

## RANO OTKRIVANJE OŠTEĆENJA SLUHA U DJECE U HRVATSKOJ - PROBIR I DIJAGNOSTIKA

BORUT MARN\*

*Danas je u svijetu prihvaćeno kako se jedino sveobuhvatnim probirom novorođenčadi na oštećenje sluha može pravovremeno otkriti prirodno oštećenje sluha. U Hrvatskoj je započeo program probira na nacionalnoj razini krajem 2002. godine, a krajem 2006. godine probir na oštećenje sluha postao je, uz probir na fenilketonuriju i kongenitalnu hipotireozu, obvezatna mjera zdravstvene zaštite. Prema dosadašnjim rezultatima, u razdoblju od kraja 2002. do kraja 2007. godine incidencija prirodnog i trajnog obostranog oštećenja sluha većeg od 40 dB u Hrvatskoj bila je 0,7%. Prosječna dob u kojoj se oštećenje otkrilo u Zagrebu bila je 3,5 mjeseca, dok je nacionalni prosjek bio 6 mjeseci. Barem 16% oštećenja sluha nastaje kasnije, pa se naglašava važnost praćenja razvoja slušanja i govora u sve djece, a poglavito u neurorizične djece.*

Deskriptori: PROBIR, OŠTEĆENJE SLUHA, NOVOROĐENČAD, HRVATSKA

Učestalost i uzrok ranog oštećenja sluha te važnost ranog otkrivanja

Prema svjetskim statističkim podacima, trajno oštećenje sluha koje je nastalo bilo tijekom trudnoće, bilo zbog zbivanja tijekom i nakon poroda javlja se u 1 do 2 djece na 1000 novorođenih, pa je češće od mnogih drugih prirodnih oštećenja. U neurorizične djece oštećenje je i deseterostruko češće. Smatra se da je u oko 50% svih oštećenja uzrok genetski (1). U oko 80% genetskih oštećenja nasljeđivanje je recesivno, pa ta djeca najčešće imaju čujuće roditelje i rodbinu. Genetska oštećenja mogu biti ne-sindromalna ili rjeđe, sindromalna. U oko 70% genetski uzrokovanih naglušnosti i gluhoća oštećenje sluha je jedini simptom, pa je stoga oštećenje dugo neuočljivo. Danas je poznato više od 100 gena odgovornih za ne-sindromalna oštećenja sluha (2, 3). Oštećenje sluha može se ja-

viti i zajedno s nekim drugim malformacijama ili simptomima - opisano je više od 300 sindroma gdje postoji i oštećenje sluha (4).

Osim genetskog uzroka, mogući uzrok oštećenja su nedonošenost, infekcija djeteta prije ili nakon rođenja, jaka hipoksija tijekom i nakon poroda, te visoke vrijednosti bilirubina u krvi koje zahtijevaju eksangvinotransfuziju (Slika 1). Rizik se značajno povećava ukoliko postoji kombinacija rizičnih čimbenika. U 70-85 % djece s trajnim i značajnim oštećenjem sluha oštećenje postoji već pri napuštanju rođilišta. U preostalih 15 do 30% djece oštećenje se događa naknadno. To znači da uredan nalaz pri otpustu iz rođilišta nije garancija za uredan sluh kasnije. U otkrivanju ovakvih oštećenja uloga pedijatra je nezamjenjiva.

Iako je rano i trajno oštećenje sluha prisutno najčešće već nakon rođenja, iskustvo je pokazalo da prođu i godina, dvije, pa nerijetko i više da se ono otkrije. Zašto? Stoga jer i slušno oštećenje dijete u početku vokalizira, brblja, a okolini se najčešće čini i da reagira na zvukove. Povremena odsutnost reakcija na zvuk najčešće se obrazlaže drugim uzrocima. Zabrinutost se u pravilu jav-

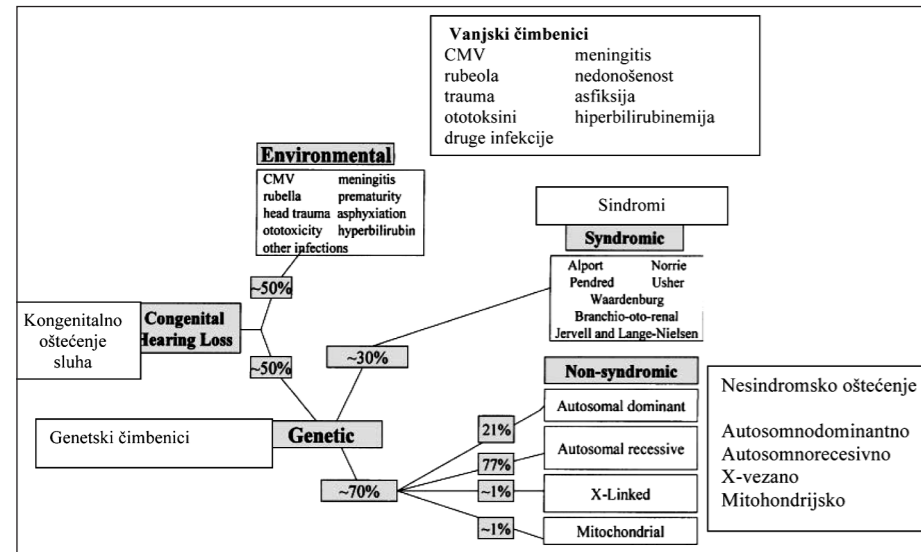
lja tek kada dijete kasni u razvoju govora u odnosu na svoje vršnjake. Izgubljeno vrijeme teško se nadoknađuje. I za slušni, kao i za svaki drugi osjetilni sustav, bitno je adekvatno podraživanje u pravo vrijeme. Zbog nepodraživanja propadaju i one slušne strukture koje su inače bile zdrave i sposobne za prihvatanje i obradu akustičkih podražaja. Stoga je bitno rano prepoznavanje oštećenja i nakon toga pravilna intervencija. Jedino oni omogućuju aktivaciju svih središnjih akustičkih struktura i stvaranje predispozicija za razvoj govora.

Stoga rano otkrivanje traži aktivni pristup zdravstvene službe. U mnogim zemljama već je prije više desetljeća uvedena provjera sluha u prvih 8 mjeseci života metodama koje se osnivaju na promatranju reakcija djeteta na zvuk. Longitudinalna analiza uspjeha takvih programa pokazala je izvjesno razočaranje jer su nerijetko slušno oštećena djeca promakla i ostala neprepoznata.

Razvoj tehnologije omogućio je pouzdaniju i raniju provjeru, pa je danas u svijetu prihvaćen stav da je optimalno provjeriti sluh u sve djece bez obzira da li su rizična ili ne i to u rođilištu prije otpusta (*Universal Neonatal Hearing*

\*Odjel za kirurgiju glave i vrata  
Klinika za dječju kirurgiju  
Klinika za dječje bolesti Zagreb  
KBC "Sestre milosrdnice"

Adresa za dopisivanje:  
Prim. dr. sc. Borut Marn  
10090 Zagreb, M. Rešetara 4  
E-mail: borut.marn@zg.t-com.hr



White K. Early hearing detection and intervention programs: opportunities for genetic services. Am J Med Genet 2004; 130: 29-36

Slika 1. Etiologija oštećenja sluha

Figure 1. Aethiology of hearing impairment

Screening - UNHS, ili hrvatski, Sveobuhvatni Probir Novorođenčadi na Oštećenje Sluha - SPNOS) (5).

#### Metode ranog otkrivanja oštećenja sluha

Provjera sluha s *Automatiziranim ispitivanjem Otoakustičke Emisije (A-OAE)* danas je najčešća metoda koja se primjenjuje u rodilištima diljem svijeta, pa tako i u našim rodilištima. Metoda je jednostavna, brza i objektivna, uz visoku osjetljivost i specifičnost (6). Ispituje funkciju osjetnih stanica pužnice, točnije, vanjskih slušnih stanica. Daju se tihi zvukovi (većina aparata 40 dB HL) u zvukovod, a pomoću malog mikrofona mjeri se da li postoji akustički odgovor pužnice. S obzirom da je većina trajnih slušnih oštećenja lokalizirana u pužnici, da vanjske slušne stanice budu oštećene prije unutarnjih, te da je retrokohlearnih oštećenja malo, otkriva se većina svih u času ispitivanja prisutnih oštećenja (osjetljivost oko 99%). Odsutna otoakustička emisija znači da je dijete pozitivno na oštećenje sluha, te da je potrebno kontrolno ispitivanje ili neka druga audiološka pretraga.

Nedostatak metode je što je osjetljiva na mehaničke prepreke u zvukovodu ili srednjem uhu, pa je to i osnovni

razlog lažno pozitivnih rezultata u oko 2-8% ispitivane djece (specifičnost oko 95%). Specifičnost pretrage je i veća, jer se zapravo ne radi o lažno pozitivnim rezultatima - u te djece postoji oštećenje, samo je on najčešće prolazno, a ne trajno. *Automatsko ispitivanje slušnih odgovora moždanog debla (Automatic Auditory Brainstem Response, A-ABR)* je metoda koja se najčešće koristi za provjeru rizične djece ili za drugi stupanj provjere pozitivne djece na prvom stupnju (7). A-ABR ne ovisi samo o stanju pužnice, već i o stanju slušnog živca i strukturi moždanog debla, a s obzirom na način ispitivanja, nije osjetljiva na manje mehaničke smetnje u zvukovodu ili srednjem uhu. Podražaj je kao i kod OAE tih, najčešće 40 dB HL. Odsutan odgovor (pozitivan rezultat) traži dijagnostičku audiološku obradu.

Ovom se metodom mogu ispitati i starija djeca u budnom stanju, te se pretraga može koristiti kao metodologija probira na retrokohlearne smetnje sluha u djece s usporenim razvojem govora. Zlatni standard probira u rodilištu je kombinacija metoda prije otpusta iz rodilišta: OAE u sve djece, te A-ABR u rizične i u djece s odsutnom OAE (8). Za sada ovu kombinaciju u Hrvatskoj provode samo rodilišta u Rijeci, Osijeku i Puli.

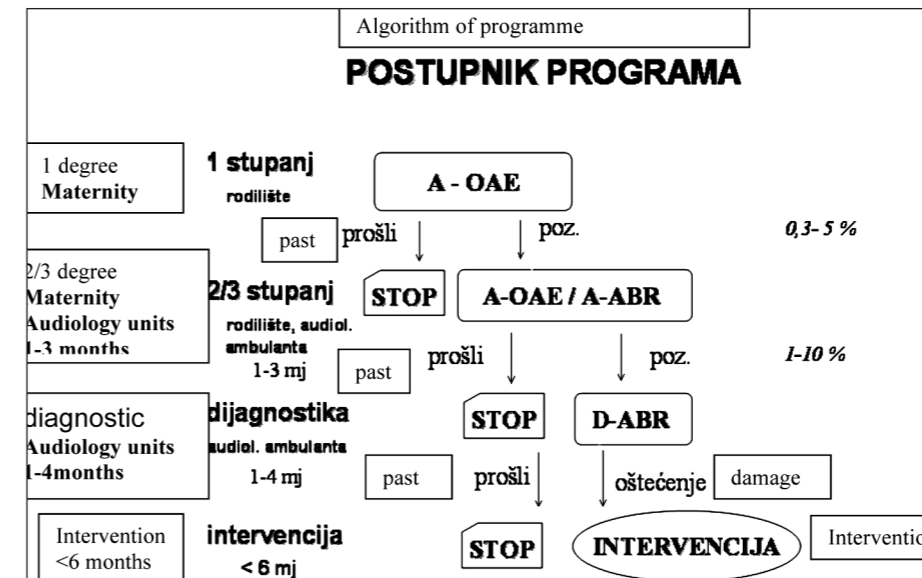
#### Metode i postupnik probira u Hrvatskoj

SPNOS je u RH započeo u rodilištu bolnice "Sv Duh" u veljači 2002., a u većini ostalih rodilišta krajem 2002. godine (9, 10). Stvoren je postupnik probira za koji smatramo da je za sada optimalan za Hrvatsku (Slika 2). Prvi stupanj provode educirane medicinske sestre metodom ispitivanja OAE i to drugi dan nakon poroda, odnosno, prije otpusta iz rodilišta za onu djecu koja su zbog liječenja zadržana u rodilištu ili odjelu intenzivne skrbi. Djeca koja su nakon prvog stupnja pozitivna na oštećenje, naručuju se na ponovno ispitivanje najčešće u svom rodilištu istom metodom nakon mjesec dana. Nakon tog vremena najčešći uzrok pozitivnog nalaza prođe (mehanička smetnja u zvukovodu ili plodna voda u srednjem uhu).

U slučaju i dalje pozitivnog nalaza dijete se upućuje na A-ABR u audiološku ambulantu koja je predviđena za dotično rodilište. Preporuka je da se i neurorizična djeca, koja češće imaju rizik na oštećenje retrokohlearnih slušnih putova, ispituju i ovom metodom. Kada se stvarala organizacija cijelog programa u RH, predvidjela se ravnomjerna raspodjela pozitivne djece na audiološke ambulante, kako bi ambulante bile ravnomjerno opterećene, a rodilišta i roditelji znali koja je audiološka ambulanta "njihova" (Tablica 1). U slučaju da je dijete pozitivno na oštećenje i nakon drugog stupnja probira, bez obzira koja je metoda korištena, obveza je što ranije učiniti dijagnostičku audiološku obradu.

#### Što kaže Zakon o zdravstvenoj zaštiti?

Na poticaj Hrvatske udruge za ranu dijagnostiku oštećenja sluha (HURDOS) pokrenut je 2003. postupak kojim se želio cijeli program probira ozakoniti. Nakon što je prijedlog programa prihvatilo Hrvatski zavod za javno zdravstvo i Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje, Ministarstvo zdravstva i socijalne skrbi RH dana 20. 11. 2006. propisalo je program obvezatnim za sva rodilišta u Hrvatskoj (Narodne Novine 126/2006). "Plan i program mjera zdravstvene zaštite iz obveznog zdravstvenog osiguranja" navodi:



Slika 2. Postupnik probira na oštećenje sluha, dijagnostike i rane intervencije u RH

Figure 2. Algorithm of hearing screening, diagnostic and intervention in Croatia

- U rodilištima valja provjeru sluha učiniti u sve novorođenčadi metodom OAE - probir na oštećenje sluha učiniti u najbližoj audiološkoj ustanovi
- Sistematski pregled dojenčeta u dobi 1-2 mjeseca - uputiti na provjeru sluha dojenčad koja su bila pozitivna na prvom stupnju probira u rodilištu ili onu dojenčad u koje probir nije učinjen iz bilo kog razloga
- Za novorođenčad rođenu kod kuće - U patronažnoj zaštiti: uvid u otpusno pismo iz rodilišta, provjera da li je učinjen probir na oštećenje sluha. Dakle, od 20. 11. 2006. sva rodilišta u Hrvatskoj obvezna su uz dotadašnji probir na fenilketonuriju i hipotireozu provoditi i probir na oštećenje sluha. Ako provjera zbog bilo kojeg razloga

Tablica 1. Predložena suradnja rodilišta i audioloških ambulanti u RH

Table 1. Suggested cooperation of maternity and audiology units/departments in Croatia

Rodilište/Maternity	Audiološka ambulanta/Audiology Units
"Sveti Duh" Zagreb, KBC Zagreb - intenz. neonatol. Zabok, Karlovac, Varaždin	Audiološka ambulanta, Klinika za dječje bolesti, Klaićeva 16, tel. 01 4600296
"Sestre milosrdnice" Zagreb, Čakovec	Audiološka ambulanta ORL klinike, KBC "Sestre milosrdnice", tel. 01 3787787
"Mercur" Zagreb, Bjelovar, Koprivnica, Virovitica, Požega, N.Gradiška, Pakrac	Poliklinika SUVAG, Lj. Posavskog 10, tel. 01 4629629
"Petrova" Zagreb, Sisak, Slav.Brod	Audiološka ambulanta ORL klinike, KBC Zagreb, Kišpatičeva 12, tel. 01 2376290
Osijek, Vinkovci, Vukovar, Našice	Audiološka ambulanta, ORL klinika, KBC Osijek, Huttlerova 4, 031/512405
Rijeka, Pula, Ogulin, Gospić	Audiološka ambulanta, ORL klinika, KBC Rijeka, Krešimirova 42, 051/658151
Split, Sinj, Knin, Imotski, Zadar, Šibenik, Dubrovnik	Audiološka ambulanta, ORL klinika, KBC Split, Spinčićeva 1, 021/556564 i Poliklinika za rehabilitaciju, Split, Matoševa 2, 021/384455

nije učinjena, niti je preporučena naknadna provjera, a kasnije se utvrdi trajno oštećenje sluha, postoji zakonska odgovornost rodilišta kao i pedijatra koji je preuzeo brigu o djetetu. Važno je da rodilište, odnosno, neonatološki odjel navede u otpusnom pismu novorođenčeta (kao i u Zdravstvenoj knjižici djeteta) ishod provjere sluha, a ukoliko ona nije učinjena, preporučiti provjeru naknadno - najkasnije u dobi od mjesec dana. Na stranici "Pregled novorođenčeta kod otpusta" upisuje se:

- Malformacije: ukoliko postoji bilo koja malformacija u području uške ili zvukovoda, stavlja se križić i savjetuje praćenje
- OAE učinjena: ako jeste, stavlja se križić, ako nije, dijagonalna crta
- OAE: prisutna - križić, odsutna - dijagonalna crta

U dobi od 1. do 2. mjeseca, ukoliko nema malformacija i OAE je obostrano bila uredna, križićem se označava uredan nalaz. Ukoliko postoji malformacija, ili OAE nije ispitana ili je bila odsutna, dijete se upućuje na ponovnu provjeru sluha. Kao što je ranije rečeno, dogovoreno je da u pravilu rodilište gdje je dijete rođeno samo provodi drugu provjeru sluha, a tek u slučaju i dalje odsutne OAE, upućuje roditelje u audiološku ambulan-



Za sada u Hrvatskoj ne postoji organizirani aktivni pristup otkrivanja retrokohlarnih i naknadnih oštećenja sluha u predškolskoj dobi. Stoga je osobito važna senzibilizacija i edukacija roditelja i liječnika u primarnoj zdravstvenoj zaštiti. Od koristi mogu biti smjernice urednog razvoja slušanja i govora s obzirom na dob (Tablica 2). Tijekom sistematskih pregleda predviđenih Zdravstvenom knjižicom, a vezanih uz sluh, istaknuo bih dob od 6 mjeseci. U toj dobi djeca urednog psihomotornog razvoja, urednog perifernog sluha i urednog razvoja središnjeg slušnog sustava imaju sposobnost lokalizirati zvuk po horizontalnoj ravnini. Koristi se tihi zvuk visoke frekvencije (igračka, zvončić) pazeći da je izvor zvuka izvan vidnog polja djeteta. Odsutna reakcija lokalizacije izvora zvuka svakako zahtjeva audiološku obradu, bez obzira na ishod probira u rodilištu.

#### Kongenitalna infekcija cytomegalovirusom (CMV)

Smatra se da je CMV infekcija, nakon genskog uzroka, drugi najčešći uzrok trajnog zamjedbenog oštećenja sluha u djece, te da je oko 15-20% svih umjerenih ili težih oštećenja sluha posljedica je kongenitalne CMV infekcije (11, 12). Oko 14% djece s kongenitalnom CMV infekcijom razvije neki stupanj oštećenja sluha, bilo jednostrano, bilo obostrano. U simptomske infekcije oštećenje se javlja u 20-40% (po nekima i u 65%) djece, a u asimptomatske, koja je znatno češća, u 5-23% (12, 13). U ovoj

grupi oštećenje je rijetko prisutno odmah nakon rođenja. Stoga je u te djece ishod provjere sluha na oštećenje u rodilištu najčešće uredan. CMV je najčešća kongenitalna virusna infekcija i opaža se u 0,3 do 2,5% novorođene djece (14). Virus je prisutan u gotovo svim izlučevinama mjesecima. Stoga je osobito važno o riziku infekcije upoznati buduće majke koje se bave njegom i liječenjem male djece. Kako je najčešći prijenos virusa putem mokraće i sline, valja posebnu pažnju posvetiti pranju ruku i izbjegavanje kontakta sa slinom. Zlatni standard otkrivanja infekcije nakon rođenja je kultura virusa ili PCR iz mokraće, sline ili pohranjene osušene krvi na Gutrijevoj kartici. U današnjim uvjetima, čuvanje osušene krvi minimalno 5 godina jamačno jedino omogućava naknadnu dijagnozu kongenitalne CMV infekcije (15).

#### LITERATURA

- White K. Early hearing detection and intervention programs: opportunities for genetic services. *Am J Med Genet* 2004; 130: 29-36.
- Resendes BL, Williamson RE, Morton CC. At the speed of sound: gene discovery in the auditory system. *Am J Hum Genet* 2001; 69: 923-35.
- Tekin M, Arnos KS, Pandya A. Advances in hereditary deafness. *Lancet* 2001; 358: 1082-90.
- Toriello HV, Reardon W, Gorlin RJ, ur. Hereditary hearing loss and its syndromes. Oxford University Press, 2004.
- Morton CC, Nance WE. Newborn Hearing Screening - A Silent Revolution. *N Engl J Med* 2006; 354: 2151-64.

6. Marn B. Bilježenje evocirane otoakustičke emisije - nova pretraga u audiologiji. *Paediatr Croat* 1995; 39: 137-42.

7. Shehata-Dieler WE, Dieler R, Keim R, Finkenzeller P, Dietl J, Helms J. Universal hearing screening in newborns using the BERaPhone newborn hearing screener. *Laryngo-Rhino-Oto* 2000; 79: 69-76.

8. Russ SA, White K, Dougherty D, Forsman I. Newborn hearing screening in the United States: historical perspective and future directions. *Pediatrics* 2010; 126: 3-6.

9. Marn B. Novi probir u neonatološkoj skrbi u Hrvatskoj - Probir na oštećenje sluha. *Gynaecol Perinatol* 2003; 1: 80-5.

10. Marn B. Probir na oštećenje sluha u novorođenčadi u Hrvatskoj. *Paediatr Croat* 2005; 49 (2): 1-9.

11. Nance EW, Lim BG, Dodson MK. Importance of congenital cytomegalovirus infections as a cause for pre-lingual hearing loss. *J Clin Virol* 2006; 35: 221-5.

12. Grosse SD, Ross SD, Dollard SC. Congenital cytomegalovirus (CMV) infection as a cause of permanent bilateral hearing loss: A quantitative assessment. *J Clin Virol* 2008; 41: 57-62.

13. Stehel KE, Shoup GA, Owen EK, Jackson LG, Sendelbach MD, Boney FL, Sanchez JP. Newborn Hearing Screening and Detection of Congenital Cytomegalovirus Infection. *Pediatrics*, 2008; 121: 970-5.

14. Ornoy A, Diav-Citrin O. Fetal effects of primary and secondary cytomegalovirus infection in pregnancy. *Reprod Toxicol* 2006; 21: 399-409.

15. Barbi M, Binda S, Caroppo S. Diagnosis of congenital CMV infection via dried blood spots. *Rev Med Virol* 2006; 16 (6): 385-92.

#### Summary

#### EARLY DETECTION OF HEARING IMPAIRMENT IN CROATIA - SCREENING AND DIAGNOSTICS

B. Marn

*The UNHS was started for the first time in Croatia on the beginning of February 2002 in one maternity unit in Zagreb with about 3000 newborns per year. Results were excellent, so we started UNHS in the most of Croatian maternity units at the end of 2002. Modification of two-staged, bilocal and bimodal model is used: first stage in maternity unit before discharge by an automated transient evoked otoacoustic emissions (A-TEOAE) registration, and second stage in the same maternity unit or in the audiology department by the same method or by automated auditory brainstem response (A-ABR) registration. Parents get in hospital a booklet about normal development of speech and hearing. The purpose is to detect retrocochlear, progressive or acquired hearing impairment. Incidence of confirmed significant (more than 40 dB) bilateral permanent hearing impairment in Croatia was 0,7%. The average age of diagnosis in Zagreb, where about 25% of all newborns were borne, was 3.5 months. The average on the national level was 6 months. About 16% of all early hearing-impaired children had late onset of impairment with average age of diagnostics of 22 months. It is stressed the importance of tracking hearing and speech development by parents and professionals, as well as importance of CMV infection in the aetiology of hearing impairment.*

Descriptors: UNIVERSAL NEONATAL HEARING SCREENING, CROATIA

Primljeno/Received: 20. 2. 2012.

Prihvaćeno/Accepted: 2. 4. 2012.