

Нейросенсорная тугоухость (синонимы: перцептивная тугоухость, сенсоневральная тугоухость (англ. sensorineural hearing loss) — это потеря слуха, вызванная поражением звуковоспринимающего аппарата: структур внутреннего уха, преддверно-улиткового нерва (VIII), или центральных отделов слухового анализатора (в стволе и слуховой коре головного мозга).

Тугоухость может быть наследственной. Существуют и доминантные, и рецессивные гены, способствующие развитию нарушений слуха — от лёгких до глубоко выраженных. Если хотя бы у одного из родителей имеется доминантный аутосомный ген, обуславливающий глухоту, тугоухость проявится и у потомства с вероятностью 50 %.

Нарушения слуха, вызываемые действием рецессивного гена, проявляются не всегда, а лишь у тех потомков, которым передались рецессивные гены и от отца, и от матери.

Нарушения слуха по доминантному или рецессивному типам наследования могут проявляться в форме тех или иных синдромов, но не всегда. Так, картирование генов, проведённое в последние годы, выявило десятки случаев несиндромальной (не сопряжённой с другими аномалиями) аутосомно-доминантной (DFNA#) и аутосомно-рецессивной (DFNB#) глухоты.

Среди наследственных нарушений слуха в развитых странах чаще всего встречается аутосомно-рецессивная несиндромальная глухота (DFNB1), связанная с мутацией гена GJB2, кодирующего белок коннексин 26 (англ. GJB2-related deafness, англ. connexin 26 deafness).

Самыми обычными синдромальными нарушениями слуха с аутосомно-доминантным наследованием являются синдром Стиклера и синдром Ваарденбурга (Ваарденбурга). К числу редких заболеваний с аутосомно-доминантным типом наследования, приводящих к нейросенсорной тугоухости, относится аутовоспалительный синдром Макла — Уэльса.

Наиболее распространенные синдромальные нарушения слуха, обусловленные наследованием по аутосомно-рецессивному типу — это синдром Пендреда (врождённая нейросенсорная глухота и зоб), синдром широкого водопровода преддверия и синдром Ушера (врождённая нейросенсорная глухота и ретинит). По такому же типу наследуется синдром Жервелла — Ланге-Нильсена (врождённая нейросенсорная тугоухость и функциональные нарушения сердца, A. Jervell, F. Lange-Nielsen, 1957). Он встречается в популяции с частотой 1:100 000 — 1:200 000, при этом большая часть больных не доживает до возраста 15 лет