

lek. Kamila Kordowska

„Leczenie otochirurgiczne wad kosteczek słuchowych u pacjentów z wrodzoną łamliwością kości (osteogenesis imperfecta)”

Streszczenie rozprawy na stopień doktora nauk medycznych i nauk o zdrowiu
w dyscyplinie nauki medyczne

Promotor: prof. dr hab. n. med., n. o zdr. , mgr zarz. Piotr H. Skarżyński

Promotor pomocniczy: dr n. med. Marek Porowski

Klinika Oto-Ryno-Laryngochirurgii

Światowe Centrum Słuchu

Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu



Obrona rozprawy doktorskiej przed Radą Dyscypliny Nauk Medycznych

Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego

Warszawa 2020

Leczenie otochirurgiczne wad kosteczek słuchowych u pacjentów z wrodzoną łamliwością kości [osteogenesis imperfecta-(OI)]

Wprowadzenie:

Z analizy piśmiennictwa i obserwacji własnych wynika, że niedosłuch w osteogenesis imperfecta występuje aż do 58% chorych. Jako przyczynę niedosłuchu najczęściej podaje się wady w obrębie ucha środkowego - najczęściej fiksację płytki strzemiączka, złamanie odnóg strzemiączka, obliterację niszy okienka owalnego. Dotychczas powstało kilka opracowań, które skupiały się na korelacji typu mutacji genetycznych i jej wpływu na wystąpienie niedosłuchu. Raportowano brak korelacji bądź niejednoznaczne wyniki między typem OI a wystąpieniem niedosłuchu, jego typem i głębokością. Co więcej powstało kilkanaście analiz grup pacjentów z OI, które były leczone z powodu niedosłuchu za pomocą chirurgii strzemiączka. Nieliczne opracowania raportują patologie innych kosteczek słuchowych - młoteczka lub kowadełka, jak np. fiksację epitympanalną. Dostępne są tylko pojedyncze opisy przypadków klinicznych występowania niedosłuchu u dzieci. Brakuje całościowych opisów leczenia otochirurgicznego malformacji kosteczek słuchowych, począwszy od diagnozy, metody leczenia chirurgicznego, wyników słuchowych oraz obserwacji długoterminowej efektów leczenia. Szczególnie jest to zauważalne w grupie pediatrycznej, gdzie przedstawiane są rutynowo jedynie opisy przypadków klinicznych, a brakuje wyników leczenia.

Cel:

Celem głównym pracy była ocena wyników leczenia operacyjnego pacjentów z wrodzoną łamliwością kości (osteogenesis imperfecta). Celami dodatkowymi była charakterystyka grupy pacjentów z osteogenesis imperfecta w różnych podgrupach wiekowych leczonych w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu; poszukiwanie czynników predykcyjnych wskazujących na trudniejsze warunki anatomiczne zabiegu, ryzyko niepowodzenia zabiegu operacyjnego czy reoperacji.

Material:

Pod opieką Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu pozostaje 20 pacjentów z rozpoznaniem klinicznym OI – 11 płci męskiej (55%), oraz 9 płci żeńskiej (45%). Spośród nich 18 przeszło zabiegi operacyjne z powodu niedosłuchu w okresie 2003-2016. W pierwszej kolejności dokonano szczegółowej analizy fenotypowej pacjentów oraz sklasyfikowano ich do

określonego typu wg Silence. Spośród wszystkich pacjentów wyodrębniono grupę pediatryczną, pacjentów po operacjach ossikuloplastyk oraz stapedotomii. W tych grupach dokonano szczegółowej charakterystyki pacjentów oraz typowych zmian stwierdzanych podczas zabiegów, dokonano również oceny wyników audiometrycznych, w obserwacji krótko – (≤ 12 miesięcy) i długoterminowej (> 12 miesięcy).

Analizowana grupa pacjentów z OI i niedosłuchem, leczona operacyjnie w IFPS, jest drugą pod względem liczebności opisywaną w literaturze światowej.

Wyniki:

W grupie wszystkich pacjentów najczęściej stwierdzane zmiany fenotypowe to niebieskie twardówki (100%), liczne złamania kości w przeszłości (6-120), nadmiernie giętkie stawy (50%), wiotkość skóry (42%) oraz dentinogenesis (50%). Typ I osteogenesis imperfecta dominował w grupie badawczej (75%), kolejny pod względem liczebności był typ III (25%).

Najczęściej stwierdzane śródoperacyjnie zmiany to unieruchomienie strzemiączka, krwawienie z pogrubiałej wyściółki jamy bębnekowej, pogrubienie płytki strzemiączka, złamanie odnóż strzemiączka, złamanie suprastruktury strzemiączka, unieruchomienie w attyce. Pośród pacjentów poddanych ossikuloplastykom stwierdzono nawracające unieruchomienie kowadełka, pogrubiałą wyściółkę jamy bębnekowej, unieruchomienie równoczesne młoteczka i kowadełka. W grupie pediatrycznej zaobserwowano pogrubiałą płytkę strzemiączka do około 2mm, rozłączenie w stawie kowadełkowo-strzemiączkowym, pogrubiałą wyściółkę jamy bębnekowej z tendencją do obfitego krwawienia oraz nawracające zarastanie otworu w przedsionku i przemieszczanie protezki.

Analizując wyniki słuchowe w grupie stapedotomii zaobserwowano istotną statystycznie poprawę w zakresie progów przewodnictwa powietrznego ($p < 0.001$), rezerwy ślimakowej ($p < 0.001$) w obserwacji krótkoterminowej. Progi przewodnictwa kostnego nie zmieniły się istotnie statystycznie. Porównując wyniki obserwacji krótko- i długoterminowej wykazano, że progi przewodnictwa powietrznego, rezerwa ślimakowa, zysk słuchowy oraz zmniejszenie rezerwy ślimakowej nie zmieniły się istotnie statystycznie. Z kolei progi przewodnictwa kostnego i poprawa w zakresie progów przewodnictwa kostnego uległy istotnemu statystycznie pogorszeniu ($p < 0.05$). Ponadto rezerwę ślimakową ≤ 10 dB zaobserwowano u 43% operowanych uszu w obserwacji krótkoterminowej a u 41% uszu w obserwacji długoterminowej. Zysk słuchowy > 10 dB zaobserwowano u 90.5% przypadków ≤ 12 miesięcy, a u 82.4% uszu > 12 miesięcy. Pośród 2 pacjentów pediatrycznych zamknięcie rezerwy ślimakowej wiązało się z kilkukrotnymi operacjami uszu, bądź modyfikacją techniki

chirurgicznej, z dobrym efektem słuchowym po zabiegach. Również grupa pacjentów poddanych ossikuloplastykom miała przeprowadzone wielokrotne operacje uszu, z niezadowalającym efektem słuchowym.

Tabela. A. Porównanie wyników słuchowych przed operacją i po operacji w obserwacji krótkoterminowej u pacjentów poddanych stapedotomii (n=21 uszu) (opr. własne).

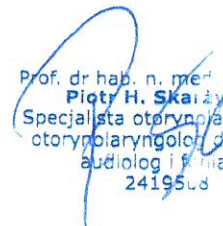
B. Porównanie wyników słuchowych w obserwacji krótko- i długoterminowej u pacjentów poddanych stapedotomii (n= 17 uszu) (opr.własne)

A	Przed operacją		Po operacji			
			≤12 miesięcy		t-test	p-value
	M	SD	M	SD		
AC	58.81	16.25	36.01	13.45	10.87	<0.001
BC	26.61	13.07	23.75	13.25	1.99	0.060
ABG	32.20	8.88	12.26	5.78	9.70	<0.001
B	≤12MIESIĘCY		>12MIESIĘCY			
	M	SD	M	SD	t-test	p-value
AC	39.12	12.88	42.42	17.72	1.32	0.206
BC	26.69	12.88	30.89	15.46	2.37	0.031
ABG	12.43	6.36	11.54	8.34	0.54	0.597
HG	22.20	10.44	18.90	18.00	1.32	0.206
ABG closure	19.48	10.11	20.37	11.31	0.54	0.597
BC closure	2.72	7.11	-1.47	10.12	2.37	0.031

Wnioski:

- Najczęściej stwierdzana patologia u pacjentów z rozpoznaniem klinicznym Osteogenesis Imperfecta -w obrębie strzemiączka, może być skutecznie leczona operacyjnie po wykonaniu stapedotomii.
- Im bardziej nasilone zmiany chorobowe Osteogenesis imperfecta, tym większe ryzyko stwierdzenia znacznych malformacji w obrębie ucha środkowego, co stwarza większe ryzyko komplikacji śródoperacyjnych takich jak obfite krwawienie śródoperacyjne, co może uniemożliwiać bezpieczne ukończenie zabiegu i może podwyższać ryzyko reoperacji.

- Unieruchomienie I i II kosteczki słuchowej wskazuje na dużo mniejszą szansę uzyskania zadowalającego efektu słuchowego i jego trwałości na przestrzeni wielu lat.
- Niezbędna jest długotrwała obserwacja efektów słuchowych, szczególnie u młodych pacjentów, z uwagi na przebudowę kostną, która może skutkować pogorszeniem się słuchu i koniecznością wykonania reoperacji.
- Pacjenci z najcięższymi fenotypami Osteogenesis imperfecta – np. z zaawansowanymi deformacjami kostnymi, niskim wzrostem, puklerzowatą klatką piersiową, mają podwyższone ryzyko kolejnych reoperacji z powodu niedosłuchu.


Prof. dr hab. n. med. i n. o zdr.
Piotr H. Skarżyński
Specjalista otorynolaryngolog,
otorynolaryngolog dziecięcy,
audiolog i foniatra
2419548

Kemile Kondorska