функционирования, обусловленного эмоциональным состоянием (2,8%), хотя и здесь сохраняется преимущество пациентов с генетической этиологией ANSD.

ВЫВОДЫ

Результаты нашего исследования подчеркивают значительную генетическую гетерогенность ANSD. В исследуемой когорте ведущую этиологическую роль играли патогенные варианты гена *OTOF*, выявленные у 24% (n = 5) пациентов. Для данной формы заболевания была характерна специфическая клиническая картина, включающая наличие отоакустической эмиссии. Результаты исследования обосновывают целесообразность внедрения комплексного диагностического протокола, интегрирующего

● **Рисунок 2.** Среднее значения по шкалам опросника SF-36 у пациентов с ANSD

● **Figure 2.** Mean scores on the SF-36 questionnaire scales in patients with ANSD



молекулярно-генетическое и аудиологическое обследование. Такой подход является обязательным условием для точной верификации форм ANSD и разработки персонализированных программ реабилитации, учитывающих этиологию заболевания.

Поступила / Received 07.09.2025
Поступила после рецензирования / Revised 23.09.2025
Принята в печать / Accepted 25.09.2025

Список литературы / References

1. Дайхес НА, Мачалов АС, Базанова МВ, Кузнецов АО. *Пополняемая база данных аудиологических параметров состояния слуха пациентов с генетическими формами сенсоневральной тугоухости в ФГБУ НМИЦО ФМБА России*. Патент RU 2024622835. 13.06.2024. Режим доступа: <https://www.elibrary.ru/lusdzy>.
2. Korver AM, Smith RJ, Van Camp G, Schleiss MR, Bitner-Glindzicz MA, Lustig LR et al. Congenital hearing loss. *Nat Rev Dis Primers*. 2017;12(3):16094. <https://doi.org/10.1038/nrdp.2016.94>.
3. Mitchell CO, Morton CC. Genetics of childhood hearing loss. *Otolaryngol Clin North Am*. 2022;54(6):1081–1092. <https://doi.org/10.1016/j.otc.2021.08.008>.
4. De Siati RD, Rosenzweig F, Gersdorff G, Gregoire A, Rombaux P, Deggouj N. Auditory neuropathy spectrum disorders: from diagnosis to treatment: literature review and case reports. *J Clin Med*. 2020;10(4):1074. <https://doi.org/10.3390/jcm9041074>.
5. Савенко ИВ, Гарбарук ЕС, Бобошко МЮ. Аудиторная нейропатия и недоношенность: современный взгляд на проблему (обзор литературы). *Вестник оториноларингологии*. 2022;87(3):63–71. <https://doi.org/10.17116/otorino20228703163>.
6. Savenko IV, Garbaruk ES, Boboshko MYu. Auditory neuropathy and prematurity: modern view of the issue (literature review). *Vestnik Oto-Rino-Laringologii*. 2022;87(3):63–71. (In Russ.) <https://doi.org/10.17116/otorino20228703163>.
7. Wang H, Guan L, Wu X, Guan J, Li J, Li N et al. Clinical and genetic architecture of a large cohort with auditory neuropathy. *Hum Genet*. 2024;143(3):293–309. <https://doi.org/10.1007/s00439-024-02652-7>.
8. Сапожников ЯМ, Карпов ВЛ, Кузнецов АО. Новые возможности для проведения аудиологического скрининга у новорожденных и детей первого года жизни. *Вопросы практической педиатрии*. 2016;11(6):59–63. <https://doi.org/10.20953/1817-7646-2016-6-59-63>.
9. Sapozhnikov YaM, Karpov VL, Kuznetsov AO. New opportunities for audiological screening in newborns and first year infants. *Clinical Practice in Pediatrics*. 2016;11(6):59–63. (In Russ.) <https://doi.org/10.20953/1817-7646-2016-6-59-63>.
10. Сапожников ЯМ. Аудиологический скрининг новорожденных и грудных детей и его особенности у недоношенных новорожденных с различным сроком гестации. *Детская оториноларингология*. 2012;(2):10–14. Режим доступа: <https://www.elibrary.ru/rcbsht>.
11. Sapozhnikov YaM. Audiological screening of newborns and infants and its features in preterm newborns with different gestation periods. *Detskaya Otorinolaringologiya*. 2012;(2):10–14. (In Russ.) Available at: <https://www.elibrary.ru/rcbsht>.
12. Таварткиладзе ГА, Маркова ТГ, Чибисова СС, Альшарджаби Е, Цыганкова ЕР. Российский и международный опыт реализации программ универсального аудиологического скрининга новорожденных. *Вестник оториноларингологии*. 2016;81(2):7–12. <https://doi.org/10.17116/otorino20168127-12>.
13. Tavartkiladze GA, Markova TG, Chibisova SS, Al-sharjahi I, Tsygankova ER. The Russian and international experience with the implementation of the programs of universal audiological screening of the newborn infants. 2016;81(2):7–12. *Vestnik Oto-Rino-Laringologii*. (In Russ.) <https://doi.org/10.17116/otorino20168127-12>.
14. Morales-Angulo C, Gallo-Terán J, González-Aguado R, Onecha E, Del Castillo I. Hearing loss secondary to variants in the OTOF gene. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2024;186:112082. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2024.112082>.
15. Foerst A, Beutner D, Lang-Roth R, Huttenbrink K, Wedel H, Walger M. Prevalence of auditory neuropathy/synaptopathy in a population of children with profound hearing loss. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2006;70(8):1415–1422. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2006.02.010>.
16. Vignesh SS, Jaya V, Muralaheharan A. Prevalence and Audiological Characteristics of Auditory Neuropathy Spectrum Disorder in Pediatric Population: A Retrospective Study. *Indian J Otolaryngol Head Neck Surg*. 2016;68(2):196–201. <https://doi.org/10.1007/s12070-014-0759-6>.
17. Penido RC, Isaac ML. Prevalence of auditory neuropathy spectrum disorder in an auditory health care service. *Braz J Otorhinolaryngol*. 2013;79(4):429–433. <https://doi.org/10.5935/1808-8694.20130077>.
18. Manchaiah VK, Zhao F, Danesh AA, Duprey R. The genetic basis of auditory neuropathy spectrum disorder (ANSD). *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2011;75(2):151–158. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2010.11.023>.
19. Iwasa YI, Nishio SY, Yoshimura H, Sugaya A, Kataoka Y, Maeda Y et al. Detailed clinical features and genotype-phenotype correlation in an OTOF-related hearing loss cohort in Japan. *Hum Genet*. 2022;141(3-4):865–875. <https://doi.org/10.1007/s00439-021-02351-7>.
20. Ford CL, Riggs WJ, Quigley T, Keifer OPJr, Whitton JP, Valayannopoulos V. The natural history, clinical outcomes, and genotype-phenotype relationship of otoferlin-related hearing loss: a systematic, quantitative literature review. *Hum Genet*. 2023;142(10):1429–1449. <https://doi.org/10.1007/s00439-023-02595-5>.
21. Zheng D, Liu X. Cochlear implantation outcomes in patients with OTOF mutations. *Front Neurosci*. 2020;14:447. <https://doi.org/10.3389/fnins.2020.00447>.
22. Santarelli R, Scimemi P, Costantini M, Domínguez-Ruiz M, Rodríguez-Ballesteros M, Del Castillo I. Cochlear synaptopathy due to mutations in OTOF gene may result in stable mild hearing loss and severe impairment of speech perception. *Ear Hear*. 2021;42(6):1627–1639. <https://doi.org/10.1097/AUD.0000000000001052>.
23. Диаб ХМ, Корвяков ВС, Каилов АА, Пашинина ОА, Мачалов АС, Терехина ЛИ. Кохлеарная имплантация при отосклерозе с IV степенью тугоухости и глухотой. *Российская оториноларингология*. 2019;18(5):74–81. <https://doi.org/10.18692/1810-4800-2019-5-74-81>.
24. Diab KhM, Korvyakov VS, Kaibov AA, Pashchinina OA, Machalov AS, Terekhina LI. Cochlear implantation in otosclerosis with degree IV hearing loss and deafness. *Rossiiskaya Otorinolaringologiya*. 2019;18(5):74–81. (In Russ.) <https://doi.org/10.18692/1810-4800-2019-5-74-81>.
25. Савельев ЕС, Попадюк ВИ, Савельева ЕЕ, Мачалов АС, Кириченко ИМ. Кохлеарная имплантация – эффективный способ реабилитации детей с глубокой степенью потери слуха. *Медицинский совет*. 2025;19(5):60–66. <https://doi.org/10.21518/ms2025-094>.
26. Savelev ES, Popadyuk VI, Saveleva EE, Machalov AS, Kirichenko IM. Cochlear implantation is an effective way to rehabilitate children with severe hearing loss. *Meditsinskiy Sovet*. 2025;19(5):60–66. (In Russ.) <https://doi.org/10.21518/ms2025-094>.
27. Дайхес НА, Мачалов АС, Кузнецов АО, Христенко НВ, Григорьева АА, Брагина ОЛ. *Основы аудиологического обследования пациента. Тональная аудиометрия*. М.: ГЭОТАР-Медиа; 2025. 184 с.
28. Дайхес НА, Мачалов АС, Кузнецов АО, Христенко НВ. *Акустическая импедансометрия*. М.: ГЭОТАР-Медиа; 2022. 96 с.
29. Бобошко МЮ, Голованова ЛЕ, Владимиров О. К вопросу об оценке степени тугоухости. *Российская оториноларингология*. 2015;78(5):24. Режим доступа: https://entru.org/files/preview/2015/05/j_rus_LOR_5_2015.pdf.
30. Boboshko MYu, Golovanova LE, Vladimirova O. Assessment of the degree of hearing loss. *Rossiiskaya Otorinolaringologiya*. 2015;78(5):24. (In Russ.) Available at: https://entru.org/files/preview/2015/05/j_rus_LOR_5_2015.pdf.
31. Lins L, Carvalho FM. SF-36 total score as a single measure of health-related quality of life: Scoping review. *SAGE Open Med*. 2016;4:2050312116671725. <https://doi.org/10.1177/2050312116671725>.
32. De Andrade AN, Soares A, Skarzynska MB, Skarzynski PH, Sanfins MD, Gil D. Self-perception of hearing difficulties and quality of life in individuals with hearing loss. *Audiol Res*. 2022;12(5):527–538. <https://doi.org/10.3390/audiolres12050053>.
33. Mathew S, Jain C. A systematic review on the imaging findings in auditory neuropathy spectrum disorder. *J Otol*. 2024;19(3):166–172. <https://doi.org/10.1016/j.joto.2024.09.001>.
34. Roche JP, Huang BY, Castillo M, Bassim MK, Adunka OF, Buchman CA. Imaging characteristics of children with auditory neuropathy spectrum disorder. *Otol Neurotol*. 2010;31(5):780–788. <https://doi.org/10.1097/mao.0b013e3181d8d528>.
35. Sbeih F, Goldberg DM, Liu S, Lee MY, Stillitano G, Appachi S, Anne S. Auditory testing outcomes with hearing aids in patients with auditory neuropathy spectrum disorder. *Am J Otolaryngol*. 2021;42(5):103057. <https://doi.org/10.1016/j.amjoto.2021.103057>.
36. Chen G, Ding H, Shi W, Xie L, Xiong F, Lan L et al. Application of behavioral audiometry in subjective hearing assessment of children. *Lin Chuang Er Bi Yan Hou Tou Jing Wai Ke Za Zhi*. 2023;37(3):173–176. <https://doi.org/10.13201/j.issn.2096-7993.2023.03.003>.
37. Юнусов АС, Мачалов АА, Бобошко МЮ, Таварткиладзе ГА, Намазова-Баранова ЛС, Баранов АА и др. *Нейросенсорная тугоухость у детей: клинические рекомендации*. М.; 2024. 79 с. Режим доступа: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/22_3.

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

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

Вклад авторов:

Концепция статьи – М.В. Гребенюк, А.С. Мачалов, Т.И. Гаращенко, А.О. Кузнецов

Концепция и дизайн исследования – М.В. Гребенюк, А.С. Мачалов, Т.И. Гаращенко, Т.Ю. Владимиров, А.О. Кузнецов

Написание текста – М.В. Гребенюк, А.С. Мачалов

Сбор и обработка материала – М.В. Гребенюк

Обзор литературы – М.В. Гребенюк

Анализ материала – М.В. Гребенюк, А.С. Мачалов, Т.И. Гаращенко, А.О. Кузнецов

Статистическая обработка – М.В. Гребенюк

Редактирование – М.В. Гребенюк, Л.И. Ильенко, А.С. Мачалов, Т.И. Гаращенко, Т.Ю. Владимирова, А.О. Кузнецов

Утверждение окончательного варианта статьи – М.В. Гребенюк, Л.И. Ильенко, А.С. Мачалов, Т.И. Гаращенко, Т.Ю. Владимирова, А.О. Кузнецов

Contribution of authors:

Concept of the article – Marina V. Grebenyuk, Anton S. Machalov, Tatiana I. Garashchenko, Alexander O. Kuznetsov

Study concept and design – Marina V. Grebenyuk, Anton S. Machalov, Tatiana I. Garashchenko, Tatiana Yu. Vladimirova, Alexander O. Kuznetsov

Text development – Marina V. Grebenyuk, Anton S. Machalov

Collection and processing of material – Marina V. Grebenyuk

Literature review – Marina V. Grebenyuk

Material analysis – Marina V. Grebenyuk, Anton S. Machalov, Tatiana I. Garashchenko, Alexander O. Kuznetsov

Statistical processing – Marina V. Grebenyuk

Editing – Marina V. Grebenyuk, Lidia I. Ilenko, Anton S. Machalov, Tatiana I. Garashchenko, Tatiana Yu. Vladimirova, Alexander O. Kuznetsov

Approval of the final version of the article – Marina V. Grebenyuk, Lidia I. Ilenko, Anton S. Machalov, Tatiana I. Garashchenko, Tatiana Yu.

Vladimirova, Alexander O. Kuznetsov

Информация об авторах:

Гребенюк Марина Витальевна, врач – сурдолог-оториноларинголог, научный сотрудник, Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии Федерального медико-биологического агентства России; 123182, Россия, Москва, Волоколамское шоссе, д. 30, стр. 2; старший лаборант кафедры технологий реабилитации сенсорных нарушений, Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования; 125993, Россия, Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1; <https://orcid.org/0009-0008-1449-807X>; marishkab1993@mail.ru

Ильенко Лидия Ивановна, д.м.н., профессор, заведующая кафедрой госпитальной педиатрии №2 педиатрического факультета, Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова; 117997, Россия, Москва, ул. Островитянова, д. 1; <https://orcid.org/0000-0001-8375-4569>; 7660415@gmail.com

Мачалов Антон Сергеевич, д.м.н., доцент, заместитель директора по науке и образованию, Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии Федерального медико-биологического агентства России; 123182, Россия, Москва, Волоколамское шоссе, д. 30, стр. 2; заведующий кафедрой технологий реабилитации сенсорных нарушений, Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования; 125993, Россия, Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1; доцент кафедры оториноларингологии Института научной и практической отоларингологии, Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова; 117513, Москва, ул. Островитянова, д. 1, стр. 6; <https://orcid.org/0000-0002-5706-7893>; anton-machalov@mail.ru

Гаращенко Татьяна Ильинична, д.м.н., профессор, ученый секретарь, Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии Федерального медико-биологического агентства России; 123182, Россия, Москва, Волоколамское шоссе, д. 30, стр. 2; профессор кафедры факультета дополнительного профессионального образования, Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова; 117997, Россия, Москва, ул. Островитянова, д. 1; <https://orcid.org/0000-0002-5024-6135>; 9040100@mail.ru

Владимирова Татьяна Юльевна, д.м.н., доцент, заведующая кафедрой оториноларингологии имени академика РАН И.Б. Солдатова, Самарский государственный медицинский университет; 443099, Россия, Самара, ул. Чапаевская, д. 89; <https://orcid.org/0000-0003-1221-5589>; t.yu.vladimirova@samsmu.ru

Кузнецов Александр Олегович, д.м.н., главный научный сотрудник отдела аудиологии, слухопротезирования и слухоречевой реабилитации, врач – сурдолог-оториноларинголог, Национальный медицинский исследовательский центр оториноларингологии Федерального медико-биологического агентства России; 123182, Россия, Москва, Волоколамское шоссе, д. 30, стр. 2; профессор кафедры оториноларингологии Института научной и практической отоларингологии, Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова; 117513, Москва, ул. Островитянова, д. 1, стр. 6 <https://orcid.org/0000-0002-0372-7040>; aokuznet@yandex.ru

Information about the authors:

Marina V. Grebenyuk, Audiologist-Otolaryngologist, Research Fellow, National Medical Research Center for Otorhinolaryngology of the Federal Medico-Biological Agency of Russia; 30, Bldg. 2, Volokolamskoe Shosse, Moscow, 123182, Russia; Senior Laboratory Assistant Department of Technologies for Rehabilitation of Touch Violations, Russian Medical Academy of Continuous Professional Education; 2/1, Bldg. 1, Barrikadnaya St., Moscow, 125993, Russia; <https://orcid.org/0009-0008-1449-807X>; marishkab1993@mail.ru

Lidia I. Ilenko, Dr. Sci. (Med.), Professor, Head of the Department of Hospital Pediatrics No. 2 of the Pediatric Faculty, Pirogov Russian National Research Medical University; 1, Ostrovityanov St., Moscow, 117997, Russia; <https://orcid.org/0000-0001-8375-4569>; 7660415@gmail.com

Anton S. Machalov, Dr. Sci. (Med.), Associate Professor, Head of the Scientific and Clinical Department of Audiology, Auditory Prosthetics and Auditory-Speech Rehabilitation, National Medical Research Center for Otorhinolaryngology of the Federal Medico-Biological Agency of Russia; 30, Bldg. 2, Volokolamskoe Shosse, Moscow, 123182, Russia; Head of the Department of Technologies for the Rehabilitation of Sensory Disorders, Russian Medical Academy of Continuous Professional Education; 2/1, Bldg. 1, Barrikadnaya St., Moscow, 125993, Russia; Associate Professor of the Department of Otorinolaryngology of the Institute of Scientific and Practical Otolaryngology, Pirogov Russian National Research Medical University; 1, Ostrovityanov St., Moscow, 117997, Russia; <https://orcid.org/0000-0002-5706-7893>; anton-machalov@mail.ru

Tatiana I. Garashchenko, Dr. Sci. (Med.), Professor, Scientific Secretary, National Medical Research Center for Otorhinolaryngology of the Federal Medico-Biological Agency of Russia; 30, Bldg. 2, Volokolamskoe Shosse, Moscow, 123182, Russia; Professor of the Otorhinolaryngology Department, Pirogov Russian National Research Medical University; 1, Ostrovityanov St., Moscow, 117997, Russia; <https://orcid.org/0000-0002-5024-6135>; 9040100@mail.ru

Tatiana Yu. Vladimirova, Dr. Sci. (Med.), Associate Professor, Head of the Department of Otorhinolaryngology named after Academician of the Russian Academy of Sciences I.B. Soldatov, Samara State Medical University; 89, Chapaevskaya St., Samara, 443099, Russia; <https://orcid.org/0000-0003-1221-5589>; t.yu.vladimirova@samsmu.ru

Alexander O. Kuznetsov, Dr. Sci. (Med.), Chief Researcher of the Department of Audiology, Auditory Prosthetics and Auditory-Speech Rehabilitation, Surologist-Otorhinolaryngologist, National Medical Research Center for Otorhinolaryngology of the Federal Medico-Biological Agency of Russia; 30, Bldg. 2, Volokolamskoe Shosse, Moscow, 123182, Russia; Professor of the Department of Otorinolaryngology of the Institute of Scientific and Practical Otolaryngology, Pirogov Russian National Research Medical University; 1, Ostrovityanov St., Moscow, 117997, Russia; <https://orcid.org/0000-0002-0372-7040>; aokuznet@yandex.ru