

diagnostiku tohoto syndromu je významná kombinace typických distinktivních kraniofaciálních rysů společně s abnormalitami končetin, retardací růstu a mentální retardací. V případě, že nejsou jednotlivé symptomy pro diferenciální diagnostiku dostatečné, je potvrzujícím kritériem identifikace některé z genových mutací.

Treacher Collins syndrom je autozomálně dědičné onemocnění způsobeno v 90 % všech případů genovou mutací na 5. chromozomu člověka. Proteiny produkované tímto genem se významně podílí na raném vývoji lícních kostí a dalších obličejových tkání. Právě specifické vývojové poškození kraniofaciální oblasti patří mezi základní symptomy Treacher Collins syndromu. V České republice se odhaduje výskyt 200 osob s tímto syndromem na 10 milionů obyvatel.

Klinické příznaky Treacher Collins syndromu jsou viditelné většinou již při narození, v některých případech je možné je rozpoznat již prenatálně, přesto je jejich závažnost zcela individuální. V kraniofaciální oblasti se lze setkat s hypoplazií a asymetrií obličejového skeletu – lícní kosti jsou často nevyvinuté nebo chybí, čímž dochází ke spojení svalů tváří se svaly spodní čelisti. Oční štěrbinové jsou krátké, ve spodním víčku či duhovce se vyskytuje kolobom, nos je v důsledku lícní hypoplazie relativně velký s občasně se vyskytující atrézií choan. Ve většině případů se setkáváme s těžkou deformací ušních boltců, typické jsou stenózy či atrézie zevních zvukovodů, deformace středního, případně vnitřního ucha. Důsledkem ušních malformací pak bývají převodní poruchy sluchu na úrovni těžké až hluboké nedoslýchavosti. Až u třetiny osob s tímto syndromem se vyskytuje rozštěp patra a velofaryngeální insuficience. U osob s Treacher Collins syndromem se nesetkáváme s mentálním postižením ani sníženou inteligencí. Může se objevit opožděný vývoj řeči a problémy v socializaci, ale ty jsou dány spíše existencí sluchové vady. V důsledku velofaryngeální insuficience se setkáváme s problémy v oblasti artikulace a rezonance, srozumitelnosti řeči, mimiky a hlasu. Pro stanovení diagnózy Treacher Collins syndromu se zaměřujeme zejména na výše popsané klinické příznaky a výsledky radiologických, audiologických a genetických vyšetření.

Vydeme-li z latinského synonyma pro **Goldenhar syndrom** – oculoauriculovertebral dysplasia, lze zde vysledovat základní deformované oblasti spjaté s tímto syndromem – oči, uši, páteř. Etiologický původ tohoto syndromu je dosud nejasný, ve většině případů se objevuje zcela náhodně, bez známých příčin. Jedná se o onemocnění dominantního nebo recesivního typu, které je ovlivněno dědičností pouze v 1–2 % případů. Symptomy se ve velké míře vyskytují unilaterálně. Podobně jako u předcházejícího Treacher Collins syndromu je u jedinců s Goldenhar syndromem většinou přítomno antimongoloidní postavení očí, kolobom horních víček, sítnice či duhovky. Přidružené jsou zrakové vady, které mohou vést v nejtěžších případech až k úplné slepotě. Problémy

v oblasti sluchu zahrnují nejčastěji atrézie nebo stenózy vnějšího zvukovodu, anomálie středního i vnitřního ucha a typické výrůstky v oblasti uší. Stěžejním symptomem jsou nepřírodně zvětšená ústa, která směřují více na jednu stranu. Výjimkou nejsou rozštěpy jazyka, patra a uvuly, vysoké patro a jiné. Mezi další přídatné symptomy patří anomálie skeletu obličeje a obratlů, anomálie vnitřních orgánů, vrozené srdeční vady, dýchací obtíže a snížená inteligence až mentální retardace. Diagnózu lze stanovit již v novorozeneckém období na základě přítomnosti základních klinických příznaků, avšak genetický test, který by se zaměřoval na prenatální diagnostiku tohoto syndromu, prozatím není k dispozici.

Výše uvedené informace byly získány rešerší a studiem zahraniční a domácí literatury, přičemž jsme zejména v českých zdrojích narazili na informace zastaralé či velmi stručné. Základem pro pochopení problematiky zmiňovaných syndromů je dosažení vyšší informovanosti veřejnosti i odborníků, a to mimo jiné prostřednictvím mezioborové spolupráce a komunikace mezi oblastmi zdravotnictví, školství a sociálních služeb, které aktivně pomáhají osobám s těmito syndromy a jejich rodinám překlenout jejich handicap a co nejpřírodněji se zařadit do společenského života.

Článek vznikl na základě diplomové práce na téma „Sluchové postižení jako syndromální vada“, která o zmíněných syndromech pojednává detailněji a teorii doplňuje prakticky orientovaným výzkumným šetřením. Diplomová práce byla obhájena roku 2016 na Pedagogické fakultě Univerzity Palackého v Olomouci. Plné znění práce včetně kompletního seznamu použitých zdrojů je dostupné na portálu www.theses.cz (theses.cz/id/9pugkb/DP_Jilkova_Miluse.pdf).