

Lector univ. Dr. HORIA MOCANU



**INFLUENȚA FACTORILOR  
GENETICI, CLINICI ȘI DE MEDIU  
ÎN APARIȚIA HIPOACUZIEI  
CONGENITALE**

EDITURA UNIVERSITĂȚII „TITU MAIORESCU”  
EDITURA HAMANGIU  
2017

**Lector.univ. Dr. HORIA MOCANU**

**INFLUENȚA FACTORILOR GENETICI,  
CLINICI ȘI DE MEDIU ÎN APARIȚIA  
HIPOACUZIEI CONGENITALE**

**Editura Universității „Titu Maiorescu”  
Editura Hamangiu  
2017**

**Copyright©2017 Editura Universității Titu Maiorescu**

**Copyright©2017 Editura Hamangiu SRL**

Editură de prestigiu recunoscut în domeniul științelor sociale CNATDCU

Toate drepturile asupra acestei ediții sunt rezervate editurii și autorilor.

Nicio parte din această lucrare nu poate fi reprodusă, stocată sau transmisă indiferent prin ce formă, fără acordul prealabil scris al autorilor.

Editura Universității Titu Maiorescu București: tel.: 021.330.10.50; fax: 021.311.22.97

Editura Hamangiu: tel./fax: 021.336.01.25; 031.425.42.24; 031.805.80.21

**Descrierea CIP a Bibliotecii Naționale a României**

**MOCANU, HORIA**

**Influența factorilor genetici, clinici și de mediu în apariția hipoacuziei congenitale** / Horia Mocanu. - București : Editura Hamangiu : Editura Universității Titu Maiorescu, 2017

ISBN 978-606-27-0982-2

ISBN 978-606-767-048-6

616.21

## CUPRINS

### CAPITOLUL I - ANATOMIA ȘI EMBRIOLOGIA URECHII INTERNE

- I.1. LABIRINTUL OSOS
- I.2. LABIRINTUL MEMBRANOS
- I.3. VASCULARIZAȚIA LABIRINTULUI
- I.4. INERVAȚIA LABIRINTULUI
- I.5. ETAPELE DEZVOLTĂRII EMBRIOLOGICE ALE URECHII INTERNE

### CAPITOLUL II - FIZIOLOGIA URECHII INTERNE

- II.1. MECANICA COHLEARĂ
- II.2. FUNCȚIA MACROMECHANICĂ (TRAVELLING WAVE)
- II.3. FUNCȚIA MICROMECHANICĂ (AMPLIFICATOR COHLEAR)
- II.4. TRANSDUCȚIA
- II.5. FIZIOLOGIA CELULELOR CILIALE INTERNE
- II.6. FIZIOLOGIA CELULELOR CILIALE EXTERNE
- II.7. EMISIUNILE ACUSTICE EVOCATE
- II.8. EMISIUNILE ACUSTICE SPONTANE
- II.9. FIZIOLOGIA LICHIDELOR URECHII INTERNE

### CAPITOLUL III - FACTORII DE RISC ÎN APARIȚIA HIPOACUZIEI CONGENITALE

- III.1. FACTORII DE MEDIU
- III.2. OTOTOXICITATEA
- III.3. RUBEOLA
- III.4. CITOMEGALOVIRUSUL
- III.5. CRETINISMUL
- III.6. ERITROBLASTOZA FETALĂ
- III.7. IRADIEREA
- III.8. PREMATURITATEA
- III.9. TRAUMATISMUL OBSTETRICAL, ANOXIA

### CAPITOLUL IV - ASPECTE GENETICE ÎN ETIOLOGIA HIPO-ACUZIEI CONGENITALE NONSINDRO-MICE

- IV.1. GENERALITĂȚI
- IV.2. GENE IMPLICATE ÎN HIPOACUZIA NON-SINDROMICĂ

### CAPITOLUL V - ASPECTE GENETICE ÎN ETIOLOGIA HIPO-ACUZIEI CONGENITALE SINDROMICE

- V.1. HIPOACUZIA CONGENITALĂ SINDROMICĂ AUTOSOMAL DOMINANTĂ
- V.2. HIPOACUZIA CONGENITALĂ SINDROMICĂ AUTOSOMAL RECESIVĂ
- V.3. HIPOACUZIA CONGENITALĂ SINDROMICĂ X-LINKATĂ
- V.4. HIPOACUZIA CONGENITALĂ SINDROMICĂ MITO-CONDRIALĂ

## CAPITOLUL VI - ASPECTE PRIVIND SCREENING-UL AUDITIV AL NOU-NĂSCUȚILOR, COPIILOR ȘI ADOLESCENȚILOR

- VI.1. GENERALITĂȚI
- VI.2. UTILITATEA SCREENING-ULUI
- VI.3. IMPACTUL ECONOMIC AL HIPOACUZIEI
- VI.4. IMPACTUL EDUCAȚIONAL AL HIPOACUZIEI
- VI.5. AUZUL NORMAL
- VI.6. GRUPUL ȚINTĂ AL SCREENING-ULUI
- VI.7. METODOLOGIA SCREENING-ULUI

## CAPITOLUL VII - STRATEGIA DE DIAGNOSTICARE ȘI EVALUARE

- VII.1. ISTORICUL FAMILIAL
- VII.2. ISTORICUL PERSONAL
- VII.3. EXAMENUL CLINIC
- VII.4. TESTE AUDIOLOGICE
- VII.5. TOMOGRAFIA DE STÂNCĂ TEMPORALĂ
- VII.6. TESTE DE LABORATOR
- VII.7. TESTAREA GENETICĂ
- VII.8. CONSILIEREA GENETICĂ

## CAPITOLUL VIII - OBIECTIVELE STUDIULUI

## CAPITOLUL IX - MATERIAL ȘI METODĂ

- IX.1. LOTUL SCREENING (LS)
- IX.2. LOTUL GENETIC (LG)
- IX.3. METODOLOGIA STATISTICĂ
- IX.4. METODOLOGIA GENETICĂ
- IX.5. METODOLOGIA AUDIOLOGICĂ

## CAPITOLUL X - REZULTATE

- X.1. REZULTATE - LOTUL SCREENING
- X.2. REZULTATE - LOTUL GENETIC

## CAPITOLUL XI - DISCUȚII

- XI.1. DISCUȚII - LOTUL SCREENING
- XI.2. DISCUȚII - LOTUL GENETIC

## CAPITOLUL XII - CONCLUZII

Bibliografie