

Bölüm 27

KONJENİTAL İŞİTME KAYIPLARI

Ceren KARAÇAYLI¹

GİRİŞ

Konjenital işitme kaybı, doğumdan itibaren görülen işitme kaybını ifade eder. Ses dalgalarının oluşturduğu mekanik enerjinin, sinirsel yollarda elektriksel enerjiye dönüştürülememesi nedeniyle oluşur. Lezyonun yerine göre üç çeşit işitme kaybı vardır (1). İletim tipi işitme kayıplarında sesin dış kulak ya da orta kulaktan kaynaklanan nedenlerle kokleaya iletiminde bir sorun vardır. Sensörinöral işitme kayıplarında koklea ya da spiral ganglion disfonksiyonuna bağlı olarak işitme kaybı görülür. Eğer işitme kaybının hem iletim hem de sensörinöral komponenti varsa bu da mixed tip işitme kaybı olarak adlandırılır (2). Sensörinöral işitme kayıpları lezyonun bulunduğu yere göre eğer saçlı hücreler etkilenmişse sensöriyel, santral işitsel yolaklar etkilenmişse santral olarak iki alt gruba ayrılabilir (3).

Gelişmiş ülkelerin çoğunda doğumdan itibaren ilk bir ay içerisinde işitme kayıplarının tespiti ve tedavisine başlanması amacıyla yenidoğan tarama programları kullanılmaktadır. 1927 yılından itibaren Amerika Birleşik Devletleri'nde, işitme kaybının erken tespiti için çalışmalar başlamıştır. İlk olarak okul çağı çocuklar taranmaya başlamış ancak kulak burun boğaz uzmanları, odyolog, pediatrist ve dil konuşma terapistlerinden oluşan birleşik bir komisyonun kararıyla bu tarama programlarının risk faktörü taşıyan tüm bebeklerde yapılması gerektiği vurgulanmıştır. 1999 yılında ise aynı komite konjenital işitme kaybı görülen be-

beklerin sadece %50'sinde risk faktörü görülmesi üzerine tarama programının tüm yenidoğanlara uygulanması gerekliliğini ifade etmiştir (4). Türkiye'de ise yenidoğan tarama programı ilk olarak 2003 yılında başlamış ancak ailelerin bu konudaki farkındalıklarının yeterli olmaması nedeniyle 2008 yılında 81 ilin 76'sında program tam anlamıyla oturtulabilmiştir (5).

EPİDEMİYOLOJİ

Doğumsal anomaliler içinde % 0.1 - % 0.3 prevalans ile en sık görülen anomali işitme kaybıdır (4). İşitme kaybı prevalansının adolesan döneme doğru gittikçe artması büyük olasılıkla işitme kaybının progresyonu ya da geç ortaya çıkan işitme kaybı ile ortaya çıkan genetik hastalıklara bağlı olabilir (6). Ünlversal tarama programı olmayan Güney Asya ve Afrika ülkelerinde işitme kaybı prevalansı yaklaşık olarak %0,19 ile %0,24 arasında değişmektedir (7).

RİSK FAKTÖRLERİ

Yenidoğan İşitme Birleşik Komitesi (JCIH: Joint Committee on Infant Hearing) tarafından kalıcı konjenital, gecikmiş ya da progresif işitme kaybı için belirlenen risk faktörleri şöyledir (8):

1. İşitme, konuşma, dil ya da gelişimsel gerilik
2. Ailede işitme kaybı öyküsü
3. Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde 5 günden daha uzun süre kalmak

¹ Dr. Öğr. Ü. SBÜ Gülhane Sağlık Bilimleri Fakültesi Odyoloji AD. ckaracayli@yahoo.com.

Herpes simplex tip 1 ve 2 virüsleri Herpesviridae ailesinden çift zincirli DNA virüsleridir. Amerikada görülme oranı 1/3200'dür ve çoğunlukla HSV-2 ile enfeksiyon görülür (42). Hastalık %85 peripartum, %10 postnatal, %5 de intrauterin olarak bulaşmaktadır. Neonatal HSV enfeksiyonlarının yaklaşık %50'sinde santral sinir sistemi tutulumu da görülür (33).

Sifilis, *Treponema pallidum* adı verilen bir gram negatif spiroket enfeksiyonudur. Anneden çocuğa geçebildiği 15. yüzyıldan beri bilinmektedir. İntestinal keratit, bozuk kesici diş yapısı ve sensörinöral işitme kaybından oluşan Hutchinson triadı ile bilinmektedir (30). Daha sonra bu bulgulara Clutton eklemi (özellikle dizlerde görülen simetrik hidroartroz) ve dut şeklinde molar dişler de eklenmiştir (43).

İntrauterin dönemde geçirilen suçiçeği ve kızamık da konjenital işitme kaybına yol açabilir.

SONUÇ

Konjenital işitme kaybı çok farklı etyolojilere bağlı olarak ortaya çıkabilmektedir. İşitme kaybının geç tanımlanması, çocuğun başta dil gelişimi olmak üzere sosyal, duygusal ve akademik gelişimini de etkiler. Günümüzde yenidoğan işitme tarama programları sayesinde bu hastalara erken dönemde ulaşılabilmekte ve ilk 6 ay içinde ilgili hekime yönlendirilmeleri sağlanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: konjenital, genetik, işitme kaybı

KAYNAKÇA

1. Korver AM, Smith RJ, Van Camp G, et al. Congenital hearing loss. *Nat Rev Dis Primers*. 2017;12(3):16094. Doi: 10.1038/nrdp.2016.94.
2. Cunningham LL, Tucci DL. Hearing Loss in Adults. *N Engl J Med*. 2017;377(25):2465-2473. Doi: 10.1056/NEJMra1616601.
3. Moser T, Starr A. Auditory neuropathy--neural and synaptic mechanisms. *Nat Rev Neurol*. 2016;12(3):135-149. Doi: 10.1038/nrneurol.2016.10.
4. Aydemir C, Zinciroğlu A. Yenidoğan Bebeklerde İşitme Tarama Testleri. *Sted*. 2004;13(11):418.
5. Bolat H, Bebitoglu FG, Ozbas S, et al. National newborn hearing screening program in Turkey: struggles and implementations between 2004 and 2008. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2009;73(12):1621-1623. Doi: 10.1016/j.ijporl.2009.08.002.
6. Morton CC, Nance WE. Newborn hearing screening--a silent revolution. *N Engl J Med*. 2006;354:2151-64. Doi: 10.1056/NEJMra050700.
7. http://www.who.int/healthinfo/statistics/bod_hearing-loss.pdf
8. Joint Committee on Infant Hearing. Year 2007 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics*. 2007;120:898-921. Doi:10.1542/peds.2007-2333.
9. Marazita ML, Ploughman LM, Rawlings B, et al. Genetic epidemiological studies of early-onset deafness in the U.S. school-age population. *Am J Med Genet*. 1993;46(5):486-491. Doi: 10.1002/ajmg.1320460504.
10. Smith RJ, Bale JF Jr, White KR. Sensorineural hearing loss in children. *Lancet*. 2005;365:879-890. Doi: 10.1016/S0140-6736(05)71047-3.
11. Snoeckx RL, Huygen PL, Feldmann D, et al. GJB2 mutations and degree of hearing loss: a multicenter study. *Am J Hum Genet*. 2005;77:945-957. Doi: 10.1086/497996.
12. Grosse SD, Ross DS, Dollard SC. Congenital cytomegalovirus (CMV) infection as a cause of permanent bilateral hearing loss: a quantitative assessment. *J Clin Virol*. 2008;41:57-62. Doi: 10.1016/j.jcv.2007.09.004.
13. Goderis J, De Leenheer E, Smets K, et al. Hearing loss and congenital CMV infection: a systematic review. *Pediatrics*. 2014;134:972-82. Doi: 10.1542/peds.2014-1173.
14. Zelante L, Gasparini P, Estivill X, et al. Connexin26 mutations associated with the most common form of non-syndromic neurosensory autosomal recessive deafness (DFNB1) in Mediterraneans. *Hum Mol Genet*. 1997;6:1605-1609. Doi: 10.1093/hmg/6.9.1605.
15. Riazuddin S, Ahmed ZM, Fanning AS, et al. Tricellulin is a tight-junction protein necessary for hearing. *Am J Hum Genet*. 2006;79:1040-1051. Doi: 10.1086/510022.
16. Wilcox ER, Burton QL, Naz S, et al. Mutations in the gene encoding tight junction claudin-14 cause autosomal recessive deafness DFNB29. *Cell*. 2001;104:165-172. Doi: 10.1016/s0092-8674(01)00200-8.
17. Naz S, Griffith AJ, Riazuddin S, et al. Mutations of ESPN cause autosomal recessive deafness and vestibular dysfunction. *J Med Genet*. 2004;41:591-595. Doi: 10.1136/jmg.2004.018523
18. Donaudy F, Zheng L, Ficarella R, et al. Espin gene (ESPN) mutations associated with autosomal dominant hearing loss cause defects in microvillar elongation or organisation. *J Med Genet*. 2006;43:157-161 Doi: 10.1136/jmg.2005.032086.
19. Kitajiri S, Sakamoto T, Belyantseva IA, et al. Actin-bundling protein TRIOBP forms resilient rootlets of hair cell stereocilia essential for hearing. *Cell*. 2010;141:786-98. Doi: 10.1016/j.cell.2010.03.049.
20. Sennaroglu L. Histopathology of inner ear malformations: Do we have enough evidence to explain pathophysiology? *Cochlear Implants Int*. 2016;17:3-20. Doi: 10.1179/1754762815Y.0000000016.
21. Sennaroglu L, Bajin MD. Classification and Current Management of Inner Ear Malformations. *Balkan Med J*. 2017;34(5):397-411. Doi: 10.4274/balkanmedj.2017.0367.
22. Cinar BC, Batuk MO, Tahir E, et al. Audiologic and radiologic findings in cochlear hypoplasia. *Auris Nasus Larynx*. 2017;44(6):655-663. Doi: 10.1016/j.anl.2016.12.002.
23. eMarcantonio M, Choo DI. Radiographic Evaluation of Children with Hearing Loss. *Otolaryngol Clin North Am*. 2015;48(6):913-32. Doi: 10.1016/j.otc.2015.07.003.

24. Jackler RK, Luxford WM, House WF. Congenital malformations of the inner ear: a classification based on embryogenesis. *Laryngoscope*. 1987;97(3Pt2Suppl40):2-14. Doi: 10.1002/lary.5540971301.
25. Ohlms LA, Edward MS, Mason EO, et al. Recurrent meningitis and Mondini dysplasia. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 1990;116:608-612. Doi: 10.1001/archotol.1990.01870050108018
26. Deep NL, Hoxworth JM, Barrs DM. What is the best imaging modality for diagnosing a large vestibular aqueduct? *Laryngoscope*. 2016;126(2):302-303. Doi: 10.1002/lary.25684.
27. Wilkins A1, Prabhu SP, Huang L, et al. Frequent association of cochlear nerve canal stenosis with pediatric sensorineural hearing loss. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 2012;138(4):383-388. Doi: 10.1001/archoto.2012.237.
28. Paul W. (2014) Congenital Malformations of the Inner Ear. Alan G. Cheng, Robert K. Jackler (Ed.) *Cummings Otolaryngology Head and Neck Surgery* içinde (6th ed. s 2980-2997). Philadelphia: Saunders Elsevier.
29. Linthicum FH Jr. Scheibe (cochleosaccular) dysplasia. *Otol Neurotol*. 2001;22(5):708.
30. Kenna MA. Acquired Hearing Loss in Children. *Otolaryngol Clin North Am*. 2015;48(6):933-953. Doi: 10.1016/j.otc.2015.07.011.
31. Cannon MJ, Stowell JD, Clark R, et al. Repeated measures study of weekly and daily cytomegalovirus shedding patterns in saliva and urine of healthy cytomegalovirus-seropositive children. *BMC Infect Dis*. 2014;14:569. Doi: 10.1186/s12879-014-0569-1.
32. Kenneson A, Cannon MJ. Review and meta-analysis of the epidemiology of congenital cytomegalovirus (CMV) infection. *Rev Med Virol*. 2007;17:253-276. Doi: 10.1002/rmv.535.
33. Cohen BE, Durstenfeld A, Roehm PC. Viral causes of hearing loss: a review for hearing health professionals. *Trends Hear*. 2014;18. Doi: 10.1177/2331216514541361.
34. Schleiss MR, Choo DI. Mechanisms of congenital cytomegalovirus-induced deafness. *Drug Discovery Today: Disease Mechanisms*. 2006:105-113. Doi: 10.1016/j.ddmec.2006.02.009.
35. Schachtele SJ, Mutnal MB, Schleiss MR, et al. Cytomegalovirus-induced sensorineural hearing loss with persistent cochlear inflammation in neonatal mice. *J Neurovirol*. 2011;17:201-211. Doi: 10.1007/s13365-011-0024-7
36. Bradford RD, Yoo YG, Golemac M, et al. Murine CMV-induced hearing loss is associated with inner ear inflammation and loss of spiral ganglia neurons. *PLoS Pathog*. 2015;11:e1004774. Doi: 10.1371/journal.ppat.1004774
37. Enders G, Daiminger A, Bader U, et al. Intrauterine transmission and clinical outcome of 248 pregnancies with primary cytomegalovirus infection in relation to gestational age. *J Clin Virol*. 2011;52:244-246. Doi: 10.1016/j.jcv.2011.07.005.
38. Lombardi G, Garofoli F, Stronati M. Congenital cytomegalovirus infection: treatment, sequelae and follow-up. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2010;23 Suppl 3:45-8. Doi: 10.3109/14767058.2010.506753.
39. Miller E, Cradock-Watson JE, Pollock TM. Consequences of confirmed maternal rubella at successive stages of pregnancy. *Lancet*. 1982;9;2(8302):781-784. Doi: 10.1016/s0140-6736(82)92677-0.
40. Bouthry E, Picone O, Hamdi G. Rubella and pregnancy: diagnosis, management and outcomes. *Prenat Diagn*. 2014;34(13):1246-1253. Doi: 10.1002/pd.4467
41. Webster WS. Teratogen update: congenital rubella. *Teratology*. 1998;58:13-23. Doi:10.1002/(SICI)1096-9926(199807)58:1<13::AID-TERA5>3.0.CO;2-2.
42. Brown ZA, Wald A, Morrow A, et al. Effect of serologic status and cesarean delivery on transmission rates of herpes simplex virus from mother to infant. *JAMA*. 2003;289(2):203-209 Doi: 10.1001/jama.289.2.203.
43. Fiumara NJ, Lessell S. Manifestations of late congenital syphilis. An analysis of 271 patients. *Arch Dermatol*. 1970;102(1):78-83. Doi: 10.1001/archderm.1970.04000070080012.