

dědičnosti se zpravidla dědí lehčí formy nedoslýchavosti, kde se porucha předává z generace na generaci.

**Gonozomálně recesivní typ dědičnosti** (Obr. č. 5) je charakteristický tím, že se mutovaná alela nachází na jednom z pohlavních chromozomů, na chromozomu X. Ženy mají tyto chromozomy dva, proto se u přenašeček vloha zpravidla neprojeví vůbec, nebo jen mírně. Riziko je pak pro 50 % jejich synů, kteří získají od matky chromozom X s mutovanou alelou a od otce chromozom Y. Tento typ dědičnosti je u poruch sluchu velmi vzácný. **Gonozomálně dominantní typ dědičnosti** (Obr. č. 6) je velmi vzácný i u jiných dědičných onemocnění, nebudu ho proto zmiňovat.

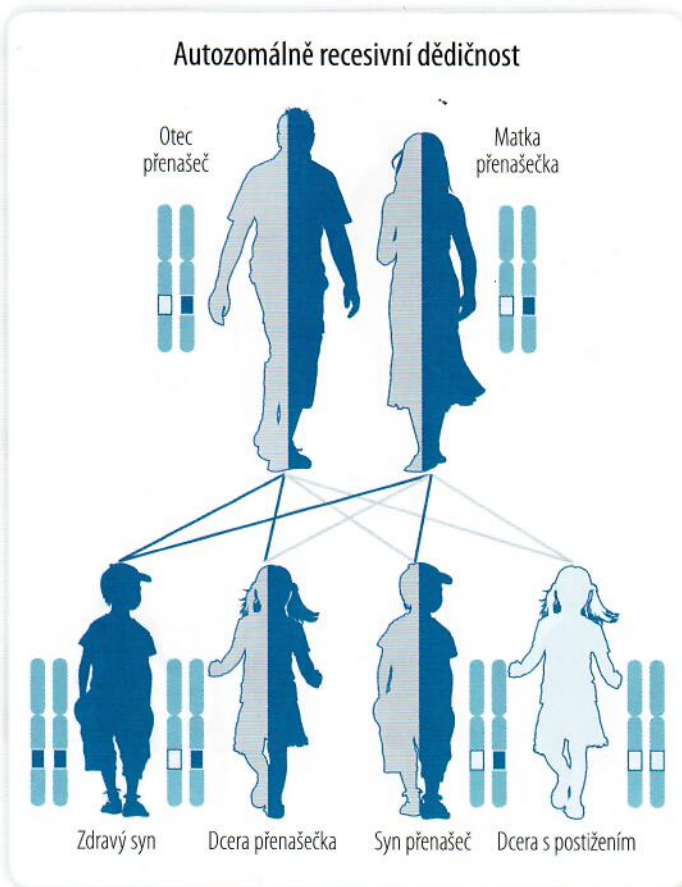
### GENETICKÉ TESTY

Genetické testy se vyšetřují z periferní žilní nesrážlivé krve, odběr nemusí být nalačno. Krev se nabírá přednostně neslyšícímu pacientovi. Pokud u něj prokážeme kauzální mutaci určitého genu, vyšetřujeme další osoby v riziku, tzn. příbuzné 1. stupně (rodiče, sourozence, děti). Výsledek je k dispozici zpravidla do 4–6 týdnů, pokud se však testují vzácnější geny, může trvat i déle. Genetické testy provádí každé oddělení lékařské genetiky, které je ve všech větších městech. Pokud pracoviště neprovádí DNA vyšetření genů pro poruchy sluchu, posílá DNA pacienta na specializované pracoviště.

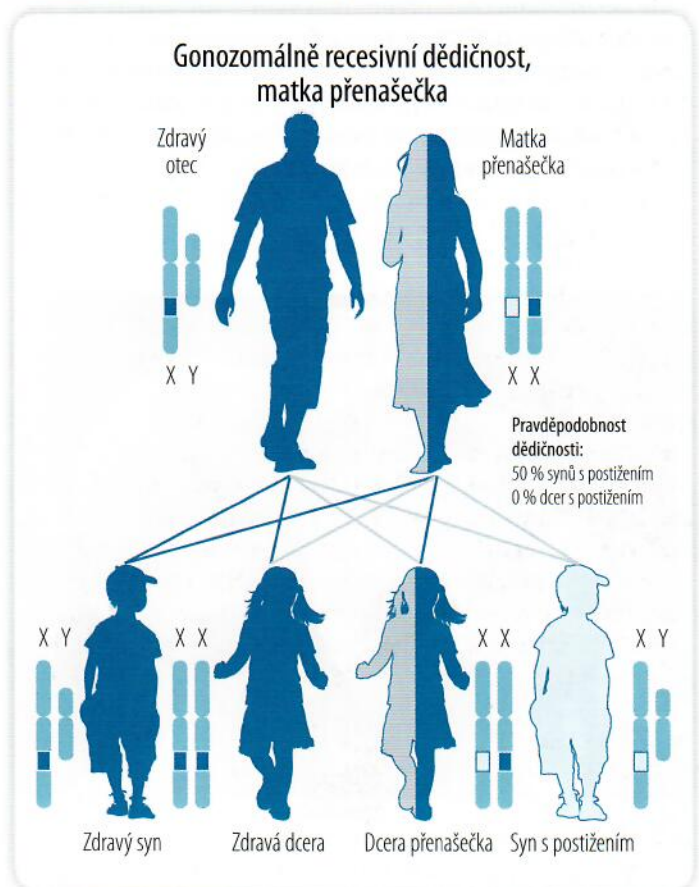
Doporučení na genetické vyšetření vydává zpravidla foniatr, ev. pediatr nebo gynekolog v případě, že rodina plánuje další těhotenství. Genetické vyšetření probíhá formou pohovoru, genetik se ptá na osobní anamnézu neslyšícího (průběh těhotenství a porodu, celkový zdravotní stav, jiná onemocnění – zejména poruchu štítné žlázy, oční poruchy, kožní onemocnění, onemocnění ledvin, srdce apod.). Je vhodné přinést s sebou závěr foniatrického vyšetření (tíže sluchové poruchy, typ sluchové poruchy – percepční nebo převodní, věk, kdy byla porucha diagnostikována, zda je stav setrvalý nebo se porucha zhoršuje, zda je neslyšící v programu kochleární implantace apod.). Nutné je i vyšetření fenotypu (vzhledu pacienta) a sestavení rodokmenu (přibližně do generace prarodičů pacienta). Pokud se porucha v rodině vyskytla, je nutné vědět u koho a zda slyšel jeho partner či partnerka a jeho děti. Často lze určit typ dědičnosti pouze na základě genealogie.



Obr. č. 2: Chromozom  
Zdroj: [elproyectomatrix.wordpress.com/2010/01/05/maximo-sandin-vs-darwin-el-darwinismo-moderno-parte-iv/](http://elproyectomatrix.wordpress.com/2010/01/05/maximo-sandin-vs-darwin-el-darwinismo-moderno-parte-iv/)



Obr. č. 4: Autozomálně recesivní dědičnost  
Zdroj: [www.bioexplorer.net/autosomal-recessive-inheritance.html/](http://www.bioexplorer.net/autosomal-recessive-inheritance.html/)



Obr. č. 5: Gonozomálně recesivní dědičnost, matka přenašečka  
Zdroj: [archive.cnx.org/contents/ee2dfa4c-b9c6-41ea-8be5-8d8117f4e9d3@3/patterns-of-inheritance](http://archive.cnx.org/contents/ee2dfa4c-b9c6-41ea-8be5-8d8117f4e9d3@3/patterns-of-inheritance)