

zabere podrobné rozebrání osobní a rodinné anamnézy, kdy se mimo jiné kreslí rodokmen na základě podrobného dotazníku, který pacient vyplní již s předstihem a v klidu doma. Testování nejčastějšího genu pro vrozenou poruchu sluchu trvá cca 1–2 měsíce, další geny mohou trvat až 6 měsíců, specializované vyšetření metodou NGS trvá v průměru 1 rok, ale i déle.

**Kde je možné nechat si provést genetické vyšetření sluchové vady? Realizuje se na všech pracovištích genetické vyšetření v podobném rozsahu?**

Vyšetření nejčastějšího genu pro hluchotu je aktuálně k dispozici na téměř každém pracovišti klinické genetiky v ČR, podrobnější testy se provádějí pouze na několika málo specializovaných pracovištích a to v Praze a Ostravě, dále existují soukromé laboratoře, které nabízejí vyšetření určitého omezeného počtu genů.

**Mohou si rodiče o genetické vyšetření požádat sami, nebo je potřebné doporučení odborného lékaře?**

Na genetické vyšetření může pacienta odeslat jakýkoliv specialista, v případě poruchy sluchu nejčastěji foniatr či ORL lékař, často také praktický lékař. Doporučení praktického lékaře s sebou nese tu výhodu, že je schopen zároveň připravit přehlednou historii obtíží pacienta, což významně zkrátí délku, kterou genetik stráví odebráním osobní anamnézy. O vyšetření mohou rodiče ve výjimečných případech, kdy je lékař na vyšetření odeslat odmítné, požádat i sami.

**Zcela konkrétní dotaz některých rodičů je, zda bude potřeba při genetickém vyšetření odebrat krev pouze jejich dítěti, nebo i jim?**

Při prvním vyšetření nejčastěji odebíráme krev pouze postiženému pacientovi. V případě pozitivního nálezu, nebo v případě, že je pacient zařazován k podrobnějším testování, odebíráme krev rodičům a případně i zdravým sourozencům. V případě, že je v rodině více postižených, zveme k vyšetření postupně i tyto další postižené příbuzné, a pokud mají zájem, nabízíme jim genetické vyšetření. V případě zjištění rizika pro další zdravé příbuzné, nabízíme testování i jim.

**Rodiče se zmiňují o různé podobě sdělení výsledků genetických vyšetření. Jak se díváte na variantu odeslání výsledků genetického vyšetření poštou?**

**Na koho se mohou rodiče obrátit s žádostí o vysvětlení obsahu zprávy?**

Problematika výsledků genetického vyšetření je velmi komplexní a proto je důležité, aby jejich sdělování probíhalo v rámci genetické konzultace, tedy při osobním setkání. V jiném případě, kdy dojde na sdělování výsledků po telefonu nebo dokonce pouze zasláním výsledku poštou, může dojít ke špatnému pochopení výsledku a to jak ve smyslu, že pacient či jeho rodiče mají zbytečně obavy, že určitým onemocněním pacient trpí, ačkoliv to tak není, tak častěji může být „negativní výsledek“ pro jeden jedi-

ný gen interpretovaný jako „genetika je negativní“ a již se k dalšímu testování neobjedná. V rodině pak může dojít k narození dalšího dítěte se stejným geneticky podmíněným onemocněním. Z tohoto důvodu se zasíláním výsledku genetického vyšetření domů poštou zásadně ne-souhlasím a je to i proti doporučení Společnosti lékařské genetiky. Právě pro výše zmíněné riziko doporučuji zvolit ke genetickému testování renomované pracoviště. Pacienti se mohou obrátit na naše pracoviště i v případě, že potřebují výsledky genetického vyšetření dovysvětlit, ale samozřejmě jim nedokážeme poskytnout tak spolehlivou a kompletní informaci jako v případě, že bychom vyšetření dělali na našem pracovišti, protože nemáme k dispozici podrobnou laboratorní dokumentaci průběhu vyšetření.



**Pořádají genetická pracoviště přednášky pro lidi, případně rodiče dětí, u kterých byl zjištěn nějaký gen způsobující určitou vadu?**

Naše pracoviště spolupracuje se společností EPHATA, kde každý rok pořádáme přednášku pro rodiče dětí na tamním pobytu, dále se společností SUKI (Společnost uživatelů kochleárních implantátů) apod. Určitě se nebráníme spolupráci s dalšími subjekty, jako je například Tamtam i v tomto směru. My sami pro rodiče našich pacientů přednášky nepořádáme, protože naším cílem je, aby se většinu informací dozvěděli rodiče během konzultace, nebo následné komunikace s lékařem. Pacienti mne se svými dotazy běžně kontaktují e-mailem, nebo přicházejí na opakované konzultace, pokud narazili na nějaký nový problém.

**Jaké jsou možnosti pro plánování dalšího dítěte v případě potvrzené genetické příčiny sluchové vady?**

V případě, že jsou rodiče nosiči autozomálně recesivní formy onemocnění (viz dále), což je u sluchových vad velmi časté (např. mutace v genu pro Cx26), ale i onemocnění autozomálně dominantních či X-vázaných, které jsou mnohem vzácnější, mají pro další potomky možnost prenatální nebo preimplantační diagnostiky. Prenatální diagnostika je běžnou součástí prenatální péče, avšak nese riziko, že se rodiče budou muset rozhodovat, zda chtějí ukončit již běžící těhotenství, což může být eticky sporné a psychologicky pro rodinu náročné. Upřednostňujeme preim-