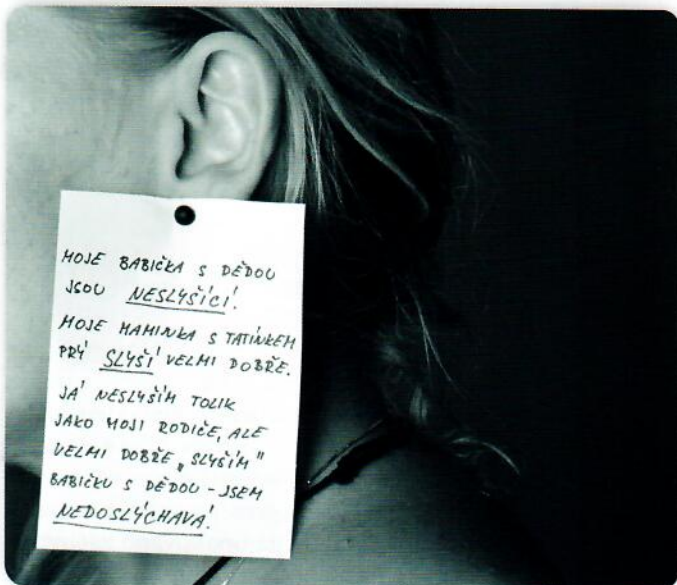


### Anička a její rodina

Dcera má sluchové postižení s diagnózou prelingvální absolutní hluchota. Anička je od svých 14 měsíců uživatelem kochleárního implantátu, v roce 2013 byla jednostranně implantována ve FN Motol.

Zatím nikdo v naší rodině sluchovým postižením netrpěl.

1. Ano, proběhlo v roce 2013.
2. Na genetické vyšetření nás odeslal pan doktor MUDr. Petr Myška. Bylo součástí vyšetření v rámci programu kochleární implantace.
3. Vyšetření jsme absolvovali na Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol.
4. Přesně si nepamatuji, ale myslím, že to bylo kolem tří měsíců. Ovšem byly jsme s paní doktorkou MUDr. Radkou Pourovou, Ph.D. domluvené, že nám výsledky sdělí během našeho pobytu ve FN Motol po kochleární implantaci, abychom nemuseli kvůli výsledkům dojíždět.
5. Vysvětlení se mi dostalo přímo od paní doktorky MUDr. Radky Pourové, Ph.D, včetně vysvětlení principu testu a jeho omezení.
6. Ne, Anička nemá potvrzenou genetickou příčinu sluchového postižení. Vyšetřena byla na mutaci genu DFNB1, který kóduje známý Connexin 26.
7. Vůbec nijak.



### Látovi z Karlových Varů

Tři děti ve věku 12, 4 a 1 rok. Sluchové postižení má jen čtyřletý syn.

Nikdy nikdo sluchové postižení v rodině neměl.

1. Ano, proběhlo základní i NGS (*metoda sekvenování nové generace – pozn. redakce*).
2. Dle pokynu MUDr. Myšky dětská lékařka. NGS jsme si vyžádali sami.
3. Genetika Sokolov, Genetika FN Motol.
4. Cca 3 měsíce. Na NGS přes rok a půl.
5. Lékař dané genetiky.
6. Nemá.
7. NGS výsledky jsme obdrželi až po narození dalšího dítěte. Výsledky se do našeho života promítly tak, že jsme si nebyli jisti, zda další dítě nebude mít opět tuto vrozenou vadu. Přesto jsme se rozhodli dítě mít.

*Autorka je vedoucí Rané péče pro Moravu a Slezsko*

*Ilustrační fotografie: Soutěžní snímky z fotografické soutěže na téma „GENETIKA“ Autorkami jsou Lucie Rýdlová a Kristýna Péchalová*

### Trnkovi

Jedno dítě ve věku 3,5 roku se sluchovou vadou. Nikdo jiný v rodině sluchovou vadu nemá.

1. Ano.
2. Doporučení přišlo z Mrázovky od p. Myšky.
3. MUDr. Bělobrádková, Pardubice.
4. Cca 3 týdny.
5. Ano, podala ho paní doktorka.
6. Ano, má, mutace Conexin 26.
7. Promítly se v plánování dětí, snažíme se o druhého potomka pomocí IVF.