

# Genetika a diagnostika porúch sluchu u malých detí

 [kochlearny\\_implantat.jpg](#) [1]

K téme sa vyjadruje Prof. MUDr. Milan Profant , CSc. prednosta Kliniky otorinolaryngológie a chirurgie hlavy a krku LFUK a UNB.

## Skríning a včasná diagnostika

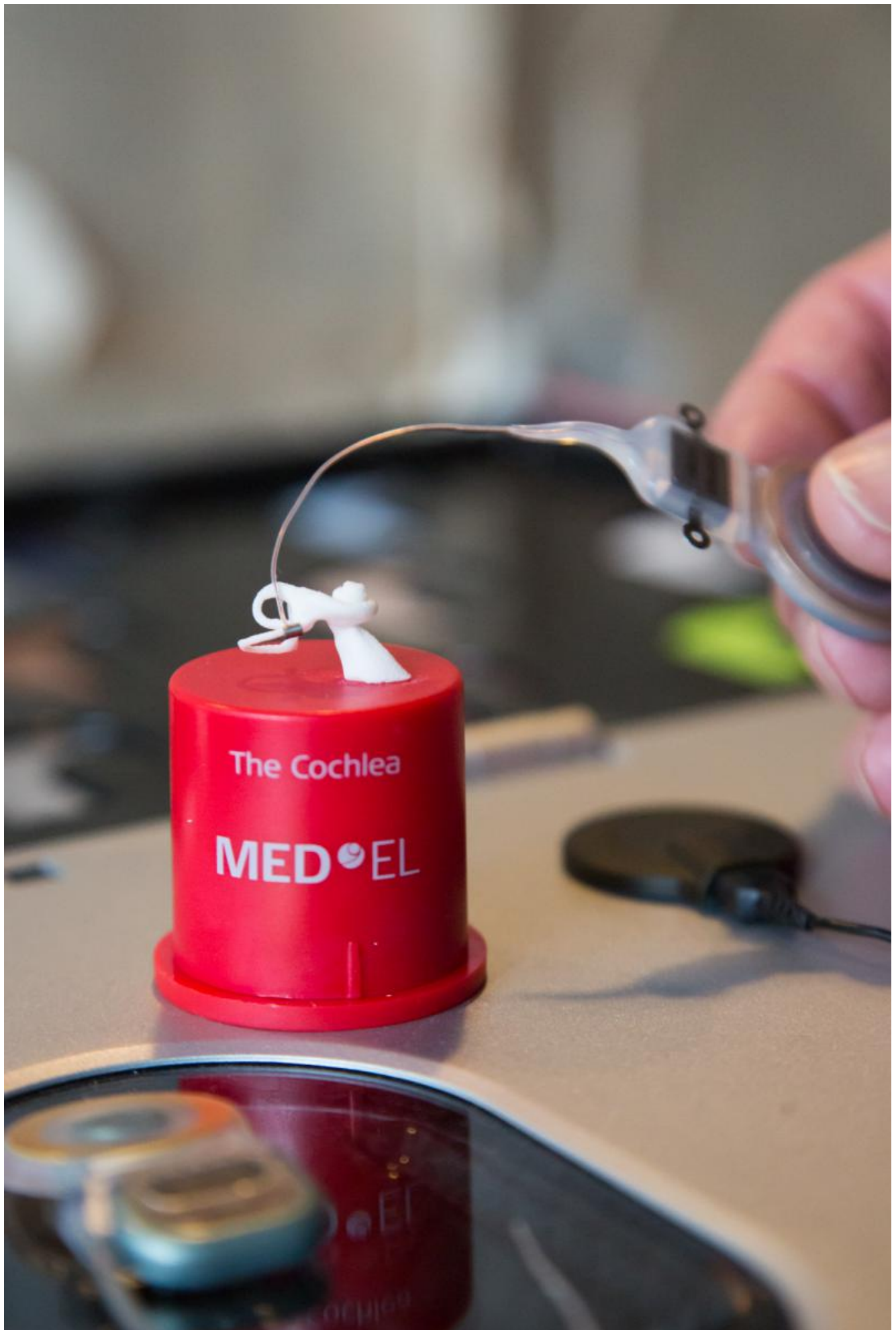
Aby sa docielil optimálny efekt prístrojov na zlepšenie sluchu u detí s vrodennou poruchou sluchu, treba ich poskytnúť dostatočne včas - v časovom okne vývoja reči. Vhodný čas začiatku rehabilitácie je okolo 6 mesiacov. Za týmto účelom sa v roku 2006 prijala vyhláška o povinnom všeobecnom skríningu sluchu novorodencov, ktorý sa má vykonať na novorodeneckom oddelení pred prepustením dieťaťa s matkou do domácej starostlivosti.

Novorodenci, u ktorých sa zistí podozrenie na poruchu sluchu, sú vyšetřovaní v špecializovaných centrách. Problémom je kontrola tejto činnosti a kontrola odosielania detí do centier. Pokiaľ nebudeme mať spoľahlivé informácie z novorodeneckých oddelení, koľko detí bolo v danom roku u nich vyšetřených a kam odoslali tie, u ktorých sa zistilo podozrenie na poruchu sluchu, nemôžeme hovoriť o univerzálnom skríningu.

To že dieťa prejde skríningom bez podozrenia na poruchu sluchu nevyhnutne stratu sluchu v neskoršom období. Existujú geneticky podmienené poruchy s rozvojom poruchy sluchu v neskoršom veku, infekčné choroby, ktoré vedú k strate sluchu, lieky škodlivé pre sluch, ktoré sa stále používajú, úrazy a pod. Ak rodičia či starí rodičia majú podozrenie na neprimeranú reakciu na zvuky, treba sa obrátiť na odborníkov.

Podozrenie na poškodenie sluchu vyplýva najmä z nedostatočnej reakcie na intenzívne zvukové podnety, pri ktorých treba eliminovať iné podnety, ktoré môžu vyvolať pozornosť dieťaťa. Niekedy sú starí rodičia citivejší na spozorovanie takých javov, pretože si pamätajú reakcie svojich poťujúcich detí.

## Kochleárny implantát ako šanca na bezproblémový vývoj reči



Vývoj sluchového a rečového centra u dieťaťa po kochleárnej implantácii možno zhruba prirovnať k vývoju sluchu u poťujúceho dieťaťa. Zvukové podnety sprostredkované implantátom dosiahnu sluchové centrum a postupnou pravidelnou stimuláciou sa zaťnú tvoriť prvé slová, krátke slovné spojenia, krátke vety, zlepšuje sa výslovnosť, zdokonaľuje sa komunikácia. Aj poťujúce dieťa, keby nebolo v prostredí plnom zvukových a slovných stimulov, by si neosvojilo reč. Ťasové okno, v ktorom tento proces prebieha, je optimálne od 0 do 36 mesiacov. Samozrejme, že na kvalitu tohto vývoja vplývajú aj iné faktory, ale toto je prvá podmienka, ktorú sa snažíme naplniť pre optimalizáciu vývoja sluchu a reči nepoťujúceho novorodenca.

## Genetika porúch sluchu

Viac ako polovica prípadov vrodenej alebo v ťútom detstve zistenej hluchoty a Ťažkej obojstrannej poruchy sluchu vzniká na genetickom podklade. Dnes poznáme viac ako 120 génov zodpovedných za tzv. nesyndrómovú hluchotu, kedy je dieťa okrem poruchy sluchu inak zdravé. Mutácie v týchto génoch vyvolávajú poškodenie vo vnútorom uchu (slimáku), ktoré následne nie je schopné previesť vonkajší zvukový podnet na nervový signál cez sluchový nerv do mozgu. V našej populácii za tieto poruchy sluchu vo viac ako 1/3 prípadov zodpovedá poškodenie génu *GJB2*, ktorý kóduje bielkovinu konexín 26. Tá je súťasťou bunkových kanálov vo vnútorom uchu, ktorých úlohou je udržiavať správne chemické zloženie vnútroušnej tekutiny. Ťalej poznáme viac ako 400 rôznych typov syndrómových porúch sluchu, kde okrem ucha bývajú poškodené aj iné orgány (oči, obľťky, endokrinné orgány, koža atď.). Tieto však z celkového počtu tvoria menej ako 20 % prípadov. Vzhľadom na obrovskú genetickú rozmanitosť porúch sluchu a súťasné ekonomické podmienky v našom zdravotníctve sa v rutínnej klinickej praxi vyšetruje len gén *GJB2*. Technologické vybavenie však už aj na Slovensku umožňuje testovanie všetkých génov spájaných s hluchotou, hoci zatiaľ je dostupné len pre špecifické prípady a výskum. Pritomnosť mutácií sa zisťuje zo vzorky DNA vyzoľovanej z odobratej krvi alebo steru sliznice dutiny ústnej. Po získaní výsledku nasleduje genetické poradenstvo (riziko prenosu na Ťalšie generácie, odporúťanie testovania rodinných príslušníkov a pod.) a v mnohých prípadoch možno predpovedať vývoj a závažnosť poruchy sluchu. Genetické vyšetrenie je tak základným diagnostickým nástrojom na zistenie príčiny poruchy sluchu, ale dokáže tiež naznačiť, ako sa porucha sluchu bude správať v budúcnosti a odorenení pacienta od iných, Ťasto zbytočných vyšetrení a liečebných pokusov.

## Štatistika poruchy sluchu u detí

Problém vrodenej poruchy sluchu síce nie je Ťastý, ale na druhej strane

to nie je ani nieťo výnimoťné. Na Slovensku sa roťne rodí asi 55-60 tisíc

novorodencov. Zo štatistických údajov v Európe vyplýva, že na 1000

novorodencov sa narodí 1-2 nepoťujúce deti. Ťalšia skupina 1-2 detí má

závažnú poruchu sluchu, ktorú možno korigovať pomocou naťúvacích

prístrojov. **Možno povedať, že každoroťne sa na Slovensku narodí 150-200 detí, ktoré vyžadujú pomoc odborníkov na riešenie ich poruchy sluchu.**

hot\_news\_pravy

on Pi, 03/03/2017 - 13:14

[Naše dieťa](#)  
[Mamička](#)  
[Otecko](#)  
[Starí rodičia](#)  
[Rodina](#)

[Reklama](#)

[Kto sme](#)  
[Kontakt](#)  
[Mapa stránok](#)

- [FaceBook](#)
- [Twitter](#)

- [Rss](#)

© 2001 - 2011 Spoločnosť Impresa Art, s.r.o.

Všetky práva vyhradené.

[Privátna politika](#) | [Autorské práva](#)



mamata.sk

ISSN 1336-2755

Informácie uvedené na [www.mamatata.sk](http://www.mamatata.sk) sú všeobecnej povahy. Otázky súvisiace so zdravím Vás a Vašich detí je preto potrebné konzultovať s lekárom.

created by [Bekosoft, s.r.o.](#)

**Zdrojová URL:** <http://www.mamatata.sk/node/456615>

**Linky:**

[1] [http://www.mamatata.sk/sites/default/files/kochlearny\\_implantat.jpg](http://www.mamatata.sk/sites/default/files/kochlearny_implantat.jpg)