



УКРАЇНА

(19) UA

(11) 90489

(13) U

(51) МПК

A61B 5/12 (2006.01)

A61B 5/0488 (2006.01)

ДЕРЖАВНА СЛУЖБА
ІНТЕЛЕКТУАЛЬНОЇ
ВЛАСНОСТІ
УКРАЇНИ**(12) ОПИС ДО ПАТЕНТУ НА КОРИСНУ МОДЕЛЬ****(21)** Номер заявки: **u 2014 00253****(22)** Дата подання заявки: **13.01.2014****(24)** Дата, з якої є чинними
права на корисну
модель: **26.05.2014****(46)** Публікація відомостей
про видачу патенту: **26.05.2014, Бюл.№ 10****(72)** Винахідник(и):**Іфтода Оксана Миколаївна (UA),
Сидорчук Лариса Петрівна (UA),
Кушнір Оксана Василівна (UA)****(73)** Власник(и):**Іфтода Оксана Миколаївна,
вул. Комарова, 30, кв. 126, м. Чернівці,
58013 (UA),
Сидорчук Лариса Петрівна,
вул. Гетьмана, 2, м. Чернівці, 58004 (UA),
Кушнір Оксана Василівна,
вул. Руська, 273, кв. 158, м. Чернівці, 58023
(UA)****(54) СПОСІБ ГЕНЕТИЧНОЇ ДІАГНОСТИКИ НЕЙРОСЕНСОРНОЇ ПРИГЛУХУВАТОСТІ ЧИ ГЛУХОТИ У ДІТЕЙ****(57) Реферат:**

Спосіб генетичної діагностики нейросенсорної приглухуватості чи глухоти у дітей шляхом ЛОР-огляду, аудіометрії, імпедансометрії, отоакустичної емісії і тимпанометрії. Додатково аналізують алельний стан гена GJB2 (rs 121011) і експресію конексину-26. При цьому за наявної мутації 35delG гена GJB2 і зниженої експресії конексину-26 хворих відносять до групи з високою діагностичною точністю появи спорадичної нейросенсорної приглухуватості/глухоти, що асоціює з тяжким клінічним перебігом та гіршим прогнозом.

UA 90489 U

Корисна модель належить до галузі медицини, а саме клінічної патофізіології та дитячої оториноларингології, і може бути використана з метою ранньої діагностики вродженої нейросенсорної приглухуватості чи глухоти у дітей.

Проблема порушень слуху у дітей залишається актуальною не тільки в Україні, але й в усьому світі як у медичному, так і в соціальному аспекті. Нині за світовою статистикою в країнах Європи на 1000 новонароджених припадає 2-4 глухих, ще у двох глухота розвивається протягом перших двох років життя [О.Н. Борисенко, І.А. Сребняк, 2011, 2013]. Понад 5 тисяч дітей в Україні потребують кохлеарної імплантації, коли жодні слухові апарати вже не допоможуть скорегувати слух чи його цілковиту відсутність [А.Косаковський, 2008]. Глухота (чи тяжка приглухуватість) у новонароджених та дітей прелінгвального віку без вчасної діагностики та лікування призводить до глухонімоти і недоумства або, "в кращому випадку", до сповільнення психічного і соціального розвитку та «поповнення лав інвалідів». Тому прогнозування і рання діагностика нейросенсорної приглухуватості чи глухоти у дітей є актуальною проблемою сучасної медицини.

Найближчий аналог корисної моделі є діагностика приглухуватості у дітей різного віку [Дитина зі світу тиші: на допомогу батькам нечуючої дитини: науково-методичний посібник / уклад.: Н.А.Зборовська та ін.; за ред. СВ. Кульбиди — Київ: "СПКТБ УТОГ", 2011. - 328 с (доповнений і доопрацьований)], при якому діагностика порушень слуху проводиться на підставі загальноприйнятих в оториноларингології (ЛОР) клінічних та інструментальних методик: ЛОР-огляду, аудіометрії, імпедансометрії, отоакустичної емісії і тимпанометрії.

Недоліком найближчого аналога є недостатня ефективність ранньої діагностики та прогнозування, так як не враховуються генетичні чинники роботи слухового аналізатора, котрі контролюють процес звукоприйняття через трансмембранні білки щілинних контактів завитки (конексони), що забезпечують повноцінний іонний обмін (особливо K^+) між сусідніми клітинами завитки і сприяють підтриманню локального аудіоomeостазу.

В основу корисної моделі поставлена задача розробити спосіб діагностики ранньої туговухості чи глухоти у дітей з урахуванням поліморфізму гена конексину-26 (GJB2), при якому досягається підвищення діагностичної цінності верифікації ранньої приглухуватості і/чи глухоти на основі об'єктивних даних наявності "мутації" гена GJB2 (35delG), вклад котрого в появу несиндромальних (та окремих синдромальних) форм глухоти становить 80%, і при "loss of function" мутації якого знижується синтез білків конексину-26.

Поставлена задача вирішується тим, що у запропонованому способі діагностики порушень слуху проводять шляхом ЛОР-огляду, аудіометрії, імпедансометрії, отоакустичної емісії і тимпанометрії, згідно з корисною моделлю, що додатково аналізують алельний стан гена GJB2 (rs 121011) і експресію конексину-26. За наявної мутації 35delG гена GJB2 і зниженої експресії конексину-26 хворих відносять до групи з високою діагностичною точністю появи спорадичної нейросенсорної приглухуватості /глухоти, що асоціює з тяжким клінічним перебігом та гіршим прогнозом.

Спільними ознаками корисної моделі та найближчого аналогу є діагностика порушень слуху на підставі ЛОР-огляду, аудіометрії, імпедансометрії, отоакустичної емісії і тимпанометрії.

Корисна модель відрізняється від найближчого аналога тим, що:

Діагностика порушень слуху у дітей проводиться з урахуванням алельного стану гена GJB2 (rs 121011) та експресії конексину-26.

Технічний результат, який досягається при здійсненні корисної моделі, полягає у тому, що застосування запропонованої корисної моделі дозволить покращити ранню у т.ч. неонатальну діагностику нейросенсорних видів приглухуватості/глухоти у дітей, прогнозувати ураження слуху сенсоневрального походження і, відповідно, вчасно провести необхідну корекцію (підбір слухового апарата чи кохлеарного імпланта) у долінгвістичний період розвитку дитини.

Таблиця 1

Порівняльна характеристика ознак корисної моделі та найближчого аналога

Ознака	Спосіб-найближчий аналог	Розроблений спосіб
Клінічні ЛОР дослідження	Наявні	Наявні
Інструментальні дослідження (аудіометрія, імпедансометрія, отоакустичної емісія і тимпанометрія)	Наявні	Наявні
Алельний стан гена GJB2 (rs 121011)	Відсутній	Наявний
Дослідження експресії коннексину 26	Відсутнє	Наявне
Чутливість методу	75,0%	85,0%
Специфічність методу	78,0%	90,0%
Ефективність діагностики	Нижча	Вища

Клінічний приклад:

- 5 Хвора К. 4 роки (медична карта дитини №3245/12), відвідує навчально-реабілітаційний центр №1 для дітей із вадами слуху. Обоє батьків без порушень слуху. Під час пологів була травма голівки дитини, вага при народженні - 2,3 кг. Упродовж 1-го року життя виявлена бінауральна приглухуватість 2 ступеня. В анамнезі: часті риніти, короткозорість легкого ступеня. При огляді: сколіоз грудного відділу хребта 1 ступеня, незначні зміни психоневрологічного статусу - підвищена збудливість, тривожність. У сім'ї порушення слуху були в бабусі (хвороба
- 10 Меньєра). Проведено аудіометрію, імпедансометрію, тимпанометрію та забір венозної крові для виконання загально-клінічних аналізів та генотипування шляхом екстракції ДНК із лімфоцитів із наступною ампліфікацією генетичного дефекту шляхом полімеразної ланцюгової реакції і візуалізацією за допомогою електрофорезу в агарозному гелі. Виявлено гомозиготну мутацію 35delG гена GJB2 і знижену експресію коннексину-26; за допомогою інструментальних методів
- 15 встановили наявність нейросенсорної туговухості легкого ступеня на праве вухо і середнього - на ліве, що піддається корекції за допомогою слухового апарату. На підставі отриманих результатів дитині було підібрано необхідний електронний слуховий прилад, котрий повністю корегував вади слуху, а також рекомендовано плановий огляд дитячого ЛОР спеціаліста 1 раз на рік із контролем клініко-інструментальних показників, відвідування кабінету лікувальної
- 20 фізкультури для корекції постави, консультація психолога, офтальмолога і курс навчання з логопедом.

ФОРМУЛА КОРИСНОЇ МОДЕЛІ

- 25 Спосіб генетичної діагностики нейросенсорної приглухуватості чи глухоти у дітей шляхом ЛОР-огляду, аудіометрії, імпедансометрії, отоакустичної емісії і тимпанометрії, який **відрізняється** тим, що додатково аналізують алельний стан гена GJB2 (rs 121011) і експресію коннексину-26, причому за наявної мутації 35delG гена GJB2 і зниженої експресії коннексину-26 хворих відносять до групи з високою діагностичною точністю появи спорадичної нейросенсорної
- 30 приглухуватості/глухоти, що асоціює з тяжким клінічним перебігом та гіршим прогнозом.

Комп'ютерна верстка Д. Шеверун

Державна служба інтелектуальної власності України, вул. Урицького, 45, м. Київ, МСП, 03680, Україна

ДП "Український інститут промислової власності", вул. Глазунова, 1, м. Київ – 42, 01601