

جنبه‌های پزشکی کم شنوایی



جنبه‌های پزشکی کم شنوایی

بیماری‌های مرتبط با کم شنوایی

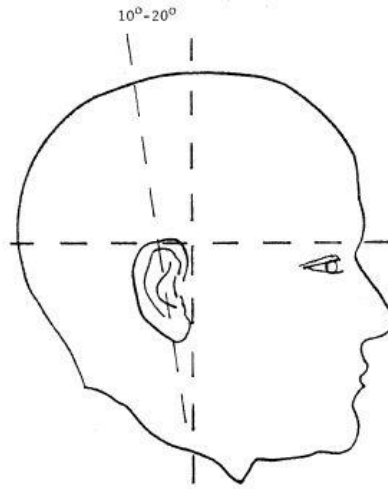
وضعیت گوش خارجی و بیماری‌های آن

لاله گوش برجستگی است که در طرفین سر و یک سوم میانی صورت قرار دارد (شکل ۱). این قسمت از یک غضروف کِشسان با برآمدگی و فرورفتگی‌های فراوان تشکیل شده که توسط غضروف‌های مجرای گوش، لیگامنت‌ها و عضلات گوش در بخش خارجی مجرای گوش قرار گرفته است. نرمه گوش^۱ تنها بخشی است که فاقد غضروف است. دهانه مجرای گوش خارجی که در یک سوم خارجی مجرای گوش قرار دارد به صورت غضروفی (در امتداد غضروف لاله است) و دو سوم داخلی کانال از استخوان تشکیل شده است. لایه اسکواموس در کانال گوش و روی پرده تمپان قرار دارد. پوست قسمت غضروفی، ضخیم و دارای فولیکول‌های مو، غده‌های سباسه و غدد تولیدکننده جرم است ولی بخش داخلی (استخوانی) دارای پوست نازک و ساختارهای پوستی کمتر است. پوست مجرای گوش ویژگی منحصر به فردی نسبت به بخش‌های دیگر دارد زیرا پوسته پوسته نیست و دارای مکانیزم خود تمیزی^۲ است که فقط در مجرا وجود دارد و باعث مهاجرت پوست به سمت خارج کانال می‌شود. در شروع هر ارزیابی بالینی، شنوایی‌شناس باید به اندازه، شکل و مکان قرارگیری لاله توجه کند. به صورت

¹ Lobule

² Self Cleaning

طبیعی، سطح فوقانی هلیکس در موازات کانتوس خارجی چشم و همچنین تراگوس به موازات حاشیه تحتانی کاسه چشم^۳ قرار گرفته است. پایین بودن لاله مربوط به ناهنجاری های قوس اول و دوم برانشیال^۴ است.



شکل ۱: موقعیت لاله نسبت به سر

ترشحات گوش

ترشحات گوش را به ۳ دسته تقسیم می کنند:

۱. شفاف

۲. تیره یا زرد

۳. ترشحات خونی

³ Infraorbital Rim

⁴ Branchial Cleft

ترشحات شفاف: این نوع ترشح در نشت مایع مغزی نخاعی، که ناشی از شکستگی استخوان تمپورال است و مستعد عفونت در حفره کرانیال است و نیاز به ارجاع فوری دارد.

ترشحات تیره: این نوع ترشح ناشی از عفونت کانال گوش خارجی است (اوتیت خارجی) که گاهی همراه با عفونت گوش میانی با پارگی پرده تمپان دیده می‌شود.

ترشحات خونی: این نوع ترشح ناشی از دست‌کاری مکرر کانال به دلیل خراج کردن جرم یا خارش ایجاد می‌شود و نیاز به ارجاع فوری دارد.

سرومن و اجسام خارجی در مجرای گوش

سرومن یا واکس گوش ترکیبی از ترشحات غدد آپوکرین و سباسه موجود در کانال گوش می‌باشد. دو نوع سرومن وجود دارد: سرومن مرطوب و خشک.

سرومن مرطوب، از زرد مایل تا قهوه‌ای تیره و حتی گاهی شبیه خون است. درحالی‌که سرومن خشک، دارای رنگ نسبتاً سفید یا پرمانند⁵ است. در بیشتر افراد در حالت طبیعی سرومن به‌صورت خودبه‌خودی از کانال گوش خارج می‌شود اما گاهی به دلیل ترشح زیاد سرومن یا کم‌کاری مکانیزم خروج آن، سرومن در کانال جمع شده و سبب کم‌شنوایی می‌شود. استفاده از گوش پاک‌کن‌ها به‌هیچ‌وجه توصیه نمی‌شود و در بسیاری از موارد، والدین با استفاده از گوش پاک‌کن‌ها سبب زخمی کردن

⁵ Feathery-Like

کانال، پارگی پرده گوش و گاهی کم شنوایی حسی عصبی می‌شوند. ورود جسم خارجی (تکه‌های مداد، غذا، اسباب‌بازی‌های کوچک و غیره) در کانال گوش در کودکان بسیار شایع است و زمانی نگران کننده است که با پارگی پرده تمپان همراه باشد.

رشد توده‌های استخوانی

توده‌های استخوانی به دو شکل دیده می‌شود: استئوما و اگزوستوزیس

استئوما به صورت منفرد و اگزوستوزیس به صورت متعدد دیده می‌شود. این‌ها به صورت توده‌های سخت، مدور و یکنواخت در کانال گوش خارجی توسط پوست پوشیده می‌شود. اگزوستوزیس نیاز به جراحی ندارد مگر آنکه باعث تجمع سرومن، آسیب شنوایی یا انسداد کانال شود ولی استئوما چون به رشد خود ادامه می‌دهد (حالت پیشرونده دارد) نیاز به جراحی دارد.

شرایط التهابی گوش خارجی

در این شرایط با لمس لاله گوش درد شدیدی ایجاد می‌شود. با این علامت می‌توان به اوتیت خارجی، پری‌کندریت، کورک^۶ شک کرد.

اوتیت خارجی:

⁶ Furunculosis

التهاب پوست کانال گوش خارجی بیشتر به علت عفونت باکتریایی یا قارچی است و در صورت رطوبت تشدید می‌شود. در اوتیت خارجی حاد، پوست کانال گوش معمولاً قرمز و کاملاً حساس و گاهی با ترشح همراه است. در افرادی که از سمعک استفاده می‌کنند، این بیماری بسیار شایع است (به‌ویژه در قالب‌های انسدادی)، در نتیجه برای جلوگیری از این حالت می‌توان از قالب‌های باز یا سمعک در گوش مقابل یا در زمان‌های مشخص استفاده شود.

پری‌کندریت: التهاب پوششی غضروف‌های کانال است که معمولاً عارضه ثانویه ضربه است. لاله معمولاً به رنگ قرمز و حساس، همراه با تورم است. تکرار این اختلال‌ها سبب بدشکلی غضروف گوش شود که به آن گوش گل‌کلمی گویند. کورک: در کانال گوش خارجی به‌صورت جوش دیده می‌شود و به شدت حساس است زیرا پوست کانال گوش به غضروف محکم چسبیده است.

پارگی پرده تمپان

پارگی ممکن است به دو صورت اتفاق بیفتد:

۱. پارگی ناشی از ضربه به دلیل ضربه به یک طرف سر، شیرجه زدن در آب و هنگام غواصی

۲. به دلیل عفونت گوش میانی که ناشی از اوتیت حاد میانی باشد

در حالت طبیعی پرده تمپان حدود ۸ میلی‌متر قطر دارد ولی در صورت پارگی و ترمیم مجدد قطر آن حدود ۱ تا ۲ میلی‌متر می‌شود. در پارگی پرده کم شنوایی انتقالی اتفاق می‌افتد که میزان کم شنوایی در آن متغیر است و بستگی به اندازه و محل پارگی دارد. در پارگی‌های کوچک به علت التیام خودبه‌خودی پرده تمپان شنوایی در محدوده طبیعی است.

شکاف کام

شکاف کام یک نوع ناهنجاری مادرزادی لب و کام است و شیوع آن ۱ در ۹۰۰ تولد می‌باشد. شیوع کم شنوایی در این کودکان بسیار بالا است و به علت عملکرد ناقص شیپور استنشاق در این کودکان میزان بروز اتیت میانی در این گروه، حدود ۵۰-۹۰٪ گزارش شده است. شکاف کام موجب نقص ماهیچه‌های کام و در نتیجه باعث اختلال عملکرد شیپور می‌شود، که باعث کم شنوایی، پرده تمپان فرورفته، ترشح مایع و تهویه ناکافی گوش میانی می‌شود که خود این موارد به طور ثانویه سبب کلسنتاتوما و اتیت چسبنده می‌شوند. در صورت وجود کم شنوایی، عفونت یا ناراحتی در کودکان با شکاف کام، استفاده از لوله تهویه یا میرنگوتومی در ۶ ماه اول زندگی ضروری است.

شکاف کام به دو شکل دیده می‌شود بارز^۷ و زیرمخاطی^۸، که مشکلات مربوط به گوش و کم شنوایی در حالت زیرمخاطی بیشتر دیده می‌شود. حالت بارز در هنگام تولد قابل تشخیص است اما حالت زیر مخاطی ممکن است تا سال‌ها قابل تشخیص نباشد. کم شنوایی در شکاف کام معمولاً در محدوده‌ی سنی ۳ تا ۸ سال بیشتر و میزان ابتلا به عفونت‌های دستگاه تنفسی فوقانی افزایش می‌یابد.

آزمون‌های ادیومتری تن خالص و به‌ویژه آکوستیک ایمیتانس در این کودکان بسیار مفید است. در مورد درمان هم درمان پزشکی و جراحی بر حسب مورد در اولویت قرار دارد و در صورت عدم پاسخ به درمان‌های پزشکی، تجویز سمعک با بهره‌ملایم تا متوسط کمک کننده است.

⁷ Overt

⁸ Submucous

سندرم داون

سندرم داون که به عنوان تریزومی ۲۱ هم شناخته می‌شود شیوعی برابر ۱ در ۸۰۰ تولد دارد و شیوع بسیار بالای کم شنوایی در این کودکان، سبب تاخیر رشد ذهنی آنها می‌شود. این کودکان اغلب کانال گوش باریک دارند که اتوسکوپی را بسیار مشکل می‌کند. و به دلیل عقب‌ماندگی و تاخیرات رشدی، امکان ارزیابی دقیق امکان‌پذیر نمی‌باشد.

کانال باریک و بدشکلی لاله گوش به طور متعدد دیده شده است و به دلیل ناهنجاری‌های نازوفارنکس و شیپوراستاش، بیشتر مستعد عفونت سیستم تنفسی فوقانی نسبت به کودکان طبیعی هستند.

شیوع اوتیت میانی در این کودکان بسیار بالا است از این رو افت انتقالی بسیار شایع است، هرچند که کم شنوایی حسی عصبی و آمیخته هم در آنها امکان دارد دیده شود و معمولاً کم شنوایی در حد ملایم تا متوسط می‌باشد، از این رو تجویز سمک با بهره ملایم برای این کودکان مناسب است.

طبق مطالعه‌ای، ۷۸ درصد افراد در یک یا دو گوش کم شنوایی داشتند ۵۴٪ افراد کم شنوایی انتقالی، ۱۶٪ کم شنوایی حسی عصبی و ۸ درصد کم شنوایی آمیخته داشتند.

در ارزیابی این کودکان به علت کانال باریک استفاده از گوشی داخل گوشی یا میدان صوتی به دلیل جلوگیری از افت انتقالی کاذب توصیه می‌شود. همچنین استفاده از اندازه‌گیری‌های ایمیتانس آکوستیک و OAE و ABR در کودکان قبل از ۶ ماهگی توصیه می‌شود.

اوتیسم

اوتیسم به‌عنوان یکی از اختلالات رشدی پیشرونده^۹ به‌شمار می‌آید و ۳ ویژگی دارد:

۱. آسیب در تعاملات اجتماعی

۲. آسیب در رفتارهای زبانی و غیرزبانی

۳. رفتارهای خاص (نظیر: مقاومت در برابر تغییرات، حرکات تکراری و شیفتگی نسبت به یک شیء)

شیوع اوتیسم ۵ در ۱۰۰۰۰ است و در پسران ۳ برابر بیشتر از دختران است. بسیاری علت اوتیسم را، اختلالات رشدی عصبی، با مشکل در لیمبیک، تالاموس، جسم قاعده‌ای و مخچه می‌دانند اگرچه هنوز علت دقیق مشخص نشده است.

معیارهای تشخیص این اختلال عبارت‌اند از

۱. شروع زود هنگام (قبل از ۳۰ ماهگی)

۲. اختلال در روابط اجتماعی

۳. اختلالات گفتاری و زبانی

۴. انحرافات شدید رفتاری نظیر: خوگیری نسبت به شیء یا خودآزاری

۵. نقص در رشد زبان

۶. در صورت وجود گفتار، ویژگی های خاصی نظیر اکولایای فوری و تأخیری^{۱۰} و زبان استعاره^{۱۱} و استفاده از ضماین

معکوس^{۱۲} مشخص می شود.

۷. افراد اتیسمی ممکن است به جنبه های مختلف محیطی، پاسخ های غیرعادی نشان می دهند، مثلاً به وسیله نوین زمینه

آشفته و عصبانی شوند.

۸. این کودکان، به آسانی حواسشان پرت می شود، خشمگین می شوند یا توسط نوین زمینه عادی می ترسند.

۹. در طول ارزیابی های شنوایی رفتارهای چالش برانگیز جدی از قبیل عدم همکاری، عدم دنبال کردن دستورات یا

رفتارهای تکراری نظیر برگرداندن سر مشکل دارند.

به علت عدم همکاری مناسب در ارزیابی استفاده از آزمون های آبجکتیو از قبیل ABR توصیه شده است.

کم شنوایی اکتسابی در کودکان

کم شنوایی ناشی از اتوتوکسیک

داروهایی که بر حلزون یا دهلیز بخش گوش داخلی آسیب می زنند به عنوان اتوتوکسیک شناخته می شوند. داروهای سم گوش

ممکن است باعث کم شنوایی حسی عصبی دائمی، سرگیجه، حالت تهوع و عدم ثبات در راه رفتن شوند. کم شنوایی معمولاً

ولی نه همیشه، به صورت دو طرفه متقارن، حسی عصبی و در شکل و درجه و شدت های مختلف دیده می شود.

¹⁰ Immediate and Delay Echolia

¹¹ Metaphorical Language

¹² Pronoun Reversal

شایع‌ترین داروهای اتوتوکسیک از خانواده آمینوگلیکوزیدها (نظیر کانامایسین، نئومایسین ، جنتامایسین، وانکومایسین، آمیکامایسین و تورامایسین) هستند. به دلیل اینکه آمینوگلیکوزیدها به‌صورت آهسته‌تر در مایعات گوش داخلی نسبت به خون از بین می‌روند، در نتیجه آسیب بیشتری وارد می‌کنند (مدت بیشتری بعد از قطع دارو باقی می‌مانند). آمینوگلیکوزیدها معمولاً در درمان عفونت در نوزادان استفاده می‌شود، نوزادان با وزن کم هنگام تولد که دچار عفونت های سیستماتیک هستند ممکن است زردی یا دیگر اختلالات را داشته باشند که خود از عوامل آسیب زا به شنوایی است. طبق مطالعه‌ای که روی کودکان با وزن خیلی پایین انجام شد، رابطه‌ی قوی بین استفاده از دیورتیک، فوروزماید و آمینوگلیکوزید با کم شنوایی حسی عصبی مشاهده شده است. نوزادانی که از دارو استفاده می‌کنند، نیاز به پیگیری شدید و همچنین ارزیابی OAE و ABR برای تأیید یا رد کم شنوایی ملایم تا متوسط دارند. داروهای شیمی‌درمانی در درمان سرطان نظیر: سیس پلاتین (معمولاً در کودکان و بزرگسالان استفاده می‌شود که باعث کم شنوایی غیرقابل برگشت می‌شوند)، کربوپلاتین، کاروپلاتین، نیتروژن موستارد، آلفا-دی فلوروملتی لورنیتین (DFMO) نیز باعث کم شنوایی می‌شود. اسپیرین، کوئینین و برخی داروهای دیورتیک سبب کم شنوایی موقت می‌شوند که در صورت قطع دارو، ممکن است به طور جزئی یا کامل بهبود یابند. اختلال در عملکرد کلیه‌ها ممکن است سبب افزایش سطح سرم دارو شود که در نتیجه احتمال آسیب را بیشتر می‌کند. نقایص کلیوی، همراه با استفاده از دیورتیک های حلقوی نظیر اتاکرینیک اسید و فوروزماید و استفاده طولانی‌مدت از دارودرمانی از مهم‌ترین عوامل ایجاد اتوتوکسیک هستند.

از دیگر عوامل تأثیرگذار در میزان آسیب می‌توان به موارد زیر اشاره کرد:

۱. نحوه‌ی استفاده از دارو

۲. دوز مورد استفاده از دارو

۳. مدت زمان مصرف

۴. تأثیر تجمعی دوزها

تزریق داروهای اتوتوکسیک در زنان باردار می‌تواند از طریق جفت به جنین انتقال می‌یابد و سبب مشکلات مادرزادی شامل کم شنوایی شود. اثرات پاتولوژی اتوتوکسیک در حلزون با آسیب سلول‌ها در ردیف داخلی سلول‌های مویی خارجی در پیچ پایه (فرکانس بالا) شروع می‌شود و هرچه اثر تشدید شود آسیب به سمت رأس حلزون پیشرفت می‌کند و ردیف‌های خارجی را هم درگیر می‌کند.

فیستول پری لنف^{۱۳}

فیستول پری لنف به نشت مایع گوش داخلی از طریق سوراخ ایجادشده در دریچه گرد یا نیامن حلقوی روی دریچه بیضی گفته می‌شود. این نقص باعث ارتباط بین مایع گوش داخلی و گوش میانی می‌شود. نشت پری لنف می‌تواند مربوط به نقص استخوانچه رکابی، ناشی از ضربه‌ی استخوان کپسول اوتیک یا فرسایش از طریق کلسئاتوم مربوط باشد. امروزه حدود ۶-۱۱٪ از کم شنوایی‌های حسی بدون علت در کودکان به دلیل فیستول پری لنف است، در مطالعه‌ای روی کم شنوایی‌های حسی پیشرونده در کودکان، مشخص شد که فیستول پری لنف مسئول ۲۵ درصد این کم شنوایی‌ها بوده

است. گاهی اوقات فیستول پری لنف می‌تواند به صورت خودبه‌خودی اتفاق بیفتد، اما بیشتر اوقات به دلیل ضربه به سر یا بلند کردن وسیله سنگین می‌باشد.

چند نکته در مورد فیستول پری لنف را باید همیشه مدنظر داشت:

۱. ارتباط بین فیستول و کم شنوایی به طور کامل شناخته نشده است.
۲. فیستول پری لنف ممکن است در افراد با کم شنوایی طبیعی اتفاق بیفتد.
۳. همیشه در جراحی‌های جبرانی امکان برگشت یا بهبود شنوایی وجود ندارد، اگرچه جراحی مناسب می‌تواند از پیشرفت آن جلوگیری کند.

بعضی پزشکان باور دارند که فیستول پری لنف ممکن است نیاز به جراحی نداشته باشد و به صورت خودبه‌خودی درمان شود. تشخیص فیستول پری لنف در بهترین شرایط سخت است زیرا علائم زیاد و متنوعی دارد.

بعضی از علائم رایج آن شامل نوسان در امتیاز بازشناسی گفتار، احساس پری در گوش، عدم تعادل، آزمون فیستول مثبت، کم شنوایی شدید نوسانی (به صورت یک طرفه یا دو طرفه) و می‌تواند به صورت پیشرونده هم دیده شود.

عواملی که برای تشخیص فیستول پری لنف پیشنهاد کرده‌اند از قبیل:

۱. سابقه ضربه به سر
۲. کم شنوایی در حضور ناهنجاری‌های مجموعه‌ای صورتی
۳. شواهد رادیوگرافیک از وجود ناهنجاری‌های گوش داخلی

۴. علائم بزرگ شدن مجرای دهلیزی

۵. مشکلات دهلیزی یا تعادلی بدون علت قابل توجیه

۶. کم شنوایی نوسانی یا پیشرونده

۷. سابقه ابتلا به مننژیت یا لایبرنتیت

توصیه شده است تمامی کودکانی که علائمی از کم شنوایی پیشرونده یا گیجی های مقطعی دارند، تحت آزمایشات دقیق فیستول پری لوف قرار گیرند چون عدم درمان نامناسب می تواند منجر به ناشنوایی کامل شود.

شکستگی استخوان تمپورال

شکستگی استخوان چس سری یا بخش اسکواموس گیجگاهی ممکن است به بخش پتروس تمپورال گسترش یابد و کپسول اتیک را درگیر کند. دو نوع شکستگی در تمپورال وجود دارد: عرضی و طولی

شکستگی طولی اغلب باعث کم شنوایی حسی عصبی ملایم تا متوسط که الگوهای شبیه آکوستیک ضربه نشان می دهد. از آنجایی که خط شکستگی از کانال گوش خارجی می گذرد، احتمال پارگی پوست و خونریزی، بدون تغییر وضعیت شنوایی وجود دارد. شکستگی های داخلی بیشتر ممکن است سبب خونریزی در گوش میانی یا گسیختگی زنجیره استخوانی شود، زمانی که زنجیره استخوانی جابه جا می شود، کم شنوایی انتقالی شدید رخ می دهد که نیاز به جراحی گوش میانی است. شکستگی عرضی استخوان تمپورال معمولاً از دهلیز گوش داخلی عبور می کند که باعث تخریب لایبرنت غشایی همراه با کاهش کامل شنوایی و عملکرد دهلیزی می شود، به دنبال ضربه ممکن است سرگیجه شدید و فلج عصب هفتم مجموعه ای برای مدت چند هفته وجود داشته باشد.

ضربه متوسط به استخوان پس سری ممکن است باعث کم شنوایی دائمی حسی عصبی شود. ضربه به سر ممکن است سبب ایجاد کم شنوایی حسی عصبی فرکانس بالا به صورت موقت یا دائم شود، ضربه به یک طرف سر از طریق استخوان منتقل می‌شود و باعث ایجاد کم شنوایی فرکانس بالا در طرف مقابل می‌شود همچنین مننژیت یکی از شکایات شکستگی استخوان تمپورال است که در پی عفونت سیستم تنفس فوقانی ایجاد می‌شود.

نویز و کم شنوایی

با توجه به شدت و زمانی که فرد در معرض صدای بلند قرار می‌گیرد می‌تواند سبب آسیب موقت یا دائم به حلزون و در نهایت منجر به کم شنوایی شود. چنین صدماتی اغلب به صورت مواجهه با صدای ناگهانی شدید و بلند یا ناشی از ارائه تدریجی و طولانی مدت نویز طبقه‌بندی می‌شوند. اسباب‌بازی‌های کودکان می‌تواند سبب آسیب شنوایی شود و از موارد دیگر می‌توان به: ترقه، آدم‌آهنی، ماشین آتش‌نشانی و غیره اشاره کرد. اسباب‌بازی‌های تولیدکننده نویز، نباید نویز ایمپالس بیش از ۱۳۸dBA تولید کنند (این صدا به بلندی صدای مته‌های دستی یا بلند شدن هواپیما است). خانواده باید به نویزی که در بازی‌های کودکان است، توجه کنند و همچنین کودک را به کاهش صدا در بازی‌های کامپیوتری و استریو تشویق کند. کم شنوایی ناشی از نویز معمولاً شامل آسیب شنوایی در فرکانس ۴۰۰۰ هرتز، صرف‌نظر از طیف و نوع نویز است. مطالعات نشان می‌دهد که NIHL در پسران، ۵ برابر بیشتر از دختران است.

شدت نویز مجاز در بخش مراقبت‌های ویژه

استفاده از تکنولوژی‌های جدید باعث تولید نویز محیطی زیادی در NICU می‌شود. سطح نویز اتاق ICU حدود ۲۰ دسی بل بیشتر از اتاق کودکان عادی است، در نتیجه می‌تواند باعث ناراحتی، خستگی و استرس در بیمار شود. سطح نویز زمینه در

ICU بین ۵۶ و ۷۷ dBA گزارش شده است. این نوع نویز عموماً در فرکانس پایین (بیشترین انرژی در فرکانس کمتر از ۲۵۰ هرتز)، غالب است. طبق توصیه آکادمی کودکان آمریکا سطح نویز انکیباتور باید زیر ۵۸dBA باشد اما به طور کلی سطح نویز انکیباتور بیشتر از حدود ۶۰ dBA است. هر چند این سطح نویز بیشتر از معیار مجاز است اما با توجه به اینکه کودک از سلامت مناسب برخوردار نیست و از داروهای اتوتوکسیک استفاده می‌کند، امکان آسیب بیشتر وجود دارد. صداهای ناگهانی بلند معمولاً باعث تحریک کودک و ایجاد گریه وی می‌شود، که منجر به موارد زیر می‌شود:

۱. کاهش سطح انتقال اکسیژن پوستی

۲. افزایش ضربان قلب و تعداد تنفس

۳. افزایش فشار داخل جمجمه‌ای

استفاده از تجهیزات حفاظت زندگی^{۱۴} در کودک باعث افزایش نویز کلی انکیباتور به اندازه ۲۰ دسی بل با غالب بودن انرژی فرکانس بالا می‌شود. باز و بسته کردن در انکیباتور، سبب تولید نویز ایمپالس حدود ۱۳۰-۱۴۰ dBA می‌شود. باز و بسته کردن درب قسمت های ذخیره‌سازی^{۱۵} باعث تولید نویزی با قله ۱۱۴dBA می‌شود.

عفونت های دوران کودکی

¹⁴ Life support

¹⁵ Storage unit

عفونت های قبل و بعد از بارداری به عنوان عامل ایجاد کم شنوایی و ناشنوایی شناخته می شود. ویروس های معمول کودکی که باعث ناشنوایی و گاهی مشکل دهلیزی می شود شامل اوریون (بیشترین عامل کم شنوایی یک طرفه است)، سرخک، آبله مرغان، آنفولانزا، دیفتری، کزاز، هپاتیت ب، مننژیت و سیاه سرفه می باشد.

عفونت های ویروسی، کم شنوایی ملایم تا کم شنوایی عمیق ممکن است ایجاد می کند. از دیگر اثرات عفونت های ویروسی می توان به آتروفی عصب اپتیک، فلج مغزی، کم توانی ذهنی، اختلالات تنفسی، آتروفی یا فلج عضلات، تشنج، اختلالات سیستم اتنومیک و اختلالات متابولیسم اشاره کرد.

کم شنوایی همراه با اختلالات دهلیزی در اوریون، سرخک، آبله مرغان، آنفولانزا، سیفلیس و مننژیت دیده می شود.

مننژیت

کم شنوایی حسی عصبی، از شکایات معمول مننژیت باکتریایی در نوزادان و کودکان است. میکروارگانیزم های مرتبط با مننژیت شامل هموفیلوس آنفولانزا، نیسیریا مننژیت و استرپتوکوکوس پنومونی می باشد.

گسترش عفونت از پرده های مغز به لایبرنت موجب لایبرنتیت و ناشنوایی می شود. معمولاً مسیر انتقال عفونت به گوش داخلی از طریق مجرای حلزونی^{۱۶} و شریان ها و اعصاب گوش داخلی است. لایبرنتیت چرکی یا سروزی ممکن است سبب تخریب کامل یا نسبی گیرنده های حسی در حلزون و رشته های عصب هشتم می شود. پس از مدتی، بافت فیبروزی در حلزون و بخش هایی از دهلیز جایگزین لایبرنت غشایی شده و فرایند استخوانی شدن رخ می دهد. در این گونه موارد میزان کاهش

¹⁶ Cochlear Aqueduct

شنوایی حسی عصبی، محدوده‌ای بین ملایم تا عمیق است و الگوهای ادیومتری به صورت دوطرفه، متقارن و غیرقابل برگشت است.

بهبود شنوایی در افراد مننژیت بندرت دیده می‌شود مگر بندرت در بیماران با عاملیت هموفیلوس آنفولانزا کم شنوایی به صورت برگشت‌پذیر ظاهر می‌شود که بهبود شنوایی در بیماران با افت متوسط تا شدید و بیشتر در فرکانس‌های کمتر از ۳ کیلوهرتز دیده می‌شود و اگر در فرکانس‌های بالاتر باشد احتمالاً به خاطر خطا در اندازه‌گیری می‌باشد.

کم شنوایی انتقالی به دلیل اوتیت مدیای حاد و عفونت سیستم تنفسی فوقانی معمولاً در مننژیت باکتریایی دیده می‌شود. طبق مطالعات انجام‌شده، حدود ۳۲ درصد کم شنوایی حسی عصبی مربوط به مننژیت پنوموکوکی است. شیوع مننژیت در کودکان به دلیل هموفیلوس آنفولانزا به واسطه گسترش واکسیناسیون به شدت کاهش پیدا کرده است. مطالعات انجام‌شده به وسیله ABR نشان می‌دهد که ناشنوایی زودهنگام در مننژیت، در دو هفته‌ی اولیه بیماری امکان بهبود وجود دارد اما در ناشنوایی دیرهنگام، بهبود شنوایی وجود ندارد.

اگرچه ABR ارزش تشخیصی بالایی در تخمین حساسیت شنوایی نوزادان با مننژیت دارد ولی چون فقط عمدتاً فرکانس‌های بالا را بررسی می‌کند، به عنوان یک آزمون جامع نمی‌توان به آن اکتفا کرد و ادیومتری را باید در کنار آن استفاده نمود.

استفاده از آزمون‌های رفتاری که حساسیت شنوایی را در همه فرکانس‌ها مشخص می‌کند برای تعیین میزان شنوایی در نوزادان با مننژیت می‌تواند مفید باشد.

سیفلیس مادرزادی

در بسیاری از نقاط جهان، سیفلیس مادرزادی یکی از بیشترین دلیل های مرگومیر در نوزادان است. این بیماری می تواند از طریق آمیزش نیز منتقل شود. کشف سیفلیس از طریق یافته های مثبت با آزمون FTA-ABS مشخص می شود و بیشترین شکل آن در قبل از ۲ سالگی آشکار می شود، با این وجود عمده سیفلیس در طول دهه دوم یا سوم زندگی ظهور می یابد.

علائم زودهنگام آن شامل: ترشح بینی، جوش، بی خوابی، زردی^{۱۷} و استئوکندریت و علائم دیررس آن به صورت: بینی زینی شکل^{۱۸}، ضایعات پوستی و ناهنجاری دندان از قبیل دندان هاچیسون و مولار مالبری^{۱۹} ظهور می یابد. سیفلیس مادرزادی ممکن است سیستم عصبی مرکزی را هم درگیر کند و مشکلات ذهنی مثل کم توانی ذهنی برای بیمار ایجاد کند.

آسیب های شنوایی (اختلال یا کاهش در سیفلیس) ممکن است در اوایل تولد ظاهر نشوند و شروع آن در کودکی و به صورت ناگهانی، دو طرفه، شدید تا عمیق متقارن همراه باشد. عملکرد شنوایی ضعیف و به دلیل آتروفی عصب محدودیت بهره مندی از سمک دارند. درمان آن با استفاده از آنتی بیوتیک ها می باشد و می تواند موجب بهبود وضعیت شنوایی و دهلیزی شود.

سیتومگالوویروس

سیتومگالوویروس^{۲۰} از خانواده ویروس هرپس که شامل هرپس سیمپلکس، اپستین بار^{۲۱} و واریسلا^{۲۲} است. امروزه سیتومگالوویروس از شایع ترین عفونت های ویروسی با شیوعی برابر با ۰.۳ تا ۳ درصد را داراست. خوشبختانه سیتومگالوویروس واگیردار نیست و برای بیشتر افراد بی ضرر و بدون علائم است. ویروس آن در بدن به صورت غیرفعال باقی می ماند و در آینده

¹⁷ Jaundice

¹⁸ Saddle nose

¹⁹ Mulberry molar

²⁰ CMV

²¹ Epstein-Barr

²² Varicella

ممکن است فرد را درگیر کند، برای مثال در دوران بارداری می‌تواند فعال شود و فرد را درگیر کند. برخلاف سرخجه، عفونت سیتومگالوویروس می‌تواند در همه مراحل بارداری اتفاق بیفتد که باعث آسیب به جنین می‌شود اما مادر می‌تواند هیچ‌گونه علائمی نداشته باشد. کم‌شنوایی با شدت متفاوت از ملایم تا عمیق و ممکن است یک طرفه یا دو طرفه و پیشرونده ایجاد کند، از این رو ارزیابی‌های دوره‌ای الزامی است. عفونت سیتومگالوویروس شبیه به سایر عفونت‌های هرپسی است و می‌تواند در دوران بارداری، حین زایمان یا بعد از آن، به واسطه تماس با مادر آلوده از طریق شیر مادر منتقل شود اما باید در نظر داشت سیتومگالوویروس که بعد از تولد ایجاد می‌شود با کم‌شنوایی همراه نیست. ۱۰ الی ۱۵ درصد از کودکان سیتومگالوویروس با ناتوانی‌های سیستم عصبی مرکزی شامل کم‌شنوایی، تاخیرات رشدی، عقب‌ماندگی روانی-حرکتی و مشکلات درکی ایجاد می‌شود. بیشتر نوزادان با سیتومگالوویروس ملایم، بدون علائم و اثرات دائمی و در محدوده طبیعی رشد می‌کنند. درحالی‌که که نوزادان با شکل شدید سیتومگالوویروس، معمولاً در دوران نوزادی به علت مشکلات حاد می‌میرند. برخی معتقدند که عفونت‌های سیتومگالوویروس مادرزادی بدون علامت^{۲۳} گوش داخلی در ابتدای تولد کشف نمی‌شوند و بعد از مرگ به طور نادرست به علت‌های ژنتیکی نسبت داده می‌شود.

مشکلات مربوط به انتقال سیتومگالوویروس به نوزاد شامل درجه‌های مختلف عقب‌ماندگی ذهنی، اسپاستی سیتی، آتروفی عصب اپتیک، بیش‌فعالی، میکروسفال، آب مروارید مادرزادی و تشنج می‌باشد، همچنین شکایات مرتبط با شنوایی شامل موارد زیر است:

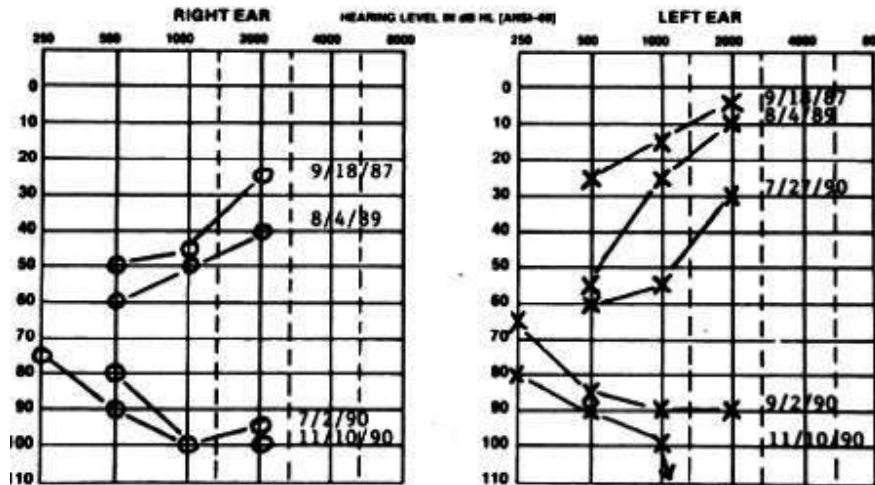
۱. ضعف عصب صورتی

²³ Asymptotic

۲. شکاف کام سخت یا نرم کام

۳. شیوع بالای کم شنوایی حسی عصبی

اگرچه سیتومگالوویروس مادرزادی در ابتدای تولد توسط مطالعات آزمایشگاهی قابل کشف است اما متأسفانه هیچ درمانی قطعی برای عفونت مادرزادی سیتومگالوویروس وجود ندارد. طبق مطالعه‌ای گزارش شده است که عفونت سیتومگالوویروس مادرزادی باعث کم شنوایی حسی عصبی با شروع تأخیری^{۲۴} و آستانه‌های نوسان دار می‌شود، بدین صورت که در مراحل ابتدایی نمودار شنوایی در این بیماران صعودی و با پیشرفت بیماری، نمودار نزولی می‌شود و شدت آن بیشتر می‌شود (شکل ۲).



شکل ۲: ادیوگرام بیمار با سیتومگالوویروس در مراحل ابتدایی و انتهایی

پرفشاری ریوی نوزادی

نوزادان با گردش مداوم جنینی (PFC)²⁵ که به عنوان پرفشاری ریوی مداوم نیز شناخته می‌شود، علائمی با هایپوکسی پیشرونده و مشکلات قلبی در این بیماران دیده می‌شود. مشکلات قلبی معمولاً درمان انتخابی است و بین سنین ۲ تا ۵ سال جراحی انجام می‌شود. طبق مطالعه‌ای که روی کودکان PPHN انجام شد، ۲۷٪ کودکان کم شنوایی دو طرفه، پیشرونده و با تاخیر زبانی ۴ تا ۱۲ ماه پایین تر از سطح سنی خودشان داشتند. کودکان PFC که تاریخچه هایپوکسی شدید داشتند به طور بالقوه در خطر مشکلات نورولوژیک می‌باشند.

ناسازگاری RH

وجود سطح بالای بیلی‌روبین و رسوب آن در مسیرهای عصبی سبب کم شنوایی از نوع حسی عصبی دو طرفه متقارن با شدت ملایم تا عمیق می‌شود. به دلیل ناسازگاری RH خون بین مادر و جنین، پادتن‌های بدن مادر سلول خونی RH مثبت جنین را از بین می‌برد.

اگر بیماری رخ دهد احتمال علائم زردی، بیلی‌روبین بالا و ضایعات مغزی بالا می‌باشد. کرنیکتروس، شریطی با علائم عصبی شدید همراه با سطح بیلی‌روبین بالا در خون است و گاهی به آن بیلی‌روبین انسفالوپاتی هم می‌گویند و منجر به فلج مغزی،

²⁵ Persistent fetal circulation

عقب‌ماندگی ذهنی، آفازی، تشنج، اختلالات رفتاری می‌شود. نوزادان مبتلا به کرنیکتروس شدید ممکن است در هفته اول زندگی بمیرند و در صورت زنده ماندن در ۸۰٪ موارد احتمال کم‌شنوایی یا ناشنوایی وجود دارد.

دیابت

دیابت، بیماری مزمن متابولیسم کربوهیدرات است که ناشی از کمبود انسولین است، دو نوع دیابت وجود دارد: ظهور در نوجوانی^{۲۶} و ظهور در دوران بلوغ^{۲۷}، که شکل نوجوانی آن بسیار شدیدتر است و معمولاً به صورت ناگهانی در کودکی یا در دوره‌ی نوجوانی ظاهر می‌شود. تزریق روزانه انسولین برای جبران نقص انسولین طبیعی بدن نیاز است. علائم افراد دیابتی شامل: کاهش وزن، گرسنگی مفرط، تشنگی، تکرار ادرار و ضعف است.

نابینایی، اختلال کلیه، قانقاریا (گانگرن) در اندام انتهایی از شکایات اصلی این افراد می‌باشد. علائم شنوایی آن شامل کم‌شنوایی حسی عصبی دو طرفه، متقارن، پیشرونده در محدوده ملایم تا متوسط می‌باشد. همچنین دیده شده است که شیوع کم‌شنوایی در افراد دیابتی نسبت به افراد غیر دیابتی با همان سن بسیار بالا تر بوده است.

بیماری خود ایمنی

در کودکان این مشکل ممکن است به صورت کم‌شنوایی پیشرونده، دو طرفه، حسی عصبی که گاهی منجر به ناشنوایی می‌شود، دیده شود. در این بیماران باید سریعاً کورتن و استروئید درمانی به منظور برگشت آستانه‌ها انجام شود. در صورت عدم برگشت آستانه‌ها یا عدم برگشت کامل آستانه‌ها، سمک می‌تواند مفید باشد.

²⁶ Juvenile onset

²⁷ maturity onset

آکوستیک نوما (تومور عصب هشتم)

تومور عصب هشتم، تغییر در بافت عصبی عصب هشتم است که می‌تواند به زاویه پل‌ی مخچه‌ای نیز گسترش پیدا می‌کند و در کودکان نیز دیده می‌شود. بیشتر تومورهای کودکان، تومورهای حفره خلفی جمجمه است که به صورت نوروفیبروماتوز نوع II (NF۲) ظهور می‌یابد، که تحت عنوان بیماری von recklinghausen نیز از آن یاد می‌شود. نوروفیبروماتوز بیماری نورودژنراتیو پیش‌رونده است که علاوه بر درگیری عصب هشتم سایر اعصاب جمجمه‌ای را هم درگیر می‌کند. کم شنوایی تومور آکوستیک در ۹۵٪ موارد به صورت یک طرفه (در نوروفیبروماتوز به صورت دوطرفه است)، پیش‌رونده و حسی عصبی است. رشد تومور بسیار آهسته است و تشخیص آن در کودکان بسیار سخت است. کودکان با تومور آکوستیک دوطرفه ممکن است ناشنوایی عمیق دو طرفه را تجربه کنند که به وسیله کاشت حلزون مرسوم درمان نمی‌شود. تشخیص تومور آکوستیک به وسیله ناهنجاری شکل موج ABR، آزمایشات رادیوگرافی و سابقه خانوادگی تأیید می‌شود و درمان آن معمولاً به وسیله جراحی و لیزر است.

ناشنوایی ارثی در کودکان

اصطلاح ناشنوایی ارثی به جای ناشنوایی مادرزادی برای توصیف کودکان با کم شنوایی حسی عصبی، عمیق، دو طرفه، غیرقابل بازگشت در هنگام تولد استفاده می‌شود و مربوط به هر عاملی از قبیل بدشکلی های آناتومیک، عفونت های درون رحمی، ضربه به نوزاد یا مشکلات ژنتیکی می‌شود. درصد بالایی از کم شنوایی های مادرزادی، ارثی هستند: حدود ۴۰٪ کودکان با کم شنوایی اتوزومال مغلوب، حدود ۱۰٪ اتوزومال غالب و ۳٪ وابسته به جنس هستند.

ازدواج دو فرد ناشنوا به مقدار کمی خطر ناشنوایی در بین کودکان را افزایش می‌یابد، زیرا احتمال کمی وجود دارد که این افراد توسط عامل های ژنتیکی یکسانی متأثر شده باشند. خانواده‌هایی با شنوایی طبیعی همراه با ژن‌های مغلوب یکسان ۲۵٪ فرزندان آنها کم شنوا، نیمی از کودکان ناقل می‌شوند. با این وجود اگر والدین نوع مغلوب یکسان داشتند، در آن صفت هموزیگوت می‌شوند بنابراین همه کودکان متأثر می‌شوند و امکان انتقال به نسل بعدی وجود دارد.

عوامل منجر به ناشنوایی قبل از زبان‌آموزی شامل عوامل قبل از تولد، حین تولد و بعد از تولد می‌باشد که عوامل قبل از تولد شامل سیتومگالوویروس، سرخچه، داروهای اتوتوکسیک، مصرف الکل مادر، هایپوکسی، سیفلیس، توکسمی (مسمومیت خونی)، دیابت، پرتودرمانی والدین و توکسوپلاسموز می‌باشد.

عوامل حین تولد شامل هایپوکسی، ضربه، عفونت های مادر، داروهای اتوتوکسیک و نارس بودن می‌باشد.

عوامل بعد از تولد نیز شامل هایپوکسی، عفونت، داروهای اتوتوکسیک، اریتروبلاستوز جنینی، اوریون، سرخک، اوتیت مدیا (حاد، مزمن و سرروز)، نوز، مننژیت و انسفالیت است.

نمونه‌ای از سندرم‌هایی که شنوایی را هم درگیر می‌کند، سندرم ^{۲۸}CHARGE است که شامل چندین عارضه ژنتیکی است:

۱. ناهنجاری چشمی^{۲۹} (شکاف در شبکیه یا عنبیه چشم)

۲. مشکلات قلبی

۳. آترزی کونا^{۳۰} (انسداد مسیر گلو به پشت بینی که سبب سختی در نفس کشیدن می‌شود)

²⁸ coloboma, heart defect, atresia choanae, retarded growth, genital abnormality, ear abnormality

²⁹ Colobomas

³⁰ chonae

۴. عقب‌ماندگی های رشدی

۵. ناهنجاری ژنیتال (ناهنجاری های دستگاه ادراری و تناسلی)

۶. ناهنجاری های گوش خارجی و کم شنوایی

این سندرم دارای مشکلات دیگری از جمله: بدشکلی لاله گوش، صدفه مثلثی شکل، مجرای شنوایی خارجی باریک همراه هستند. این کودکان با ناهنجاری های استخوانچه ای گوش میانی و رشد ناقص^{۳۱} گوش داخلی دچار کم شنوایی حسی عصبی، انتقالی و آمیخته می‌شوند. این کودکان با عفونت های مزمن گوش میانی در سراسر دوران کودکی روبرو هستند.

بدشکلی های گوش خارجی

لاله گوش در اوایل دوران جنینی در محدوده قوس اول برانشیال و به کمک ۶ زائده‌ی تکمه‌ای شکل برجسته، شکل می‌گیرد. گاهی هیلاکس‌های اضافی به‌عنوان Ear Tag یا Preauricular Appendage شناخته می‌شوند که ممکن است در لاله ظاهر شود (شکل ۳). وجود این برجستگی‌ها^{۳۲} ممکن است با آنومالی های گوش خارجی و میانی همراه باشد. طبق مطالعات شیوع این زائده‌های گوشتی را ۴.۵ در هر ۱۰۰۰ نفر گزارش شده است و اغلب با نقص صورت و کم شنوایی حسی عصبی ملایم تا متوسط همراه است و در ۱۰٪ این افراد مشکل انتقالی دیده‌شده است.

³¹ Dysplasia

³² Tag



شکل ۳: نمونه‌ای از برجستگی گوشتی در جلوه لاله گوش

آترزی یا استئوزیس کانال گوش

آترزی را انسداد کامل مجرای داخلی گوش درحالی‌که استئوزیس را باریک شدن مجرای گوش گویند. آترزی یا استئوزیس مجرای کانال ممکن است همراه با میکروشیا (بد شکلی مادرزادی لاله) و حتی با لاله گوش طبیعی اتفاق بیفتد (شکل ۴). علت آترزی گوش را نقص کروزومی، استفاده مادر از داروهایی از قبیل تالامید، ارثی و سرخجه مادرزادی را معرفی کرده‌اند.



شکل ۴: نمونه‌ای از آترزی در گوش راست یک کودک

استوزیس مجرا ممکن است به صورت مادرزادی یا به صورت اکتسابی مثل ضربه ایجاد شود. در استوزیس مادرزادی، صفحه جنینی آترزی ممکن است به صورت غشایی یا استخوانی باشد که این دو را می‌توان از طریق رادیوگرافی افتراق داد. شیوع آترزی گوش (با و بدون ناهنجاری لاله)، بین ۱ تا ۵ نفر در هر ۲۰۰۰۰ تولد تخمین زده‌اند. آترزی اغلب همراه با ناهنجاری های مجموعه‌ای و فکی صورتی نظیر تریچرکولین، کروزن و شکاف کام و لب دیده می‌شود. کودکان با این مشکل از کم شنوایی انتقالی رنج می‌برند و در صورت عدم موفقیت درمان‌های پزشکی یا جراحی، استفاده از سمعک استخوانی توصیه می‌شود. نقص در کانال گوش و گوش خارجی ممکن است بدون ناهنجاری در گوش میانی و داخلی نیز ظاهر شود، با این وجود می‌تواند با آپلازی گوش میانی یا آنومالی های شدید گوش میانی نیز همراه باشد. گاهی اوقات ممکن است لاله گوش و دهانه مدخل مجرای گوش طبیعی باشد اما بخش درونی مجرای گوش به صورت قیفی باریک شده باشد و مجرا را قبل از رسیدن به پرده گوش کاملاً مسدود کند. اگر آترزی دو طرفه باشد، کودک باید در اسرع وقت از سمعک استخوانی استفاده کند. درحالی‌که اگر آترزی یک طرفه باشد و شنوایی در گوش مقابل طبیعی باشد، درمان و توان بخشی در اولویت قرار می‌گیرد.

میکروشیا

گوش کوچک، اصطلاح شکل لاله غیرعادی یا فقدان آن است و شیوع آن فقط ۱ در ۲۰۰۰۰ است. گوش های میکروشیا مادرزادی از دفورمیتی ملایم تا فقدان کامل لاله بدون مجرای گوش خارجی و حتی تا آترزی کامل کانال، می توانند وجود داشته باشند. میکروشیا یک طرفه حدود ۶ برابر بیشتر از دو طرفه است و در مردان بیشتر از زنان و بیشتر در گوش راست دیده می شود. درمان های انتخابی برای میکروشیا جراحی و لاله مصنوعی می باشد.

صرف نظر از تکنیک جراحی، خانواده باید آگاه باشد که ساخت مجدد لاله با جراحی پلاستیک به ندرت ظاهر طبیعی خواهد داشت. برای بهبود شنوایی در افراد مبتلا به آترزی دوطرفه، جراحی بسیار مفید است و همچنین استفاده از سمک استخوانی در این بیماران بسیار کارآمد خواهد بود.

ناهنجاری های مادرزادی گوش میانی

بسیاری از بدشکلی های گوش میانی توسط جراحی بهبود می یابد. از آنجایی که گوش میانی در سه ماهه اول جنینی تشکیل می شود، بنابراین عمده بدشکلی های این دوره سبب آسیب به گوش میانی می شود. ناهنجاری های گوش میانی می تواند ناشی از عوامل ارثی یا اختلال در مراحل رشدی باشد. ناتوانی در رشد کامل قوس اول و دوم برانشیال ممکن است باعث فقدان زنجیره استخوانی یا چسبندگی آن شود. البته ناهنجاری در فوت صفحه رکابی مربوط به رشد کپسول اوتیک می شود. اختلال در قوس اول برانشیال می تواند سبب ناهنجاری لوله استاش، حفره گوش میانی و هواگیری (تخلخل) سلول های هوایی ماستوئید

شود. وجود آنومالی های استخوانچه ای تنها در گوش میانی نیز دیده می شود. از آنومالی های چکشی می توان به ثابت شدگی یا دفورمیتی سر و چسبندگی مفصل چکشی سندان یا فقدان چکشی اشاره کرد. نقص سندان ممکن است تنهایی یا در ارتباط با دیگر استخوانچه های گوش میانی باشد و می تواند محدوده ای از فقدان کامل تا نقص در زائده عدسی^{۳۳} باشد. آنومالی های رکابی شامل چسبندگی سر رکابی به دماغه، فقدان سر و یا (شاخکها)، فقدان کامل استخوانچه رکابی می باشد. هرگاه آنومالی های قوس های برانشیال در فردی مشاهده شد، باید به وجود آنومالی های گوش میانی نیز مشکوک شد.

در تعدادی از سندرمها امکان رخ دادن حالت های زیر وجود دارد:

الف) آنومالی های قوس برانشیال: منجر به آترزی کانال گوش خارجی، شکاف کام، میکرو^{۳۴}، سندرم پیر رابین، سندرم تریچرکولین، لاله گوش پایین تر از حد هنجار می شود.

ب) نقص های اسکلتی: در سندرم آپرت، سندرم کلیپل فیل، کروزن، پاژت، سندرم Van Der Hoeve و کروزن به وفور دیده می شوند.

ج) بیماری های بافت همبند^{۳۵}: در گارگولیسیم یا سندرم هانتز-هارلر، سندرم موبیوس، کوتولگی دیده می شود.

ناهنجاری های مادرزادی گوش داخلی

³³ Lenticular process

³⁴ Micrognathia

³⁵ Connective Tissue

آپلازی گوش داخلی بر ناتوانی گوش در رسیدن به رشد کامل دلالت دارد. بنابراین، آپلازی گوش داخلی همیشه جز ناهنجاری های مادرزادی است. افراد ممکن است آپلازی با درجه های مختلف در هر دو گوش داشته باشند. آپلازی گوش داخلی چندان شایع نیست و معمولاً به ۳ دسته کلاسیک تقسیم می شود:

۱. آپلازی مایکل^{۳۶}: ناتوانی کامل در رشد گوش داخلی

۲. آپلازی موندینی^{۳۷}: رشد ناقص و ناهنجاری گوش داخلی

۳. آپلازی شبیه^{۳۸}: دژنراسیون غشای حلزون - ساکول

در تشخیص این اختلالات تشخیص باید از عکس برداری تصویری پیرامید پتروس گوش داخلی و ارزیابی کامل آسیب شنوایی باشد. ناهنجاری های کپسول اتیک می تواند توسط رادیوگرافی برای افتراق آپلازی موندینی و میشل انجام شود.

آپلازی میشل در گوش داخلی

این نوع آنومالی با فقدان کامل گوش داخلی و عصب شنوایی مشخص می شود. گوش خارجی به طور کامل طبیعی اما حفره گوش میانی نیز باریک شده است. استخوانچه چکشی و سندان وجود دارد ولی ممکن است رکابی و عضله آن، وجود نداشته باشد یا ناهنجار باشد. استفاده از تالیدومید توسط مادر در طول بارداری باعث ایجاد چنین ناهنجاری هایی می شود. در سندرم کلیپل فیل نیز چنین ناهنجاری دیده می شود.

³⁶ Michel

³⁷ Mondini

³⁸ Schibeh

آپلازی موندینی گوش داخلی

ویژگی این اختلال، درگیری لایبرنت غشایی و کپسول اتیک است و فقط یک پیچ پایه حلزون باقی مانده است. در سندرم کلیپل فیل و وایلدروانک دیده شده است. آنومالی های گوش خارجی، میانی و دهلیز ممکن است در این آپلازی موندینی دیده شده و همچنین آترزی کانال نیز گزارش شده است. دفورمیتی های استخوان تمپورال که از یک فرد نسبت به فرد دیگر متفاوت است هم به صورت یک طرفه و هم دوطرفه مشاهده می شود.

آپلازی شبیه گوش داخلی

این نوع رشد ناقص، شایع ترین آپلازی گوش داخلی است. در این نوع، آتروفی نوار عروقی، دژنراسیون ارگان کرتی و جمع شدن غشای سقفی به ویژه در پیچ پایه حلزون دیده می شود که در سندرم های واردنبرگ، آشر، سرخجه مادرزادی، سندرم رفسیوم³⁹ و Jervell and lang-nielsn وجود دارد. نسبت درگیری مرد و زن در این اختلال هنوز مشخص نیست.

الگوهای ادیومتری در میشل، هیچ باقی مانده ی شنوایی نشان نمی دهد زیرا گوش داخلی وجود ندارد. مزایای استفاده از سمعک در این افراد محدود است ولی با این حال ارزشمند است. در آپلازی موندینی تا زمانی که پیچ پایه حلزون وجود داشته باشد اندکی شنوایی موجود است، بنابراین احتمال کاشت حلزون وجود دارد. در آپلازی شبیه تا زمانی که عمده آسیب در پیچ پایه حلزون است ممکن است باقی مانده شنوایی در فرکانس های پایین وجود داشته باشد. ناهنجاری های شبیه و موندینی ممکن است یک طرفه باشند.

اختلالات ژنتیکی

بیش از ۳۰۰ اختلال ژنتیکی وجود دارد که منجر به مشکلات ژنتیکی می‌شوند و بر حسب الگوی توارثی به ۴ دسته اتوزومال غالب، مغلوب، وابسته به جنس و پولیژنیک تقسیم می‌شوند اما پولیژنیک در ۳ دسته دیگر نمی‌گنجد و منجر به نقص های شدیدی از قبیل سندرم شکاف کام و لب و بیرون زدگی کمر^{۴۰} می‌شود.

برخلاف نقص های اتوزومی، نقص های کروموزوم جنسی باکمال تعجب منجر به نقص های با شدت کمتر می‌شوند، سندرم ترنر و کلینفلتر^{۴۱} از این دسته‌اند. متداول‌ترین نقص اتوزومی سندرم داون است که به‌جای ۴۶ کروموزوم ۴۷ کروموزوم دارند. علاوه بر تری زومی ۲۱، تریزومی ۱۳ و ۱۸ نیز منجر به کم شنوایی می‌شوند. اما بر خلاف تریزومی ۲۱ به علت وسعت اختلال و زنده نمانده و خیلی زود می‌میرند.

لازم به یادآوری است در تعداد زیادی از سندرم‌ها مثل حذف بازوی کروموزوم ۵ منجر به مشکلات شدید ذهنی می‌شوند که این موارد را باید در انتخاب آزمون مناسب و رویکرد ارزیابی مدنظر داشت.

⁴⁰ Spina bifida

⁴¹ klinefelter