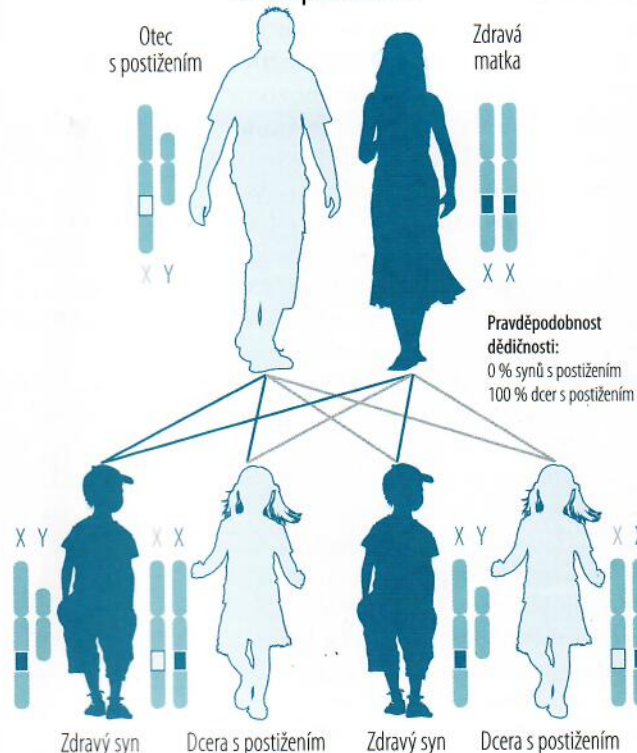


Genetickým vyšetřením by měl projít každý neslyšící. U pacientů v riziku je možné indikovat genetické vyšetření již bezprostředně po narození jako tzv. prediktivní test. Je přesnější a pro kojence méně invazivní než např. BERA vyšetření.

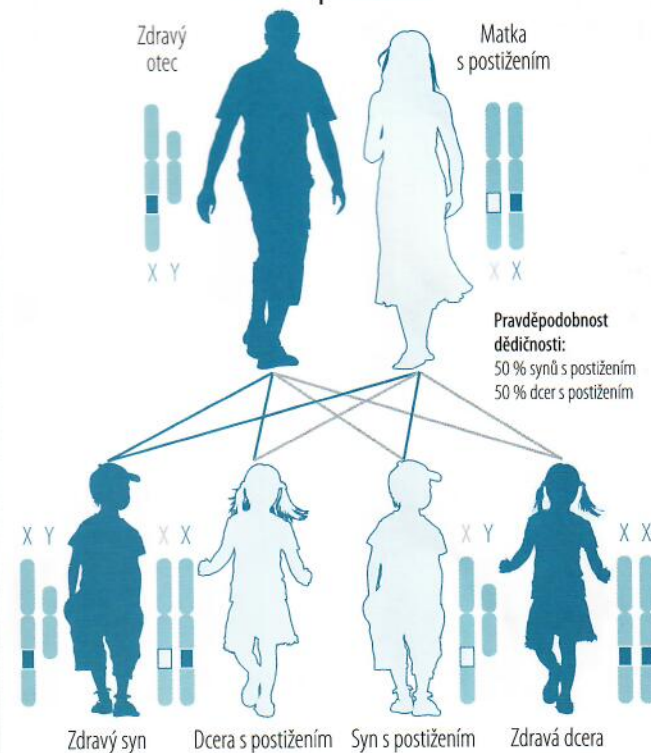
Rodina je na základě vstupního vyšetření poučena o možném typu dědičnosti a o rizicích rekurence (opakování) pro sourozence, ev. pro potomstvo. Po vyhodnocení molekulárně genetického vyšetření je případně možné genetickou prognózu rodiny upřesnit. Pokud objasníme příčinu poruchy sluchu, je možné u párů s vysokým rizikem nabídnout další vyšetření. U poruch sluchu se prenatální vyšetření (vyšetření z plodové vody nebo choriových klků) provádí málokdy, protože nález rizikového genotypu plodu, spojený s poruchou sluchu není většinou pro rodinu důvodem k ukončení těhotenství. Navíc i těžká porucha sluchu se dá nyní dobře kompenzovat možností kochleární implantace. Na našem pracovišti proto zpravidla nabízíme spíše preimplantační diagnostiku (Obr. č. 7), tzn. vyšetření buněk trofoektodermu u cca pětidenních embryí, oplodněných in vitro (ve zkumavce), přičemž se cíleně vyberou k implantaci do dělohy matky embrya, u kterých se porucha sluchu neprojeví (tedy u autozomálně recesivní dědičnosti zdraví homozygoti či heterozygoti). Sdělení výsledků je u neslyšících pacientů či rodin s nálezem kausální mutace vždy nezbytné formou osobního pohovoru s genetikem. U neslyšících je vhodná přítomnost tlumočníka. Na genetika se může rodina obrátit i později prostřednictvím telefonu, SMS či mailu, pokud potřebují dodatečně další vysvětlení. Na vyžádání je samozřejmě možné uspořádat i přednášku pro rodiny neslyšících.



Gonozomálně dominantní dědičnost, otec s postižením



Gonozomálně dominantní dědičnost, matka s postižením



Obr. č. 6: Gonozomálně dominantní dědičnost

Zdroj: archive.cnx.org/contents/ee2dfa4c-b9c6-41ea-8be5-8d8117f4e9d3@3/patterns-of-inheritance