



Připravila: Mgr. Bc. Miluše Jílková

## SLUCHOVÉ POSTIŽENÍ JAKO SYNDROMÁLNÍ VADA

Sluchové vnímání jakožto základní poznávací smysl člověka výrazně ovlivňuje rozvoj řeči a komunikační schopnosti jedince. V kombinaci s dalšími přidruženými symptomy pak může způsobovat závažné problémy a omezení každodenního života. Systematickou pomoc a vhodnou kompenzaci sluchové vady znesnadňuje mimo jiné obrovský počet syndromových vad, které se díky pokroku lékařské diagnostiky, péče a genetického výzkumu, dostávají do centra pozornosti odborníků i laiků. Nicméně neustále se v tomto směru potýkáme s nedostatkem aktuálních informací a odborných šetření, jejichž závěry by se poté daly prakticky zúročit v práci s osobami s těmito syndromy. V tomto příspěvku jsme se zaměřili na čtyři vybrané, méně známé syndromy, pro které je typický současný výskyt sluchového postižení.

**Pendred syndrom** je dědičné autozomálně recesivní onemocnění, které je charakteristické kombinací percepční nedoslýchavosti, dyshormogenetické strumy (poruchy metabolismu štítné žlázy) a abnormálních struktur vnitřního ucha. Odhadovaná incidence se uvádí 1–8 jedinců s Pendred syndromem na 100 000 narozených dětí. Příčinou vzniku Pendred syndromu je genová mutace SLC26A4 přítomná u obou rodičů dítěte, která způsobuje rozšíření vestibulárního akvaduktu a narušuje funkci proteinu pendridu ovlivňujícího distribuci jódu v těle. Mezi základní symptomy, které jsou pro Pendred syndrom typické patří vrozená percepční nedoslýchavost, abnormality vnitřního ucha a dyshormogenetická struma. V případě percepční nedoslýchavosti se jedná o vrozenou či do 3 let věku dítěte získanou poruchu sluchu nejčastěji ve stupni těžké až hluboké nedoslýchavosti, která může podléhat progresi. Abnormality struktur vnitřního ucha jsou nejčastěji zastoupeny rozšířeným vestibulárním akvaduktem (výrazně zvětšený kostní kanál, který spojuje vnitřní ucho s mozkovou dutinou) nebo Mondiniho dysplazií (zkrácení délky hlemýžďe na 1,5 závitů). Dyshormogenetická struma (zvětšení štítné žlázy v důsledku poruchy organifikace jódu) se často objeví až v období adolescence nebo rané dospělosti. Až ve 20 % případů se porucha štítné žlázy klinicky projevit nemusí a přestože je funkce štítné žlázy narušena, hladina hormonů, vývoj a růst jedince probíhá většinou bez závažnějších problémů. Pro diagnostiku výše zmíněných symptomů se používají standardní vyšetřovací metody – audiologická vyšetření pro zjištění sluchové ztráty, vyšetření počítačové tomografie či magnetické rezonance pro odhalení abnormálních struktur vnitřního ucha a perchlorátový test či genetické vyšetření pro odhalení dyshormogenetické strumy.

**Cornelia de Lange syndrom** je kongenitální syndrom přítomný od narození dítěte, jehož příznaky jsou rozpoznatelné již během porodu nebo krátce po něm. Odhadovaný výskyt se uvádí 1 na 20 000 novorozenců. Vznik Cornelia de Lange syndromu je podmíněn autozomálně dominantní dědičností, ale ve většině případů se na vznik ku podílí nově vzniklá genová mutace – v současné době je potvrzeno 5 genů, jejichž mutace tento syndrom způsobuje.

Symptomatologii Cornelia de Lange syndromu lze rozčlenit dle lokalizace na symptomy v oblasti kraniofaciální: vyklenuté, rostlé a husté obočí, dlouhé, silné řasy, mongoloidní postavení očních štěrbin, ptóza víčka, krátký nos spojený s ústy přes dlouhé obloukovité filtrum, rty se vyznačují úzkým horním rtem a povislými ústními koutky. Sluchové vady jsou důsledkem časté atrézie zvukovodů, často se objevují také velké a deformované ušní boltce. V oblasti končetin se nejčastěji setkáváme s abnormálními paží a rukou (mikromelie, syndaktylie, amelie, oligodaktylie). Jiné tělesné projevy jsou pak zastoupeny nadměrným množstvím vlasů a ochlupením v oblasti uší, zad, paží a genitálií, může se vyskytovat hypoplazie či asymetrie prsních bradavek, srdeční vady, anémie a anomálie ledvin či gastrointestinálního systému. Chování jedinců s Cornelia de Lange syndromem odpovídá v mnoha případech chování podobnému projevům autismu (izolovanost rutinní chování), nízká vyjadřovací schopnost, neobvyklá mimika a gestikulace, problémy s adaptací. Inteligenční deficit se u jedinců s Cornelia de Lange syndromem pohybuje v pásmu lehké až hluboké mentální retardace. Pro

### Mgr. Bc. Miluše Jílková (1989)

Pracuje jako speciální pedagog – logoped ve Speciálně pedagogickém centru Schola Viva v Šumperku, kde se zabývá diagnostikou a terapií dětí s vadami řeči a specifickými poruchami učení. Je absolventkou Filozofické fakulty UP Olomouc (česká filologie – anglická filologie) a Pedagogické fakulty UP Olomouc v oborech Speciální pedagogika předškolního věku a Logopedie.

Ve volném čase se věnuje výuce angličtiny, cestování a turistice. O problematiku sluchového postižení se zajímá detailněji od dob vysokoškolských studií, kdy působila jako přepisovatelka pro studenty se sluchovým postižením a jako dobrovolník při práci s osobami se sluchovým postižením a hluchoslepou.

