



Připravila: Anna Kučerová

## GENETIKA SLUCHOVÝCH VAD – ZKUŠENOSTI RODIČŮ

### ANKETA S RODIČI DĚTÍ SE SLUCHOVÝM POSTIŽENÍM

Zajímá Vás, jak probíhá genetické vyšetření? Eventuálně, pokud ho již máte za sebou, jak probíhalo u jiných rodin nebo na jiných pracovištích? Na tyto a další otázky jsme se zeptali několika rodičů z různých koutů republiky.

1. Proběhlo genetické vyšetření vaší rodiny?
2. Kdo vás odeslal na genetické vyšetření?
3. Kde (na jakém pracovišti) jste genetické vyšetření absolvovali?
4. Jak dlouho jste čekali na výsledky genetického vyšetření?
5. Dostalo se vám vysvětlení výsledků genetického vyšetření? Kdo vám vysvětlení podal?
6. Má vaše dítě (děti) potvrzenou genetickou příčinu sluchového postižení? Pokud ano, jakou?
7. Můžete nám, prosím, sdělit, jak se výsledky genetického vyšetření promítají do života vaší rodiny (např. téma plánování a narození sourozence či rodičovství vašeho dítěte/děť)?



#### Smičkovi z Lutína

Máme dvě děti. Synovi jsou tři roky a je neslyšící. Teď je půl roku po implantaci kochleárního implantátu. Ještě máme dceru, té je sedm měsíců a je slyšící. V naší rodině neměl nikdo jiný sluchovou vadu.

1. Genetické vyšetření proběhlo jen u syna.
2. Vyšetření nám doporučil Tamtam.
3. V genetické poradně u paní doc. MUDr. A. Šantavé.
4. Na výsledky jsme čekali asi měsíc.
5. Vysvětleno nám bylo vše a hlavně srozumitelně. Vysvětlení nám podal vyšetřující lékař.



6. Ano, má potvrzenou genetickou vadu Connexin26 (GJB2 gen).
7. Výsledky nás nijak neovlivnili. Teď máme dceru, které je sedm měsíců a je slyšící. Prostě jsme to riskli.

#### Rodina z Pardubic

Máme dvě děti – 2,5 roku (oboustranná středně těžká nedoslýchavost korigovaná sluchadly) a 0,5 roku (bez sluchového postižení).

V rodině měla sluchovou vadu prababička (těžkou nedoslýchavost od narození).

1. Ano, ještě zvažujeme dovyšetření sy. Pendred.
2. Foniatr.
3. Genetika Pardubice.
4. Cca 3 týdny, Conexin (odesláno do Prahy), případné mutace týden.
5. Ano, lékař – genetik.
6. Ne.
7. Nakonec se nám vlastně ulevilo. Sice jsme se nedozvěděli primární příčinu postižení sluchu, ale v budoucnu to nebude synovi komplikovat založení vlastní rodiny. Další dítě jsme plánovali nezávisle na výsledcích a již se narodilo. Pokud by nám genetika potvrdila genetickou zátěž, a nám se narodilo další dítě se sluchovým postižením, již bychom tuto problematiku znali.

#### Staňkovi z Chocně

Máme dva chlapce, 7letý syn je zdravý a 3letý má sluchovou vadu.

V rodině neměl nikdo jiný sluchovou vadu.

1. Ano.
2. MUDr. Dršata.
3. FN Motol a FN Hradec Králové.
4. Cca 6 měsíců.
5. Ano, dostalo, informovala nás MUDr. Pourová.
6. Ne.
7. Nepromítá.