

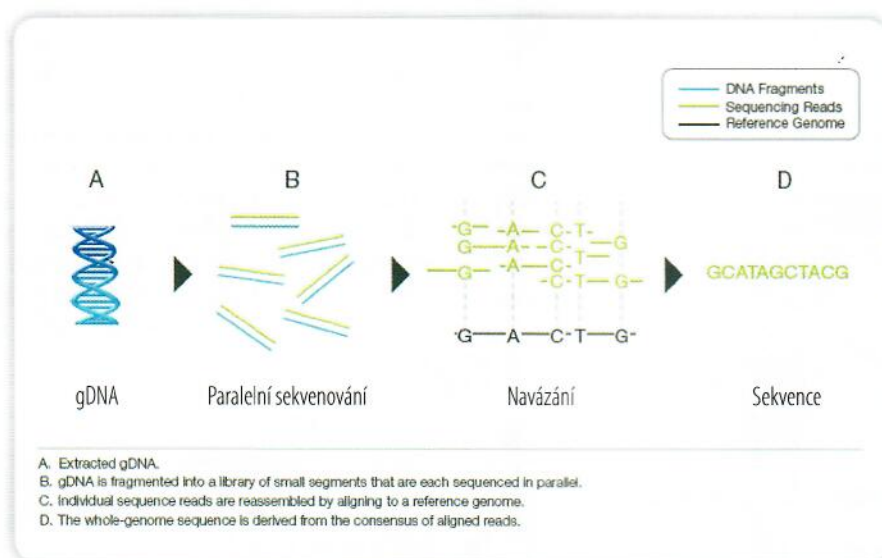
rozygoti a 25 % dětí (resp. cca 33 % slyšících dětí) mutaci nenese a nepředá ji ani svým potomkům. U slyšících přenašečů je vhodné vyšetření jejich partnerů, protože frekvence heterozygotů GJB2 genu v běžné slyšící populaci je poměrně vysoká (kolem 3 %). Heterozygoti GJB2 genu jsou slyšící, ale mají větší citlivost (vulnerabilitu) sluchového aparátu k zevním vlivům (např. k hluku), často se u nich objevuje dříve stařecká nedoslýchavost.

Na naší klinice vyšetřujeme u neslyšících přednostně Connexin26 (GJB2 gen), nejprve nejčastější mutaci 35delG a následně sekvenaci celého genu. Pokud neprokážeme kauzální mutace v GJB2 genu, pokračujeme ve vyšetření STRC genu (gen pro stereocilin). Zdá se, že v ČR jde o druhý nejčastější kandidátní gen u izolované poruchy sluchu. Mutace byla prokázána u cca 5,5 % všech vyšetřených pacientů a u 13,5 % pacientů ve skupině s familiárním výskytem. Porucha sluchu je izolovaná a zpravidla lehčí (nejčastěji jde o střední až těžší nedoslýchavost). Testování probíhá postupně několika metodami (QF-PCR, MPS, MLPA), které odhalují různé typy mutací.

Cíleně lze vyšetřit i pacienty suspektní z Pendredova syndromu, u něhož se vyskytuje porucha sluchu spojená s typickou malformací vnitřního ucha (rozšíření vestibulárního akvaduktu – EVA). (Obr. č. 8) Porucha sluchu je zpravidla vrozená a v druhé dekádě života se objevuje zvětšená štítná žláza (struma) spojená s její sníženou funkcí.

V poslední době je možné v rámci výzkumného projektu 2. LF UK (řešitelem grantu je prof. MUDr. P. Seeman, PhD.) vyšetřit pacienty s jistou autozomálně recesivní dědičností a bez dosud prokázané příčiny poruchy sluchu metodou NGS (Next Generation Sequencing) sekvenováním panelu genů. Sekvenovány jsou kódující exony 71 známých genů dosud popsanych u autozomálně recesivně dědičné poruchy sluchu. Možnost vyšetření autozomálně dominantních poruch sluchu je dosud omezena.

*Připravila Romana Procházková,
vedoucí Sociálně aktivizačních služeb pro rodiny s dětmi
Centra pro dětský sluch Tamtam, o.p.s. v Pardubicích.*



Obr. č. 9: Sekvenování nové generace (NGS)

Zdroj: Rašková D.: *Neurologická onemocnění v klinické genetice, Školení primářů neurologie II 2014 in memoriam Otakara Kellera, Senohraby, 21.–22. 10. 2014*