

To pro vás musela být náročná, složitá situace. Měli jste již nějakou zkušenost s lidmi se sluchovým postižením?

V žádné z našich původních rodin se neobjevil nikdo s vadou sluchu, pokud vynechám svou babičku, která trpěla stařeckou hluchotou ve věku 80 let. Hledala jsem informace a pomoc, jak s diagnózou dále pracovat a na internetu jsem našla stránky Centra pro dětský sluch Tamtam, o.p.s. (*tebdy Federace rodičů a přátel sluchově postižených, o. s. – pozn. redakce*). Přiznávám, že jsem v té době byla z diagnózy v šoku, a to, že přišla pomoc z rané péče až k nám domů, bylo něco jako zázrak.



Vzpomínáte si, co konkrétně vám tehdy nejvíce pomohlo?

Měli jsme štěstí, že hned za měsíc jsme dostali možnost účastnit se pobytu pro rodiny s neslyšícími dětmi v Srbsku (*pobyt se koná každoročně, tématu „pobyty“ jsme se věnovali v čísle 01/2017 – pozn. redakce*).

Zde jsem se poprvé setkala s neslyšícími dospělými, s dětmi se sluchadly i s kochleárními implantáty, se znakovým jazykem a příběhy lidí s vadou sluchu. Všechno pro mě bylo nové a informace a setkání s podobně postiženými dětmi a rodinami byly pro naše další kroky při výchově a vzdělávání našich dětí naprosto zásadní.

Podarilo se přijít na příčinu ztráty sluchu u Františka?

Když jsme uvažovali o dalším dítěti, navštívili jsme Gennet (poskytují mj. genetické poradenství a vyšetření – pozn. redakce), kde nám udělali vyšetření genů, které běžně způsobují hluchotu. Vše bylo negativní. Nebylo tedy jasné, jak Fanda k nedoslýchavosti přišel.

Jak se vyvíjela situace po narození u druhého syna?

Díky informacím z Gennetu jsem věřila v narození slyšícího dítěte a nebyla příliš připravená na variantu, že se narodí opět dítě s vadou sluchu. V roce 2009 se narodil Jáchym, u kterého jsme samozřejmě sledovali sluch od samého za-

čátku. Tentokrát již na Bulovce prováděli screening sluchu a ukázalo se, že otoakustické emise jsou nevybavné, což značí nějaký problém. Takže naše další kroky vedli opět do Žitné na vyšetření BERA, kde se ukázalo, že Jáchym neslyší na levé ucho vůbec a na pravém uchu má těžkou ztrátu sluchu. Dostal sluchadla a znovu jsme začali využívat služby rané péče.

Zmínili jste se, že v té době se situace zkomplikovala i u Františka, můžete popovprávět jak?

V té době se Fanda (5 let) nešťastnou náhodou udeřil do hlavy a přestal slyšet úplně. Neslyšel ani svůj hlas, bylo to zoufalé. Obrátili jsme se na doktora Jedličku, který nám doporučil vazodilatační terapii v Motole. Terapie byla účinná, desetidenní terapie mu pomohla částečně vrátit sluch, nevrátil se ale na původní úroveň. Jeho ztráty jsou nyní definovány jako praktická hluchota, má 96 % ztráty dle Fowlera. Stále je kompenzován sluchadly, při komunikaci využívá odezírání, kochleárnímu implantátu se zatím brání.

A právě tato situace vám pomohla zjistit příčinu ztráty sluchu u vašich dětí?

Během léčby v Motole jsme absolvovali vyšetření magnetickou rezonancí, kde se ukázalo, že František má rozšířené vestibulární akvadukty, což je abnormalita typická pro Pendredův syndrom. Na základě tohoto zjištění jsme se na doporučení MUDr. Katry (ORL Motol) obrátili na genetičku MUDr. Pourovou, která se věnovala Pendredovu syndromu ve své disertační práci. Odebrala celé rodině vzorky krve a ve spolupráci se zahraničními kolegy (tuším z Estonska) prokázala, že máme s manželem autozomálně recesivní gen pro Pendredův syndrom, který se bohužel projevil u obou kluků.

Pokud by se příčina vady sluchu zjistila dříve, ovlivňovalo by to vaše rozhodnutí ohledně početí dalšího dítěte?

Myslím, že kdybychom tuto informaci měli již při prvním genetickém vyšetření, určitě bychom s manželem uvažo-

