

A HALLÁS-ÉS KÖZÉPFÜL BETEGSÉGEI TURNER-SZINDRÓMÁBAN¹

(Összefoglaló dr. Malou Hultcrantz prezentációja alapján)

A fül TS- ben

A fül mindhárom része (külső, közép-és belső fül) érintett lehet Turner-szindrómában.

1. A **külső fül**: alacsonyan levő, **elálló fülek és tág rövid hallójárat** gyakran előfordul, ez azonban nem befolyásolja a hallást.
2. A **középfül**: Turner szindrómában gyakori a **visszatérő középfülgyulladás**. Már csecsemő korban kezdődhet és a késői kamaszkorig fennmaradhat. Sokkal gyakoribb, mint más középfülgyulladásra hajlamos gyermekeknél. Nem ritka, hogy az alacsony termetű, gyakori középfülgyulladásban szenvedő kislányoknál, ha még nem diagnosztizálták, felmerül a Turner szindróma gondolata. A visszatérő középfülgyulladás oka még ismeretlen, de a halántékcsont visszamaradása a növekedésben fontos lehet. A középfülgyulladás agresszív kezelése helyénvaló. A gondos törődés is fontos.
(Az immunglobulinok, mint az IgA, IgM, IgD, a 4 Ig G alosztály valamint a T és B limfociták szintjét vizsgálták Turner szindrómás kislányoknál, hogy esetleg az immunrendszer elégtelensége okozza a középfülgyulladások magas számát. Magyarozatként nem találtak komolyabb immunelégtelenséget.)
Még ha a szakmai előírásoknak megfelelően kezelik is, néhány érintett betegnek később krónikus fülproblémái lesznek. A középfülgyulladás gyakorisága a kamaszkor után csökken és nem gyakori fiatal és idősebb Turner szindrómás nőknél.

3. A belső fül

A belső fülben 2 probléma alakulhat ki.

1. Az első: a felnőtt Turner szindrómás nők kis részében **jelentkezhet a közepes frekvenciájú hallóideg károsodás** („dip”). *Genetikai háttere lehet, mert a „dip” általában különböző fenotípushoz kapcsolódik (sokkal gyakoribb a 45X kromoszómával rendelkező nőknél és az izokromoszómával rendelkező kariotípusnál). A „dip” audiogramban általában megtalálható a 1,5-2 kHz sáv. A Turner szindrómások halláscsökkenéséért felelős gén, úgy gondolják, hogy az X kromoszóma p-karján helyezkedik el . A „dip” legelőször 6 évesen mutatható ki Turner szindrómás lányoknál.* Ez általában nem jelent problémát a Turner szindrómás lányok számára, amíg a magas frekvencia még ép. A „dip” jelenléte egy különösen erős előjele a későbbi hallásromlásnak.

¹ (Az összefoglaló dr. Malou Hultcrantz: A hallás és középfül betegségei Turner-szindrómában című írása alapján készült.)

2. Másodlagosan, **korai (35 éves kor utáni), magas frekvenciájú halláscsökkenés gyakran kialakulhat**, ez a halláscsökkenés a normál populációban 60 éves kor felett jelentkezik és „időskori halláscsökkenésnek” hívják. A halláskárosodás belső fül eredetű, hallóideg károsodás. Ez a magas frekvenciájú halláscsökkenés hozzáadódva a „dip”-hez együtt egy nagyon gyors romláshoz vezet, ami gyakran szociális problémákat okoz. A baj gyakran a hallás akadályozottságával kezdődik, amit „kórtélparti szituációnak” hívnak, például zajos környezetben. Az ilyen emberek attól függenek, hogy szájról olvassanak, így kompenzálják. Az életnek ebben a szakaszában, amikor a hallás gyorsan romlik, ezek a nők gyakran éreznek komoly fáradtságot. Ezt a kapcsolatot a **hallásproblémák és a fáradtság** között sokszor figyelmen kívül hagyják! Fontos hallásvizsgálatot végeztetni és megkeresni a legjobb megoldást számukra.

Tudvalevő, hogy a 40-es éveikben járó Turner szindrómásoknak mindössze 13%-a rendelkezik normál hallásküszöbvel. Hallásjavító segédeszközre a normál populációban a nők 3%-nak van szüksége 65 éves korban vagy annál később, míg a Turner szindrómás nők 27%-a visel hallásjavító segédeszközt. A hallásküszöb csökkenésének aránya a felnőtt Turner szindrómás nőknél hasonló a normál 70-90 éves női népességhez, figyelembe véve a kezdet időpontját, a hallásszintet és a kariotípust. A halláscsökkenés szintje különösen nagy a magas frekvenciák területén. A hallóideg károsodás lehetséges oka a Turner szindrómás nőknél az endogén ösztrogén (a szervezetben termelődő ösztrogén) hiánya. Az ösztrogénnek úgynevezett idegszövetet védő és tápláló hatása is van az agyban, ami azt jelenti, hogy feltehetőleg pozitív és védő hatású a hallásfunkciónál.

A hallás TS-ben

Azoknak a személyeknek, akiknek genetikai okokból hiányzik az egyik X kromoszómájuk, a petefészek csökkent működésének köszönhetően nagyon alacsony vagy nulla az ösztrogénszintjük. Ez a helyzet Turner szindrómában is, ahol **gyakran jelen vannak hallásproblémák** és hozzáadódnak a többi tünethez. (Egy svéd kutatócsoport publikált először 1969-ben a betegséghez kapcsolódó hallásvesztésről. Néhány tanulmány azóta is ezt a megállapítást erősíti meg. Mivel az ösztrogén hiányzik, ez arra utal, hogy az ösztrogén hatással van a fülre és a hallásra, de a kapcsolatot ez idáig még nem sikerült kimutatni. Az ösztrogén két receptoron keresztül fejt ki a hatását: ösztrogén receptor α (ER α) és β (ER β). Ezeknek a receptoroknak az elhelyezkedése szövetenként és fajoként változik. Kimutatták jelenlétüket a belső fülben (rágcsálókénál és az embereknél is), akiknek szüksége van némi ösztrogénre ahhoz, hogy egyáltalán halljanak. Más nemi hormonról ez idáig nem mutatták ki, hogy közvetlen hatással lenne a fülre és a hallásra. A nyolcvanas évek eleje óta a Turner szindrómás lányoknak javasolják a növekedési hormonkezelést, hogy meggyorsítsák a növekedés ütemét, és ösztrogént ajánlanak a másodlagos nemi jellegek kialakításához. Hogy ezek a hormonkezelések hogyan hatnak a hallásra a későbbi élet során, jelenleg még nem lehet vizsgálni, hiszen ezek a lányok még csak most érik el azt a kort, amikor a hallásvesztés elkezdődik.)

Más funkcionális problémák a fül-orr-gégészethez kapcsolódóan

Nyelés

Csecsemőkorban a **nyelés/hányás** szoptatás és etetés közben problémát jelenthet. Ez általában megoldódik az első életév végéig. Az oka még nem teljesen ismert.

Beszéd

A Turner szindrómás lányoknak **gyakran vannak beszédproblémái**. A magas, boltíves szájpaddás gyakran hatással lehet a beszédre. Ha a beszédprobléma kialakul, fel kell keresni egy fül-orr-gégészt és ajánlott egy logopédus segítségét is kérni.

Neurokognitív

A Turner szindrómához társuló neurokognitív fenotípus **normál kognitív funkciót** jelent, de a **vizuális felfogóképesség, a figyelem és a memória részleges zavara** fennáll. Az agynak az a területe, ami a vizuális hatásokat feldolgozza sérült. Köztudott, hogy a Turner szindrómában ezek a nehézségek központi hallási, azon kívül látási problémák. Felnőttkorban ezeknek a rendellenességeknek a nagy része már nem látható, talán a hormonkezelésnek köszönhetően. Azonban úgy tűnik a vizuális-térbeli és vizuális-észlelési képességek sérülése fennmarad felnőttkorban is a hormonkezelés ellenére. A hallás alapján történő tájékozódás szerves része a tájékozódásnak, mivel ez monitorozza a környező hanghatásokat. A hangok lokalizációjában enyhe zavar figyelhető meg azoknál a Turner szindrómás lányoknál, akik nem kapnak ösztrogénpótlást a pubertás alatt.

Ajánlások

A hallásproblémák sokkal gyakoribbak a 45x kariotípusnál és azoknál, akik ennek izokromoszómáival rendelkeznek. Legyünk tudatában ezeknek a Turner szindrómával kapcsolatos hallásproblémáknak és mindig forduljunk a TS-es gyermekkel a fül-orr-gégész szakorvoshoz. Legyünk óvatosak és aprólékosak, amikor gyakori középfülgyulladást kezelünk gyermekkor/kamaszkor alatt és rendszerint óvakodjunk a hosszú távú következtetésektől.

(Szabályos audiogramokon (csont és légvezetést is vizsgálva) a „dip” a gyermekkor/serdülőkor folyamán erőteljesen utalhat a későbbi hallásproblémákra. Ajánlatos megfogadni a későbbi pályaválasztásra vonatkozó tanácsokat. Másrésztől –ha nem látható „dip” a hallásproblémák ritkák. Mikor a magas frekvencia-vesztés hirtelen hozzáadódik a „dip”-hez (35 éves kor felett), szabályos audiogramot kell elkészíteni, hogy a TS-es személy időben hallásjavító segédeszközt kaphasson.)