

Κλινικά και ακοολογικά ευρήματα στο σύνδρομο Waardenburg

Γ. Ψύλλας¹, Α. Ψηφίδης¹, Μ. Χίτογλου-Αντωνιάδου¹, Β. Νικολαΐδης², Α. Κουλούλας¹

¹Α΄ Πανεπιστημιακή ΩΡΛ Κλινική Νοσοκομείου ΑΧΕΠΑ

²Β΄ Πανεπιστημιακή ΩΡΛ Κλινική Νοσοκομείου Παπαγεωργίου

Περίληψη

Το σύνδρομο Waardenburg είναι μία νόσος που κληρονομείται με τον επικρατούντα αυτοσωματικό χαρακτήρα και χαρακτηρίζεται από διάφορα ευρήματα που αφορούν τα μάτια, το δέρμα, τα μαλλιά και από συνυπάρχουσα νευροαισθητήρια βαρνοκοΐα. Σε αυτή την εργασία περιγράφουμε ένα περιστατικό βρέφους 8 μηνών με βεβαρημένο οικογενειακό ιστορικό συγγενούς κώφωσης, το οποίο υποβλήθηκε στην κλινική μας σε λεπτομερή ακοολογικό έλεγχο. Από τις εξετάσεις διαπιστώθηκε ότι παρουσίαζε αμφοτερόπλευρη κώφωση και σε συνδυασμό με την ετεροχρωμία των ματιών του τέθηκε η διάγνωση του συνδρόμου Waardenburg (τύπου II). Σχολιάζουμε την ιδιαιτερότητα της περίπτωσης του μικρού παιδιού με δύο γονείς κωφούς και τον προβληματισμό όσον αφορά την ακουστική του υποβοήθηση και υποστήριξη.

Λέξεις κλειδιά: Σύνδρομο Waardenburg, βαρνοκοΐα, ακουστική υποβοήθηση

Εισαγωγή

Το σύνδρομο Waardenburg (WS) είναι μία νόσος που κληρονομείται με τον επικρατούντα αυτοσωματικό χαρακτήρα με συχνότητα που εκτιμάται παγκοσμίως σε 1:42.000 παιδιά^{1,2}. Υπολογίζεται ότι το 2-5% των συγγενών βαρνοκοϊών οφείλεται στο σύνδρομο WS^{3,4}, με τους άνδρες και γυναίκες να προσβάλλονται στο ίδιο ποσοστό. Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου αυτού περιγράφονται στον πίνακα 1⁵ και συνοπτικά είναι η αύξηση της διακανθικής απόστασης των ματιών (η απόσταση μεταξύ των δύο έσω κανθών των ματιών-dystopia canthorum), οι χρωστικές διαταραχές των ματιών (ετεροχρωμία της ίριδας με το ένα μάτι να είναι συνήθως μπλε και το άλλο καστανό), των μαλλιών (άσπρη τούφα των

μαλλιών, πρώιμο άσπρισμα των μαλλιών <30 ετών, άσπρες βλεφαρίδες), του δέρματος (συγγενής λευκοδερμία, περιοχές υπόχρωσης ή υπέρχρωσης στο δέρμα του προσώπου, του κορμού ή των άκρων) και η συνύπαρξη νευροαισθητήριας βαρνοκοΐας⁶. Άτομα με το σύνδρομο WS μπορεί να έχουν μερικά ή όλα τα παραπάνω χαρακτηριστικά, π.χ. μπορεί να έχει άσπρη τούφα στα μαλλιά χωρίς βαρνοκοΐα ή κηλίδες υπέρχρωσης στο δέρμα με παράλλη-

λη σοβαρή βαρνοκοΐα⁷. Μέχρι σήμερα έχουν περιγραφεί έξι τύποι του συνδρόμου WS, ο τύπος I, IIA, IIB, IIC, III και ο τύπος IV, των οποίων τα υπεύθυνα μεταλλαγμένα γονίδια και ο φαινότυπος παρουσιάζονται στον πίνακα 2⁸. Η απουσία των μελανοκυττάρων στο έσω αυτί με την ταυτόχρονη απουσία της αγγειώδους ταινίας και των τριχωτών κυττάρων ευθύνονται για τη μη καλή λειτουργία του οργάνου του Corti και την εμφάνιση της βαρνοκοΐας⁹.

ΠΙΝΑΚΑΣ 1. ΜΕΪΖΟΝΑ ΚΑΙ ΕΛΆΣΣΟΝΑ ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΚΑΤΆ ΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ WAARDENBURG ΣΥΜΦΩΝΑ ΜΕ ΤΟΝ FARRER⁵
ΓΙΑ ΤΟΝ ΚΑΘΟΡΙΣΜΌ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ ΧΡΕΙΑΖΟΝΤΑΙ ΕΪΤΕ ΔΥΌ ΜΕΪΖΟΝΑ ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΕΪΤΕ ΕΝΆ ΜΕΪΖΟΝ ΜΕ ΔΥΌ ΕΛΆΣΣΟΝΑ ΚΡΙΤΗΡΙΑ

Μείζονα κριτήρια

Νευροαισθητήρια βαρνοκοΐα (συγγενής ή προοδευτική)

Ετεροχρωμία ίριδας (διαφορετικό χρώμα ματιών ή τμηματική αλλαγή χρώματος μέσα σε μία ίριδα ή χρώμα έντονου μπλε «ζαφειριού» των ματιών)

Λευκή απόχρωση των μαλλιών (άσπρη τούφα μαλλιών, άσπρα φρύδια ή βλεφαρίδες)

Αύξηση διακανθικής απόστασης των ματιών (η απόσταση μεταξύ των δύο έσω κανθών)

Πρώτου βαθμού συγγενής προσβεβλημένος από σύνδρομο Waardenburg

Ελάσσονα κριτήρια

Χρωστικές διαταραχές του δέρματος (λευκοδερμία, café au lait, κηλίδες υπέρχρωσης)

Συνοφρύωση (συνένωση των φρυδιών στη μέση γραμμή)

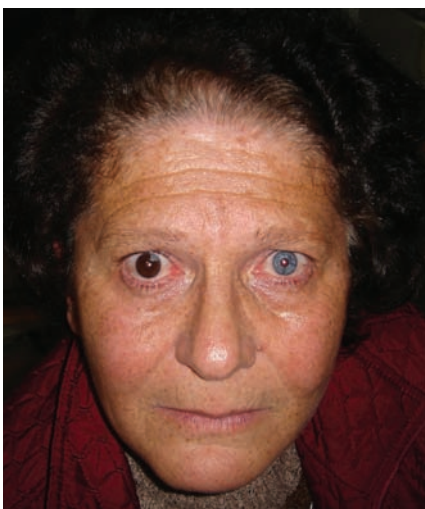
Ευρεία ρίζα ρινός

Υποπλασία πτερυγίων ρινός

Πρώιμο άσπρισμα μαλλιών



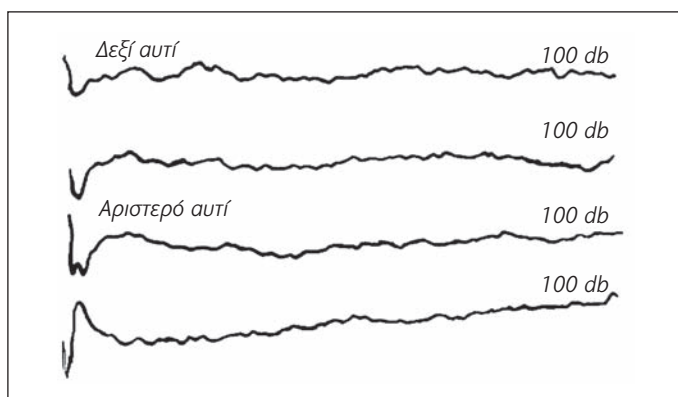
Εικόνα 1. Είναι ορατή η ετεροχρωμία των ματιών στο βρέφος αυτό ηλικίας 8 μηνών.



Εικόνα 2. Η γιαγιά του βρέφους (από την πλευρά της μητέρας) με ετεροχρωμία των ματιών και με πολλαπλές στικτές υπέρχρωμες κηλίδες στο δέρμα του προσώπου.

Παρουσίαση του περιστατικού

Βρέφος ηλικίας 8 μηνών εξετάστηκε στην κλινική μας για την ακοή του λόγω του βεβαρμένου οικογενειακού του ιστορικού για συγγενή κώφωση. Συγκεκριμένα η μητέρα του παιδιού, οι γονείς της και η αδελφή της έπασχαν από συγγενική κώφωση, ο δε πατέρας του, σερβικής καταγωγής, φαίνεται να προσβλήθηκε σε ηλικία 3 ετών από λοιμώδες εμπύρετο και από τότε πάσχει επίσης από μεγάλο βαθμού βαρηκοΐα στα όρια της κώφωσης, χωρίς να έχει τη δυνατότητα κατανόησης ομιλίας. Τα μάτια του παιδιού όπως και της γιαγιάς του (από την



Εικόνα 3. Απουσία απάντησης και στα δύο αυτιά σύμφωνα με τα ABR με ακουστικό ερέθισμα α) clicks και β) tone-bursts.

πλευρά της μητέρας του) διαπιστώθηκε να έχουν ετεροχρωμία, με τη μία ίριδα να είναι καστανή και την άλλη να είναι μπλε (εικόνες 1 και 2 αντίστοιχα).

Ο ακολογικός έλεγχος στο βρέφος, μετά τη λεπτομερή ωτορινολαρυγγολογική εξέταση που έγινε περιλάμβανε ωτοσκοπηση, τυμπανομετρία, αντανακλαστικό του αναβολέα, ανιχνευτική ακοομετρία, τονική ακοομετρία σε ελεύθερο πεδίο, ακουστικά προκλητά δυναμικά εγκεφαλικού στελέχους (ABR) και ωτακουστικές εκπομπές προϊόντων παραμόρφωσης (DPOAE). Η καταγραφή των ακουστικών προκλητών δυναμικών έγινε με τη χρήση του Amplaid MK-12 μετά από καταστολή του παιδιού. Για την καταγραφή των ABR χρησιμοποιήθηκαν ηλεκτρόδια με τα οποία ελήφθησαν τα κύματα από I έως V από συγκεκριμένα σημεία της κεφαλής. Ως ακουστικά ερεθίσματα δόθηκαν clicks σε ρυθμό 21/s, μέσω TIP-300 ακουστικών, από την ένταση των 100dB σε διαδοχική μείωση της τάξεως των 20dB μέχρι τον προσδιορισμό του ουδού της ακοής. Για την εξέταση της ακοής στις χαμηλές συχνότητες χρησιμοποιήθηκαν ακουστικά ερεθίσματα τύπου tone-bursts (500Hz) σε ρυθμό 31/s με εύρος φίλτρων από 10-1500Hz. Για τις ωτακουστικές εκπομπές προϊόντων παραμόρφωσης χρησιμοποιήθηκε το φορητό σύστημα User Manual PRO (Accuscreen, GN Otometrics).

Η ωτοσκοπηση ήταν φυσιολογική, σε αντίθεση με τις εργαστηριακές εξετάσεις που έδειξαν ότι το παιδί έπασχε από αμφοτερόπλευρη κώφωση. Συγκεκριμένα, στο αντανακλαστικό του αναβολέα

δεν εκλύθηκε απάντηση σε υψηλές τιμές έντασης, στην ανιχνευτική ακοομετρία το παιδί δεν έδειξε αντίδραση στους δυνατούς ήχους και στην τονική ακοομετρία ελεύθερου πεδίου δεν απάντησε σε ηχητικά ερεθίσματα 100dB στα 500, 1.000, 2.000 και 4.000Hz. Τα αποτελέσματα των ABR φαίνονται στην εικόνα 3 για τις υψηλές και χαμηλές συχνότητες αντίστοιχα, με ευρήματα συμβατά με κώφωση και μάλιστα χωρίς τον εντοπισμό ούτε υπολειμμάτων ακοής. Δεν κατεγράφησαν απαντήσεις στην εξέταση των ωτακουστικών εκπομπών-προϊόντων παραμόρφωσης.

Η χαρακτηριστική ετεροχρωμία των ματιών της γιαγιάς (εικόνα 2) και του παιδιού (εικόνα 1) σε συνδυασμό με τη διάγνωση της κώφωσης και μάλιστα κληρονομικού χαρακτήρα, μας οδήγησαν στη διερεύνηση κάποιου πιθανού υποκείμενου συνδρόμου και καταλήξαμε, με τη βοήθεια του πίνακα 1 και 2, ότι επρόκειτο για το σύνδρομο WS II. Στους γονείς τότε προτάθηκε η χορήγηση οπισθοπαιών ακουστικών βαρηκοΐας τα οποία δοκίμασαν για μία περίοδο 6 μηνών. Μετά τη χρονική αυτή περίοδο οι γονείς επανήλθαν σε προγραμματισμένο έλεγχο, όπου ανέφεραν ότι το παιδί δεν εμφάνισε ιδιαίτερη πρόοδο στις αντιδράσεις του στον ήχο, η δε τονική ακοομετρία σε ελεύθερο πεδίο έδειξε υποβληθούμενο ουδό ακοής πάνω από 80dB σε όλες τις συχνότητες αποδεικνύοντας τη μη χρησιμότητα των ακουστικών βαρηκοΐας για το παιδί. Τότε προτάθηκε στους γονείς η δυνατότητα τοποθέτησης κοχλιακού εμφυτεύματος, αλλά δυ-

στυχώς, παρά την εκτεταμένη μας συνομιλία, οι γονείς τελικά δε δέχθηκαν τη λύση του κοχλιακού εμφυτεύματος και αρκέστηκαν στην αποδοχή των ακουστικών βαρνηκοΐας.

Συζήτηση

Το σύνδρομο WS πήρε το όνομά του το 1951 από το Γερμανό οφθαλμίατρο Petrus Johannes Waardenburg, ο οποίος παρατήρησε ότι άτομα που είχαν μάτια διαφορετικού χρώματος έπασχαν συχνά από βαρνηκοΐα. Μάλιστα τότε πραγματοποιήσε μια έρευνα σε 1.000 άτομα από οικογένειες κωφών και περιέγραψε μερικά από τα κοινά φυσικά χαρακτηριστικά τους⁶. Η συχνότητα της βαρνηκοΐας στο σύνδρομο WS II είναι πιο συχνή από ό,τι στο σύνδρομο WS I, υπολογίζεται σε 35%-75% για το σύνδρομο WS I και 55%-91% για το σύνδρομο WS II^{8,10}.

Η βαρνηκοΐα τις περισσότερες φορές κυμαίνεται στα όρια της κώφωσης >100dB¹¹ συμβαδίζοντας με τα αντίστοιχα ακοολογικά ευρήματα της δικής μας περίπτωσης και είναι συνήθως αμφοτερόπλευρη συμμετρική¹¹⁻¹⁴. Η πιθανότητα για μονόπλευρη νευροαισθητήρια βαρνηκοΐα κυμαίνεται μεταξύ 4%-13%^{11,12,14}. Επίσης έχει αναφερθεί σε άτομα με σύνδρομο WS βαρνηκοΐα μόνο στις χαμηλές και υψηλές συχνότητες τύπου U^{11,15}, αλλά δεν αποκλείεται να είναι η μορφή του ακοογράμματος επίπεδη, ανοδική ή καθοδική¹⁶.

Παρά την ακουστική ενίσχυση που έλαβε το παιδί με τη βοήθεια των ακουστικών βαρνηκοΐας αυτή δεν ήταν αρκετή, καθώς το επίπεδο του υποβοηθούμενου ουδού ακοής κυμάνθηκε σε χαμηλές τιμές κατά τη διάρκεια της παιγνιοακουμετρίας ελεύθερου πεδίου. Σε αυτό το στάδιο, η τοποθέτηση κοχλιακού εμφυτεύματος ήταν η ενδεδειγμένη λύση παρόλη την άρνηση που υπήρξε από το άμεσο οικογενειακό του περιβάλλον. Έχουν υποστηριχθεί μέχρι σήμερα μερικοί λόγοι για τους οποίους η κοχλιακή εμφύτευση δε μπορεί να βοηθήσει άτομα με σύνδρομο WS. Για παράδειγμα, από μελέτες έχει αναφερθεί ότι η διακριτική ικανότητα αντίληψης και απόδοσης του λόγου είναι μειωμένη σε παιδιά με σύνδρομο WS μετά την τοποθέτηση κοχλιακού εμφυτεύματος¹⁷. Επίσης υποστηρίζεται ότι στο σύνδρομο WS συνυπάρχουν κινη-

Πίνακας 2. Τύποι του ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ WAARDENBURG ΜΕ ΤΑ ΑΝΤΙΣΤΟΙΧΑ ΜΕΤΑΜΑΓΜΕΝΑ ΓΟΝΙΔΙΑ ΚΑΙ ΤΟΝ ΑΝΤΙΣΤΟΙΧΟ ΦΑΙΝΟΤΥΠΟ ΣΥΜΦΩΝΑ ΜΕ ΤΟΝ CULLEN⁷

Τύπος	Γονίδιο	Χρωμόσωμα	Φαινότυπος
WS I	PAX3	2q35	Αύξηση διακανθικής απόστασης, χρωστικές διαταραχές (ετεροχρωμία ίριδας, άσπρη τούφα μαλλιών, άσπρες βλεφαρίδες, λευκοδερμία), νευροαισθητήρια βαρνηκοΐα
WSIIA	MITF	3p14.1-p12	Ίδιος με του WS I, χωρίς το κριτήριο της αυξημένης διακανθικής απόστασης
WS IIB		1p21-p13.3	Ίδιος με του WS IIA
WS IIC		8p23	Ίδιος με του WS IIA
WS III	PAX3 2	q35	Σύνδρομο Klein-Waardenburg. Φαινότυπος ίδιος με του WS I αλλά με επιπλέον ανωμαλίες των άνω άκρων.
WS IV	PAX3		Σύνδρομο Shah-Waardenburg. Φαινότυπος ίδιος με του WS I αλλά με επιπλέον νόσο του Hirschprung

τικά προβλήματα και πνευματική καθυστέρηση^{18,19}.

Σε αντίθεση με τις μελέτες αυτές, σε τρία διεθνή κέντρα τοποθετήθηκε κοχλιακό εμφύτευμα σε άτομα με σύνδρομο WS με απόλυτη επιτυχία και μάλιστα το ποσοστό αναγνώρισης λέξεων από τους ασθενείς αυτούς σε κλειστό πεδίο έφθασε το 100% και σε ανοικτό πεδίο το 84% κατά τη διάρκεια επανελέγχων, σε επανελέγχους που έλαβαν χώρα από 1,5 έως 12 χρόνια μετά την επέμβαση^{8,20,21}, δηλαδή σε μετεγχειρητικά επίπεδα εξίσου ικανοποιητικά όπως σε ασθενείς με κώφωση αλλά χωρίς τη νόσο αυτή. Επίσης αναφέρεται ότι βρέθηκαν παθολογικά ακτινολογικά ευρήματα σε ασθενείς με σύνδρομο WS, όπως διεύρυνση του υδραγωγού της αιθούσης, στένωση του έσω ακουστικού πόρου, υποπλασία της ατράκτου¹⁶, όμως κατά βάση τις περισσότερες φορές η ανατομία του οστέινου λαβυρίνθου ήταν κατάλληλη και δεν παρουσίαζε πρόβλημα για την τοποθέτηση κοχλιακού εμφυτεύματος²². Σε ασθενείς με σύνδρομο WS που υποβλήθηκαν σε κοχλιακή εμφύτευση, συγκεκριμένα σε 5²¹ και σε 6²⁰ ασθενείς αντίστοιχα, δε φάνηκαν στην αξονική το-

μογραφία ανατομικές ανωμαλίες και μόνο σε 2 ασθενείς⁸ από τους 7 εντοπίστηκαν διεύρυνση του ενδολεμφικού σάκου και αμφοτερόπλευρη δυσπλασία των ημικύκλιων σωληνών.

Η πολυμελής παρουσία συγγενών πρώτου και δευτέρου βαθμού με συγγενή κώφωση οδήγησε στην ομόφωνη απόφασή τους να μην τοποθετηθεί κοχλιακό εμφύτευμα στο παιδί και να περιοριστεί η θεραπεία στην ενίσχυση με τη βοήθεια των ακουστικών βαρνηκοΐας. Εδώ πρέπει να τονισθεί ότι, σύμφωνα με αναφορές, η κοχλιακή εμφύτευση αντιμετωπίζεται με μεγάλη επιφύλαξη κυρίως από συλλόγους κωφών σε παγκόσμιο επίπεδο. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι οι κοινότητες κωφών δεν αποδέχονται την κώφωση ως νόσο ή αναπηρία, αντίθετα αυτή αποτελεί μέρος της δικιάς τους παιδείας και κουλτούρας²³. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα όχι μόνο να μην αποδέχονται την κοχλιακή εμφύτευση ως «θεραπεία», αλλά επιπλέον να θεωρούν ότι αφού υποβλήθει το παιδί τους σε κοχλιακή εμφύτευση για συγγενή κώφωση θα απομακρυνθεί από κοντά τους για να ενσωματωθεί στην κοινωνία των ακούωντων^{24,25}. Μάλιστα έχει αναφερθεί ακόμα

και στον ελλαδικό χώρο κωφοί και σύλλογοι κωφών να απωθούν «ρατσιστικά» άτομα με κοχλιακό εμφύτευμα ακόμα και από τα συλλογικά τους όργανα²⁶.

Το 80% των παιδιών που γεννιούνται με συγγενή κώφωση έχουν ακούντες γονείς, οι οποίοι φυσιολογικά επιθυμούν περισσότερο από τους αντίστοιχους κωφούς γονείς να ακούσει το παιδί τους και να μπορέσει να ενταχθεί στον κόσμο των ακούντων κι όχι στην κοινότητα των κωφών²⁷. Έτσι λοιπόν στην προκειμένη περίπτωση ίσως οι γονείς και οι συγγενείς του παιδιού, αν ήταν ακούντες, να δέχονταν το κοχλιακό εμφύτευμα και μάλιστα σε μία κρίσιμη για το παιδί ηλικία για την περαιτέρω ανάπτυξη του λόγου. Είναι γνωστό ότι όσο γρηγορότερα γίνεται η κοχλιακή εμφύτευση σε ένα παιδί από τότε που διαγιγνώσκεται η κώφωση, τόσο μεγαλύτερη θα είναι η ωφέλεια που θα έχει στην ανάπτυξη της ομιλίας, λόγω της πλαστικότητας του εγκεφάλου.

Συγκεκριμένα, το παιδί που εξετάσαμε με το σύνδρομο WS ήταν 8 μηνών όταν επαληθεύσαμε τη διάγνωση της κώφωσης και γι' αυτό ηλικιακά χαρακτηρίστηκε ως προγλωσσικό. Υπάρχουν πολλές αναφορές προγλωσσικών κωφών παιδιών που σημείωσαν μεγάλη βελτίωση στην αντίληψη^{28,29}, στην ανάπτυξη^{30,31} και στην ικανότητα της ομιλίας³² μετά την τοποθέτηση του κοχλιακού εμφυτεύματος. Μάλιστα σύμφωνα με έγκυρες μελέτες υπήρξε μεγαλύτερη και γρηγορότερη βελτίωση στην αντίληψη και στην ανάπτυξη του λόγου όταν γινόταν η κοχλιακή εμφύτευση σε παιδιά πριν την ηλικία των 6 μηνών, μέχρι και 2 ετών, σε σχέση με το αν πραγματοποιούνταν η επέμβαση σε μεταγενέστερη ηλικία^{33,34}. Σε παιδιά με σύνδρομο WS η μικρότερη ηλικία κοχλιακής εμφύτευσης ήταν 1,6⁸ και 2²⁰ χρόνια αντίστοιχα.

Η άρνηση από τους γονείς της κοχλιακής εμφύτευσης και των ευεργετικών αποτελεσμάτων της μπορεί να έχει κοινωνικές προεκτάσεις, καθώς μπορεί να συμβεί και σε μεγαλύτερο αριθμό ασθενών με το ίδιο ή με άλλο παρόμοιο σύνδρομο. Και αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι, όπως τονίσθηκε και στην αρχή, το σύνδρομο WS οφείλεται σε κυρίαρχο αυτοσωματικό γονίδιο, οπότε αρκεί ένας γονέας με το ανάλογο σύνδρομο για να το μεταδώσει με πιθανότητα 50% στο παιδί του. Με αυτό το σκεπτικό, με την ίδια

στάση τους οι στενοί συγγενείς θα στερούν κάθε φορά από το κωφό παιδί την αίσθηση να ακούει ήχους και μάλιστα αυτούς της ομιλίας, περιορίζοντας το παιδί στη χρήση της χειλοσπινθητικής και της νοηματικής γλώσσας. Επίσης προκύπτουν αντικρουόμενες απόψεις για το κατά πόσο ο γονέας είναι υπεύθυνος για την επιλογή της θεραπευτικής αντιμετώπισης του παιδιού του και για το τι θέση θα πρέπει να παίρνει η αντίστοιχη ιατρική ομάδα απέναντι σε αυτόν και το παιδί. Πάντως, σε τέτοιες ιδιαίτερες περιπτώσεις προτείνεται η σφαιρική και ολοκληρωμένη ενημέρωση των γονέων σε ιατρικό και κοινωνικό επίπεδο από τους διάφορους εμπλεκόμενους φορείς, που θα αποβλέπει κάθε φορά στη στήριξη και στη βοήθεια του κωφού παιδιού.

Η περίπτωση αυτή, όπως και άλλες παρόμοιες περιπτώσεις μικρών κωφών παιδιών με τους δύο γονείς κωφούς, οπωσδήποτε δημιουργεί πρακτικά προβλήματα όσον αφορά στην ακουστική του υποβοήθηση είτε με ακουστικά βαρκοϊάς είτε με κοχλιακό εμφύτευμα, διότι το παιδί δεν θα έχει τη γονική υποστήριξη που είναι κρίσιμη ειδικά στη μικρή παιδική ηλικία. Στις προηγμένες χώρες της Δυτικής Ευρώπης και στις ΗΠΑ υπάρχουν ειδικά προγράμματα με τα οποία κοινωνικοί και σχολικοί φορείς καλύπτουν τις ειδικές ανάγκες των κωφών παιδιών και των γονέων.

Βιβλιογραφία

1. Asher JH, Friedman TB. Waardenburg syndrome. Newsletter of the National Institute of Deafness and Other Communication Disorders Hereditary Hearing Impairment Resource Registry (NIDCD-HHIRR) 1996; 5:1-4.
2. Wang L, Kamody CS, Pashayan H. Waardenburg's syndrome: variations in expressivity. *Otolaryngol Head Neck Surg* 1981; 89:666-70.
3. Nayak CS, Isaacson G. Worldwide distribution of Waardenburg syndrome. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 2003; 112:817-20.
4. Morell R, Friedman TB, Asher JH Jr, Robbins LG. The incidence of deafness in nonrandomly distributed among families segregating for Waardenburg's syndrome type I (WS I). *J Med Genet* 1997; 34:447-52.
5. Farrer LA, Grundfast KM, Amos J, Arnos KS, et al. Waardenburg syndrome (WS) type I is caused by defects at multiple loci, one of which is near ALPP on chromosome 2: first report of the WS consortium. *Am J Hum Genet* 1992; 50:902-13.
6. Waardenburg PJ. A new syndrome combining developmental anomalies of the eyelids, eyebrows and nose root with pigmentary defects of the iris and head hair and with congenital deafness. *Am J Hum Genet* 1951; 3:195-253.
7. Reardon W. Genetic factors and deafness. In: Adams DA & Cinnamon MJ, editors. *Scott-Brown's Otolaryngology*, 6th ed. Oxford: Butterworth-Heinemann; 1997. vol. 3 p. 1-20.
8. Cullen R, Zdanski C, Roush P, Brown C, Teagle H, Pillsbury HC III, Buchman C. Cochlear implants in Waardenburg syndrome. *Laryngoscope* 2006; 116:1273-75.
9. Merchant SN, McKenna MJ, Baldwin CT, Milunsky A, Nadol JB Jr. Otopathology in a case of type I Waardenburg's syndrome.

Ann Otol Rhinol Laryngol 2001; 110:875-82.

10. Oysu C, Baserer N, Tinaz M. Audiometric manifestations of Waardenburg's syndrome. *Ear Nose Throat J* 2000; 79:704-9.
11. Liu X, Newton V, Read A. Hearing loss and pigmentary disturbances in Waardenburg syndrome with reference to WS II. *J Laryngol Otol* 1995; 109:96-100.
12. Newton V. Hearing loss and Waardenburg's syndrome: implications for genetic counselling. *J Laryngol Otol* 1990; 104:97-103.
13. Hildesheimer M, Maayan Z, Muchnik C, Rubinstein M, Goodman RM. Auditory and vestibular findings in Waardenburg's type II syndrome. *J Laryngol Otol* 1989; 103:1130-3.
14. Hageman MJ. Audiometric findings in 34 patients with Waardenburg's syndrome. *J Laryngol Otol* 1977; 91:575-84.
15. Gorlin RJ, Toriello HV, Cohen MM. Hereditary loss and its syndromes. *Oxford Monographs on Medical Genetics*, No 28. New York: Oxford University Press, 1995:370.
16. Madden C, Halsted MJ, Hopkin RJ, Choo DI, Benton C, Greiwald JH Jr. Temporal bone abnormalities associated with hearing loss in Waardenburg syndrome. *Laryngoscope* 2003; 113:2035-41.
17. Rajput K, Brown T, Bamiou DE. Aetiology of hearing loss and other related factors versus language outcome after cochlear implantation in children. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2003; 67:497-504.
18. Cantani A, Bamonte G, Tacconi ML. Mental retardation and EEG abnormalities in Waardenburg's syndrome: two case reports (EEG anomalies in Waardenburg's syndrome). *Paediatr Pathol* 1989; 24:137-40.
19. Kawabata E, Ohba N, Nakamura A, Izumo S, Osame M. Waardenburg syndrome. *Ophthalmic Paediatr Genet* 1987; 8:165-70.
20. Daneshi A, Hassanzadeh S, Farhadi M. Cochlear implantation in children with Waardenburg syndrome. *J Laryngol Otol* 2005; 119:719-23.
21. Migirov L, Henkin Y, Hildesheimer M, Muchnik C, Kronenberg J. Cochlear implantation in Waardenburg's syndrome. *Acta Otolaryngol* 2005; 125:713-7.
22. Oysu C, Oysu A, Aslan I, Tinaz M. Temporal bone imaging findings in Waardenburg's syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2001; 58:215-21.
23. Power DJ, Hyde MB. The cochlear implant and the deaf community. *Med J Aust* 1992; 157:421-2.
24. Cayton H. Problems and issues in developing a cochlear implant programme for children. *J Med Eng Technol* 1991; 15:49-52.
25. Tyler RS. Cochlear implants and the deaf culture. *Am J Audiol* 1993; March 26-32.
26. Χιτογλου-Αντωνιάδου Μ, Κυριαφίνης Γ, Καραχάλιος Δ, Δανιηλίδης Ι. Κοχλιακό εμφύτευμα-Σκέψεις και προβληματισμοί από 9 χρόνια εμπειρίας. *Ελληνική Ωτορινολαρυγγολογία-Χειρουργική Κεφαλής και Τραχήλου* 2004; 1&2:7-12.
27. Bryce G. Cochlear implant and the deaf culture [letters to the editor]. *Am J Otol* 1996; 17:496.
28. Snik AFM, Vermeulen AM, Geelen CPL, et al. Speech perception performance of congenitally deaf patients with a cochlear implant: the effect of age of implantation. *Am J Otol* 1997; 18:S138-9.
29. Tyler RS, Fryauf-Bertschy H, Kelsay DMR, et al. Speech perception by prelingually deaf children using cochlear implants. *Otolaryngol Head Neck Surg* 1997; 117:180-7.
30. Gantz BJ, Tyler RS, Woodworth CG, et al. Results of multichannel cochlear implants in congenital and acquired prelingual deafness in children: five-year follow-up. *Am J Otol* 1994; 15:1-7.
31. Miyamoto RT, Svirsky MA, Robbins AM. Enhancement of expressive language in prelingually deaf children with cochlear implants. *Acta Otolaryngol (Stockh)* 1997; 117:154-7.
32. Tomblin JB, Spencer L, Flock S, et al. A comparison of language achievement in children with cochlear implants and children using hearing aids. *J Speech Lang Hear Res* 1999; 42:497-511.
33. Schauwers K, Gillis S, Daemers K, De Beukelaer C, Govaerts PJ. Cochlear implantation between 5 and 20 months of age: the onset of babbling and the audiologic outcome. *Otol Neurotol* 2004; 25:263-70.
34. Waltzman SB, Cohen NL. Cochlear implantation in children younger than two years old. *Am J Otol* 1998; 19:158-62. 