

MASARYKOVA UNIVERZITA

PEDAGOGICKÁ FAKULTA

Katedra speciální pedagogiky

Sluchové postižení – genetická zátěž v rodině

Diplomová práce

Brno 2014

Vedoucí práce:

PhDr. Radka Horáková, Ph.D.

Autor práce:

Mgr. Jana Schreierová

Prohlášení

„Prohlašuji, že jsem závěrečnou diplomovou práci vypracovala samostatně, s využitím pouze citovaných literárních pramenů, dalších informací a zdrojů v souladu s Disciplinárním řádem pro studenty Pedagogické fakulty Masarykovy univerzity a se zákonem č. 121/2000 Sb., o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon), ve znění pozdějších předpisů.

Souhlasím, aby práce byla uložena na Masarykově univerzitě v Brně v knihovně Pedagogické fakulty a zpřístupněna ke studijním účelům.“

V Brně dne 10. 12. 2014

.....

Jana Schreierová

Poděkování

Ráda bych poděkovala PhDr. Radce Horákové, Ph.D. za odborné vedení diplomové práce, za její ochotu a cenné rady, které mi poskytla.

Dále bych chtěla poděkovat paní doktorce MUDr. Kamrádkové a paní doktorce MUDr. Varyšové, za jejich spolupráci a pomoc při realizaci mého výzkumu. A v neposlední řadě děkuji také zúčastněné rodině, která mi poskytla potřebné informace a podpořila vznik této práce.

OBSAH

ÚVOD	5
1 ZÁKLADNÍ VYMEZENÍ PROBLEMATIKY SLUCHOVÉHO POSTIŽENÍ	7
1.1 Základní pojmy v oblasti sluchového postižení	7
1.2 Anatomie a fyziologie sluchového ústrojí.....	10
1.3 Klasifikace sluchových vad a poruch	13
1.4 Osobnost člověka se sluchovým postižením	18
2 DIAGNOSTIKA A MOŽNOSTI KOMPENZACE SLUCHOVÝCH VAD ..	22
2.1 Medicínské obory zabývající se diagnostikou sluchových vad.....	22
2.2 Metody vyšetření sluchu	25
2.3 Postup vyšetření sluchového ústrojí	30
2.4 Kompenzace sluchových vad	33
3 GENETICKÁ ZÁTĚŽ U SLUCHOVÉHO POSTIŽENÍ	38
3.1 Základní pojmy z oblasti genetiky	38
3.2 Problematika dědičných chorob	40
3.3 Geneticky podmíněné sluchové vady	42
3.4 Genetické vyšetření	44
4 SLUCHOVÉ POSTIŽENÍ – GENETICKÁ ZÁTĚŽ V RODINĚ	48
4.1 Vymezení výzkumných cílů a popis výzkumných technik	48
4.2 Charakteristika zkoumaného vzorku	50
4.3 Zpracování výzkumného šetření	59
4.4 Shrnutí výsledků výzkumného šetření	76
ZÁVĚR	80
SHRnutí	82
SUMMARY	83
POUŽITÉ ZDROJE	84
SEZNAM OBRÁZKŮ	90
SEZNAM TABULEK	91
SEZNAM PŘÍLOH	92

ÚVOD

Téma své diplomové práce jsem si vybrala na základě svého zájmu o problematiku sluchového postižení. Vždy mne zajímala lékařská tematika a problematika fungování lidského těla. Při studiu svého oboru jsem pak měla možnost se mimo jiné seznámit s anomií a fyziologií sluchového ústrojí a získat základní poznatky o sluchových vadách a poruchách, které se mohou v životě člověka objevit a z nichž celá řada může mít genetický podklad. Již tato skutečnost mi přišla velmi zajímavá. Když jsem si pak měla volit téma své diplomové práce, věděla jsem, na kterou oblast bych se chtěla zaměřit.

Jelikož pocházím z vesnice a lidé toho o sobě na vesnicích mnoho vědí, protože se většinou skoro všichni znají, dozvěděla jsem se o rodině z nedalekého okolí mého bydliště, ve které se sluchové postižení projevilo. Někteří členové této rodiny již několik let docházeli na kontroly do ordinace otorinolaryngologa, a přestože se u nich sluchová vada vyskytla v poměrně brzkém věku, nikdy nad touto skutečností nebádali. Předpokládali, že asi v rodině nějaká souvislost bude, ale více tuto situaci neřešili. Rozhodla jsem se tedy tuto rodinu oslovit a požádat je o spolupráci při tvorbě mé práce. Protože by i pro ně mohla být získáním bližších informací o sluchovém postižení v jejich rodině, případně podnětem k podstoupení genetického vyšetření.

Hlavním cílem této práce je porovnat úroveň sluchového postižení u různých generací ve zvolené rodině. Vedlejšími cíli je zmapovat situaci v dané rodině a analyzovat vyšetření sluchu vybraných členů rodiny. Zaznamenat, jak se tyto osoby vyrovnávají se sluchovým postižením, jaký je jejich postoj k využívání kompenzačních pomůcek a dále také zmapovat možnosti a postup genetického vyšetření.

Teoretická část diplomové práce se skládá ze tří kapitol. První kapitola vymezuje problematiku sluchového postižení. Jsou zde charakterizovány základní pojmy z oblasti sluchového postižení, anatomie a fyziologie sluchového ústrojí, uvedena klasifikace sluchových poruch a vad a přiblížena osobnost člověka se sluchovým postižením.

Druhá kapitola popisuje diagnostiku a možnosti kompenzace sluchových vad. Zahrnuje problematiku odborných pracovišť, metody a postup vyšetření sluchového ústrojí a v případě zjištění sluchové vady popisuje možnosti kompenzace.

Třetí kapitola je zaměřena na oblast genetiky, dědičnosti. Popisuje základní genetické pojmy, problematiku dědičných chorob a genetického vyšetření.

Poslední kapitola je věnována kvalitativnímu výzkumnému šetření. Výzkumný vzorek tvoří pět rodinných příslušníků různého věku. V rámci výzkumu budou zpracovány případové studie. Jsou použity metody: metoda nestrukturovaného pozorování, hloubkový rozhovor s vybranými členy rodiny, analýza dokumentů a také analýza vyšetření sluchu tónovou audiometrií.

1 ZÁKLADNÍ VYMEZENÍ PROBLEMATIKY SLUCHOVÉHO POSTIŽENÍ

Sluch je jeden z lidských smyslů, který pracuje nepřetržitě, aniž bychom si to příliš uvědomovali. Uslyšíme-li prasknutí větvičky ve tmě, vnímáme zvuk, ať leží jeho zdroj kdekoli poblíž. Tato schopnost je nesmírně důležitá pro všechny živočichy, neboť jim pomáhá přežít. Člověk se navíc opírá o komunikaci na základě mluveného slova, což vyžaduje citlivé a velmi rychlé zpracování zvukové energie. (Skřivan, J. 2000)

Sluchem analyzujeme různé vlastnosti zvukových podnětů, rozlišujeme intenzitu a frekvenci zvuku, spektrální složení zvuku vnímáme jako barvu zvuku, podle barvy určujeme zdroj zvuku a dosti přesně určujeme také směr zvuku, odkud zvuk přichází. Sluch nám zprostředkovává také různé vlivy na naše duševní stavy (emoce, city). Nejvýznamnější je však jeho úloha při vzájemném dorozumívání. (Mrázková, E., Mrázek, J., Lindovská, M. 2006)

Kapitola se věnuje přiblížení základních pojmů v oblasti sluchového postižení, anatomii a fyziologii sluchového ústrojí, klasifikaci sluchových vad a poruch či přiblížení osobnosti člověka sluchově postiženého.

1.1 Základní pojmy v oblasti sluchového postižení

Sluch je po zraku druhým nejdůležitějším smyslem člověka. Pro běžnou komunikaci a především pro vývoj řeči je smyslem nejdůležitějším. Jeho důležitost je dána také vývojově, tím, že sluchové ústrojí je umístěno v nejtvrdí kosti lidského těla, tedy v kosti skalní. (Kollár, A. 2008)

A. Novák (1994) ve své knize zmiňuje M. Seemana, který považoval sluch za úplně nejdůležitější smysl pro vývoj řeči člověka. Sluch v procesu komunikace mezi jedinci nejen dekoduje informace, ale také působí jako součást zpětnovazebního systému, který kontroluje řeč. *„Nedostatečný sluch vede vždy k postižení komunikačních, mentálních i emocionálních funkcí člověka.“* (Bártková, E., Lejska, M., Weberová, P., Havlík, R. In Adam, J. 2009, s. 22)

Sluchový orgán, tedy ucho, má hlavní úkol, a to umožnit slyšení vnějších akustických signálů. (Lejska, M. 2003) Zvuk je definován jako mechanické vlnění

pružného prostředí ve frekvenčním rozsahu lidského sluchu. Je charakterizován svou frekvencí, která se měří v Hertzích (Hz = počet kmitů za vteřinu) a intenzitou (hlasitostí), která je vyjádřena v decibelech (dB). Zvuky, které používáme při audiometrickém vyšetření, jsou čisté tóny. (Novák, A. 1994)

Lidské ucho vnímá zvuky v rozmezí frekvencí 16 až 20 000 Hertzů. Nejlépe jsou vnímány frekvence zvuků lidské řeči, které jsou přibližně v rozmezí 500 až 4 000 Hertzů. Rozlišujeme:

1. sluchový práh – nejnižší intenzita zvuku, kterou je lidské ucho schopno vnímat;
2. práh bolesti – hlasitost zvuku, která vyvolá bolestivý vjem. (Hložek, Z. 2012)

M. Lejska (2003) uvádí ve své knize také:

3. práh nepříjemného slyšení – nejnižší intenzita zvuku, která vyvolá akusticky nepříjemný vjem;
4. práh hmatu – nejnižší intenzita zvuku, která vyvolává hmatový vjem.

Dalším důležitým pojmem, který M. Lejska (2003) uvádí, je pojem „sluchové pole“. Označujeme jím oblast zvuků, které je zdravý slyšící člověk schopen vnímat, rozlišovat, popřípadě jim rozumět.

„Lidské ucho umí vnímat hlasitosti ve velice širokém rozmezí, od šepotu, tikání hodinek nebo ševlení listí ve větru, přes lidskou řeč až po burácení tryskového motoru.“ (Skřivan, J. 2000, s. 10)

Pro představu uvádím tabulku hlasitosti (intenzity) hluku (Hroboň, M., Jedlička, I., Hořejší, J. 1998, s. 51):

Druh hluku	Intenzita v decibelech (dB)
Tikot náramkových hodinek	20
Hlukové pozadí v obytné čtvrti (noc)	30 – 35
Klidný obývací pokoj	40
Hlukové pozadí v obytné čtvrti (den)	40 – 45
Běžný rozhovor	60

Hluk v kanceláři	70
Běžná restaurace	70
Hlasitá hudba, živá ulice	80
Nákladní auto (ve vzdálenosti asi 5 m)	90
Motorová sekačka trávy	90 – 100
Zvuk walkmana	95
Rockový koncert, diskotéka	100 – 110
Motor auta ve vyšších obrátkách	110
Letadlo vzdálené cca 250 m	110
Pneumatické kladivo ve vzdálenosti 1 m	110 – 120
Letadlo vzdálené 30 m	120 - 130

Tabulka 1: Tabulka hlasitosti (intenzity) hluku (Hroboň, M., Jedlička, I., Hořejší, J. 1998, s. 51)

V. Strnadová (1998) ve své knize vysvětluje pojem „sluchové postižení“. Většina laiků si pod tímto pojmem představí jen snížení schopnosti slyšet. Ale existuje mnoho druhů a typů sluchových postižení. Snad nejčastější je nedoslýchavost (hypoacusis), vzácně se vyskytují případy, kdy jedinec nemá žádné zvukové vjemy (anacusis). Dalším typem sluchového postižení je hyperacusis, což je přecitlivělost na zvukové podněty z okolí. Rozdílné vnímání tónu nazýváme diplacusis, nepřiměřeně hlasité vnímání vlastního hlasu autoacusis. Časté je také postižení, kdy člověk vnímá zvuky, které se v jeho okolí ve skutečnosti nevyskytují – tinnitus aurium (ušní šelesty). Zvláštním jevem je také schiazacusis, kdy člověk slyší pouze šumy a neslyší tóny a řeč. Termín „sluchové postižení“ tedy v sobě zahrnuje velmi širokou a složitou problematiku.

Označení „sluchově postižení“ se týká velmi různorodé skupiny osob. Termín zahrnuje tyto základní kategorie osob: neslyšící, nedoslýchaví, ohluchlí. (Horáková, R. In Pipeková, J. (ed.) 2006)

D. Konečná (2000) uvádí, že podle statistik trpí 8 % naší populace vadou sluchu. Pokud je to správný údaj, tak je v České republice nejméně 800 000 obyvatel sluchově postižených. Tyto osoby spojuje společný problém – především komunikační a informační deficit. Je známo, že asi 80 % informací přijímá člověk sluchem. Tato schopnost však u sluchově postiženého jedince částečně nebo úplně chybí.

V souvislosti se sluchovým postižením hovoříme také o surdopedii. T. Skákalová (2011) přibližuje tuto speciálně pedagogickou disciplínu, která se zabývá rozvojem, výchovou a vzděláváním jedinců se sluchovým postižením. Surdopedie spolupracuje také s řadou dalších oborů a z medicínského hlediska souvisí především s pediatrií, otorinolaryngologií (ORL), foniatrií, audiologií aj. Do roku 1983 byla surdopedie součástí logopedie, ale vlastním vývojem a odlišnými metodickými postupy se vydělila jako samostatný obor.

R. Horáková (In Pipeková, J. 2006) zmiňuje také další názvy tohoto oboru, se kterými se v literatuře můžeme setkat. Jsou jimi pojmy – surdologie, surdopedagogika nebo pedagogika sluchově postižených.

„Surdopedie klasifikuje sluchově postižené děti do několika skupin:

5. *Neslyšící dítě*
6. *Dítě se zbytky sluchu*
7. *Dítě lehce nedoslýchavé*
8. *Dítě středně nedoslýchavé*
9. *Dítě těžce nedoslýchavé*
10. *Dítě později ohluchlé*
11. *Kombinované vady*

Stanovení surdopedické diagnózy dítěte znamená rozhodnutí o způsobu jeho dalšího vzdělávání a výchovy.“ (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999, s. 33)

1.2 Anatomie a fyziologie sluchového ústrojí

„Lidské ucho je komplikovaný orgán pro vnímání zvuků okolního prostředí a zároveň obsahuje i analyzátor pro vnímání pocitu rovnováhy, pohybu přímočarého i otáčivého a polohy těla v prostoru. Ucho je příjemce informací, které jsou kódovány v akustické formě a slouží jako jeden z nejdůležitějších informačních kanálů člověka s okolním světem.“ (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999, s. 14)

Sluchový a rovnovážný analyzátor se skládá z části periferní a části centrální. Periferní část tvoří zevní, střední a vnitřní ucho a sluchověrovnovážný nerv. Většina

periferních částí je umístěna v kosti spánkové. Centrální část je tvořena sluchovou a rovnovážnou dráhou a příslušnými centry. (Hybášek, I. 1999)

Zevní (vnější) ucho tvoří boltec a zevní zvukovod. Umožňuje zvukovým kmitům postup k blance bubínkové, která tvoří předěl mezi zvukovodem a středoušní dutinou. Boltec má u člověka jen nepatrný význam a po jeho odstranění se sluch téměř nezmění. Důležitý je však pro některá zvířata, jako například pro koně nebo psy, a to z důvodu směrového slyšení. Dovedou boltcem pohybovat. (Kollár, A. 2008) Základ ušního boltce tvoří chrupavka. Vnější zvukovod má chrupavčitou a kostěnou část, které spolu tvoří tupý úhel, a tak chrání bubínek před poraněním. Zvukovod je dlouhý zhruba 25 – 35 mm. (Hahn, A., Šejna, I. in Hahn, A. a kol. 2007) R. Horáková (2012) uvádí, že zvukovod vede, a také koncentruje akustickou kmitavou energii k dalším částem ucha. Je zakončený bubínkem.

Vývoj zevního ucha začíná přibližně v 4. – 6. týdnu embryonálního vývoje. (Šlapák, I. a kol. 2013)

Střední ucho je spojeno s bubínkovou blankou. K blance je pevně přirostlé kladívko. Kladívko spolu s kovádlíčkem a třmínkem tvoří tzv. řetěz kůstek. Sluchové kůstky jsou nejmenšími kostmi v těle člověka. Třmínkem se přenáší kmity bubínkové blanky oválným okénkem na tekutiny vnitřního ucha. Ve středním uchu jsou také dva svaly – napínač bubínku a třmínkový sval, ten je nejmenším svalem lidského těla. Středoušní dutina je vyplněna vzduchem a spojena s nosohltanem pomocí Eustachovy trubice. Ta vyrovnává vzdušný tlak v dutině s tlakem okolí, a to při každém polknutí. (Kollár, A. 2008) „*Osifikace středoušních kůstek je obvykle završena do konce 24. týdne vývoje.*“ (Šlapák, I. a kol. 2013, s. 21)

M. Lejska (2003) ve své knize zmiňuje důležitost funkce středoušních svalů - svalu třmínkového a napínače bubínku. Oba mají především funkci ochrannou. Chrání vnitřní ucho před silnými zvuky. Při silném zvuku se smrští, a tím zpevní řetězec kůstek. Na blance bubínku také nastává první změna, kdy se akustická energie, která blanku bubínku rozechvívá, mění na mechanickou. Třmínek pak přenáší mechanické chvění na tekutiny vnitřního ucha.

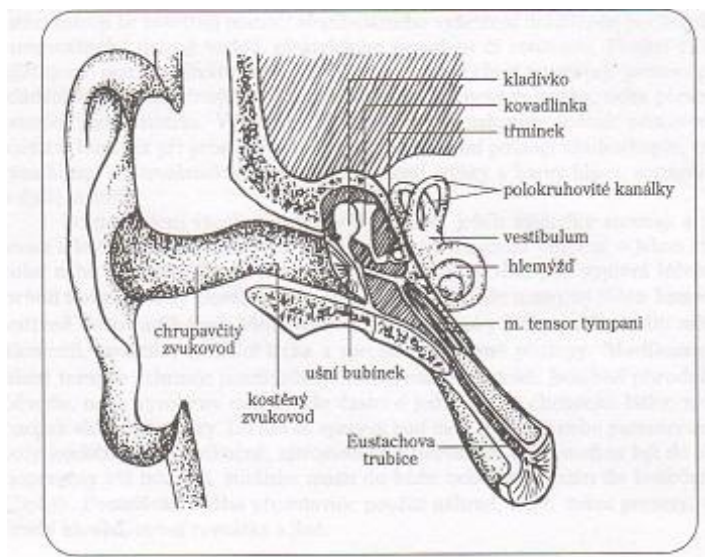
„*Vnitřní ucho je nejdůležitější částí sluchového orgánu.*“ (Kollár, A. 2008, s. 6)
Vnitřní ucho se skládá ze dvou funkčně odlišných částí – ústrojí sluchového a ústrojí

rovnovážného. Jejich vzájemné propojení vysvětluje, proč jsou sluchové poruchy velmi často spojeny také s poruchami rovnováhy. (Světlík, M. 2000)

Ústrojí sluchové tvoří dvaapůlkrát stočený kanál v podobě ulity, který se nazývá hlemýžď (kochlea). Součástí vnitřního ucha je také labyrint, ve kterém je uloženo rovnovážné ústrojí. Sluchové buňky jsou jediné v lidském těle, které převádí mechanickou energii zvuku na energii bioelektrickou. Ta poté prostřednictvím sluchových nervů a drah vyvolává v mozku akustický dojem. (Lejska, M. 2003)

Z. Hložek (2012, s. 20) popisuje stavbu vnitřního ucha takto: „*Vnitřní ucho je uloženo v kostěném labyrintu. Kostěný labyrint tvoří schránku pro labyrint blanitý, ve kterém jsou uloženy receptory ústrojí statického a sluchového. Prostor mezi kostí a blanitým labyrintem je vyplněn perilymfou, blanitý labyrint endolymfou. Místem, kde se mechanické vlnění zvuku mění na nervové podněty (receptor sluchu), je Cortiho orgán (organum spirale), přesněji jeho vláskové buňky.*“

Přibližně od 16. – 17. týdne vývoje začíná osifikace kostěného labyrintu ve vnitřním uchu, a končí kolem 24. týdne. (Šlapák, I. a kol. 2013)



Obrázek 1: Řez sluchovým ústrojím (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999, s. 14)

Zvukový signál prostupuje celým sluchovým ústrojím - nejprve vnějším uchem, pokračuje do středního ucha, poté do vnitřního ucha, přes sluchový nerv, sluchová jádra až do sluchové kůry v mozku. Fungování sluchového ústrojí začíná zachycením

zvukových vln za pomoci ušního boltce. Tlaková zvuková vlna dále pokračuje vnějším zvukovodem k bubínku a způsobí prohnutí bubínku do dutiny středního ucha (rozkmitá jej). Z bubínku se zvuková vlna převádí soustavou sluchových kůstek na membránu oválného okénka. Třmínek oválného okénka rozkmitá, a tím rozechvěje perilymfu, v níž je uložen blanitý hlemýžď. Vlastní receptory (vláskové buňky) jsou uloženy v Cortiho orgánu uvnitř blanitého hlemýždě. Při podráždění vysílají elektrochemické impulsy do připojeného sluchového nervu, který vede impulsy do sluchových jader. Zde se slučují a zpracovávají informace z pravého a levého ucha. Přes tato sluchová jádra pak sluchové centrum v mozku přijímá informaci o zvuku. (Skákalová, T. 2011)

Na otázku, jak dokáže lidské ucho přenášet a vnímat složité zvuky, nebo kde přesně dochází ke sluchové analýze, a kde k opětné syntéze složitých zvuků se snažilo odpovědět již mnoho vědců. Vzniklo několik teorií slyšení, např. Helmholtzova rezonanční teorie, Ewaldova teorie nebo Bekesyho teorie. Žádná z těchto teorií však nedovede vysvětlit rozlišovací schopnosti lidského sluchu. (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999)

1.3 Klasifikace sluchových vad a poruch

„O poruše sluchu mluvíme tehdy, vznikla-li jakákoliv nepříznivá odchylka od normálního sluchu. Za normální se považuje sluch mladých zdravých osob ve věku kolem 20 let.“ (Kollár, A. 2008, s. 11)

V souvislosti s problematikou osob se sluchovým postižením upozorňuje P. Potměšilová (In Potměšil, M. a kol. 2010), že je potřeba rozlišovat dva základní pojmy – sluchovou vadu a sluchové postižení. *„Sluchovou vadu můžeme definovat jako poškození orgánu nebo jeho funkce tak, že je nějakým způsobem snížena kvalita či kvantita slyšení. Sluchové postižení je pak širší termín, který zahrnuje i sociální důsledky, včetně řečového defektu.“* (Potměšil, M. 1999, s. 16)

Z. Houdková (2005) charakterizuje rozdíl mezi poruchou a vadou sluchu. Porucha sluchu je takové postižení sluchové funkce, které je přechodného charakteru. Kvalita sluchu se v tomto případě může vrátit k normálním hodnotám. Kdežto vadou sluchu je označováno trvalé postižení bez možnosti úplné nápravy.

V. Strnadová (1998) také upozorňuje, že je nutné rozlišovat termíny postižení a handicap. Postižení může být různorodé, ale handicap je pro každý druh postižení jiný.

Např. když si bude ve skupince povídat člověk na vozíku, člověk nevidomý a neslyšící, zůstane stranou člověk neslyšící, protože nebude rozumět. Bude to jeho znevýhodnění, tedy handicap. Pokud tito lidé dojdou např. ke schodišti, bude v tuto chvíli znamenat schodiště překážku pro člověka na vozíku, a v tuto chvíli bude znevýhodněn on.

Různí autoři rozlišují sluchové vady a poruchy dle různých kritérií. Např. M. Lejska (2003, s. 24) uvádí dělení dle věku a fixace řeči:

„I. Vady a poruchy sluchu u dětí (před fixací řeči)

A. Vrozené (hereditární) vady sluchu

- 1. geneticky podmíněné*
- 2. kongenitálně získané – prenatalně, perinatálně.*

B. Získané vady (postnatální)

- 1. po infekčních chorobách*
- 2. při degenerativních chorobách*
- 3. po traumatech*
- 4. po léčbě onkologických onemocnění*
- 5. při nachlazení a onemocnění horních cest dýchacích*
- 6. při opakovaných a chronických zánětech ucha.*

II. Vady a poruchy sluchu u dospělých (a větších dětí po fixaci řeči)

A. Převodní poruchy (poškození zvukovodu, bubínku, řetězu kůstek, pouzdra labyrintu, Eustachovy trubice, středoušní dutiny).

B. Senzorineurální vady

- 1. presbyakuzie (stařecká nedoslýchavost)*
- 2. traumata – akustické + mechanické*
- 3. dlouhodobé působení hluku*
- 4. toxiny tělu vlastní a toxiny tělu cizí*
- 5. ušní nádory*
- 6. onemocnění vnitřního ucha*

7. *onemocnění mozkových nervů, drah a sluchových center.*“

Většina autorů se však shoduje na dělení sluchových vad podle základních hledisek: místa vzniku postižení, období vzniku postižení a dále podle stupně postižení.

I. Šlapák a P. Floriánová (1999) se shodují kupříkladu se Z. Houdkovou (2005) a dělí poruchy sluchu na dva základní druhy:

- 1) periferní
- 2) centrální

Z hlediska místa vzniku rozlišujeme:

Periferní nedoslýchavost (hluchota), která se dále dělí na (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999):

1. Převodní nedoslýchavost – je způsobena různými překážkami znemožňujícími mechanický převod zvukových vln od zvukovodu do tekutin vnitřního ucha.
2. Percepční (nervovou) nedoslýchavost – zahrnuje všechny nedoslýchavosti, při kterých je porušena funkce vnitřního ucha, sluchového nervu nebo mozkové kůry.

Při převodní nedoslýchavosti postižený slyší sluchové podněty zeslabené. Pokud je postižený zachytí (například po zesílení), rozumí jim, jsou tedy kvalitativně nezměněné. U percepční nedoslýchavosti je většinou postiženo vnímání vysokých tónů a nedoslýchavý řeč slyší zkresleně. Tedy kvalitativně změněnou. Zde využívají nedoslýchaví typickou větu: slyším, ale nerozumím. (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999)

A. Kollár (2008) uvádí kromě převodní a percepční nedoslýchavosti, také poruchy smíšené. Jedná se o poruchy, které mají příčinu jak v převodním, tak v percepčním ústrojí současně.

Centrální nedoslýchavost či hluchota zahrnuje komplikované defekty způsobené různými procesy, postihující podkorový a korový systém sluchových drah. (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999)

R. Horáková (2012) vychází z knihy M. Lejsky (2003) a shrnuje jednotlivé vady podle období, kdy vznikly. V této souvislosti rozlišuje vady vrozené a získané.

Vrozené vady sluchu se dělí na (Horáková, R. 2012):

12. geneticky podmíněné sluchové vady (hereditární) – uvádí se, že téměř 80-90 % genetických vad sluchu je způsobeno autozomálně recesivní formou onemocnění. Daleko méně se vyskytují poruchy sluchu s autozomálně dominantní formou.
13. kongenitálně získané sluchové vady – řadíme zde vady vzniklé prenatálně (např. onemocnění matky toxoplazmózou nebo negativní vliv RTG záření v průběhu těhotenství apod.) a vady vzniklé perinatálně (protražený porod, asfyxie, nízká porodní hmotnost dítěte apod.)

Získané vady sluchu (Horáková, R. 2012):

14. získané před fixací řeči (přibližně do 6. roku života dítěte) – příčinami obvykle bývají infekční choroby dítěte.
15. získané po fixaci řeči (kdykoliv po období ukončení vývoje řeči) – nejčastějšími příčinami jsou poranění hlavy a vnitřního ucha, dlouhodobé působení hluku apod.

I. Šejna (In Hahn, A. a kol. 2007) uvádí dělení vad podle stupně postižení na vady lehké, střední a těžké. Uvádí hodnocení tíže sluchových vad podle WHO (World Health Organisation):

<i>„ 0 – 25 dB</i>	<i>- normální sluch</i>
<i>26 – 40 dB</i>	<i>- lehká nedoslýchavost</i>
<i>41 – 55 dB</i>	<i>- střední nedoslýchavost</i>
<i>56 – 70 dB</i>	<i>- středně těžká nedoslýchavost</i>
<i>71 – 90 dB</i>	<i>- těžká nedoslýchavost</i>
<i>91 dB a více</i>	<i>- velmi těžká sluchová vada.“ (Šejna, I. in Hahn, A. a kol. 2007, s. 49)</i>

Pro srovnání uvádí I. Šejna (in Hahn, A. a kol. 2007, s. 49) také standard pro hodnocení od Americké Akademie pro oftalmologii a otolaryngologii:

Sluchový práh podle (ANSI)	Třída	Stupeň postižení HTL dB ISO	Průměrná HTL na 500, 1000 a 2000 Hz podle lepšího ucha		Schopnost rozumět řeči
			více než	ne více než	
	A	není významný		25 dB (ANSI) ISO	není výrazná potíže s rozuměním tiché řeči
25	B	lehký handicap	25 dB	40 dB	potíže pouze s tichou řečí
40	C	mírný handicap	40 dB	55 dB	časté potíže s konverzační řečí
55	D	výrazný handicap	55 dB	70 dB	časté potíže s hlasitou řečí
70	E	těžký handicap	70 dB	90 dB	rozumí pouze zesílenou řeč
80	F	velmi těžký handicap	90 dB		obvykle neslyší ani zesílenou řeč

HTL – hearing threshold level (sluchový práh), ISO – International Standard Organisation, ANSI – Mezinárodní akustické normy

Tabulka 2: Hodnocení tíže sluchové vady (Šejna, I. in Hahn, A. a kol. 2007, s. 49)

Stav sluchu podle ztráty v decibelech rozlišuje M. Lejska (2003, s. 36) takto:

1. Normální stav sluchu – audiometricky v rozmezí	0 dB – 20 dB
2. Lehká vada, porucha sluchu	20 dB – 40 dB
3. Středně těžká vada, porucha sluchu	40 dB – 60 dB
4. Těžká vada, porucha sluchu	60 dB – 80 dB
5. Velmi těžká vada, porucha	80 dB – 90 dB
6. Hluchota komunikační (praktická = zbytky sluchu)	90 dB a více
7. Hluchota úplná (totální)	bez audiometrické odpovědi“

Jak je z výše uvedeného textu patrné, je dělení sluchových poruch a vad z hlediska různých autorů, různé. Stejně tak příčiny pro vznik těchto vad mohou být různorodé. Kupříkladu I. Šlapák (in Šlapák, I., Floriánová, P. 1999) uvádí jako nejčastější příčiny převodní nedoslýchavosti: ucpání zevního zvukovodu ušním mazem nebo cizím předmětem, zúžení nebo ucpání zvukovodu v důsledku vývojové vady (atrézie zvukovodu), perforace bubínku apod. U percepční nedoslýchavosti se nejčastěji jedná o vrozené vady vnitřního ucha, sluchového nervu nebo mozkové kůry. Nebo o vady způsobené úrazem. Ve vyšším věku pak může docházet k poruchám funkce díky

arteriosklerózy, nedostatečnému prokrvení, zánětu nebo také často vlivem zánětu mozkových blan.

M. Lejska (2003) uvádí jako příčiny získaných sluchových vad u dětí také příušnice a další infekční choroby, např. chřipku, horečnaté stavy, herpetické infekty, zarděnky, spalničky a spálu. Dále onemocnění centrálního nervového systému, postižení sluchu v důsledku ozařování a chemoterapie u onkologických pacientů, ale také opakované hnisavé záněty středního ucha, které mohou poškodit středouší přechodně anebo trvale. U dospělých osob autor řadí k příčinám poškození sluchu mimo jiné: odumírání sluchových buněk se vzrůstajícím věkem člověka (presbyakuzie), dlouhodobé působení silné hlukové zátěže, neblaze působí také nikotin a některé léky, vzácné, ale možné jsou také ušní nádory a všechna degenerativní onemocnění mozku (např. epilepsie, parkinsonismus).

1.4 Osobnost člověka se sluchovým postižením

„Všichni lidé mají základní potřeby biologické, poznávací, citové, společenské a další. To platí jak o lidech bez postižení, tak i s postižením. Proto mají být lidé s jakýmkoliv postižením bráni především jako lidé.“ (Strnadová, V. 1998, s. 10)

V zákoně č. 384/2008 Sb. Zákon o komunikačních systémech neslyšících a hluchoslepých osob, který vstoupil v platnost 23. září 2008, a kterým se mění zákon č. 155/1998 Sb., o znakové řeči a o změně dalších zákonů, jsou neslyšící osoby vymezeny pod § 2, odst. 1 takto:

„Za neslyšící se pro účely tohoto zákona považují osoby, které neslyší od narození, nebo ztratily sluch před rozvinutím mluvené řeči, nebo osoby s úplnou či praktickou hluchotou, které ztratily sluch po rozvinutí mluvené řeči, a osoby těžce nedoslýchavé, u nichž rozsah a charakter sluchového postižení neumožňuje plnohodnotně porozumět mluvené řeči sluchem.“

Poruchy sluchu postihují děti i lidi ve vyšším věku, muže i ženy, bělochy i příslušníky ostatních ras. Existují lidé hluší od narození, ale naopak i lidé osmdesátiletí s velmi dobrým sluchem. Nikdo neprokázal, že by snad ztráta sluchu měla něco společného s intelektem. Spíše si tyto osoby mohou připadat hloupě a frustrovaně, protože nerozumí řeči slyšících lidí. Tak jako by se asi cítil slyšící člověk, který by přijel do cizí země a nerozuměl danému jazyku. Proto se často začínají vyhýbat

ostatním lidem. Nesporně je ztráta sluchu zásadní změnou v životě člověka a výrazně zasahuje psychiku člověka. (Hroboň, M., Jedlička, I., Hořejší, J. 1998)

M. Vágnerová (2002) ve své knize uvádí, že nejzávažnějším sekundárním handicapem u jedinců se sluchovým postižením je komunikační bariéra. Neslyšící děti například často kreslí postavičky bez úst. Nejsou pro ně zřejmě důležitá. Myšlení těžce sluchově postižených je více vázáno na konkrétní realitu. Je pro ně obtížnější abstrahovat. Často mívají obtíže s porozuměním obsahu slov nebo v chápání kontextu sdělení. Těžká sluchová vada ovlivňuje také socializaci postižených. Někdy ani nechápou, co po nich druzí lidé chtějí, nevědí, co si myslí o jejich chování a často je to ani nezajímá. Postupem času se u nich může rozvinout negativistický a podezřívavý postoj. Nevěří slyšícím lidem, protože jim nerozumí, a tak se od nich raději izolují.

Je nutné zmínit také řadu činitelů, které mohou socializaci neslyšících osob do jisté míry ovlivnit: skutečnost, kdy ohluchli, zda měli výhodu časně obousměrné komunikace ve své rodině, jaká je velikost jejich sluchové ztráty, jakou měli příležitost školního vzdělání, jaká je jejich vrozená inteligence a jejich osobnost. (Freeman, R. D., Garbin, C. F., Boese, R. J. 1992)

„Když někdo ohluchne, všechno najednou vidí jinak, jakoby přes filtr nové zkušenosti. Vše je poznamenáno ztrátou jeho schopnosti slyšet. Projeví se mimo jiné omezení činností, kde je nutno průběh a výsledek kontrolovat sluchem, zúžení možností profesního uplatnění, snížení příležitostí ekonomického zabezpečení vlastních potřeb i potřeb své rodiny a výrazné omezení mezilidských kontaktů vlivem ztíženého dorozumívání. (Strnadová, V. 2001, s. 60)

Existují však lidé, kteří sami sebe označují za Neslyšící (s velkým písmenem N). Jedná se o kulturní a jazykové menšiny Neslyšících. Čeští Neslyšící považují za svůj komunikační kód český znakový jazyk a ztotožňují se s kulturou Neslyšících. Vada sluchu pro ně není handicapem, ale jiným životním stylem. (Hudáková, A., Myslivečková, R. in Fenclová, J. 2005)

M. Potměšil (in Potměšil, M. a kol. 2010) hovoří o dvou základních skupinách osob se sluchovým postižením. Do první skupiny řadí ty, kteří se ke svému postižení staví jako k faktu spíše medicínskému. Vnímají své postižení jako určitou nedostatečnost, kterou lze více či méně dobře kompenzovat. Pak však existuje také druhá skupina osob se sluchovým postižením, do které se řadí ty osoby se sluchovým

postižením, o kterých se hovoří jako o kulturní a jazykové menšině, která se nazývá Neslyšící (s velkým N). „Termín „kultura Neslyšících“ vznikl v průběhu šedesátých a sedmdesátých let 20. století v USA, kdy započaly seriózní lingvistické výzkumy znakového jazyka.“ (Horáková, R. 2012, s. 112)

Podle slov V. Strnadové (1998) v naší zemi zatím stále přetrvává medicínský postoj k neslyšícímu jedinci. Hluchota je tedy chápána jako stav, který je třeba odstranit, léčit, a tam, kde to není možné, tak alespoň všemožně usilovat o to, aby z neslyšícího dítěte vyrostl jedinec, který se zapojí do normální společnosti (tedy do společnosti slyšících).

Naproti tomu J. Hrubý (1999) uvádí, že např. ve Skandinávii nebo v USA jsou společenství Neslyšících velice sebevědomá a Neslyšící by nikdy nepřipustili, že by snad mohli být v něčem horší než ostatní. Prohlašují, že neslyšet je fajn a odmítají, aby byli považováni za zdravotně postižené. Taktéž odmítají kochleární implantace. A u malých dětí by to dokonce považovali za zločin, protože kochleární implantát by dítěti bral jeho identitu Neslyšící bytosti.

Zvyky osob se sluchovým postižením vyplývají z jiného způsobu komunikace a z potřeby vnímat vše vizuálně, případně hmatovou cestou. Uvádíme několik příkladů:

- upoutání pozornosti jemným dotekem na ruce, paži, rameni. Případně opakovaným zablikáním světla, dupáním na podlahu. Nepříjemné jsou doteky zezadu na hlavu a ramena. Způsobí úlek;
- tykání je v komunitě neslyšících přirozené;
- nutnost udržovat stálý oční kontakt během komunikace;
- vstup do místnosti – neslyšící zpravidla po zaklepání na dveře rovnou otevírají dveře a nahlédnou do místnosti;
- příchod a odchod ze společnosti je zvykem zřetelně ohlásit (s každým se přivítat i rozloučit osobně);
- uvítání a loučení se děje běžně podáním ruky, dvojí políbení na tvář a objetí vyplývá ze vzájemného vztahu osob;
- jiné vnímání času – je běžné přijít a začít později (10 minut) a i později odejít;

- přímost ve vyjadřování – neslyšící se zpravidla vyjadřují přímo, bez oklik;
- přání dobré chuti se vyjadřuje poklepáním na stůl;
- místo cinknutím skleniček si neslyšící přitukávají hřbety rukou;
- potlesk se provádí třepáním rukou zdviženými nad hlavou. (Skákalová, T. 2011)

Shrnutí

Sluch je jedním ze základních lidských smyslů. Pro člověka hraje významnou roli především při komunikaci a utváření mezilidských vztahů. V rámci první kapitoly byly přiblíženy nejen základní pojmy týkající se sluchového postižení, ale také anatomie a fyziologie sluchového ústrojí a klasifikace sluchových vad a poruch, které bývají příčinou narušení komunikační schopnosti člověka. V neposlední řadě jsme se seznámili s osobností člověka s postižením sluchu z pohledu medicínského i z pohledu kulturní menšiny Neslyšících (s velkým N).

2 DIAGNOSTIKA A MOŽNOSTI KOMPENZACE SLUCHOVÝCH VAD

„Lépe je vyšetřit zbytečně 100 zdravých dětí, než nevyšetřit 1 postižené, a tím ho zbavit možnosti včasné nápravy!!“ (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999, s. 21)

Včasná diagnostika by měla být provedena do 6 měsíců věku dítěte. V důsledku např. nepodnětného prostředí hrozí dítěti se sluchovým postižením další přidružené komplikace v osobnostním, kognitivním a emocionálním vývoji. Proto je včasná diagnostika sluchových vad velmi důležitá. Závěry z konference ve Velké Británii však uvádějí, že k diagnostice dětí dochází nejčastěji až kolem 2,5 let věku. A obvykle upozorní na možnou poruchu sluchu sami rodiče. (Houdková, Z. 2005)

J. Hrubý (1998) také klade důraz především na včasnou diagnózu vady sluchu, která je základním předpokladem úspěšné rehabilitace dítěte. Celou řadu moderních diagnostických přístrojů k těmto účelům určených, mají samozřejmě pouze specializovaná pracoviště, kterými jsou ambulance otorinolaryngologů a foniatrů.

Celá kapitola se zabývá problematikou diagnostiky sluchových vad. Od přiblížení specializovaných pracovišť, která se diagnostikou zabývají, přes popis jednotlivých metod vyšetření až k postupu konkrétního vyšetření. Závěrečná část kapitoly se věnuje možnostem kompenzace sluchových vad, užívání kompenzačních pomůcek.

2.1 Medicínské obory zabývající se diagnostikou sluchových vad

„Otorhinolaryngologie (ORL) je chirurgický obor zabývající se problematikou oblasti hlavy, krku a částečně i hrudníku. (Oto – ušní, rhino – nosní, laryngo – krční, logie – věda). Český název oboru zní Ušní, nosní a krční obor (UNK). Nejběžněji se používá zkratka ORL, méně často UNK.“ (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999, s. 10)

Obor otorinolaryngologie vznikl původně v polovině 19. století jako obory dva – obor otologie, tehdy s převažující operační terapií, se vyvinul z oboru chirurgie a obor laryngologie se vyvinul z oboru vnitřního lékařství. Oba obory v sobě integrovaly rinologii a laryngologii a používaly stejnou vyšetřovací metodiku – endoskopii. To nakonec na přelomu století vedlo ve většině zemí ke sloučení obou oborů. (Hybášek, I., Vokurka, J. 1997)

Jako samostatný obor se otolaryngologie začala formovat relativně pozdě, a to především proto, že se zabývá orgány, které jsou uloženy v hloubce lidského těla a pro jejich vyšetření je nutné speciální instrumentarium a speciální vyšetřovací technika. Otorhinolaryngologie byla prvním chirurgickým oborem, který začal při operacích používat mikroskop. Dnes je operační mikroskop nezbytným vybavením každého ORL pracoviště. (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999)

Uvádí se, že až 60 % pacientů trpí nemocemi, právě z oblasti ORL. V případě otorinolaryngologie je situace také komplikována tím, že se patologické změny odehrávají obvykle ve špatně přehledných a anatomicky hluboko uložených orgánech a prostorách (ucho, nos, nosohltan, hrtan, průdušky apod.). Dalším specifikem je velmi hojné prokrvení této oblasti a možnost vzniku život ohrožujících komplikací (dušení, krvácení). (Uchytíl, B., Smilek, P., Kostřica, R., Novotný, M. 2002)

Významné události ve vývoji otorinolaryngologie (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999):

- ✓ 1821 – pařížský otolog Itard vydal první učebnici ušního lékařství = počátky otologie v Evropě;
- ✓ 1854 – španělský učitel zpěvu Manuel Garcia vynalezl laryngoskopické zrcátko;
- ✓ 1859 – český lékař Jan Čermák zavedl laryngoskopické zrcátko do medicínské praxe a dal podnět k rozvoji laryngologie;
- ✓ 1843 - prvním docentem otologie na pražské univerzitě se stal Ferdinand Artl;
- ✓ 1920 – prof. Otakar Kutvirt provedl spojení otologie a laryngologie, když zřídil otolaryngologickou kliniku;
- ✓ 1921 – založil prof. Ninger v Brně otolaryngologickou kliniku v nemocnici u sv. Anny. Klinikou vede prof. Rom Kostřica;
- ✓ 1950 – vznik samostatné dětské otolaryngologické kliniky v Praze;
- ✓ 1980 – vznik samostatné dětské otolaryngologické kliniky v Brně. Zakladatelem byl prof. Lejska, v současnosti vede dětskou otolaryngologickou kliniku doc. Ivo Šlapák.

I. Hybášek a J. Vokurka (1997) ve své knize uvádějí také vývoj jednotlivých speciálních nástrojů užívaných v ORL (endoskop, operační mikroskop), zmiňují účast oboru při vzniku plastické chirurgie, alergologie a foniatrie, vybudování podoborů ORL – neurootologie a audiologie a skutečnost, že se v posledním dvacetiletí název oboru rozšiřuje na otorinolaryngologii a chirurgii hlavy a krku. Doplnují také informace o třetí klinice na území našeho státu, která vznikla v Hradci Králové v roce 1945. Prvním přednostou této kliniky se stal prof. Jan Hybášek.

Rozdíl mezi příbuzným oborem otorinolaryngologie (ORL) a foniatrií, které se zabývají stejnými částmi lidského těla je v tom, že ORL posuzuje orgány z hlediska organického a foniatrie z hlediska funkce. (např. bolest a výtok z ucha je organický stav ale následná porucha sluchu patří k foniatrii. (Lejska, M. 2003) „*Foniatrie byla vždy definována jako lékařský obor, který se věnuje fyziologii, patofyziologii, diagnostice, léčbě a rehabilitaci poruch komunikačního procesu u člověka.*“ (Novák, A. 1994, s. 1)

Zjednodušeně řečeno foniatrie se zabývá chorobami řeči a hlasu. První monografii o poruchách řeči napsal v roce 1877 Adolf Kussmaul. Zakladatelem moderní foniatrie je však Hermann Gutzmann. Zakladatelem československé foniatrie je profesor Miloslav Seeman, který v Praze založil první samostatnou foniatrickou kliniku na světě. (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999)

Z. Veldová (in Hahn, A. a kol., 2007) uvádí, že profesor M. Seeman také v roce 1958 založil první Foniatrickou kliniku lékařské fakulty Univerzity Karlovy. Dnešní foniatrie využívá při péči především multidisciplinární přístup. Spolupracuje s dalšími obory: s klinickou logopedií, dětskou neurologií, klinickou psychologií, dětskou psychiatrií, klinickou biochemií, lékařskou genetikou a samozřejmě s otorinolaryngologií.

M. Lejska (2003) se ve své knize zabývá také poruchami sluchu, které jsou jedním ze základních problémů foniatrie. Dále uvádí, že oborem foniatrie je audiologie, která se zabývá stavem sluchu, jeho vyšetřováním, léčbou a kompenzací.

A. Novák (1994) definuje audiologii jako vědu o sluchu a poruchách sluchu. Autor také uvádí, že o funkčním stavu sluchového orgánu nás podrobně informuje audiometrické vyšetření. Při vlastním audiometrickém vyšetření jde o to, stanovit určité kvality zvuku, které jsou vnímány sluchovým orgánem. Audiologii se většinou věnují lékaři se základním vzděláním v oboru ORL a foniatrie, pochopitelně se uplatňuje i řada

fyziologů, techniků a specialistů v oblasti akustiky. Vlastní audiometrická vyšetření provádějí většinou audiologičtí asistenti nebo audiologické sestry.

Audiologie v dnešním pojetí se věnuje fyziologii, patofyziologii, patologii, diagnostice a rehabilitaci poruch a vad sluchu. Zaměření audiologie je rozšířeno také o prevenci sluchových vad a poruch. Dnes se tato prevence nezaměřuje jen na rizikové děti, ale v mnoha státech se snaží o prevenci neboli screening celoplošný. V rámci rehabilitace pak k tomuto oboru patří také předpis sluchadla a jeho přizpůsobení sluchovému prahu klienta či správné rozhodnutí o indikaci kochleárního implantátu. V rámci naší republiky můžeme říci, že se jedná o obor medicínský, protože se věnuje sluchovým poruchám a vadám, důsledku onemocnění nebo defektu sluchového orgánu. Audiologie je ve většině zemí přiřazována k ORL nebo foniatrii, i když se jí nemusí věnovat lékař. U nás jsou na prvním místě především zdravotní sestry se speciálním školením zaměřeným na audiometrické vyšetřovací metody. Můžeme říci, že audiologie prošla obrovským vývojem. Je nutné zmínit, že je také úzce vázaná na akustiku. Akustika je vědní obor, který se věnuje problematice studia zvuku. (Novák, A. 2003)

2.2 Metody vyšetření sluchu

„Dávno již pominuly doby, kdy měl ušní lékař pro hodnocení velikosti ztráty sluchu k dispozici pouze svůj vlastní hlas, popř. tikající hodinky a různé jiné zdroje běžných zvuků. První skutečně přesné audiologické testy vznikly v 19. století.“ (Hrubý, J. 1998, s. 49)

Cílem vyšetření sluchu je zjistit, zda je sluch v mezích normy, nebo zda se u daného pacienta vyskytuje porucha sluchu. Pokud je porucha zjištěna, je potřeba zjistit typ poruchy a také, ve které části sluchového ústrojí je lokalizována. Mimo to zjišťujeme také závažnost poruchy – jedná-li se o lehkou, střední nebo těžkou poruchu sluchu. (Hroboň, M., Jedlička, I., Hořejší, J. 1998)

M. Lejska (2003) člení vyšetřovací metody na dvě základní oblasti, a to na metody subjektivní, které vyžadují spolupráci pacienta. Ptáme se pacienta, zda slyší daný zvuk nebo zda rozumí vyřčenému slovu. Druhou skupinu tvoří metody objektivní, u kterých nepotřebujeme spolupráci pacienta. Mezi metody subjektivní řadí:

1. klasická zkouška sluchová

2. subjektivní audiometrie
 - a) prahová tónová audiometrie
 - b) slovní audiometrie
 - c) speciální nadprahové testy

Jako objektivní metody autor uvádí:

1. objektivní audiometrie
 - a) metody akustické
 - tympanometrie
 - otoakustické emise
 - b) metody elektrofyziologické
 - vyšetření pomocí evokovaných potenciálů (BERA).

Někteří autoři uvádí částečně odlišné názvy jednotlivých metod, např. Z. Hložek (2012) - „klasická sluchová zkouška“, „audiometrické metody“, „objektivní vyšetřovací metody“. I. Šejna (in Hahn a kol. 2007) „sluchová zkouška řečí“, „pomocí audiometru“, „impedanční audiometrie“. V podstatě se však jedná o shodné metody vyšetření sluchu.

Subjektivní metody

Klasická zkouška sluchová – patří mezi nejstarší metody vyšetření sluchu. K těmto zkouškám patří vyšetření hlasitou řečí, šepotem a vyšetření ladičkami. Ovšem výsledky klasických zkoušek mají pouze orientační význam. (Hložek, Z. 2012) Podstatou zkoušky je určení vzdálenosti, ze které je vyšetřovaný schopen opakovat slova, vyslovená šepotem a hlasitou řečí. Vyšetřujeme každé ucho zvlášť, tedy nevyšetřované ucho je v dané chvíli potřeba ohlušit. Potřebujeme tichý prostor, minimální délky 6 metrů. Sluchová zkouška nás informuje o funkci celého sluchového analyzátoru. (Šejna, I. in Hahn a kol. 2007)

Vyšetření ladičkami – pro toto vyšetření se používají ladičky o frekvenci do 500 Hz. Nejsou vhodné ladičky z lehkých slitin. Ladičkových zkoušek byl větší počet, ale využívaly se především do období rozšíření tónové audiometrie. Do současnosti si udržely svůj význam pouze tři zkoušky. (Hložek, Z. 2012)

- Weberova zkouška – jejím principem je srovnání kostního vedení. Rozezvučená ladička se přiloží na temeno hlavy a vyšetřovaný určí, zda a kde vnímá zvukový vjem.
- Rinneho zkouška – jejím principem je porovnání vzdušného a kostního vedení. Rozezvučenou ladičku přiložíme na processus mastoideus (kostní vedení) a zjistíme, jak dlouho ji nemocný slyší. Poté přiložíme ladičku před boltec (vzdušné vedení) a opět vyšetříme dobu, po kterou ji vyšetřovaný slyší.
- Schwabachova zkouška – spočívá v porovnání sluchu vyšetřovaného s vyšetřujícím. Dnes se již nepoužívá. (Šejna, I. in Hahn a kol. 2007)

Prahová tónová audiometrie – vyšetřujeme sluchový práh vzdušného a kostního vedení pro čisté tóny, u každého ucha samostatně. Vyšetřujeme pomocí kalibrovaných generátorů tónů a šumů – audiometrů. Aby nebylo vyšetření ovlivněno okolním hlukem, provádí se v tichých komorách. Vzdušné vedení je vyšetřováno sluchátky pro každé ucho samostatně především na sedmi základních frekvencích: 125 Hz, 250 Hz, 500 Hz, 1 kHz, 2 kHz, 4 kHz a 8 kHz. Kostní vedení je měřeno speciálním kostním vibrátorem na pěti základních frekvencích: 250 Hz, 500 Hz, 1 kHz, 2 kHz, 4 kHz. Výsledek audiometrického vyšetření se zaznamenává do grafu = audiogramu. (Hložek, Z. 2012)

Popis audiogramu (Lejska, M. 2003): vodorovné čáry jsou záznamem intenzivních hladin a jsou značeny v dB, svislé čáry pak ukazují frekvenci a jsou značeny v Hz. Audiogram obsahuje také administrativní údaje – jméno, rodné číslo pacienta, typ vyšetření, jméno toho, kdo vyšetření provedl a na jakém přístroji. Do audiogramu zapisujeme toto značení:

plná čára = vzdušné vedení

přerušovaná čára = kostní vedení

červená = pravé ucho

modrá = levé ucho

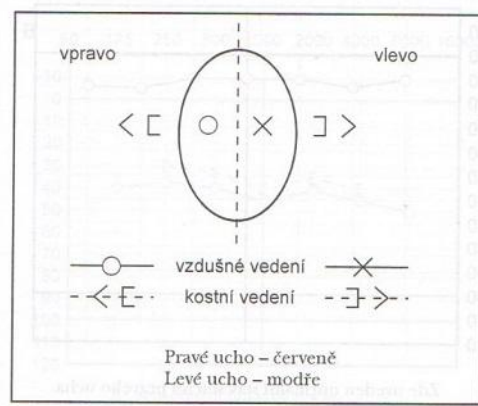
kolečko = pravé ucho

křížek = levé ucho

opačné závorky pro vedení kostní

Obrázek 2

Obrázek 2: Audiologický blanket (Hložek, Z. 2012, s. 41)



Obrázek 3

Obrázek 3: Značení na audiogramu (Lejska, M. 2003, s. 31)

M. Lejska (2003, s. 39) také ve své knize upozorňuje na nutnost výpočtu ztráty sluchu v procentech. Řada posudků a hodnocení vyžaduje vyjádření právě v procentech dle Fowlera. Vyjadřuje se zvláště pro každé ucho. Celková ztráta se počítá podle daného vzorce (viz. obrázek 4)

$$\text{celková ztráta} = \frac{\% \text{ ztráty ucha horšího} - \% \text{ ztráty ucha lepšího}}{4} + \% \text{ ztráta ucha lepšího}$$

Obrázek 4: Přepočítání na procenta dle Fowlera (Lejska, M. 2003, s. 39)

Slovní audiometrie – lépe zachycuje, jak slyšíme a zda rozumíme řeči. V českém jazyce se ke slovní audiometrii využívají sestavy, které obsahují vždy sto slov a jsou rozděleny do dekád. V jedné dekádě jsou obsažena čtyři slova s převážně středně znějícími hláskami (např. drát, kolena, čaj, těžko), tři slova s převážně hluboce znějícími hláskami (např. kluk, obul, plot) a tři slova s vysoce znějícími hláskami (např. tisíc, dík, čtyři). V současnosti bývají sestavy nahrány na CD disku. Při vyšetření dětí se užívají jednotlivé listy vždy se skupinou deseti obrázků. Výsledky se zaznamenávají do

grafu. Podle dosažených procent správně opakovaných slov můžeme na grafu sledovat práh srozumitelnosti. (Hložek, Z. 2012)

Speciální nadprahové testy – jedná se o audiometrické vyšetřovací metody, kdy vyšetřujeme sluch nemocného v hladinách nad sluchovým prahem. Pro nepřiliš spolehlivé výsledky jsou dnes tyto testy nahrazovány spíše objektivními vyšetřovacími metodami. Patří mezi ně např.: Fowlerova zkouška, Lüscherův test, SISI test, Carhartův test, Feldmanův test, Langenbeckova zkouška. (Šejna, I. in Hahn a kol. 2007)

Objektivní metody

„U malých dětí nebo třeba u simulantů však není možné na spolupráci pacienta příliš spoléhat. V těchto případech se uplatní tzv. objektivní audiologické metody, mezi kterými význačnou roli hraje především audiometrie z elektrické odezvy (Electric Response Audiometry – ERA).“ (Hrubý, J. 1998, s. 60)

M. Lejska (2003) mezi objektivní audiometrii zahrnuje:

- tympanometrii
- BERA – vyšetření pomocí kmenových evokovaných potenciálů
- OAE – vyšetření otoakustických emisí.

Tympanometrie je vyšetření, kterým zjišťujeme změny v poddajnosti nebo odporu bubínku a středouší v závislosti na změně tlaku ve zvukovodu. Principem tympanometrie je měření množství akustické energie, která se odrazí od bubínku, je-li do zvukovodu přiveden zvuk. Vyžaduje speciální přístroje. (Šejna, I. in Hahn, A. a kol. 2007)

M. Lejska (2003) uvádí, že množství odrážející se akustické energie je závislé na tuhosti bubínku (volnější bubínek lépe vede zvuk a odráží méně energie), na řetězu kůstek (kůstky v normálním postavení lépe vedou zvukovou vlnu a méně odráží energii) a na obsahu středního ucha (pokud je obsahem vzduch vedení je výborné a odrazí se minimum).

Platí, že pokud je vše v pořádku, nejvíce zvuková energie prochází převodním systémem do vnitřního ucha a nejméně se odráží zpět. Tím jsou tlaky na obou stranách bubínku shodné. Při tympanometrii vyšetřujeme: poddajnost bubínku, celistvost řetězu kůstek, tlak v dutině bubínkové a průchodnost Eustachovy trubice. (Šlapák, I. a kol. 2013)

Akusticky evokované potenciály – vyšetření, při kterém se měří akční potenciály ve smyslových buňkách nebo neuronech sluchové dráhy. Tyto potenciály se tvoří jako odpověď na podráždění vláskových buněk vnitřního ucha. Elektrický signál je snímán zařízením podobným elektroencefalografu a je analyzován počítačem. Počítač sečte mnoho úseků EEG křivky a vytvoří výslednou křivku. Tato metoda umožňuje určovat sluchový práh i u osob v bezvědomí. (Uchytíl, B., Smilek, P., Kostřica, R., Novotný, M. 2002)

Nejčastěji používáno je vyšetření BERA (Brainstem evoked response audiometry), které hodnotí potenciály z mozkového kmene. Nejčastěji se využívá u dětí a nespolupracujících nemocných. (Šlapák, I. a kol. 2013)

Otoakustické emise (OAE) – „Kempovo echo“ - objevitelem těchto emisí byl David Kemp. Přišel na to, že ucho nejen zvuk přijímá a zpracovává, ale jistý zvuk také vydává. Zdrojem těchto slabých zvuků jsou vláskové buňky vnitřního ucha. Pokud pustíme do vnějšího zvukovodu stimulující zvuk a vnější vláskové buňky jsou nepoškozeny, můžeme zaznamenat jejich slabounký zvuk. OAE se využívají především jako screeningová metoda při vyšetření novorozenců. (Lejska, M. 2003) Při převodní nedoslýchavosti nebo percepční nedoslýchavosti s poklesem horším než 30 dB nejsou otoakustické emise registrovatelné. Vyšetření je neproveditelné také u osob, které jsou samy zdrojem hluku – např. u plačících dětí, u osob s dechovými šelesty apod. Podle vzniku a způsobu měření se OAE dělí na spontánní a evokované OAE. Evokované OAE jsou vyvolané opakovaným akustickým podnětem. (Hložek, Z. 2012)

2.3 Postup vyšetření sluchového ústrojí

„Vyšetření ucha, jeho stavby i funkce patří k základním otolaryngologickým vyšetřením, a to nejen u pacientů, kteří přicházejí s poruchou sluchu, ale i u ostatních poruch, jako jsou poruchy řeči, poruchy intelektu, pozornosti ve škole i poruchy orientace v prostoru.“ (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999, s. 20)

Nejprve je potřeba zjistit, zda vada u daného člověka vůbec existuje. V případě, že existuje, je nutné zjistit, jak je vada závažná. Tyto dva základní kroky jsou nejdůležitější zvláště u sluchově postižených dětí, kdy je potřeba vadu odhalit, co nejdříve, abychom stanovili strategii, jak budeme s takovýmto dítětem dále pracovat.

Třetím krokem při diagnostice vady sluchu, ne již tolik významným, je zjištění příčiny sluchového postižení. (Hrubý, J. 1998)

Včasným odhalením dětí se ztrátou sluchu nebo s rizikem ztráty sluchu a novorozeneckým screeningem se zabývá organizace JCIH (Joint Committee on Infant Hearing), založená již na konci roku 1969. (www.jcih.org)

Postižení sluchu se samozřejmě netýká pouze dětí. Během života se kvalita sluchového vnímání u každého člověka mění. Je to přirozený fyziologický jev. Jsou však zaznamenány případy, kdy člověk, který v životě neměl problémy se sluchem, o něj z nějakého důvodu může přijít i během krátkého časového úseku. Náhlá ztráta sluchu se ročně objeví u jednoho člověka z asi 5000. Obvykle se jedná o těžký stupeň sluchové ztráty, která se nedá léčit za pomoci léků. (Strnadová, V. 2001)

Pokud se v dnešní době hovoří o screeningu sluchových vad, mají všichni na mysli především screening sluchových vad u dětí. Problematice screeningu sluchových vad u dospělých je zatím věnována malá pozornost. Audiologie i pracovní lékařství se v tomto ohledu zaměřují pouze na osoby v riziku hluku. Přitom je známo, že sluchových vad přibývá s věkem. Bylo by potřeba vypracovat protokol, podle kterého by měl být screening dospělých prováděn. Tento protokol má však zatím pouze ASHA (American Speech-Language-Hearing Association). Tento protokol se skládá z anamnézy, otoskopického vyšetření, screeningového vyšetření čistými tóny a indexu hendikep/nezpůsobilost. (Novák, A. 2003)

Je důležité řešit, ať již náhlou nebo vrozenou ztrátu sluchu, případně zhoršování sluchu, vždy s lékařem. Jednou z podmínek úspěšné intervence u osob se sluchovým postižením je bezpochyby právě včasná diagnostika sluchové vady. (Skákalová, T. 2011)

Celkové otorinolaryngologické vyšetření má několik kroků: anamnéza, vyšetření zrakem, pohmatem a vyšetřovacími nástroji, funkční vyšetření, endoskopické vyšetření, pomocná vyšetření. (Uchytíl, B., Smilek, P., Kostřica, R., Novotný, M. 2002)

Pro vyšetření sluchového ústrojí hraje nemalou roli anamnéza pacienta. Hybášek (1999) uvádí obsah anamnézy: úplný a přesný popis současných obtíží nemocného, údaje o předchorobí, údaje o sociálních a pracovních podmínkách, údaje o nemocech v rodině. Autor dodává, že významným krokem je také prověření věrohodnosti a aktuálnosti anamnézy.

Také I. Šlapák (2013) nepodceňuje význam anamnézy. Již v průběhu anamnézy můžeme získat cenné informace z rodinné anamnézy. Od matky zjišťujeme události v těhotenství (v prenatalním období), pátráme po možných komplikacích v perinatálním období a v postnatálním období nás zajímají především informace o psychomotorickém vývoji, prodělaných nemocech a užívaných lécích. U konkrétního pacienta si všímáme také, jak rozumí běžné řeči, dále si všímáme vad výslovnosti, změn melodie řeči nebo natáčení hlavy pacienta.

Před vlastním vyšetřením zjišťujeme anamnézu rodinnou, osobní a anamnézu nynějšího onemocnění. Také v ORL máme onemocnění s genetickým zatížením, např. nedoslýchavost otosklerotického původu nebo hluchoněmotu aj. Zajímáme se především o rodinný výskyt různých konstitučních a vnitřních onemocnění, zjištění infekčních chorob u rodinných příslušníků a také o výskyt nádorových onemocnění, případně pohlavních a duševních chorob v rodině. V případě osobní anamnézy se zaměřujeme především na období a okolnosti před vznikem choroby (prodělaná onemocnění, úrazy, práce v hluku, diabetes, kouření, užívání alkoholu, užívání léků, alergické reakce apod.). U anamnézy probíhajícího onemocnění věnujeme pozornost době vzniku příznaků, jejich průběhu a trvání, intenzitě obtíží, charakteru bolesti apod. (Uchytíl, B., Smilek, P., Kostřica, R., Novotný, M. 2002)

Samotné vyšetření ucha pak zahrnuje: vyšetřování zevního ucha a okolí, otoskopii, vyšetření funkce sluchového ústrojí a vyšetření funkce rovnovážného ústrojí. (Uchytíl, B., Smilek, P., Kostřica, R., Novotný, M. 2002)

„Vyšetření ucha se provádí pohledem a pohmatem. Nejdříve lékař vyšetří boltec a okolí, kde si všímá všech odchylek od normálního nálezu.“ (Hroboň, M., Jedlička, I., Hořejší, J. 1998, s. 39) Vyšetření pohledem a pohmatem vždy předchází otoskopii. Otoskopie je vyšetření zevního zvukovodu a bubínku pohledem, a to pomocí ušního zrcátka a čelního reflektoru, otoskopu s lupou nebo pomocí mikroskopu. Hodnotíme nejdříve nález v oblasti zevního zvukovodu a poté popisujeme blanku bubínku (Šlapák, I. a kol. 2013) A. Novák (2003, s. 95) upozorňuje na důležitost otoskopického vyšetření: *„Podrobné otoskopické vyšetření je velmi důležité, protože pomůže pochopit výsledky některých audiometrických testů.“*

Průběh základního vyšetření ucha v ordinaci ORL je jednoduše popsán v knize I. Šlapáka a P. Floriánové (1999, s. 20): *„Základní vyšetření provádí ušní specialista*

pomocí trychtýřovitého kovového ušního zrcátka, které krouživým pohybem zavede do zevního zvukovodu. Pak pomocí světla odraženého čelním reflektorem s otvorem uprostřed sleduje zevní zvukovod a bubínek.“

Po tomto prvotním vyšetření následují metody vyšetření sluchu, tak jak byly popsány v předchozí podkapitole. Může se jednat o: klasické sluchové zkoušky, vyšetření ladičkami, prahová tónová audiometrie, slovní audiometrie, speciální nadprahové testy, tympanometrie, akusticky evokované potenciály, otoakustické emise. (viz. kapitola 2.2)

Zvolení vyšetřovacích metod určuje lékař. Některé metody na sebe navazují, např. zjistí-li lékař při klasické sluchové zkoušce poruchu jedné nebo obou stran, dále vyšetří, ve kterém úseku sluchové dráhy se porucha nachází. Používá přitom rozezvucených ladiček. V případě zjištění poruchy sluchu nebo také při podezření na poruchu sluchu, provádí lékař přesnější zkoušku sluchu pomocí audiometrie. (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999)

2.4 Kompenzace sluchových vad

Kompenzační pomůcky zahrnují široký soubor speciálních zesilovacích elektroakustických přístrojů, které umožňují osobám se sluchovým postižením překonat komunikační potíže. (Horáková, R. 2012)

Vše na sebe postupně navazuje. K vhodné kompenzaci se směřuje postupně, jak uvádí I. Šejna (in Hahn a kol. 2007, s. 52): „*K rozhodnutí o optimálním způsobu kompenzace a rehabilitace poruchy sluchu je nutné ORL vyšetření, vyšetření sluchovou zkouškou, prahovou tónovou audiometrií, stanovením prahu nepříjemného poslechu a vyšetření slovní audiometrií.*“

Jak již bylo v textu zmíněno, sluchová vada je definována jako stav trvalý, bez tendence ke zlepšení stavu. U hereditárních sluchových vad může naopak docházet i k jejich zhoršení. Až do sedmdesátých let minulého století byli sluchově postižení odkázáni pouze na protetické pomůcky a rehabilitaci, která spočívala především v nácviu odezírání. (Novák, A. 2003) Dnes se již ve více než v devadesáti procentech léčí převodní poruchy sluchu operativně. Ovšem v případě, že jsou prokázány větší změny ve vývoji bubínkové dutiny, operace se nedoporučuje. Nemůže již sluch zlepšit.

Léčba percepčních sluchových vad je velmi svízelná, nemusí vždy způsobit zlepšení sluchu. Využívá se např. léčba medikamentózní - podávání léků, které zlepšují prokrvení vnitřního ucha. (Hroboň, M., Jedlička, I., Hořejší, J. 1998)

Kromě výše uvedených metod lze sluchové vady korigovat také proteticky. Základní kompenzační (protetickou) pomůckou, kterou lidé se sluchovým postižením používají nejčastěji, je **sluchadlo**. (Horáková, R. 2012) „*Sluchadlo je miniaturní elektronické zařízení, které slouží k zesílení zvuků okolního prostředí a umožňuje zlepšení porušené sluchové funkce u člověka. Elektrické sluchadlo se objevuje v medicínské praxi koncem 19. století. Dnes jsou sluchadla technicky dokonalá s použitím digitálního zpracování signálu.* (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999, s. 26)

A. Novák (1994) uvádí jako důvody indikace sluchadla případy, kdy sluchovou poruchu není možné zlepšit ani medikamentózně, ani operativně. Je hodnocena jako sluchová vada. Rozhodnutí o indikaci sluchadla závisí na výsledku audiometrického vyšetření a na schopnosti rozumění řeči.

Potřeba používání sluchadla je však individuální. Závisí na osobnosti nedoslýchavého a zejména na jeho rodinných a pracovních poměrech. Někteří starší lidé i s těžkou oboustrannou poruchou sluchu např. tvrdí, že sluchadlo nepotřebují, i když je jim lékaři doporučováno. (Světlík, M. 2000) Hroboň, M., Jedlička, I. a Hořejší, J. (1998) popisují situaci ve většině vyspělých zemí, tedy i u nás, tak, že pomůcky umožňující kompenzovat sluchovou vadu užívá pouze asi třetina těch, kterým by mohly účinně pomoci. Rozhodující je tedy jednoznačně přístup daného člověka.

V případě rozhodování o straně korekce sluchadlem (pravé nebo levé ucho) se uplatňuje pravidlo korigování horšího ucha, pokud ztráta na lépe slyšícím uchu nepřesáhne v průměru 50 dB. Pokud je ztráta větší, použijeme sluchadlo na „lepší“ ucho. Jestliže jsou ztráty symetrické, ponecháme rozhodnutí na uživateli sluchadla. (Světlík, M. 2000)

Poslední otázkou zůstává, jaký zvolit typ sluchadla. R. Havlík (2007) popisuje nejčastější dělení sluchadel:

1. Dle způsobu zpracování akustického signálu

a) Sluchadla analogová – mikrofon, který zachytí zvuk, jej převede do formy elektrického proudu, předá ho ke zpracování do zesilovače a takto upravený elektrický

signál je dále veden do reproduktoru, v němž je opět změněn do podoby zvuku. Havlík uvádí, že tato sluchadla již nejsou dále vyvíjeny.

b) Sluchadla digitální – zpracovává signál digitálně. Zvukový signál je převeden na binární kód (kombinace čísel 0 a 1). Převod signálu je umožněn analogově-digitálním a digitálně-analogovým převodníkem. Havlík popisuje, že prakticky všechny v současnosti vyvíjené modely spadají do kategorie digitálních sluchadel.

2. Dle charakteru přenosu zvuku

a) Přenos vzduchem – reproduktor vysílá akustickou energii za pomoci ušní vložky do zvukovodu, tím dochází k rozkmitání bubínku a následně řetězce kůstek ve středouší a zvuk je přenášen do vnitřního ucha. Tento způsob využívají všechna sluchadla zvukovodná, závěsná a některá brýlová.

b) Přenos kostí – elektrický signál vycházející ze zesilovače je předáván vibrátoru, který je přiložen na spánkovou kost. Vibrace jsou kostí vedeny do vnitřního ucha, kde dochází k rozkmitání nitroušních tekutin a Cortiho orgánu. Tento přenos umožňují sluchadla brýlová a kapesní s kostním vibrátorem a sluchadla ukotvená do kosti (BAHA) (Havlík, R. 2007)

3. Dle tvaru

a) Sluchadla zvukovodová – jsou vkládána pouze do zvukovodu. Havlík uvádí, že zvukovodová sluchadla mají ze všech sluchadel nejvýhodnější akustické vlastnosti, oproti tomu však díky své velikosti nedisponují tak velkým výkonem jako robustnější sluchadla. Dělí se podle velikosti na další podtypy: Completely In the Canal (jsou zcela skryta ve zvukovodu), In The Ear (jsou nápadnější, zasahují do zvukovodového vchodu), In The Concha (vyplňují celé cavum conchae). Všechna tato sluchadla vyžadují poměrně velkou péči, především z hlediska čištění.

b) Sluchadla závěsná – jsou nošena zavěšena za uchem. Zvuk je veden do zvukovodu ušní vložkou, která je napojena plastovou hadičkou na hák sluchadla. Tato sluchadla mají vyšší výkon než sluchadla zvukovodová. Dle Havlíka jsou tato sluchadla optimální variantou pro všechny nedoslýchavé osoby.

c) Sluchadla kapesní – dříve se tato sluchadla užívala u dětí do dvou let věku, dnes jsou však již aplikovány jen výjimečně. Praktické využití tohoto sluchadla by bylo

možné v kombinaci s kostním vibrátorem u osob s chronickým středoušním zánětem, u nichž trvá výtok z ucha.

d) Sluchadla brýlová – existují ve dvou provedeních – se vzdušným a kostním přenosem zvuku. Elektronika je uložena v branži brýlí. Havlík zmiňuje, že v současné době již brýlová sluchadla se vzdušným vedením používána nejsou.

e) Sluchadla ukotvená do kosti (BAHA) – toto sluchadlo je pomocí titanového implantátu zasazeno do spánkové kosti. Vibrace nejsou tlumeny kůží, proto je poslech čistší a srozumitelnost lepší. Aplikace sluchadla se provádí v celkové anestezii. (Havlík, R. 2007) R. Horáková (2012) doplňuje podstatnou informaci – šroub zakotvený do kosti má délku 3 až 4 mm, a proto se BAHA sluchadlo dává dětem nejdříve zhruba po 6. – 8. roce věku, kdy je kost dostatečně pevná.

M. Světlík (2000) přibližuje systém přidělování sluchadel v ČR. Výběr a nastavení sluchadla provádí otolaryngolog či foniatr. Každý pacient má nárok na částečnou úhradu sluchadla od zdravotní pojišťovny. Pojišťovna ji však vyplatí každému pacientovi pouze jedenkrát za 5 let.

Podobně jako sluchadla jsou kompenzačními pomůckami, které se snaží zmenšit komunikační potíže svých uživatelů, také **kochleární implantáty**. Na rozdíl od sluchadel, která využívají pro převod zvukové energie na nervové vzruchy funkční zbytky Cortiho orgánu, kochleární implantáty jsou neuroprotézy. (Hložek, Z. 2012)

Tyto implantáty se využívají u osob s oboustrannou hluchotou nebo s tak těžkou nedoslýchavostí, že s jakýmkoliv sluchadlem není možné dosáhnout ani částečné slovní komunikace. To však jen v tom případě, že je zachována funkce sluchového nervu a intaktní sluchové dráhy v mozku. (Kollár, A. 2008)

„Kochleární implantát je elektronické zařízení, které dráždí elektrickým proudem nervová zakončení sluchového nervu v hlemýždi. Jeho použití zvažujeme vždy, když jsou poškozeny nebo nevyvinuty vláskové buňky Cortiho aparátu. Při zachované sluchové dráze dokážeme vytvořit v mozku vjem, který je podobný normálnímu slyšení.“ (Lejska, M. 2003, s. 76)

Jak tedy ve své knize uvádí také J. Hrubý (1998) podráždění sluchového nervu lze vyvolat uměle. Když využijeme kochleární implantát, podráždíme sluchový nerv proudem, vyvoláme tak akční potenciály, které bude neslyšící vnímat jako zvuk.

Jedna část implantátu se implantuje pod kůži za ušním boltcem a elektroda je zavedena do kochley, a tím ke sluchovému nervu. (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999) Jak uvádí Hroboň, M., Jedlička, I. a Hořejší, J. (1998) je člověk s kochleárním implantátem schopen vnímat i rozlišit určité zvuky, rozhodně však nejde o normální způsob slyšení. V České republice jsou dvě centra, kde se provádějí kochleární implantace, a to na otorinolaryngologické klinice ve Fakultní nemocnici v Praze-Motole (pro děti) a na otorinolaryngologické klinice ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze 2 (pro dospělé).

Podle informací, které jsem získala přímo od lékařů ORL, se již v současné době provádějí kochleární implantace také v Brně a v Ostravě.

Cena neuroprotézy se pohybuje okolo 750 000 Kč a u vhodných pacientů ji po schválení implantační komisí hradí zdravotní pojišťovny. (Světlík, M. 2000)

R. Horáková (2012) zmiňuje také využití **kmenového implantátu**. To v případě osob, u nichž byl sluchový nerv oboustranně poškozen (např. po úrazech nebo po odstranění nádoru. Jedná se o neurochirurgický zásah, při kterém se elektrody implantují pod strop čtvrté mozkové komory, přímo k jádrům nejnížší etáže sluchové dráhy.

Toto byly nejvýznamnější kompenzační pomůcky. Dalšími pomůckami pro nedoslýchavé a neslyšící, které jsou uváděny v literatuře, mohou být: světelné signalizátory, speciální telefonní přístroje, osobní počítače, zesilovače, budíky pro neslyšící apod.

Shrnutí

Na první problémy se sluchem je člověk často upozorněn svým okolím. Obvykle se objevují problémy v oblasti komunikace. Nejdůležitější je včasné odhalení sluchového postižení. Toto se realizuje na specializovaných pracovištích u odborných lékařů. Jedná se především o spolupráci tří základních oborů – ORL, foniatrie a audiologie. Pro konkrétního pacienta se volí potřebné vyšetřovací metody. Na základě výsledků těchto vyšetření je odhalena případná sluchová porucha nebo vada, stupeň tohoto postižení a následně jsou zvoleny adekvátní kompenzační pomůcky. Mezi nejčastěji využívané kompenzační pomůcky patří především sluchadla a dnes již také kochleární implantáty.

3 GENETICKÁ ZÁTĚŽ U SLUCHOVÉHO POSTIŽENÍ

„Genetika je vědní disciplína, která zkoumá přenos dědičných informací z generace na generaci a vzájemné vztahy mezi dědičnými jednotkami a znaky a jejich vztahu k prostředí.“ (Adámek, H. 2009, s. 33)

Klíčovým okamžikem pro oblast genetiky byl jednoznačně objev deoxyribonukleové kyseliny neboli DNA. Jako nositelka dědičné informace byla prokázána již v roce 1944. Až v roce 1980 bylo prokázáno, že každý člověk má svou vlastní DNA, která není shodná s DNA žádného dalšího člověka. Vědci DNA neustále zkoumají a v roce 1990 se objevil první pokus o genovou terapii. O této terapii se hovoří např. v souvislosti s léčbou rakoviny. Jednoduše se jedná o proces, kdy by poškozený gen byl nahrazen svou neporušenou kopií. (Cihelková, B. 2014)

Genetický podklad mají také sluchové vady. Freeman, R. D., Garbin, C. F. a Boese, R. J. (1992) uvádějí, že zhruba polovina neslyšících dětí neslyší z genetických příčin. Většina dědičných hluchot je vrozená a časem se měnit nemusí. Menší část se projeví až po narození a některé typy se zhoršují až s věkem.

Tato kapitola se zaměřuje na přiblížení oblasti genetiky jako takové, na popis základních termínů, které s dědičností souvisí. Dále zahrnuje problematiku typů dědičnosti lidských znaků, s tím související typy geneticky podmíněných sluchových vad, a také přiblížení genetického vyšetření, které je v případě podezření na genetickou zátěž v rodině doporučeno.

3.1 Základní pojmy z oblasti genetiky

K základním vlastnostem života patří rozmnožování. Při rozmnožování se buňky dělí, tkáně či pletiva a orgány rostou, organismy se rozmnožují a celé populace se udržují ve stálém rozsahu. Členové populací se rodí a umírají. Každý individuální život musí také skončit. Živý organismus je proto nadán schopností vytvořit jedince další generace dříve, než jeho vlastní život skončí. Při rozmnožování vznikají jedinci téhož druhu, jako jejich rodiče. Rodiče předávají další generaci všechny znaky svého druhu. Schopnost živých organismů předávat určité znaky svým potomkům se nazývá dědičnost (genetika). (Šmarda, J. 2003)

Za zakladatele genetiky je považován Johann Gregor Mendel. Vystudoval gymnázium a absolvoval kurz pro kandidáty učitelství, aby mohl učit a přivydělat si tak. Dále studoval v Olomouci a pak univerzitu ve Vídni. Vstoupil do kláštera ve Starém Brně a prováděl pokusy s křížením různých druhů hrachu s různými vlastnostmi a s jejich potomky. Pokusy trvaly asi 16 let, a poté Mendel vyslovil tři základní zákony dědičnosti, kterým se dnes říká Mendelovy zákony. (Štellarová, E. 2002) Bohužel až do konce 19. století Mendelově práci o pokusech s rostlinami nikdo příliš nerozuměl. Až v roce 1900 se ukázalo, že její principy vysvětlují dědičnost u rostlin i zvířat. (Adámek, H. 2009)

„Mendel vysvětlil základní mechanismus dědičnosti a tím přispěl k objasnění všech základních jevů života.“ (Orel, V. 2003, s. 15)

Názory na dědičnost člověka se v průběhu let vyvíjely. Významnými představiteli byli např. Hippokrates, Darwin, Galton nebo již zmiňovaný Mendel. Lidská genetika představuje široký vědní obor, zabývající se dědičností normálních lidských znaků, jako je např. tvar nosu, ušních lalůček, krevní skupina, výška postavy aj. Součástí lidské genetiky je genetika lékařská, která se specializuje na studium dědičnosti odchylek a chorob. Pro člověka i ostatní živé organismy platí, že se dědí geny neboli vlohy. Nedědí se tedy přímo barvoslepost, ale dědí se geny pro barvoslepost. (Goetz, P. in Šrám, R. a kol. 1987) J. Relichová (2003) dodává, že se dané vlohy za přispění vlivu prostředí mohou, ale nemusí, projevit.

R. Brdička (2001) uvádí, že definice genu je jednou z nejobtížnějších. E. Kočárek, M. Pánek a D. Novotná (2010) definují gen jako základní informační jednotku dědičnosti. Tuto definici doplňují o poznámku, že každý gen lze ztotožnit s určitým úsekem chromozomu.

J. Šmarda (2003) popisuje ve své knize základní pojmy týkající se genetiky. **Gen** definuje jako dědičně přenosný základ znaku. Dále uvádí termín **znak**. Jedná se o vlastnosti organismů nebo buněk. Soubor všech znaků živého organismu označuje termínem **fenotyp**. Jak již bylo zmíněno výše, znaky jako takové se na potomky nepřenášejí. Přenášejí se pouze vlohy. Geny určují znaky v jejich kvalitách i kvantitách, proto existují ve dvou i více podobách (alelách). Soubor všech genů v jednotlivých alelách se nazývá **genotyp**. Šmarda zdůrazňuje, že u žádného živého organismu nemůže standardní znak vzniknout bez genového základu.

Pro doplnění uvádím definici alely (Otová, B. in Otová, B., Karpas, J. a kol. 1997, s. 13): „*Alely jsou různé formy genu odpovědné za jeho odlišné projevy.*“

V. Volf a H. Volfová (1996) popisují dělení alel na dva druhy:

- dominantní (převládající) – dominantně dědičný znak (případně i nemoc) se projeví u každého jedince, který jej zdědí.
- recesivní (ustupující) – tento znak se projeví pouze u jedince, který zdědil recesivní alelu od otce i od matky. Pokud zdědí recesivní alelu pouze od jednoho rodiče, znak (nebo nemoc) se u něj neprojeví, ale je přenašečem.

V souvislosti s alelami u dědičných chorob pak hovoříme o heterozygotech a homozygotech. **Heterozygot** je jedinec obsahující ve dvou odpovídajících místech chromozomového páru dvě různé alely. Oproti tomu **homozygot** je jedinec, který má alely v obou místech stejné. (Relichová, J. 2003)

„*Materiálním nosičem genetické informace je u dnešních organismů nukleová kyselina, nejčastěji DNA.*“ (Flegr, J. 2005, s. 57) Pojem **genom** pak představuje soubor všech molekul DNA. (Kočárek, E., Pánek, M., Novotná, D. 2010) Genom je v podstatě pořadím jednotlivých „písmen“ DNA ve všech chromosomech¹ lidské buňky. A právě způsob jakým jsou naše geny uspořádány a jak se pohybují v prostoru buněčného jádra má velký význam pro jejich funkci ve zdraví i v nemoci. (Misteli, T. 2011)

Jak zmiňuje B. Cihelková (2014) v blízké budoucnosti by bylo možné, že si z porodnice kromě čerstvě narozeného dítěte automaticky odneseme také seznam chorob, které ho v životě s větší či menší pravděpodobností postihnou. Čtení lidského genomu se totiž stává čím dál snadnějším a dostupnějším postupem.

3.2 Problematika dědičných chorob

„*V naší populaci má 4 % - 6 % novorozenců vrozené vývojové vady či genetický podklad pro jejich vznik. Asi čtvrtina z nich je podmíněna výhradně geneticky. Více než polovina vrozených vývojových vad je podmíněna multifaktoriálně, kde se na vzniku vady podílí genetické faktory spolu s nepříznivými faktory vnějšího prostředí, které se ve většině případů neodhalí.*“ (Nečásek, J. 1993, s. 98)

¹ Chromozom – základní nosič genů v buňkách a virech. Udržuje geny, umožňuje jejich expresi a přenáší je z generace na generaci. (Šmarda, J. 1999)

Co vlastně znamená pojem „dědičná choroba“? B. Sykes (in Hatina, J., Sykes, B. 1999, s. 11) definuje genetickou chorobu takto: „*v podstatě každá nemoc, která byla adekvátně studována, je častější u příbuzných postiženého jedince než v obecné populaci.*“

Již v roce 1965 uvádí Z. Brunecký (in Blažek, A. a kol., 1965) skutečnost, že dědičné choroby vznikly v minulosti a vznikají i nadále především mutacemi. Kdyby nevznikaly nové mutace, vymizely by i dědičné choroby. Již téměř před padesáti lety uvedl tento lékař ve své práci, že přibývání dědičných chorob je ze značné části podmíněno úspěchy lékařské péče. Dnes je lékařská péče ještě mnohem dál než dříve.

Obavy z důsledků z pokroku lékařství a kvalitnější lékařské péče o nemocné s dědičnými defekty, popisuje o mnoho let později také J. Relichová (2003). Jedná se o obavy, zda se tento pokrok nakonec neobrátí proti společnosti v tom smyslu, že by se nahromadily škodlivé geny a neúměrně by tak vzrostla genetická zátěž populace.

V. Volf a H. Volfová (1996, s. 51) popisují typy přenosu dědičných chorob. Dědičnost dělí na:

„Polygenní dědičnost – vyskytuje se častěji než monogenní dědičnost. Na vzniku fenotypu se u tohoto typu dědičnosti podílí více genů.

Monogenní dědičnost – vzniká na podkladě poškození jednoho genu.“

Jako hlavní typy dědičnosti lidských znaků pak V. Volf a H. Volfová (1996) rozlišují:

- a) Autozomálně recesivní dědičnost
- b) Autozomálně dominantní dědičnost
- c) Gonosomálně recesivní dědičnost
- d) Gonosomálně dominantní dědičnost.

B. Otová (in Otová, B., Kapras, J. 1997) uvádí, že pro choroby podmíněné **autozomálně recesivně** platí, že se zdravým rodičům může narodit postižené dítě. V. Volf a H. Volfová (1996) tuto skutečnost vysvětlují tím, že choroba se projeví jen u jedince, který zdědil obě alely s vadnou informací (homozygota). Jedinec (heterozygot), který má od jednoho rodiče alelu zdravou a od druhého vadnou, nebude sice sám poškozen, ale bude přenašečem vady. J. Šmarda (2004) dodává, že u tohoto

typu dědičnosti nebývá souvislý generační sled výskytu. Onemocnění zděděná touto formou se nevyskytují u všech členů rodiny.

Pro druhý typ dědičnosti – **autozomálně dominantní** – je typické, že se onemocnění většinou vyskytuje v každé generaci rodokmenu. (Otová, B. in Otová, B., Kapras, J. 1997) V tomto případě jsou stejně postiženi jedinci mužského i ženského pohlaví. Postižení jedinci mají obvykle jednu normální a jednu poškozenou kopii genu a potomci těchto jedinců mají 50% pravděpodobnost zdědění poškozené alely. (Novák, A. 2003)

Gonozomálně recesivní dědičnost vykazuje nejvíce pohlavně vázaných znaků člověka. Tento typ dědičnosti opět nemá souvislý generační sled. (Šmarda, J. 2004) Při tomto typu dědičnosti je patologický gen vázán na pohlavní chromozom X. (Volf, V., Volfová, H. 1996)

Poslední jmenovaný typ dědičnosti – **gonozomálně dominantní dědičnost** – je velmi vzácným typem dědičnosti. Pro tento typ je dané, že postižený muž nemá nikdy postižené syny a žena – přenašečka postižení, je vždy sama postižena. (Volf, V., Volfová, H. 1996)

V souvislosti se sluchovým postižením se zabýváme především prvními dvěma typy dědičnosti lidských znaků.

3.3 Geneticky podmíněné sluchové vady

„Geneticky podmíněné vady sluchu jsou takové, u kterých můžeme potvrdit či jednoznačně předpokládat poruchu genetické informace přenášené z generace na generaci. V rodinách, kde se stejný typ poškození vyskytuje v několika generacích, lze takový podklad potvrdit. Daleko častější jsou však hereditární sluchové vady děděné autozomálně recesivně. Tedy pokud dítě získá od obou rodičů znaky poškozené, porucha vzniká.“ (Lejska, M. 2003, s. 25)

A. Novák (2003) uvádí, že sluchová vada může být jen jedním znakem fenotypu, v tomto případě hovoříme o syndromu. Jestliže se sluchovou vadou nejsou spojeny žádné další anomálie, jedná se o vadu nesyndromovou. A. Novák (1994) také upřesňuje

skutečnost, že právě vady sluchu, kdy nedoslýchavost je percepční nebo převodní, doprovázejí řadu vrozených syndromů. Uvádí tyto syndromy:

Alportův syndrom (nedoslýchavost, onemocnění ledvin), Usherův syndrom (vrozená hluchota, postižení zraku, porucha rovnováhy), Waardenburgův syndrom (nedoslýchavost, oční anomálie, pruhy bílých vlasů), Klippel-Feilův syndrom (hluchota, srostlé krční obratle, abnormality mozku a mozečku). Další syndromy spojené s postižením sluchu jsou podle slov autora méně časté – Apertův syndrom, Coganův syndrom, Cockayneův syndrom, Marfanův syndrom, Pendredův syndrom, Ramsay-Huntův syndrom, Treacher-Collinsův syndrom, syndrom Franceschetti, Esher-Hirtův syndrom a Wildervanckův syndrom.

Podle slov O. Nagyové, V. Sopka a D. Vojtkové (2003) tvoří nejvýznamnější skupinu nesyndromové poruchy s autozomálně recesivním typem přenosu. Tyto poruchy se objevují náhodně. Pro vznik těchto poruch je potřeba setkání dvou přenašečů, dvou shodných genů. Odhaduje se, že v současnosti je asi 10 % populace přenašečů některého z genů, které kódují poruchu sluchu. A. Novák (2003) v souvislosti s autozomálně recesivními nesyndromovými vadami sluchu uvádí, že pro tyto vady je charakteristické, že vznikají před 12 měsícem života.

Geneticky podmíněné sluchové postižení je vrozené. Přibližně u jednoho až tří novorozenců z 1 000 je stanovena diagnóza vážné ztráty sluchu. Asi v polovině případů je to v důsledku genetických příčin. Genetické příčiny ztráty sluchu jsou velmi různorodé. Dosud bylo charakterizováno 49 genů nesyndromových vad sluchu. Asi polovinu všech případů geneticky způsobené nesyndromové ztráty sluchu lze připsat mutaci v genu GJB2 (connexin 26) a delecii v genu GJB6 (connexin 30). Connexiny jsou membránové proteiny. Ve vnitřním uchu, umožňují výměnu draselných iontů a metabolitů. Dosud víme o 90 různých mutacích, které byly zjištěny v GJB2 genu, z nichž většina způsobí autozomálně recesivní genetický vzor. Deset mutací charakterizuje autozomálně dominantní vzor, a ty jsou ve většině případů spojeny s různými kožními onemocněními. (Birkenhäger, R., Lüblinghoff, N., Prera, E., Schild, C., Aschendorff, A., Arndt, S. 2010).

Děti s poruchou GJB2 (Connexin 26) mají oboustrannou percepční ztrátu sluchu. Velikost ztráty sluchu se pohybuje od středně až po velmi těžkou v závislosti na druhu mutace. (www.infosluch.sk)

I. Hybášek (1999, s. 164) shrnuje poznatky o dědičných vadách sluchu, kdy „*Hereditární vady sluchu tvoří asi 60 % vrozených nedoslýchavostí a hluchot. Z hereditárních vad je asi 70 % recesivně dědičných, 25 % dominantně a 5 % vázáno na X chromosom.*“ K tomu Freeman, R. D., Garbin, C. F. a Boese, R. J. (1992) v souvislosti s autozomálně recesivní dědičností doplňují, že většina lidí je překvapena, pokud se jim řekne, že jsou nositeli abnormálního genu pro hluchotu, pokud se v jejich rodu žádná hluchota nevyskytla. Genetikové však zjistili, že i když jsme zdraví, všichni jsme nositeli dvou až tří abnormálních genů. Když se poté naše abnormální geny spojí s abnormálními geny našeho partnera, mohou vést k různým odchylkám (případně nemocem) u našeho dítěte.

Nejvhodnějším postupem pro prokázání nedoslýchavosti u dítěte, a po vyloučení možných získaných příčin, je následné genetické vyšetření pacienta a jeho rodičů klinickým genetikem. Ten může vyloučit případný genetický syndrom spojený s dalšími vadami, a také indikovat DNA vyšetření GJB2 genu. (Seeman, P., Rašková, D. a kol. in Adam, J. 2009)

3.4 Genetické vyšetření

„*Znalost způsobu dědičnosti určité odchylky nebo onemocnění je důležitá. Umožňuje stanovit výši rizika postižení pro členy rodiny nebo pro jejich potomky.*“ (Nečásek, J. 1993, s. 94)

Studium dědičnosti člověka se značně liší od studia jiných objektů. Člověk nesmí být využíván ke genetickým pokusům. Při studiu dědičnosti u člověka se využívá: rodokmenová metoda, výzkum dvojčat, metody populační genetiky, výzkum chromozómů, metody biochemické a molekulárně genetické. Základem rodokmenové metody je sestavení rodokmenu několika generací. Při sestavování rodokmenu se však musí používat mezinárodně dohodnuté symboly. (Nečásek, J. 1993)

„*Lékařská genetika tvoří samostatný lékařský obor. Vychází z poznatků obecné a experimentální genetiky, které využívá na zkoumání vlivu genetických a vnějších faktorů na vznik různých chorob a vad. Snaží se ovlivněním lidské reprodukce dosáhnout zdravého vývoje budoucích generací.*“ (www.genetika-biologie.cz)

P. Goetz (in Šrám, R. 1987) uvádí, že na geneticky podmíněné onemocnění nás nejčastěji upozorní výskyt v některých rodinách. Pokud se takovéto onemocnění v rodině vyskytne, obvykle nám náš ošetřující lékař doporučí vyšetření rodiny v genetické poradně. Nejčastěji přicházejí do poraden rodiče, z důvodu genetického vyšetření nenarozeného dítěte. Mimo jiné je základem pro poskytnutí genetické rady přesná diagnóza onemocnění nebo odchylky, o které v rodině jde.

Dříve bývaly genetické poradny pouze u univerzitních lékařských zařízení, dnes je tomu však jinak. Lze je nalézt i při mnoha běžných nemocnicích. (Freeman, R. D., Garbin, C. F., Boese, R. J. 1992)

Genetické testování je specializované lékařské vyšetření, které by mělo u vyšetřované osoby potvrdit nebo vyloučit přítomnost dědičného onemocnění, popřípadě stanovit riziko s jakým lze očekávat, že se u této osoby dědičné onemocnění vyvine. (www.fnmotol.cz)

Testování narozeného člověka je podstatně snadnější. Především odpadá potřeba složitých invazivních metod pro získání vzorku. Většinou si vystačíme s pouhým odběrem periferní krve. Dnes se pro molekulárně genetické vyšetření stále častěji používá i stěru z bukalní sliznice, který je také snadno proveditelný i neodborníkem (nesmí však vzorek kontaminovat). (www.genetika-biologie.cz)

Základem genetického vyšetření je rozhovor lékaře s pacientem a sestavení rodokmenu pacienta (genealogická studie). Rodokmen by měl zahrnovat pátrání ve 3 až 4 předchozích generacích. Zaznamenáváme ho pomocí tzv. genealogických značek. (viz. příloha) Obvykle pátráme v rodinné anamnéze po potratech, mrtvě narozených dětech, vrozených vývojových vadách, mentální retardaci apod. (Volf, V., Volfová, H. 1996)

Po zhodnocení údajů z osobní anamnézy pacienta a zhodnocení genealogie, genetik doporučuje laboratorní nebo zobrazovací vyšetření. To může být cílené biochemické vyšetření, vyšetření chromozomů, vyšetření molekulárně genetické nebo ultrazvukové. (www.gennet.cz)

Indikace ke genetickému vyšetření, např. na klinice v Plzni, jsou tyto (www.genetika-plzen.cz):

„Indikace ke genetickému vyšetření

- *Dědičná onemocnění v rodině*
- *Opakovaně nádorová onemocnění v rodině*
- *Vrozená vývojová vada v rodině*
- *Opakované potraty*
- *Sterilita partnerů*
- *Vyšetření dítěte s vrozenou vývojovou vadou nebo mentální retardací.“*

Cílem genetického vyšetření je pak především:

- rozpoznat zastoupení dědičné složky při vzniku choroby (diagnóza)
- odhadnout průběh choroby a riziko přenosu na další členy rodiny (prognóza)
- navrhnout opatření ke snížení rizika (prevence). (www.gennet.cz)

Genetické testy mohou prokázat tři skutečnosti. (www.fnmotol.cz) Že testovaná osoba:

- 1) je postižena specifickou genetickou chorobou nebo je u ní zvýšeno riziko, že k výskytu této choroby dojde někdy v budoucnosti. Výsledek může prokázat zvýšené riziko dané choroby také u nejbližších členů rodiny.
- 2) je zdravým nosičem určité dispozice (mutace) pro dané onemocnění. Mutace může/mohla být předána jejím dětem a ty mohou mít riziko dané choroby.
- 3) je zdravá a dispozice (mutace) pro dané onemocnění byly u ní jednoznačně nebo s největší pravděpodobností vyloučeny.

V rámci genetického poradenství je možné provádět také speciální genetické vyšetření, které zahrnuje metody imunogenetické, cytogenetické, biochemicko-genetické, molekulárně genetické, dermatoglyfické a antropologické. Důležité je také vyšetření těhotných žen ultrazvukem. Možné je i přímé vyšetření DNA. (Volf, V., Volfová, H. 1996)

Některá vyšetření nám může hradit pojišťovna. Vše záleží také na doporučení lékaře. V případě, že se jedná o pojišťovnou neplacené služby, uvádí jednotlivé kliniky své ceníky. Pro ukázkou uvádím ceník Fakultní nemocnice v Ostravě (www.fno.cz):

CENÍK PLACENÝCH SLUŽEB	CENA
Genetické vyšetření před plánovaným těhotenstvím	4 719,-
Prenatální vyšetření aneuploidií – chromozomy 13, 18, 21, X a Y	2 486,-
Cystická fibróza CFTR	2 486,-
Spinální muskulární atrofie – SMN1	2 486,-
Vrozená ztráta sluchu GJB2	2 486,-
Vyšetření chromozomů z periferní krve	6 174,-
Vyšetření chromozomů z plodové vody	7 450,-

Tab. 3: Ceník placených služeb (www.fno.cz)

V příloze uvádím seznam pracovišť klinické genetiky i s adresami. Tato pracoviště je možné kontaktovat v případě zájmu o genetické vyšetření.

J. Nečásek (1993 s. 102) ve své knize uvedl: „*Dlouho se lidé domnívali, že jejich osud je zapsán ve hvězdách; je však zapsán v genech, jejichž strukturu a funkci bude člověk v dohledné době znát, v budoucnu i upravovat a měnit.*“ Třeba to tak opravdu jednou bude. Zůstává však otázkou, zda to bude ku prospěchu lidstva.

Shrnutí

Genetika je vědní disciplínou, která se zabývá především studiem přenosu dědičných znaků a také dědičných chorob z generace na generaci. Genetický podklad mají také sluchové vady. Dědičné vady sluchu tvoří asi 60 % vrozených nedoslýchavostí a hluchot. V oblasti sluchových vad je nejběžnějším typem dědičnosti autozomálně recesivní dědičnost, poté autozomálně dominantní dědičnost, a částečně může být dědičnost vázaná také na x-chromozomy. Asi polovinu všech případů dědičných nesyndromových sluchových vad způsobuje mutace v genu GJB2 (connexin 26).

V případě podezření na existenci dědičné choroby v rodině, je možné absolvovat genetické vyšetření v genetických poradnách (centrech), dnes již rozmístěných po celé České republice.

4 SLUCHOVÉ POSTIŽENÍ – GENETICKÁ ZÁTĚŽ V RODINĚ

Ve výzkumné části diplomové práce se budu věnovat sluchovému postižení členů jedné rodiny, projevujícím se v různých generacích.

Před tvorbou své práce jsem volila mezi kvalitativním a kvantitativním výzkumem. D. Silverman (2005) uvádí, že kvalitativní výzkum zdánlivě slibuje, že se vyhneme nebo budeme bagatelizovat statistické techniky a mechaniku kvantitativních metod. Jestliže bychom se chtěli dozvědět názory lidí, patrně využijeme společenský průzkum, a pak se bude jednat o kvantitativní metodu. Pokud se ale budeme zabývat zkoumáním životních osudů lidí nebo jejich každodenním životem, pak upřednostňujeme kvalitativní metody.

A. Strauss a J. Corbinová (1999) ve své knize odůvodňují využití kvalitativního výzkumu pro některé zkoumané oblasti. Dle autorů je kvalitativní výzkum vhodnější např. v případě výzkumu, který se snaží odhalit podstatu něčích zkušeností s určitým jevem, kupříkladu s nemocí. Kvalitativní metody se užívají k odhalení a porozumění jevům, o kterých toho příliš nevíme nebo také pro získání detailních informací o konkrétních jevech, které jsou kvantitativními metodami zachytitelné obtížně.

Jelikož se ve své práci budu zabývat životními osudy lidí, jejich příběhy, a také jejich zkušenostmi se sluchovým postižením, které se v jejich rodině projevuje, zvolila jsem kvalitativní typ výzkumu.

4.1 Vymezení výzkumných cílů a popis výzkumných technik

V diplomové práci se zabývám genetickou zátěží v rodině, kde se vyskytlo sluchové postižení. **Hlavním cílem** práce je porovnat úroveň sluchového postižení u různých generací v této rodině.

Dále byly formulovány následující **dílčí cíle**:

- zmapovat situaci v jedné rodině, analyzovat vyšetření sluchu v této rodině;

- zaznamenat, jak se členové rodiny vyrovnávají se sluchovým postižením;
- zaznamenat, jak se členové rodiny staví k využívání kompenzačních pomůcek;
- zmapovat způsob, jakým se provádí genetické vyšetření sluchu.

Vzhledem ke kvalitativnímu výzkumu jsou stanoveny následující **výzkumné teze**:

T1: Osoby se sluchovým postižením, které se projevuje v pozdějším věku, si své potíže se sluchem odmítají přiznat.

T2: Užívání sluchadla je ovlivněno především subjektivním pohled nedoslýchavého člověka.

T3: V případě, že se jedná o choroby podmíněné autozomálně recesivním typem dědičnosti, nevyskytují se u všech členů rodiny.

T4: Genetické vyšetření můžeme absolvovat, pokud máme zájem získat informace o výskytu dědičných chorob ve své rodině.

Jak již bylo zmíněno výše, v této práci bylo využito kvalitativního výzkumu. K často využívaným způsobům shromažďování dat u kvalitativních výzkumů patří dotazování, pozorování a sběr dokumentů. (Hendl, J. 2008)

Veškeré tyto metody jsem ve svém výzkumu využila. Hlavní zvolenou metodou byl rozhovor. Realizovala jsem **hloubkový rozhovor** s jednotlivými členy rodiny a s lékařkou ORL a foniatrie. Jak uvádí R. Švaříček (in Švaříček, R., Šed'ová, K. a kol. 2007) je rozhovor nejčastěji využívanou metodou sběru dat v kvalitativním výzkumu. Používá se označení hloubkový rozhovor, který můžeme definovat jako nestandardizované dotazování jednoho účastníka výzkumu zpravidla jedním badatelem pomocí několika otevřených otázek. Tento rozhovor se ještě dělí na polostrukturovaný a nestrukturovaný. Ve své práci jsem využila polostrukturovaný rozhovor, který vychází z předem připraveného seznamu témat a otázek. Tento rozhovor se dle R. Švaříčka (2007) používá například v případové studii.

Dále jsem, spíše jako doplňující metodu, využila metodu **pozorování**, a to v průběhu rozhovorů, kdy jsem komunikovala se členy rodiny. Všimla jsem si především jejich způsobu komunikace a využití/nevyužití kompenzačních pomůcek v průběhu rozhovoru. Jednalo se spíše o nestrukturované pozorování, jehož účelem je získat zhuštěný popis jednání, které nemáme dopředu přesně určené. (Švaříček, R., Šed'ová, K. 2007)

A v poslední řadě jsem se zaměřila na **sběr a analýzu informací a dokumentů** týkajících se jednotlivých členů rodiny. Samozřejmě s jejich souhlasem. Tato metoda byla pro můj výzkum důležitá podobně jako získané rozhovory. Jednalo se především

o záznamy z lékařského vyšetření a záznamy o vyšetření sluchu tónovou audiometrií – audiogramů. Veškeré dokumenty jsem následně analyzovala. Takto získané informace mi posloužily k vytvoření případových studií.

Případová studie patří k základním výzkumným designům. Jde o detailní studium jednoho nebo několika málo případů. V případové studii sbíráme velké množství dat od jednoho nebo několika málo jedinců. Je považována za jeden z možných způsobů, jak porozumět složitým sociálním jevům. (Hendl, J. 2008) Studium případů bylo dříve prováděno na zakázku a výsledky bádání sloužily při léčbě klienta. Na počátku 20. století začala být případová studie využívána také jako výzkumná strategie přinášející užitek nejen pro dané klienty, ale také pro teorii jednotlivých disciplín. (Švaříček, R., Šed'ová, K. a kol. 2007)

4.2 Charakteristika zkoumaného vzorku

Jako výzkumný vzorek bylo vybráno pět členů rodiny. Volila jsem s ohledem na ochotu členů rodiny účastnit se výzkumu, a také se záměrem zvolit členy z rodiny různého věku. V průběhu výzkumu se přidali i někteří další členové rodiny, kteří měli zájem nechat se vyšetřit. Tato vyšetření jsem pro zajímavost přidala do příloh této práce, ale do výzkumu jako takového jsem je nezařadila. Důvodem byla nekomplexnost informací o daném člověku (např. jen jedno vyšetření tónové audiometrie, nebyl realizován rozhovor, neměla jsem k dispozici dokumentaci daného člena rodiny apod.).

Hlavním výzkumným vzorkem tedy bylo pět rodinných příslušníků, kteří prošli výzkumem od počátku až do konce.

Případová studie č. 1

Paní A. K.

Datum narození: 1950

Paní A. K. pochází z osmi sourozenců. Narodila se jako čtvrté dítě. V současné době žije sedm sourozenců. Jeden starší bratr zemřel ve 31 letech. U otce diagnostikována praktická hluchota.

Podoba paní A. K. do rodiny jejího otce – typický lehce „orlí“ nos.

Jako dítě slyšela dobře, neměla větší zdravotní problémy. Netrpěla ani na záněty uší. Když odcházela na učiliště v patnácti letech, proběhla kontrola sluchu v rámci vstupní prohlídky ohledně školní praxe. Práce byla v továrně v hluku, a proto byli všichni učni vyšetřeni. Kdo hůře slyšel, nemohl na praxi nastoupit. Paní A. K. měla v této době sluch v pořádku. Poté zde čtyři roky pracovala. Větší problémy nepozorovala.

Přibližně od třiceti let se začaly projevovat první náznaky zhoršení sluchu. Především v souvislosti s komunikací s lidmi. Hůře jim rozuměla, zvláště když k ní byli zády, když jim neviděla na ústa. Jak sama uvádí – naučila se odezírat.

Situaci začala řešit až před čtyřicátým rokem věku, kdy navštívila lékaře, který ji odeslal na vyšetření do ambulance ORL. Po kontrolních vyšetřeních a počáteční léčbě (pomocí léků) jí bylo ve čtyřiceti letech přiděleno sluchadlo. Od této doby chodí na kontroly k lékaři (specialista ORL) jen občas, podle své potřeby. V případě problémů, nebo v případě výměny sluchadla, na což má nárok vždy po čtyřech letech. Jinak k lékaři spíše nechodí.

Žádnou vážnější nemoc v průběhu dětství ani později neprodělala. Také operace v oblasti uší, nosu ani krku v průběhu života nepodstoupila.

Paní A. K. má tři děti. Nejstarší syn má sluchadlo od třiceti let (syn se účastnil pouze vyšetření tónové audiometrie, také má typický „orlí“ nos). Dcera má také

sluchadlo, přibližně od čtyřiceti let (dcera se také účastnila tohoto výzkumu a byla na vyšetření). Nejmladší syn má 39 let a zatím slyší dobře.

Paní A. K. se v současné době léčí také na štítnou žlázu, hypertenzi a cholesterol. Je v evidenci kardiologa pro chlopní vadu. Sluchová vada je kompenzována sluchadlem.

Případová studie č. 2

Paní H. P.

Datum narození: 1954

Paní H. P. je sestra paní A. K. Tedy také patří k sedmi žijícím sourozencům. Narodila se jako šesté dítě svých rodičů. U otce diagnostikována praktická hluchota.

Podoba paní H. P. do rodiny jejího otce – typický lehce „orlí“ nos.

Jako dítě také slyšela dobře, neměla zdravotní problémy. Netrpěla na záněty uší. Ani žádné nemoci krku a nosu. Sama řekla, že první angínu měla až jako vdaná a nemívá ani horečky. V nemocnici, v souvislosti s danými nemocemi, také nikdy hospitalizována nebyla. V hluku nepracovala, ale byla zvyklá, že doma se většinou křičelo. S manželem také mluví hlasitě, takže si žádné problémy neuvědomovala.

První problémy pocítila až mnohem později v práci, až když měla práci, kdy komunikovala s lidmi. Bylo to mezi čtyřiceti a padesáti lety věku. Když na paní H. P. někdo mluvil a nestál čelem proti ní, špatně mu rozuměla. Pokud někdo přišel do kanceláře a ona k němu byla zády, vůbec ho neslyšela. Proto se přibližně v padesáti letech rozhodla tuto situaci řešit a navštívila z vlastní iniciativy ambulanci ORL. Jak sama uvedla, také ji k tomu vedlo vědomí, že již čtyři její sourozenci v té době měli sluchadlo.

Při vyšetření byly zjištěny sluchové ztráty, ale ne tak velké, aby bylo přiděleno sluchadlo. Lékařka předepsala paní H. P. kapky do uší a tablety na lepší prokrvení mozku. Přibližně po roce se sluch nezlepšil, lékařka tedy léky vysadila. Ale jelikož se sluch ani nezhoršil, stále nebylo přiděleno sluchadlo. Paní H. P. také ještě nepocítovala ztráty sluchu jako příliš závažné a tak sluchadlo ani nevyžadovala. Sluchadlo bylo přiděleno až po loňské kontrole (rok 2013), která již byla v rámci výzkumu této práce.

Při tónové audiometrii byly zjištěny vyšší ztráty sluchu a byla navržena kompenzace sluchadlem. Sluchadlo bylo paní H. P. přiděleno v prosinci 2013.

Paní H. P. měla dvě děti. Starší dcera má dnes 39 let (také se účastnila tohoto výzkumu), sluchadlo nemá. V dětství neměla ani větší zdravotní problémy, paní H. P. již od jejího půl roku opět chodila do práce. Mladší syn umřel na rakovinu. Měl problémy s ušima, ale na vyšetření nebyl. Lékaři tento stav pokládali za důsledek negativního vlivu chemoterapie. Když se po sedmi letech rakovina opět projevila, lékaři odmítli u chlapce další chemoterapii také z důvodu možnosti ztráty sluchu.

Paní H. P. se léčí také na hypertenzi, uvádí častější záněty nosohltanu (ale až v posledních letech). Sluchová vada je v současné době kompenzována sluchadlem.

Případová studie č. 3

Paní M. B.

Datum narození: 1972

Paní M. B. je dcerou paní A. K. Narodila se jako druhé dítě. Má ještě dva bratry. Starší bratr má sluchadlo od třiceti let, mladší bratr má nyní 39 let a vada sluchu se u něho zatím neprojevila.

Podoba paní M. B. spíše na matku. Jako dítě netrpěla na záněty uší. Nemocná byla výjimečně. Pro žádnou nemoc se v nemocnici neléčila, pouze jí trhali nosní mandle. V dospělém věku však byla na operaci nosu. Již dříve paní M. B. lékař řekl, že má v nose přepážku, která je navíc a bude nutné ji odstranit. Nakonec měla paní M. B. nos dvakrát zlomený. Poprvé jí ho operativně napravili, ale podruhé operaci odmítla. Před dvěma lety byla na plastické operaci nosu. Při té příležitosti upravili i problém s přepážkou. Patrně proto, i když je podobná na svou matku, nemá zmiňovaný „orlí“ nos.

Paní M. B. uvedla, že doma mluvili vždy hlasitě. Nepovažovala to za nic zvláštního. Starší bratr také hodně křičel (dnes má sluchadlo). První náznaky své sluchové vady si uvědomila již okolo osmnácti let, kdy si našla prvního partnera. Když se spolu např. dívali na televizi, tak v partnerově rodině televizi nepouštěli tak nahlas a paní M. B. ji neslyšela. Žádné jiné problémy se sluchem z dětství či období puberty paní M. B. neuvádí. Ve škole žádný problém také nepociťovala, slyšela dobře.

Okolo třiceti let byla paní M. B. poprvé na vyšetření sluchu. K lékaři šla tehdy s dětmi a zmínila se, že také hůře slyší. Lékař ji vyšetřil a zjistil v té době počátek sluchové vady. Hodnoty vyšetření neodpovídaly kompenzaci sluchadlem, tedy byla domluvena další kontrola.

V roce 2006 byla paní M. B. hospitalizována cca 5 dní na chirurgii. Byla ošetřena a po propuštění ještě docházela přibližně deset dní na infuze. Pak již chodila pouze na kontroly ke svému lékaři.

Důvodem hospitalizace byl úraz pravého ucha. Bývalý manžel paní M. B. udeřil. V lékařské dokumentaci přesně neuvedeno. Snad perforace bubínku. Také mozková komoče. Paní M. B. zmiňuje, že jí bylo řečeno, že má roztříštěný zvukovod a operace není možná. Současná paní doktorka má podezření, že tehdy došlo také k fraktuře báze lebeční, subdurálnímu hematomu, je možná fissura calvy (prasklina lebky, kosti spánkové). Pravý bubínek je zjizvený.

Od roku 2006 má tedy paní M. B. výrazné potíže se sluchem. Zhoršilo se i levé ucho, to však ne vlivem úrazu. Na kontroly dochází, ale ne příliš často. Má pocit, že se daný úraz v roce 2006 zanedbal.

Od té doby má problémy v komunikaci s lidmi. Když na paní M. B. někdo mluví hlasitěji a stojí proti ní, tak ho slyší dobře. Ale když např. někdo mluví ve skupině, nebo když někdo šeptá, tak ho neslyší (nerozumí mu). Paní M. B. uvádí období pěti let, co se její sluch ještě zhoršil.

V dalších letech po úraze byla paní M. B. na dalších vyšetřeních sluchu. Lékař jí sluchadlo již doporučoval, ale ona ho odmítala. Až měla pocit, že ho opravdu potřebuje, tak souhlasila a nechala si sluchadlo předepsat. Tento pocit měla především právě při komunikaci s lidmi. Nyní ho má přibližně tři roky. Ale do práce ho nenosí, protože pracuje s práškovými barvami a má pocit, že by ho zničila.

Na další kontrolu si sluchadlo nedonesla, protože ho zapoměla a tudíž nebylo možné ho znovu nastavit. Po poslední kontrole v letošním roce má nastavení sluchadla již upraveno.

Paní M. B. má dvě děti. Dceru a syna. Dcera má šestnáct let a syn dvacet dva. Problémy se sluchem nemají. Spíše naopak. Dcera, když jde spát, potřebuje naprostý klid, jinak neusne.

Paní M. B. se léčí na štítnou žlázu a sluchová vada je kompenzována sluchadlem.

Případová studie č. 4

Paní P. K.

Datum narození: 1975

Paní P. K. je dcerou paní H. P. Měla mladšího bratra, který umřel na rakovinu. Do období počátku výzkumu neměla žádné problémy se sluchem. Nepocítovala, že by hůře slyšela.

Podoba paní P. K. je na matku – typický „orlí“ nos.

Vždy slyšela dobře, jako dítě netrpěla na záněty uší, ani nebyvala příliš často nemocná. V nemocnici také nebyla hospitalizována. Uvádí, že častěji byl nemocný bratr než ona. Ví, že mamka slyší hůře, ale na sobě nikdy nic nepozorovala.

První vyšetření na audiometrii proběhlo až v rámci výzkumu v loňském roce. Paní P. K. připouští, že možná menší problém pocítuje, a to v případě telefonování. Myslela, že je to přístrojem, ale patrně to bude částečně zapříčiněno sluchovým aparátem. Když telefonuje, hůře slyší na levé ucho.

Jako hodně nepříjemné uvádí paní P. K. také pískání píšťalky. Je učitelkou a v tělocviku, když píská nebo např. když děti piští o přestávce, tak jí tyto vysoké tóny působí nepříjemný pocit. Někdy jí až bolí uši.

Paní P. K. má dvě děti. Dceru a syna. Dcera má 4 roky a syn 7 let. V rámci výzkumu v různých generacích byl na vyšetření tónovou audiometrií také syn paní P. K. Pro doplnění nejmladší generace. Chlapec (M. KO.) nebyval příliš nemocný. Matka uvádí, že častěji nemocná, s častějšími otitidami, je mladší dcera. V roce 2010 byl chlapec v nemocnici, byla provedena adenotomie. Pouze dvakrát trpěl otitidou, ale od zákroku je již zdrav. Dochází na logopedii – tvoření hlásky Ř. V loňském roce byl předškolák, v současné době navštěvuje první třídu. Chlapec je podobný spíše na otce. Vyšetření tónovou audiometrií bylo v normě. Paní P. K. má obavy spíše o svou dceru, která je citlivější a více náchylná k nemocem. Dcera je vzhledem podobná své matce.

Paní P. K. není léčena pro žádnou chorobu, kompenzace sluchu není v současné době nutná. Doporučena pouze sluchová hygiena a Gingko biloba – Tebokan.

Případová studie č. 5

Slečna B. K.

Datum narození: 1997

Slečna B. K. je vnučkou paní A. K. V příloze uvádím také audiogram jejího otce (syna paní A. K.), který se v loňském roce účastnil pouze vyšetření sluchu tónovou audiometrií. V roce 2014 byl objednán, ale na vyšetření již nedorazil. Je pracovně vytížen. Jen pro srovnání jsem uvedla audiogram z předešlého vyšetření, v roce 2000.

Slečna B. K. je podobná na otce – opět typický „orlí“ nos. Má dva mladší sourozence. Sestru, která je podobou spíše na matku. Bratr se narodil až po rozvodu, má odlišného otce. Oba sourozenci slečny B. K. slyší dobře.

Před narozením slečny B. K. bylo u matky provedeno genetické vyšetření – odběr plodové vody. První dítě rodičů mělo genetickou vadu, proto bylo další těhotenství sledováno důkladněji. Slečna B. K. je tak prvním narozeným dítětem svých rodičů.

U dívky komplikace již při narození – protrahovaný porod, dítě při porodu přiškrceno pupečnickovou šňůrou. Již od útlého dětství (7. měsíců) se u dívky projevovaly časté recidivy mezotitidy, postupem času rozvoj nedoslýchavosti. Matka uvedla, že dívka byla v prvním roce života sedmkrát „píchat“ pravé ucho a sedmkrát levé. Počátek těchto problémů přisuzuje kojeneckému plavání, kam s dívkou začala chodit, a kde dívka, dle jejích slov, jistě prochladla. Kromě zánětů uší neměla dívka v dětství žádné větší zdravotní problémy. Již na základní škole hůře slyšela. Uvádí, že na pravé ucho neslyšela téměř vůbec.

V období nižšího stupně ZŠ byla slečna B. K. na prvním vyšetření sluchu tónovou audiometrií. Tím, že ze strany otcovy rodiny byla patrná možná genetická zátěž (od r. 1993 je rodina v evidenci oddělení lékařské genetiky v Ostravě), a dívka trpěla častými mezotitidami, které vedly k rozvoji nedoslýchavosti, absolvovala slečna B. K. v roce 2006 genetické vyšetření v Ostravské fakultní nemocnici. Ze závěrečné zprávy genetické konzultace vyplývá, že se jedná o jednoznačnou zátěž ze strany otce, s největší pravděpodobností o přenos sklonu k recidivujícím mezotitidám s následnou

nedoslýchavostí. V rámci tohoto vyšetření byl vyloučen Alportův syndrom. Další závěry vyvozeny nebyly. V dané době totiž byla další DNA analýza v rodině nemožná, jelikož rodiče dívky se rozváděli a otec si DNA vyšetření nepřál.

Ztráty sluchu se projevovaly na obou uších, sluchové ztráty pravého ucha však byly výraznější. V témže roce (2006) byly dívce v Ostravské nemocnici voperovány do obou uší gromety (ventilační trubičky). To však ke zlepšení jejího sluchu nevedlo. Přibližně po roce a půl byly gromety odstraněny. Zdravotní stav se nelepšil, a tak matka trvala na dalších vyšetřeních.

Matčin bratr pracoval v Praze a mluvil o slečně B. K. se svými kolegy. Přes známého se pak takto povedlo doporučit slečnu B. K. k docentu Kabelkovi do nemocnice v pražském Motole. Dívka byla objednána na vyšetření a operaci. Při operaci (v roce 2008), která trvala šest hodin, byl u dívky objeven kongenitální cholesteatom v oblasti třmínkové krajiny, který byl docentem Kabelkou odstraněn. Docent Kabelka po operaci matce sdělil, že tuto operaci provedl dříve pouze u jedné dívky ve Francii a že jeho kolegové opravdu neměli možnost nádor odhalit. Byl pokryt sliznicí, a tím pádem byl v podstatě neviditelný. Odhalil by se patrně, až kdyby přerostl z ucha, a to už by způsobil ochrnutí. Odstranil se ještě včas. Stačilo již jen krátké časové období a dívka by ochrnula na pravou stranu obličeje. Ovšem paradoxně, nádor pomáhal přenášet zvuk do ucha, a proto dívka po operaci slyšela na pravé ucho ještě hůře, než před operací.

V dalším roce (2009) byla dívka ještě na kontrolní reoperaci v Praze Motole. Ucho bylo v pořádku, žádná část nádoru ve sluchovém ústrojí nezůstala. V roce 2015 je u dívky naplánována ještě operace plastiky ucha, opět v pražském Motole.

Přibližně po třech letech od první operace bylo dívce jejím ošetřujícím lékařem ORL přiděleno sluchadlo. Slečna B. K. ale uvádí, že ho nikdy nenosila. Když ho v ordinaci vyzkoušela, nebylo na tónové audiometrii znát žádné zlepšení, proto sluchadlo dodnes vůbec nenosí. Na kontroly k lékaři ORL chodí pravidelně dodnes.

V současné době má dívka stále problémy v komunikaci s ostatními lidmi, pokud někdo mluví potichu nebo je otočený zády, dívka ho slyší špatně nebo vůbec.

Sluchadlo jako kompenzační pomůcku slečna B. K. neužívá. Neléčí se pro jiná onemocnění a v porovnání s vyšetřením sluchu z roku 2007 byl stav v roce 2013 bez progresu.

Těchto pět výše popsaných osob, tvoří základní výzkumný vzorek, se kterým jsem spolupracovala. Tyto osoby byly vybrány hned v počátku výzkumu a souhlasily s vyšetřením i rozhovorem. V průběhu výzkumu se však o výzkum začali zajímat i někteří další členové rodiny. Jejich poznatky jsem však přímo do výzkumu nezařazovala, protože jejich účast nebyla kompletní a předem domluvená. Pouze jsem doplnila jejich poznatky, případně jejich vyšetření do této práce, abych dotvořila celkový obraz. Tedy v příloze přikládám ještě audiogram otce slečny B. K.. Audiogram je označen iniciálami R. K.

Nyní ke konci výzkumu se ještě, nezávisle na výzkumu, dostavila na vyšetření neteř paní A. K. a paní H. P. se svými dvěma dcerami. Její audiogram v příloze je označen iniciálami L. S., a audiogramy jejích dcer mají označení V. S. a B. S. Pro přehlednost uvádím v příloze také stručný rodokmen rodiny.

Pan J. V. – bratr paní A. K. a H. P. se o výzkum také zajímal, ale vyšetření tónovou audiometrií se neúčastnil. Poskytl mi pouze rozhovor.

Výzkumu se účastnila také paní doktorka ORL a foniatrie, která mi poskytla cenné informace a rady.

Paní doktorka

Odbornost: ORL, foniatrie

Doba odborné praxe: 31 let

Paní doktorka je lékařem se specializací v oblasti ORL (ušní, nosní, krční). Také je lékařkou se specializací v oblasti foniatrie. Ve své praxi řeší paní doktorka korekce sluchu a je také kompetentní osobou, která pacientům přiřazuje sluchadla. Konkrétní vyšetření tónové audiometrie provádí u paní doktorky audiologická sestra.

4.3 Zpracování výzkumného šetření

Tato část diplomové práce shrnuje poznatky z empirické části výzkumu. Byly realizovány rozhovory s pěti členy jedné rodiny, ve které se projevuje sluchové postižení v různých generacích.

Vždy před zahájením rozhovoru jsem se respondentům představila a ujistila je o anonymitě v rámci výzkumu. Uvedla jsem, že výzkum realizuji v rámci své diplomové práce, a také jsem je požádala o svolení tento rozhovor nahrávat. Se zvukovým záznamem všichni dotázaní souhlasili.

Čtyři rozhovory proběhly u mne doma. Dotázaní si tuto možnost zvolili sami, a tak probíhaly rozhovory v klidném a ničím nerušeném prostředí. Tyto rozhovory byly se souhlasem dotázaných nahrávány. Pátý rozhovor byl realizován, na žádost informantky, v kavárně. Informantka s nahráváním rozhovoru souhlasila, ale jednalo se o rušnější prostředí, a proto tento rozhovor nahráván nebyl. Byl proveden pouze zápis z rozhovoru. Tato situace byla komplikovanější a časová náročnost u tohoto rozhovoru byla vyšší, ale i tak rozhovor poskytl potřebné informace a zodpovězené otázky jsou důležitou součástí výzkumu.

Poslední rozhovor, s paní doktorkou, byl realizován přímo u paní doktorky v ordinaci a byl opět s jejím souhlasem nahráván.

Před jednotlivými rozhovory jsem měla k dispozici pouze stručné lékařské informace o dotazovaných. První část rozhovorů jsem proto směřovala k získání základních informací o dotazovaných. Tyto informace mi posloužily k doplnění případových studií, uvedených v podkapitole 4. 2. Druhá část rozhovorů byla zaměřena na informace o sluchovém postižení u ostatních členů rodiny. Dalo by se říci informace zaměřené na „historii“ a současné projevy sluchového postižení v této konkrétní rodině. A poslední část rozhovorů byla zaměřena na postoj členů rodiny ke sluchovému postižení, ke kompenzačním pomůckám a také k možnému genetickému vyšetření.

Zásadní část výzkumu tvořilo vyšetření sluchu tónovou audiometrií u každého informanta. První vyšetření proběhlo v listopadu/prosinci 2013 a druhé vyšetření v listopadu 2014. Cílem vyšetření bylo zjistit současný stav sluchu u zvolených členů rodiny a případnou změnu tohoto stavu po uplynutí jednoho roku.

Výzkumné otázky – sluchové postižení u členů rodiny:

Na otázku: „*Kdo nejstarší z Vaší rodiny, na koho si pamatujete, měl problémy se sluchem?*“ Starší sourozenci se shodli, že jejich otec byl „hluchý“. A také jeho strýc. Na nikoho dalšího z období dětství si již nepamatují. Dotázaní rodinní příslušníci z mladší generace si již na strýce nepamatují, ale také uvádějí dědu. Paní A. K. i paní H. P. se shodují, že ze strany jejich matky nikdo sluchovou vadu neměl. Paní A. K. uvedla: „*Já si myslím, že to máme rodové. Náš tata neslyšel. A ještě si pamatuju na stryka. Od mojeho taťky stryk. My jsme mu říkali „hluchý stryk“. Sem tam k nám jezdil, ale zřejmě neslyšel ani na jedno ucho. A to mu mohlo být tak asi padesát let v té době. Vždycky k nám přijel na zabijačku a my jsme se těšili, že nám doveze bonbony. A psali jsme si s ním, jinak nám nerozuměl. Tak to měl asi dost špatné. A taťka taky vždycky říkal, že to má po tom strýcovi.*“ Ohledně sluchového postižení svého otce paní A. K. uvedla: „*Taťka, co si pamatuju od děcka, tak taky špatně slyšel. My jsme doma všichni hlasitě mluvili. Potom později už měl taťka taky sluchadlo. Možná tak kolem čtyřiceti. Nosil ho tehdy v kapse. To mu občas pískalo, to si pamatuju.*“

Paní H. P. se v odpovědi víceméně shoduje se svou sestrou. Také si vzpomíná na nedoslýchavého otce a hluchého strýce, se kterým si už jen dopisovali, protože jim nerozuměl. Paní M. B. odpověděla poměrně stručně: „*Mamka a děda. Z otcovy strany nevím, že by tam byl problém. Děda měl sluchadlo. A mamka pak už taky. A ještě teta.*“

Paní P. K. je z mladší generace a na tuto otázku odpověděla: „*U nás mamka, ještě si pamatuju, že taky děda. No a v podstatě taky všechny tety a zhruba asi devadesát procent všech mamčiných sourozenců. Je jich dost. A ještě babička slyšela hůř, ale ta už byla dost stará, takže tam myslím, že to bylo věkem. Neřekla bych, že to bylo něco výrazného.*“ Nejmladší z dotázaných slečna B. K. odpověděla: „*Já si pamatuju akorát, že byl děda hluchý. Ten už nežije. A babička, od taťky, má naslouchadlo. A taťka má taky. A ještě akorát vím, že sourozenci od babičky mají taky problémy. Jinak nikoho staršího už nevím.*“

Na otázku: „*Objevily se problémy se sluchem u dalších členů Vaší rodiny?*“ odpověděli všichni dotázaní kladně. Otec dotázaných sourozenců, který nosil sluchadlo, měl osm dětí. Dotázaní se shodují, že část dětí sluchovou vadu zdědila po něm. A kromě těchto sourozenců i některé z jejich dětí. Paní A. K. uvedla: „*U nás je toho*

hodně. Jedna sestra má sluchadlo a neslyší skoro vůbec. Pak druhá sestra ho dostala vloni. Ještě máme bratra v Olomouci, ten má taky sluchadlo. Špatně slyší i moje dvě děti. Kromě toho mně ještě napadá dcera od sestry, která bydlí v S., ta má taky sluchadlo. A moje vnučka má taky něco s ušima, ale to nevím přesně, co tam je za problém.“

K doplnění uvádím odpověď paní H. P.: *„No nejstarší bratr je v Olomouci a ten to řešil asi před padesátkou. Ted' už má druhé sluchadla, nová. A pak také nejstarší sestra. Ta je narozena hned po bratrovi a měla sluchadla jako první. Ta má ted' jen 5 % sluchu. Neslyší od čtyřiceti let a ted' už neslyší ani se sluchadlem. Už jen odezírá. Musíme na ni mluvit pomalu a musí nás vidět. Ti dva jsou na tom asi nejhůř. Pak také druhá sestra má sluchadlo zhruba od čtyřiceti a od loňska už mám sluchadlo i já. Jinak taky dvě děti od sestry (A. K.) mají sluchadla a od druhé sestry dcera. A jedna sestra teda sluchadlo nemá, ale už taky říkala, že to úplně není nejlepší, že občas už se musí taky zeptat. Ale zatím to neřeší. Ostatní slyší dobře, nebo se zatím nepřiznali.“* Informantky paní P. K. a paní M. B. také shodně uvádějí tety a strejdu, kteří z větší části mají sluchadlo.

Opět nejmladší dotázaná slečna B. K. shrnuje: *„No tak ty, co jsem už jmenovala. Jinak moji sourozenci problémy nemají. To jen já musím být, jak říkám zase něco extra. Unikát. Brácha se narodil vlastně až po rozvodu, tak ten má jiného tatku. A ještě mně ted' napadl praděda, z mamčiné strany, ten má naslouchadlo taky, ale on už je hodně starý, tak to spíš asi bude tím.“*

Na otázku: **„Objevila se vada sluchu také u Vašich dětí?“** Na tuto otázku odpovídaly čtyři informantky. Pouze paní A. K. má dvě děti se sluchovou vadou. Na otázku odpověděla: *„Já mám tři děti. Ten nejstarší syn už měl sluchadlo ve třiceti. To měl brzo. Jako malý chodil píchat uši asi do dvou let, jinak s ušima větší problémy neměl. Možná má to sluchadlo tak brzo, protože to tehdy řešila hlavně jeho žena, tak ho možná přiměla, aby šel na to vyšetření dřív. To už nevím. A problém má taky jeho dcera, ale to byste se musela zeptat přímo jí nebo mého syna. To přesně nevím. No a pak mám ještě dceru, ta má taky sluchadlo, ale nenosí ho. Ta ho má ted' asi druhým rokem. A poslední syn slyší dobře. Ten má ted' 39 let.“*

Paní H.P. umřel mladší syn a starší dcera problémy se sluchem neměla. Až do vyšetření v loňském roce. Dosáhla totiž věku, kdy se vada v rodině začíná projevovat. Paní H. P. k jejímu vyšetření uvedla: „*Dcera má 39 let a byla vloni na tom vyšetření. A má úplně mindrák, že jí paní doktorka řekla, že má začátek hluchoty. Ona říkala, že už na to audio nejde. Že jí to vystrašilo. Že má strach, že by jí doktorka řekla, že se to ještě zhoršilo a nic se s tím nedá dělat, a to že by nepřežila.*“ Děti paní P. K. a M. B. žádnou sluchovou vadu nemají. Jsou mladší. Nejstaršímu z nich je 22 let. Slečna B. K. na tuto otázku neodpovídala, děti zatím nemá.

Na otázku: „*Vzpomínáte si na někoho z rodiny, kdo byl hospitalizován v nemocnici z důvodu úrazu nebo operace související se sluchovým ústrojím?*“ Část dotázaných odpověděla záporně. Kladně odpověděla pouze paní M. B., která byla hospitalizována po úrazu ucha a pak byla také na plastice nosu. Na nikoho dalšího z rodiny si nevzpomněla. Paní A. K. uvedla také právě svou dceru (paní M. B.) z důvodu jejího úrazu a poté dodala: „*A taky syn chodil do nemocnice, než mu dali sluchadlo. Chodil na kapačky a taky snad do přetlakové komory. Akorát si přesně nepamatuju, jaký to tehdy mělo důvod. A pak ještě jeho dcera, moje vnučka, byla na operaci v Praze.*“ Nejvíce času v nemocnici strávila slečna B. K., a to na operaci v Ostravě a poté v Praze v Motole. Všechny tyto hospitalizace souvisely se sluchovým ústrojím.

Vyhodnocení otázek - sluchové postižení u členů rodiny

Všechny informantky si vzpomínají na jednu osobu z „historie“ rodiny. Pro paní A. K. a paní H. P. je to jejich otec, pro paní M. B., paní P. K. a slečnu B. K. je to děda, jak ho nazývají. Je to tatáž osoba jen z pohledu různých generací. Na starého strýce si již pamatují jen paní A. K. a H. P. Všichni se shodli také na projevech sluchové vady u dalších členů v rodině, vždy po linii otce (od paní A. K. a H. P.). Nevylíká již ani mladší generaci. Tedy potomky původních osmi sourozenců. A v neposlední řadě také hospitalizace některých členů rodiny, ve spojitosti s nemocemi a úrazy sluchového ústrojí, není v této rodině výjimečná. Vše ukazuje na sluchové postižení, které se v rodině objevuje u většího počtu rodinných příslušníků. Toto by mohl být předpoklad genetické zátěže v rodině.

Výzkumné otázky – přístup ke sluchovému postižení, kompenzačním pomůckám a genetickému vyšetření:

Na otázku: „*Chtěli jste svou sluchovou vadu řešit sami, nebo Vás k řešení navedlo okolí? Případně donutily okolnosti?*“ všichni dotázaní odpověděli, že z počátku své vadě nepřikládali větší význam. Většina z nich uvádí, že byli doma zvyklí křičet, takže vlastně slyšeli dobře. K řešení situace je většinou donutilo zhoršení vady, která působila problémy v komunikaci s lidmi, ať již v práci nebo v jejich vlastním okolí. Paní H.P. k tomuto uvedla: „*My jsme doma mluvili nahlas. Byli jsme zvyklí, že jsme na sebe křičeli. Vlastně i s manželem jsme pak na sebe mluvili nahlas. Tak mi to nepřišlo nijak divné. Začala jsem to řešit až kvůli práci.*“ Jedinou informantkou, u které se sluchové postižení řešilo již v útlém věku, byla slečna B. K. Velký vliv na to měla její matka, která je zdravotní sestrou, a požadovala odůvodnění dceřiny nedoslýchavosti. Důvodem řešení sluchové vady u slečny B. K. bylo jistě i to, že sluchová vada se u dívky projevila již ve školním věku.

Na otázku: „*Řekl Vám někdo z lékařů, že by se mohlo jednat o dědičnou chorobu?*“ odpovídají informantky shodně, že se o této možnosti již nějakou dobu spekulovalo, ale tento dohad pronesla až jejich nynější ošetřující paní doktorka. Žádný jiný lékař s nimi tuto možnost neprobral. I když si to samy myslí, protože sluchová vada se v rodině objevuje poměrně často. Pouze dle slov paní A. K. byla tato možnost sdělena jejich bratrovi, který žije v Olomouci. Paní P. K. jednoznačně uvádí: „*Ne to ne. O tom jsem se s nikým nebavila.*“ Slečna B. K. dokonce uvádí, že o sluchovém postižení jako takovém, se v jejich rodině vůbec nemluvilo. Jen zmiňuje: „*U nás to bylo takové téma jako tabu. Vůbec jsme se o tom nebavili.*“

Na otázku: „*Absolvovali jste někdy genetické vyšetření? Zajímali jste se o tuto možnost?*“ odpověděly všechny dotázané negativně. Všechny jaksi tuší, že by se mohlo jednat o genetickou zátěž v rodině, ale nikdo to nikdy více neřešil. Nebylo to nutné. Uvádím odpověď paní A. K.: „*Paní doktorka nám řekla, že to bude v rodině, že to není možné. My odhadujeme, že to je asi rodové, protože je nás v té rodině víc a pamatujeme si na toho tatku, ale nikdo to nikdy neřešil. Ani my jsme nějak neměli zájem. Mluvili*

jsme na sebe vždycky hlasitě a přišlo nám to normální. Nepovažovali jsme nějaké vyšetření za nutné. U nás všech to začalo až v pozdějším věku, a tak jsme byli zvyklí.“

Víceméně shodně odpověděla také paní P. K.. Jen zmínila jedno genetické vyšetření, a to vyšetření plodové vody u svého syna, které však nesouviselo s dědičnou sluchovou vadou a vyšlo negativně. Syn je zdravý.

Na otázku: **„Myslíte si, že se ve Vaší rodině jedná o dědičnou sluchovou vadu, nebo jen nedoslýchavost souvisí se stoupajícím věkem?“** paní H.P. uvedla: *„No začíná to dost brzo, tak si myslíme, že to může být dědičné. Tatínek taky říkal, že byl na nějakém vyšetření a řekli mu už kdysi, že to bude asi dědičné. Že to může nějak souviset s vnitřním uchem a mozkiem. Nebo tak něco. A pak nás posílal taky na vyšetření. Říkal: „Děti běžte se nechat vyšetřit, bo to těž můžete mít.“ A když se pak zjistilo, že neslyší ten náš nejstarší bratr a pak i sestra, tak jsme si říkali, že to tak asi fakt bude. Že to je v rodině.“* I ostatní respondentky se přikláněly k možnosti dědičné sluchové vady, v důsledku situace v rodině.

Na otázku: **„Využíváte sluchadlo běžně v každodenním životě?“** jsem získala převážně záporné odpovědi. Jen paní P. K. se tato otázka netýkala, protože sluchadlo zatím doporučeno nemá. Slečna B. K. sluchadlo nenosí, protože po operaci jí sluchadlo nenahradilo operované ucho a zatím neslyšela ani se sluchadlem. V příštím roce by měla podstoupit plastiku ucha. Paní A. K., její sestra H. P. i paní M. B. se shodují, že na sluchadlo nejsou zvyklé a příliš ho nepoužívají. Jen si ho občas výjimečně nasadí. Paní H. P. při rozhovoru říká: *„Já ho mám teda taky jenom dneska. Jinak ho moc nenosím, protože mi vadí. Doma na sebe křičíme dost. Nosím ho málo, doma ho nepotřebuju. Jedině, když se dívám na televizi večer, tak si ho vezmu, ať může třeba manžel spát. Ale jinak ho ani nenosím. Ještě když někam jdu, tak si ho vezmu. Jinak ne. Asi kdybych chodila do práce, tak by mně to přinutilo, to bych ho asi nosila... Když ho mám tak jsem nervóznější, protože jak na něho nejsem zvyklá, tak mi vadí, že pak slyším kde co.“* Paní M. B. nenošení sluchadla odůvodňuje takto: *„Říkala jsem si, že ho budu nosit na televizi nebo když bude potřeba. Brýle se nosí normálně, ale sluchadlo ne. Do práce ho nosit ani nemůžu, protože já dělám s práškovými barvami. Tudiž si myslím, že bych ho ani mít*

nemohla. Chtěla jsem nakonec sluchadlo, ale myslela jsem, že to bude pidi, a to není. Ještě pořád to jde vidět a to mi vadí. Tak ho nenosím.“

Na otázku: **„Pociťujete zhoršení Vašeho sluchu od posledního vyšetření? Pokud ano, jak se projevuje?“** jsem získala individuální odpovědi. To byl však záměr, abych mohla posoudit subjektivní pocit s výsledky vyšetření. Paní A.K. uvedla: *„Mám pocit, že se nic nezměnilo. Že je ten stav teď pořád stejný.“* Paní H. P. se vyjádřila takto: *„Zhoršilo se mi to vlastně rychle v průběhu deseti let. Od té padesátky do šedesátky. Ale sluchadlo mám až od loňského roku. Od prosince. A teď se mi to nezdá úplně nejlepší. Možná se to zhoršilo.“*

Paní P.K. pocítila zhoršení spíše po psychické stránce. Při rozhovoru uvedla: *„Ten dopad toho zjištění. Nečekala jsem, že bude nějaký problém. Takže jsem byla z výsledku vyšetření překvapena. Pak mě napadlo, že jediné čeho jsem si všimla, že hůř slyším na levé ucho při telefonování, ale nenapadla mně souvislost s uchem, spíš jsem myslela, že ti druzí mluví potichu. A ještě, když třeba pískám v tělocviku na píšťalku, tak to mi nedělá dobře, ty vysoké tóny. To si teď už říkám, jestli si to ještě víc neničím. Jinak nemám pocit, že je to horší, ale nemám energii jít na vyšetření znovu. Dost mně to vloni vystrašilo.“* Slečna B. K. také neměla pocit zhoršení od doby loňského vyšetření. A poslední dotázaná paní M. B. se vyjádřila takto: *„Zhoršení asi částečně pociťuji, ale ne až tak veliké. Pozoruju to, např. když se dívám na televizi, a také když komunikuji s lidmi. Anebo při telefonování. Telefon musím mít u levého ucha, na pravém bych neslyšela nic. Možná se to zase zhoršilo. Nevím.“*

Vyhodnocení otázek - Přístup ke sluchovému postižení, kompenzačním pomůckám a genetickému vyšetření

Dotázaní se shodli na svém víceméně laxním přístupu ke svému sluchovému postižení. Výjimku představuje pouze slečna B. K., která byla vyšetřena a léčena v raném věku, díky neústupnosti matky. Ostatní dotázaní berou sluchové postižení jako součást svého života a příliš neřeší jeho příčiny. Až většinou zhoršení sluchové vady je přimělo k hledání řešení v podobě vyšetření u lékaře a získání kompenzační pomůcky – sluchadla. Tu však, jak přiznávají, nosí jen výjimečně, protože jim vadí. Taktéž se vyhýbali genetickému vyšetření. Víceméně o něm ani nevěděli a nikdy je nenapadlo, že

by bylo získání výsledku z tohoto vyšetření pro ně nějak významné. Nikdo z lékařů jim to nedoporučil a tak toto vyšetření nepodstoupili, i když se sami domnívají, že jejich sluchové postižení genetický základ má.

Při rozhovoru s paní P. K. jsme se také zaměřily na poznatek ošetřující paní doktorky – sluchová vada se projevuje u těch rodinných příslušníků, kteří jsou podobní do rodiny hluchého otce a strýce (z vyprávění sester A. K. a H. P.). Typický je pro ně orlí nos. Tento nos a podobu shledala paní P. K. u své matky, všech jejích sourozenců kromě nejmladšího bratra, u sebe, u syna a dcery paní A. K. a u jedné její vnučky. Podle současných informací o stavu sluchu těchto členů rodiny, vypadá poznatek paní doktorky jako oprávněný. Zatím to takto opravdu je. Otázkou je, zda se jedná o dědičnou vadu. O toto vyšetření se nikdo z rodiny nezajímal, a proto ho také zatím nikdo nepodstoupil.

V rámci své práce jsem se zajímala o toto vyšetření a chtěla jsem získat poznatky přímo od paní primářky na oddělení genetického lékařství v nemocnici. Bohužel paní primářka na mou žádost o rozhovor nereagovala, a tak jsem byla nucena tento rozhovor vynechat.

V této části práce uvádím ještě podstatné informace z rozhovoru s paní doktorkou (specialista ORL a foniatrie), která mi poskytla doplňující informace z praxe.

Rozhovor s paní doktorkou:

Na otázku: „*Setkala jste se již s podobnými případy, jako je případ rodiny V.?*“ paní doktorka odpověděla: „*Ano, měla jsem podobný případ. Bylo to však již asi před dvaceti lety. Rodinu, kdy babička je nedoslýchavá. Maminka pak přišla za mnou s dcerou, která hůře slyšela. Holčička měla začít mluvit a nemluvila. Té jsem zjistila, že je na jedno ucho úplně hluchá a na druhém má těžkou nedoslýchavost. A v náručí měla maminka syna, který vypadal v pořádku. Byl hodně komunikativní. Ale po nějakém čase se mamince něco nezdálo, tak přišla i se synem a zjistilo se, že syn je také úplně hluchý. Takže ta dědičná vada přeskočila celou generaci. Maminka nic, tatínek taky nic, pouze babička a pak až děti (vnoučata). A byla to babička ze strany tatínka. Jednalo se zde o recesivní typ dědičnosti. Má to spojitost s connexinem 26. To je bílkovina, která ve vnitřním uchu vytvoří ten kanálek pro draslíkové ionty, aby se vůbec mohl podráždit*

sluchový nerv. Tak tohleto je přenosné víceméně recesivně. Čili tam by se to muselo sejít z obou stran. Ale existují i výjimky, kdy je to dominantně přenosné. Ale musím říct, že s takovýmto dominantním přenosem jsem se u naší rasy nesešla. Nebo si na to nevzpomínám, to bych asi musela déle přemýšlet.“

Na otázku: „**Sluchadlo získají pacienti od Vás. Jak tento proces probíhá?**“ paní doktorka uvedla: „*Ano, sluchadla mohou získat u nás. Na základě audia, když to překračuje 49 %, tak je potřeba sluchadla. Mohou se dát i při nižší ztrátě sluchu, ale ti lidé to většinou nechtějí. Nechtějí si doplácet, takže si berou horší sluchadla. A pak je ani nenosí. Postup je takový, že pacienti k nám přijdou, vyzkoušíme sluch ve volném poli, práh srozumitelnosti a pokud práh překračuje 40 %, tak mají nárok na úhradu sluchadla pojišťovnou. Podle tíže vady přispívá 2700,- nebo 3900,- Kč. A pak se pacientů ještě zeptáme, kolik by byli ochotni investovat peněz, a podle toho vyzkoušíme sluchadla tří firem a jedno si vyberou.“*

Na otázku: „**Jak je to v ČR s genetickým vyšetřením?**“ paní doktorka uvedla pouze informace, které věděla. V této oblasti není znalcem. Sdělila: „*Zatím jsem tam poslala pouze jednu holku. Narodila se slyšícím rodičům. Chtěla otěhotnět a šlo jí o budoucí rodinu. Byla nedoslýchavá – mladá maminka. Tak jsem jí dala doporučení a ona si to už dále zařídila sama. Ale pokud někdo přijde a nedá se s tím nic dělat, tak už bych je po genetice nehonila, protože v podstatě není proč. Není to nutné. Ale pokud to někoho zajímá, tak bych nebyla proti. Ale jinak není důvod. Že by byl např. takový algoritmus vyšetření, že pak se např. pošle pacient na genetiku, tak to není. Člověk musí sám říct, že by ho zajímalo genetické vyšetření, protože pro terapii to není nutné. Tedy lékař ho na genetické vyšetření zvlášť nepošle. Jedině pokud by šlo o zplození dítěte, tak tam se vyšetří, kolika procentní je pravděpodobnost, že to dítě by určitou dědičnou vadu mohlo mít. Myslím, že ani ostatní foniatri jen tak neposílají své pacienty na genetiku. Nevím, jestli je posílají např. praktičtí lékaři nebo gynekologové, to netuším. Kdyby mne někdo oslovil a měl zájem, tak ano, ale že bych já jen tak někoho spontánně posílala na genetiku, tak to opravdu ne.“*

Na otázku: „**Kdy se genetické vyšetření doporučuje?**“ jsem získala tuto odpověď: „*Pacienti přicházejí až při problému. Např. když jsou oba rodiče hluchí, tak je pošle dětský lékař pak s dítětem. Dříve se stejně nic zjistit nedá. Dojdou až při problému. I pokud by byl jeden člen rodiny s dědičnou vadou, tak už je možné napsat doporučení a nechat se vyšetřit na genetice. Není nutný určitý počet členů rodiny, kteří mají nějakou chorobu, aby bylo možné genetické vyšetření. Stačí jeden člověk v rodině.*“

Další otázka zněla: „**Kam mohou jít Vaši pacienti na vyšetření, a je vyšetření hrazeno pojišťovnou?**“ Paní doktorka uvedla: „*Je to doporučené vyšetření (na doporučení lékaře), takže pojišťovna ho hraď. Nevím, jestli celé, ale přispívá na něho. A záleží na pacientovi, kam se pak objedná. Ta má maminka, co žádala o doporučení u mne, šla tuším do Ostravy.*“

Na otázku: „**Dalo by se říci, co může způsobovat sluchové postižení u rodiny V.?**“ paní doktorka odpověděla: „*Na vyšetření nebyli, takže se neví, jestli je to GJB2 nebo není? Co by to bylo jiného než GJB2? Mohlo by to být dědičné. Syndrom asi ne. Ale chtělo by to genetické vyšetření alespoň toho jednoho člena, zda se jedná o poruchu connexinu, jestli to je na 35 lokusu. Nebo, co by to mohlo být.*“

Poslední otázka zněla: „**Když se postupná ztráta sluchu objevuje později než od narození (cca ve 40 letech) řeší se to nějak? Nebo jen u postižení sluchu od narození?**“ Paní doktorka zmínila: „*V podstatě je to stejné. Dopředu s tím není možné nic dělat. Tak jako tak se v podstatě čeká na první příznaky. Když se to objeví, tak se to objeví. Do vývoje se zasáhnout nemůže. Tedy v tom není rozdíl. Spíše by se zjistilo, zda se dá daná vada předpokládat.*“

Shrnutí rozhovoru s paní doktorkou

Paní doktorka mne seznámila s průběhem vyšetření v jejich ambulanci a také s postupem při přidělování sluchadla. Rodinu V., které se výzkum týká, paní doktorka příliš nezná, protože není jejich ošetřující lékařkou. Uvedla mi však případ, se kterým se

setkala osobně a přiblížila mi tak genetickou zátěž v rodině při sluchovém postižení. A opět mne seznámila s klasickým postupem prokázání sluchových vad a s možností doporučení na genetické vyšetření. Předala mi také základní, ale obecné informace, které se genetického vyšetření týkají. Sama paní doktorka totiž již svou pacientku na genetické vyšetření doporučila, ale jeho celý průběh osobně nezná. Také se se mnou podělila o subjektivní názor na situaci a možnosti rodiny V. z pohledu genetického vyšetření.

Vyšetření sluchu tónovou audiometrií v roce 2013 a 2014

V této části práce uvádím popis jednotlivých audiogramů u osob účastnících se výzkumu. Jednotlivé audiogramy jsou vloženy v příloze této práce.

Paní A. K.

Rok 2013

Proběhla klasická sluchová zkouška:

hlasitá řeč oboustranně ze 3 m, šepot z 0 m, se sluchadlem z 6 m

Audiometrie:

ztráty pro pravé ucho

při frekvenci 500 Hertzů slyší při zesílení 55 decibelů

při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 55 dB

při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 60 dB

při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 75 dB

ztráty pro levé ucho

při frekvenci 500 Hz slyší při zesílení 50 dB

při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 55 dB

při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 60 dB

při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 75 dB

Výpočet dle Fowlera: vpravo 66,3 %, vlevo 69, 1 %, celkově 67, 0 %, oboustranná percepční nedoslýchavost, středně těžká vada sluchu

Rok 2014

Proběhla klasická sluchová zkouška: hlasitá řeč vpravo ze 3 m, vlevo ad concham (u ucha)

Šepot oboustranně z 0 m

Audiometrie:

ztráty pro pravé ucho

při frekvenci 500 Hertzů slyší při zesílení 50 decibelů.

při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 55 dB

při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 60 dB

při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 65 dB

ztráty pro levé ucho

při frekvenci 500 Hz slyší při zesílení 45 dB

při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 50 dB

při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 55 dB

při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 75 dB

Výpočet dle Fowlera: vpravo 67,4 %, vlevo 61,9 %, celkově 63,3 %

Vyhodnocení vyšetření u paní A. K.

Paní A. K. má od 40 let sluchadlo. Při opakovaném vyšetření v roce 2014 (nový přístroj – audiometr) se projevilo zhoršení sluchu již při klasické sluchové zkoušce. Slyšení levého ucha se částečně zhoršilo. V roce 2013 slyšení hlasité řeči vlevo ze 3 m, v roce 2014 slyšení až ad concham. Lékařské vyšetření uvádí oproti předchozímu vyšetření v roce 2013 ztrátu beze změn. Je nutné přihlídnout, ke změně přístroje v ambulanci. Jsou možné menší odchylky od původního vyšetření. Pacientce doporučeno nadále nošení sluchadla. Jedná se u ní o oboustrannou percepční nedoslýchavost, středně těžkou vadu sluchu.

Paní H. P.

Rok 2013

Vyšetřena pro nedoslýchavost, sama pocítila zhoršení, po vyšetření přiděleno sluchadlo v tomto roce

Proběhla klasická sluchová zkouška:

hlasitá řeč ze 3 metrů oboustranně, Šepot oboustranně ad concham

Audiometrie:

ztráty pro pravé ucho

- při frekvenci 500 Hertzů slyší až při zesílení 30 decibelů
- při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 40 dB
- při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 40 dB
- při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 65 dB

ztráty pro levé ucho

- při frekvenci 500 Hz slyší při zesílení 45 dB
- při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 55 dB
- při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 60 dB
- při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 90 dB

Výpočet dle Fowlera: vpravo 38,2 %, vlevo 68,2 %, celkově 45,7 % ztrát, oboustranná percepční nedoslýchavost, středně těžká vada

Rok 2014

Klasická sluchová zkouška – hlasitá řeč ze 3 m oboustranně, šepot 0 m oboustranně

kompenzace sluchadlem – slyší ze 6 m

Audiometrie:

ztráty pro pravé ucho

- při frekvenci 500 Hertzů slyší až při zesílení 30 decibelů
- při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 35 dB
- při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 45 dB

- při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 65 dB

ztráty pro levé ucho

- při frekvenci 500 Hz slyší při zesílení 60 dB
- při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 55 dB
- při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 60 dB
- při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 75 dB

Výpočet dle Fowlera: vpravo 40,1 %, vlevo 72, 5 % a celkově 48,2 % ztrát

Vyhodnocení vyšetření u paní H. P.

Výsledky klasické sluchové zkoušky po uplynutí roku shodné. Při kontrolním vyšetření již paní H. P. udává u lékaře zhoršení sluchu sama od sebe. Na pravém uchu zhoršení sluchu: v roce 2013 dle Fowlera 38,2% ztrát, v roce 2014 40,1 % ztrát. Zhoršení také na levém uchu: dle Fowlera v roce 2013 68,2%, v roce 2014 72,5% ztrát. Jedná se o oboustrannou percepční nedoslýchavost, středně těžkou vadu. Pacientce doporučeno nadále nošení sluchadla, a také doporučeno genetické vyšetření, vzhledem k silnému rodinnému postižení.

Paní M. B.

Rok 2013

Proběhla klasická sluchová zkouška: pravé ucho - neslyší ani hlasitou řeč u ucha (zraněné ucho), vlevo slyší hlasitou řeč ze 3 m, šepot ad concham

Audiometrie

ztráty pro pravé ucho

- při frekvenci 500 Hertzů slyší až při zesílení 45 decibelů
- při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 80 dB
- při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 85 dB
- při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 95 dB

ztráty pro levé ucho

- při frekvenci 500 Hz slyší při zesílení 40 dB

- při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 45 dB
- při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 50 dB
- při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 55 dB

Výpočet dle Fowlera: vpravo 87,6 %, vlevo 50 % a celkově 59,4 % ztrát, percepční nedoslýchavost na levém uchu, smíšená nedoslýchavost jen na pravém uchu, má kochleární rezervu 20 dB, těžká sluchová vada na pravém uchu, středně těžká sluchová vada na levém uchu.

Rok 2014

Proběhla klasická sluchová zkouška: pravé ucho - neslyší ani hlasitou řeč u ucha (zraněné ucho), vlevo slyší hlasitou řeč ze 1 m, šepot ad concham

se sluchadlem 4 m, ale hůře toleruje

Audiometrie:

ztráty pro pravé ucho

- při frekvenci 500 Hertzů slyší až při zesílení 55 dB
- při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 75 dB
- při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 80 dB
- při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 100 dB (už neslyší, je bolestivé, přístroj nezaznamená, ať neublížíme sluchu pacienta) pro výpočet Fowlera zadáno 95 dB jinak nejde vypočítat (není v tabulce 100 dB)

ztráty pro levé ucho

- při frekvenci 500 Hz slyší při zesílení 40 dB
- při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 45 dB
- při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 50 dB
- při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 55 dB

Výpočet dle Fowlera: vpravo 87,6, vlevo 50 %, celkově 59,4 % ztrát.

Vyhodnocení vyšetření u paní M. B.

Výsledky klasické sluchové zkoušky po uplynutí roku se zhoršily v oblasti slyšení hlasité řeči na levém uchu. V roce 2013 ze 3 m a v roce 2014 již jen z 1 m. Na

pravém uchu zhoršení sluchu. Subjektivně došlo ke zhoršení sluchu, bylo potřeba seřídít sluchadlo, ale objektivně nešlo zhoršení prokázat. Hodnota 100 dB není v tabulce dle Fowlera. Tento zvuk je pro pacienty bolestivý, proto ho audiometr již neměří. Jedná se o praktickou hluchotu vpravo. Sluch se blíží k hranici těžké sluchové vady. Pacientce doporučeno nadále nošení upraveného sluchadla a infuze.

Paní P. K.

2013

Proběhla klasická sluchová zkouška: oboustranně 6 m, hlasitá řeč i šepot

Audiometrie:

- pokles je vpravo na frekvenci 3000 Hz, 20 dB a vlevo 4000 Hz, 35 dB

ztráty pro pravé ucho

- při frekvenci 500 Hertzů slyší až při zesílení 10 decibelů
- při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 10 dB
- při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 10 dB
- při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 15 dB

ztráty pro levé ucho

- při frekvenci 500 Hz slyší při zesílení 10 dB
- při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 10 dB
- při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 10 dB
- při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 35 dB

Výpočet dle Fowlera: vpravo 1,2 %, vlevo 4,7 %, celkově 2,07 % ztrát, vpravo percepční porucha sluchu (není to vada), vlevo počínající percepční nedoslýchavost

Rok 2014

Informantka v důsledku předchozího vyšetření z roku 2013 (počínající percepční nedoslýchavost vlevo) odmítla opakované vyšetření v roce 2014. Vyšetřením byla překvapena a obává se dalšího postupu sluchové vady. Raději nechce znát výsledek po uplynutí jednoho roku.

Vyhodnocení vyšetření u paní P. K.

Vyšetření není možné srovnat, protože paní P. K. se odmítla v roce 2014 účastnit opakovaného vyšetření. Sama výrazné zhoršení sluchu od loňského roku nepocítuje. Pacientce doporučena sluchová hygiena a Gingko biloba – Tebokan.

Slečna B. K.

Rok 2013

Proběhla klasická zkouška sluchu: hlasitá řeč vpravo ze 2 m, vlevo ze 6 m

šepot vpravo ad concham a vlevo ze 6 m

Audiometrie:

ztráty pro pravé ucho

- při frekvenci 500 Hertzů slyší až při zesílení 45 decibelů
- při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 50 dB
- při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 75 dB
- při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 90 dB

ztráty pro levé ucho

- při frekvenci 500 Hz slyší při zesílení 15 dB
- při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 15 dB
- při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 30 dB
- při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 45 dB

Výpočet dle Fowlera: vpravo 70,9 %, vlevo 15, 0 %, celkově 28,92 % ztrát, smíšená nedoslýchavost vpravo, středně těžká vada vpravo. Vlevo percepční, lehká vada. Kochleární rezerva průměrně 25 dB vpravo.

Rok 2014

Proběhla klasická zkouška sluchu: hlasitá řeč vpravo ad concham, vlevo ze 6 m

šepot vpravo ad concham, vlevo ze 6 m

Audiometrie:

ztráty pro pravé ucho

- při frekvenci 500 Hertzů slyší až při zesílení 45 dB
- při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 60 dB
- při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 75 dB
- při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 90 dB

ztráty pro levé ucho

- při frekvenci 500 Hz slyší při zesílení 10 dB
- při frekvenci 1000 Hz slyší při zesílení 10 dB
- při frekvenci 2000 Hz slyší při zesílení 30 dB
- při frekvenci 4000 Hz slyší při zesílení 40 dB

Výpočet dle Fowlera: vpravo 76,7 %, vlevo 12,7 %, celkově 28,7 % ztrát, těžká vada sluchu na pravém uchu.

Vyhodnocení vyšetření u slečny B. K.

Výsledky klasické sluchové zkoušky po uplynutí roku: zhoršení pravého ucha. V roce 2013 slyšení hlasité řeči na pravém uchu ze 2 m, v roce 2014 již pouze ad concham. Na pravém uchu zhoršení sluchu: v roce 2013 dle Fowlera 70,9% ztrát, v roce 2014 76,7 % ztrát. Zlepšení (také možný vliv nového přístroje, tedy možná beze změny) na levém uchu: dle Fowlera v roce 2013 15,0%, v roce 2014 12,7% ztrát. Jedná se o smíšenou nedoslýchavost vpravo, středně těžkou vadu vpravo. Vlevo percepční, lehká vada. Kochleární rezerva průměrně 25 dB vpravo.

4.4 Shrnutí výsledků výzkumného šetření

V této kapitole jsou shrnuty výsledky výzkumné části. Nejdříve shrneme, zda se podařilo splnit stanovené **výzkumné teze**:

T1: Osoby se sluchovým postižením, které se projevuje v pozdějším věku, si své potíže se sluchem odmítají přiznat.

Tato teze se potvrdila. Téměř u všech členů rodiny, kteří se účastnili výzkumu, (kromě slečny B. K., která je mladší), se sluchová vada projevila nejdříve okolo

čtyřiceti let. Všichni uvádějí, že náznaky problémů se sluchem zaznamenali již v dřívějším věku, ale nepřikládali tomu větší pozornost. U všech se v rodině mluvilo hlasitě, tedy jim tento stav přišel jako „normální“ a více se jím nezabývali. K vyšetření a řešení situace je donutily obvykle až problémy v komunikaci s ostatními lidmi.

T2: Užívání sluchadla je ovlivněno především subjektivním pohled nedoslýchavého člověka.

Tato výzkumná teze se potvrdila. Čtyři z informantek mají přiděleno sluchadlo, ale všechny potvrdily, že ho buď nenosí vůbec, nebo jen výjimečně. Jedna uvedla, že je to především z estetických důvodů – sluchadlo je vidět, a proto ho nechce nosit. Další uvedly, že sluchadlo využívají jen při komunikaci s lidmi, doma ho nevyužívají vůbec, protože jim vadí a nechtějí ho nosit denně.

T3: V případě, že se jedná o choroby podmíněné autozomálně recesivním typem dědičnosti, nevyskytují se u všech členů rodiny.

U této teze se potvrdilo, že se sluchové postižení vyskytuje v rodině poměrně často, ale nevyskytuje se u všech členů rodiny. Tedy by se v případě potvrzení dědičné choroby jednalo o autozomálně rezervní typ dědičnosti. To však nebylo možné potvrdit, protože ještě nikdo z členů rodiny neabsolvoval genetické vyšetření.

T4: Genetické vyšetření můžeme absolvovat, pokud máme zájem získat informace o výskytu dědičných chorob ve své rodině.

Tato teze se nepotvrdila. Genetické vyšetření není podmíněno pouze zájmem člena rodiny, ale je potřeba, aby se v rodině vyskytla alespoň jedna osoba, u které se choroba projevila. Poté je možné získat doporučení od svého lékaře a na genetické vyšetření se objednat.

Shrnutí výsledků výzkumného šetření

Práce byla zaměřena na výzkum v jedné rodině. Všichni zúčastnění členové rodiny absolvovali rozhovor a vyšetření tónovou audiometrií.

Sluchové postižení se u většiny z nich začalo objevovat většinou mezi třicátým a čtyřicátým rokem života. S přibývajícím věkem se dále zhoršuje. Své problémy neřešili hned v počátku, protože byli zvyklí na hlučnou komunikaci z domova. Vždy byl někdo z rodiny, kdo hůře slyšel (otec, děda, matka apod.), a tak považovali tento stav za

běžný. K prvnímu řešení jejich sluchového postižení je přivedly až problémy v dorozumívání s ostatními lidmi. Většinou se tato situace týkala pracovního prostředí. Jedinou výjimkou byla slečna B. K., která byla již v jedenácti letech operována v Praze v Motole a byl jí odstraněn kongenitální cholesteatom. Ovšem již od dětství se u ní projevovala i nedoslýchavost na druhém uchu, tedy je i u ní předpokládána genetická zátěž, a to ze strany otce. Sluchadlo však také nenosí, tak jako většina ostatních členů rodiny. K užívání této kompenzační pomůcky většina členů rodiny zaujímá spíše negativní postoj.

Podobný přístup jako ke svému postižení se traduje v rodině i vzhledem ke genetickému vyšetření. Dotázaní se shodují, že o této možnosti ani nevěděli a zároveň je to ani nenapadlo. V rodině jsou přesvědčeni, že se jedná o dědičnost, která se projevuje vždy v nové a nové generaci, nejméně u jednoho člena dané generace. Nikdy však nepovažovali za nutné si tuto skutečnost nechat potvrdit genetickým vyšetřením. V souvislosti s tímto výzkumem je však situace začala více zajímat, o čemž svědčí i větší zájem ostatních členů rodiny o vyšetření tónovou audiometrií (uvádím v příloze). Po kontrolním vyšetření v roce 2014 bylo paní H. P., které se sluch za období jednoho roku opět zhoršil, doporučeno genetické vyšetření v Ostravě. Paní H. P. souhlasila a na vyšetření se objednala. Bohužel však již výsledek tohoto vyšetření nemohu zařadit do své práce, protože vyšetření by mělo proběhnout až v prosinci 2014. Snad tedy alespoň pomůže objasnit rodině V., zda se v jejich rodině jedná opravdu o genetickou zátěž.

Vyšetření sluchu tónovou audiometrií proběhlo v rodině dvakrát u týchž členů v časovém odstupu jednoho roku. Záměrem bylo získat srovnání stavu sluchu. Jednu respondentku výsledek prvního vyšetření tak vyděsil, že odmítla kontrolní vyšetření v roce 2014. U této dotázané tedy nebylo možné srovnání dokončit. Ostatní dotázaní absolvovali obě vyšetření a za jeden rok došlo pouze u paní H. P. k regresi sluchové vady. U paní M. B. se zhoršila sluchová vada na pravém uchu. U ostatních respondentek nedošlo k výrazným změnám sluchové vady. Průběh jednoho roku tedy u sluchové vady nemusí způsobit výrazné změny.

Genetické vyšetření v souvislosti se sluchovou vadou zatím u nikoho z této rodiny neproběhlo. Paní H. P. by ho však měla absolvovat v prosinci 2014, a to na Oddělení lékařské genetiky v ostravské nemocnici. Na vyšetření byla objednána telefonicky a před vyšetřením musí vyplnit dotazník o zdravotním stavu (výskyt chorob v rodině). Poté by měl proběhnout pohovor (genetická konzultace) s lékařem a odběr

vzorku DNA. Bylo uvedeno, že tento odběr bude proveden ze sliznice dutiny ústní. Výsledky vyšetření by měly být paní H. P. známy přibližně do týdne. Jak uvedla zdravotní sestra při telefonickém hovoru, pokud se jedná o vyšetření dospělého člověka na výskyt sluchové choroby v rodině a tento pacient bude mít lékařské doporučení, hraří genetické vyšetření v plné výši pojišťovna pacienta.

Zvláštním projevem u nedoslýchavých členů rodiny, kterého si nejprve všimla ošetřující paní doktorka, je jejich typický nos. Dalo by se říci, že se jedná o tzv. orlí nos. Tento vzhled je prvním příznakem, že u daného člena rodiny se projeví sluchová vada. Tato skutečnost není potvrzena, ale je možné, že opravdu se sluchovým postižením souvisí. Když jsem získala tuto informaci, soustředila jsem se na ni v rámci pozorování při rozhovoru a musím s paní doktorkou souhlasit. Otázkou je, zda se také jedná o genetickou dispozici. Souvislost se sluchovým postižením by snad bylo možné prokázat také na základě genetického vyšetření.

Členové této rodiny se k výzkumu stavěli se zájmem, byli nápomocni při rozhovorech i při spolupráci s paní doktorkou, při realizaci konkrétních vyšetření. Věřím, že i pro ně je tento výzkum přínosem a snad získají i konkrétní informace z genetického vyšetření, které jim situaci v jejich rodině více objasní.

ZÁVĚR

Ve své diplomové práci jsem se zabývala problematikou sluchového postižení, vyskytujícího se v konkrétní rodině v různých generacích. Kladla jsem si za cíl porovnat úroveň sluchového postižení u různých generací v této rodině.

V teoretické části jsem vycházela z dostupné literatury a dalších zdrojů a snažila jsem se přiblížit základní pojmy z oblasti sluchového postižení. Zmínila jsem také problematiku diagnostiky a možnosti kompenzace sluchových vad. V návaznosti na praktickou část jsem přiblížila také problematiku genetiky a genetického vyšetření.

Jsem si vědoma, že jsem nemohla postihnout veškeré informace, protože literatura, která se touto problematikou zabývá, je poměrně dosti rozsáhlá. Snažila jsem se však vybírat podstatné informace, tak aby se navzájem doplňovaly a tvořily s praktickou částí základní přehled daného tématu.

Hlavním cílem výzkumné části této diplomové práce, která je zaměřena kvalitativně, bylo porovnat úroveň sluchového postižení u různých generací v této rodině. Mimo tento hlavní cíl jsem si stanovila také dílčí cíle, které měly dotvořit ucelený přehled o sluchovém postižení v dané rodině. Výzkumu se zúčastnilo pět oslovených rodinných příslušníků různého věku, se kterými byl uskutečněn rozhovor. Bylo vytvořeno pět případových studií a proběhla také analýza výsledků z vyšetření tónovou audiometrií u daných respondentů. Informace byly doplněny také rozhovorem s paní doktorkou.

Na základě analýzy rozhovorů a výsledků vyšetření, případně pomocí doplňujících informací z pozorování, jsem dospěla k několika závěrům, které jsou uvedeny v závěru výzkumné části této práce.

Na podkladě své práce, jsem si uvědomila, že sluchové postižení v rodině nemusí představovat pouze neslyšící babičky a dědečky. Někoho může potkat mnohem dříve a záleží na konkrétním člověku, jak se s touto situací vyrovná. Zda toto postižení přijme jako součást svého života, nebo se bude ohlížet na lidi okolo a snažit se jim přizpůsobit jen, aby nevyčnival. To je často případ lidí se sluchadlem, kteří ho raději nosit nebudou, protože by ho ti ostatní v okolí mohli vidět a pak by byli „divní“. Ale už jim nedochází, že vlastně působí stejně, protože pokud opravdu špatně slyší, tak si toho lidé z okolí

stejně všimnou při komunikaci. Musí těmto lidem otázku opakovat několikrát, případně na ně až křičet. Takže stejně poznají, že něco s jejich sluchem není v pořádku. Proto je možná lepší myslet na sebe a sluchadlo nosit kvůli sobě a ne ho nenosit kvůli druhým.

Stejně tak jsem si při tvorbě této práci uvědomila, že vlastně nikdy nemůžeme přesně vědět, co je zapsáno v našich genech. Nemůžeme vědět, kdy se projeví nějaká dědičná dispozice, a také nemůžeme vědět, jakého partnera potkáme, budeme s ním mít děti

a teprve pak se ukáže, jaké geny se potkaly a projeví u našich dětí. Nejen sluchové ústrojí, ale také geny jsou neuvěřitelnou záhadou lidského těla, která nás může kdykoli překvapit. A já jsem ráda, že jsem díky této práci měla možnost tyto dvě záhady alespoň částečně poodhalit a obohatit se o další poznatky.

SHRNUTÍ

Diplomová práce „Sluchové postižení – genetická zátěž v rodině“ se zabývá sluchovým postižením v jedné rodině, které se projevuje v různých generacích. Je rozdělena do čtyř kapitol. Teoretickou část práce tvoří tři kapitoly a empirickou část jedna kapitola. První kapitola definuje základní pojmy týkající se sluchového postižení, anatomie a fyziologie sluchového ústrojí, popisuje klasifikaci sluchových vad a poruch a zabývá se osobností člověka se sluchovým postižením. Druhá kapitola je věnována přiblížení medicínských oborů zabývajících se diagnostikou sluchového postižení, popisuje jednotlivé metody a postup při vyšetření sluchu, a také se zabývá kompenzací sluchových vad. Třetí kapitola se zabývá dědičností chorob a možnostmi genetického vyšetření.

V empirické části diplomové práce jsou vypracovány případové studie pěti rodinných příslušníků, kteří mají různý věk. Byly uskutečněny rozhovory s těmito pěti osobami a také rozhovor s paní doktorkou, která se zabývá sluchovým postižením a korekcí sluchu u pacientů. A také proběhlo vyšetření tónovou audiometrií u všech pěti osob. Údaje byly vyhodnoceny a analyzovány.

Cílem diplomové práce je porovnat úroveň sluchového postižení u různých generací ve zvolené rodině. Dále pak zmapovat situaci v rodině, analyzovat vyšetření sluchu jednotlivých členů a zaznamenat jejich vyrovnávání se se sluchovým postižením. Vyhodnotit postoj členů rodiny k využívání kompenzačních pomůcek a zmapovat způsob, jakým se provádí genetické vyšetření sluchu.

SUMMARY

This thesis "Hearing Impairment - genetic load in the family" is concerned with hearing impairment in one family, which manifests itself in different generations. It is divided into four chapters. The theoretical part consists of three chapters and the empirical part of one chapter. The first chapter defines the basic concepts related to hearing impairment, anatomy and physiology of the auditory system, describes the classification of auditory impairments and deals with the human personality with hearing impairments. The second chapter is devoted to the approach of medical science dealing with the diagnosis of hearing impairment, describes various methods and procedures for testing hearing, and also deals with compensation for hearing defects. The third chapter deals with heredity diseases and possibilities of genetic testing.

In the empirical part of the thesis developed case studies of five family members who have different ages. Were interviewed these five persons and also an interview with the doctor that deals with hearing impairment and hearing correction in patients. A test was also pure-tone audiometry in all five persons. Data were analyzed and evaluated.

The aim of the thesis is to compare the level of hearing impairment among different generations in the selected family. Then to map the family situation, analyze the examination of hearing individual members and record their coping with hearing impairments. Evaluate the attitude of family members to the use of assistive devices and map the way it carries out genetic testing of hearing.

POUŽITÉ ZDROJE

ADAM, J. Program a sborník abstrakt. Liberec, 2009. s. 39 – 40. ISBN neuvedeno.

ADÁMEK, H. Zrození genetiky. National Geographic Česko. Červenec 2009, č. 7, s. 26 – 33. ISSN 1213-9394.

BÁRTKOVÁ, E., LEJSKA, M., WEBEROVÁ, P., HAVLÍK, R. Diagnostika a korekce těžce sluchově postižených nejmenších dětí a její úskalí. In: ADAM, J. Program a sborník abstrakt. Liberec, 2009. s. 22 – 23. ISBN neuvedeno.

BIRKENHÄGER, R., LÜBLINGHOFF, N., PRERA, E., SCHILD, C., ASCHENDORFF, A., ARNDT, S. Autosomal dominant prelingual hearing loss with Palmoplantar Keratoderma syndrome: Variability in clinical expression from mutations of R75W and R75Q in the GJB2 gene. American Journal of Medical Genetics Part A. Březen 2010, 152A. s. 1798–1802.

BRDIČKA, R. Lidský genom na rozhraní tisíciletí. Praha: Grada, 2001. 256 s. ISBN 80-2470-118-9.

BRUNECKÝ, Z. Možnosti prevence u dědičných chorob. In: BLAŽEK, A. a kol. Genetika a její využití v praxi. Praha: Mír, 1965. s. 111 – 115. ISBN neuvedeno.

CIHELKOVÁ, B. 7 největších úspěchů genetiky. 21. století. Listopad 2014, č. 11, s. 62 – 65. ISSN neuvedeno.

FLEGR, J. Evoluční biologie. Praha: Akademie, 2005. 559 s. ISBN 80-200-1270-2.

FREEMAN, R. D., GARBIN, C. F., BOESE, R. J. Tvé dítě neslyší? Praha: FRPSP, 1992. 359 s. ISBN neuvedeno.

GOETZ, P. Lidská genetiky. In: ŠRÁM, R. Dědičnost a člověk. Praha: Státní pedagogické nakladatelství, 1987. s. 129 – 189. ISBN neuvedeno.

GAVORA, P. Úvod do pedagogického výzkumu. Brno: Paido, 2000. 207 s. ISBN 80-85931-79-6.

GAVORA, P. Úvod do pedagogického výzkumu. Brno: Paido, 2010. ISBN 978-80-7315-185-0.

HAHN, A., ŠEJNA, I. Anatomie ucha. In: HAHN, A. a kol. Otorinolaryngologie a foniatrye v současné praxi. Praha: Grada, 2007. s. 21 – 27. ISBN 978-80-247-0529-3.

HAVLÍK, R. Sluchová propedeutika. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2007. 209 s. ISBN 978-80-7013-458-0.

HENDL, J. Kvalitativní výzkum: základní teorie, metody a aplikace. 2. vyd. Praha: Portál, 2008. ISBN 978-80-7367-485-4.

HLOŽEK, Z. Základy audiologie pro speciální pedagogy. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2012. 118 s. ISBN 978-80-244-3436-0.

HORÁKOVÁ, R. Sluchové postižení: úvod do surdopedie. Praha: Portál, 2012. 160 s. ISBN 978-80-262-0084-0.

HORÁKOVÁ, R. Uvedení do surdopedie. In: PIPEKOVÁ, J. Kapitoly ze speciální pedagogiky. 2. vyd. Brno: Paido, 2006. s. 127 – 142. ISBN 80-7315-120-0.

HOUDKOVÁ, Z. Sluchové postižení u dětí – komplexní péče. Praha: Triton, 2005. 117 s. ISBN 80-7254-623-6.

HROBOŇ, M., JEDLIČKA, I., HOŘEJŠÍ, J. Nedoslýchavost. Praha: Makropulos, 1998. 90 s. ISBN 80-86003-13-2.

HRUBÝ, J. Velký ilustrovaný průvodce neslyšících a nedoslýchavých po jejich vlastním osudu (1. díl.). 2. vyd. Praha: FRPSP, 1999. 396 s. ISBN 80-7216-096-6.

HRUBÝ, J. Velký ilustrovaný průvodce neslyšících a nedoslýchavých po jejich vlastním osudu (2. díl.). Praha: FRPSP, 1998. 328 s. ISBN 80-7216-075-3.

HUDÁKOVÁ, A., MYSLIVEČKOVÁ, R. Dva jazyky – dvě kultury. In: FENCLOVÁ, J. Ve světě sluchového postižení. Praha: FRPSP, 2005, s. 22 - 25. ISBN 80-86792-27-7.

HYBÁŠEK, I. Ušní, nosní a krční lékařství. Praha: Galén, 1999. 220 s. ISBN 80-7262-017-7.

HYBÁŠEK, I., VOKURKA, J. Speciální otorinolaryngologie. Praha: Karolinum, 1997. 109 s. ISBN 80-7184-386-5.

KOČÁREK, E., PÁNEK, M., NOVOTNÁ, D. Klinická cytogenetika I.: úvod do klinické cytogenetiky: vyšetřovací metody v klinické cytogenetice. 2. vyd. Praha: Karolinum, 2010. 134 s. ISBN 978-80-246-1880-7.

KOLLÁR, A. Ušní lékař odpovídá, radí, informuje, vysvětluje. Brno: CERM, 2008. 94 s. ISBN 978-80-7204-602-7.

KONEČNÁ, D. I sluchově postižení žijí mezi námi. Ucho – Echo. Únor 2000, roč. 4, č. 1, s. 25. ISSN 1211-6955.

LEJSKA, M. Poruchy verbální komunikace a foniatrie. Brno: Paido, 2003. 156 s. ISBN 80-7315—038-7.

MISTELI, T. Vnitřní život genomu. Scientific American. Únor 2011, č. 2, s. 44 – 51. ISSN 1213-7723.

MRÁZKOVÁ, E., MRÁZEK, J. LINDOVSKÁ, M. Základy audiologie a objektivní audiometrie. Medicínské a sociální aspekty sluchových vad. Ostrava: Zdravotně sociální fakulta Ostravské univerzity v Ostravě, 2006. 122 s. ISBN 80-7368-226-5.

NAGYOVÁ, O., SOPKO, V. VOJTKOVÁ, D. Dědičné poruchy sluchu. In: Sborník. 1. česko-slovenský foniatrický kongres a XIV. celostátní foniatrické dny Evy Sedláčkové. Brno: Audio-Fon centr, 2003. ISBN neuvedeno.

NEČÁSEK, J. Genetika. Praha: Scientia, 1993. 112 s. ISBN 80-85827-04-2.

NOVÁK, A. Audiologie. Vyšetřovací technika, diagnostika, léčba a rehabilitace. Praha: Unitisk, 2003. 333 s. ISBN neuvedeno.

NOVÁK, A. Foniatrie a pedaudiologie I. Praha: Unitisk, 1994. 131 s. ISBN neuvedeno.

OREL, V. Gregor Mendel a počátky genetiky. Praha: Academia, 2003. 240 s. ISBN 80-200-1082-3.

OTOVÁ, B. Mendelovská dědičnost. In: OTOVÁ, B., KAPRAS, J. a kol. Biologie člověka pro bakalářské studium na lékařských fakultách. Praha: Karolinum, 1997. s. 11 – 19. ISBN 80-7184-504-3.

POTMĚŠIL, M. a kol. Psychosociální aspekty sluchového postižení. Brno: Masarykova univerzita, 2010. 197 s. ISBN 978-80-210-5184-3.

POTMĚŠIL, M. Úvodní stati k výchově a vzdělávání sluchově postižených. Praha: Fortuna, 1999. 69 s. ISBN 80-7168-744-8.

POTMĚŠILOVÁ, P. Úprava testu WISC-III^{UK} pro potřeby vyšetření dětí se sluchovým postižením. In: POTMĚŠIL, M. a kol. Psychosociální aspekty sluchového postižení. Brno: Masarykova univerzita, 2010. s. 133 - 154. ISBN 978-80-210-5184-3.

RELICHOVÁ, J. Dědičnost a medicína. Eugenika z pohledu současného poznání genetiky. Vesmír. Srpen 2003, roč. 82, č. 8, s. 432 – 434. ISSN neuvedeno.

SEEMAN, P., RAŠKOVÁ, D. a kol. Genetická vyšetření u nedoslýchavých dětí. In:

SILVERMAN, D. Jako robíť kvalitatívny výskum. Bratislava: Ikar, 2005. 327 s. ISBN 80-551-0904-4.

SKÁKALOVÁ, T. Uvedení do problematiky sluchového postižení. Hradec Králové: Gaudeamus, 2011. 94 s. ISBN 978-80-7435-098-6.

SKŘIVAN, J. Záněty středního ucha. Sluch a jeho poruchy. Hluchota. Praha: Triton, 2000. 44 s. ISBN 80-7254-128-5.

STRAUSS, A., CORBINOVÁ, J. Základy kvalitativního výzkumu. Postupy a techniky metody zakotvené teorie. Boskovice: Albert, 1999. 228 s. ISBN 80-85834-60-X.

STRNADOVÁ, V. Jak se úspěšně vyrovnávat se ztrátou sluchu. I. díl Náhlá ztráta sluchu. Asnep, 2001. 165 s. ISBN 80-903035-2-8.

STRNADOVÁ, V. Současné problémy české komunity neslyšících. I. Hluchota a jazyková komunikace. Praha: FF UK, 1998. 279 s. ISBN 80-85899-45-0.

SVĚTLÍK, M. Postižení sluchu. Současné možnosti sluchové protetiky. Praha: Triton, 2000. 61 s. ISBN 80-7254-114-5.

SYKES, B. Pozadí moderní genetiky. In: HATINA, J., SYKES, B. Lékařská genetiky. Problémy a přístupy. Praha: Academia, 1999. s. 11 – 19. ISBN 80-200-0700-8.

ŠEJNA, I. Klasifikace a hodnocení sluchové léze. In: HAHN, A. a kol. Otorinolaryngologie a foniatrie v současné praxi. Praha: Grada, 2007. s. 49 – 51. ISBN 978-80-247-0529-3.

ŠEJNA, I. Vyšetřovací metody sluchového orgánu a sluchové funkce. In: HAHN, A. a kol. Otorinolaryngologie a foniatrie v současné praxi. Praha: Grada, 2007. s. 35 – 49. ISBN 978-80-247-0529-3.

ŠEJNA, I. Základy rehabilitace sluchu. In: HAHN, A. a kol. Otorinolaryngologie a foniatrie v současné praxi. Praha: Grada, 2007. s. 51 – 54. ISBN 978-80-247-0529-3.

ŠLAPÁK, I. a kol. Dětská otorinolaryngologie. Praha: Mladá fronta, 2013. 333 s. ISBN 978-80-204-2900-1.

ŠLAPÁK, I., FLORIÁNOVÁ, P. Kapitoly z otorhinolaryngologie a foniatrie. Brno: Paido, 1999. 84 s. ISBN 80-85931-67-2.

ŠMARDA, J. Biologie pro psychology a pedagogy. Praha: Portál, 2004. 420 s. ISBN 80-7178-924-0.

ŠMARDA, J. Člověk v proudu dědičnosti. Geny v lidském zdraví a nemoci. Praha: Grada, 1999. 136 s. ISBN 80-7169-768-0.

ŠMARDA, J. Genetika pro gymnázia. Praha: Fortuna, 2003. 144 s. ISBN 80-7168-851-7.

ŠTELLAROVÁ, E. Před sto osmdesáti lety se narodil zakladatel genetiky. Region – opavský a hlučínský. Červenec 2002, roč. 11, č. 27, příl. I.

ŠVARŤÍČEK, R., ŠEĎOVÁ, K. a kol. Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách. Praha: Portál, 2007. 384 s. ISBN 978-80-7367-313-0.

UCHYTIL, B., SMILEK, P., KOSTŘICA, R., NOVOTNÝ, M. Vyšetřovací metody a základní diagnostika v otorinolaryngologii. Praha: Triton, 2002. 254 s. ISBN 80-7254-190-0.

VÁGNEROVÁ, M. Psychopatologie pro pomáhající profese. Variabilita a patologie lidské psychiky. 3. vyd. Praha: Portál, 2002. 444 s. ISBN 80-7178-678-0.

VELDOVÁ, Z. Foniatrie. In: HAHN, A. a kol. Otorinolaryngologie a foniatrie v současné praxi. Praha: Grada, 2007. s. 339 – 377. ISBN 978-80-247-0529-3.

VOLF, V., VOLFOVÁ, H. Pediatrie pro střední zdravotnické školy. Praha: Informatorium, 1996. 210 s. ISBN 80-85427-87-7.

Internetové zdroje

ČESKÁ REPUBLIKA. Zákon o komunikačních systémech neslyšících a hluchoslepých. In: *Zákon č.423/2008 Sb. o komunikačních systémech neslyšících a hluchoslepých.* [online]. 2008 [cit. 2014-10-20]. Dostupné z: <http://www.zakonyprolidi.cz/cs/2008-423>

Fakultní nemocnice Ostrava [online]. 2009 [cit. 2014-09-22]. Dostupné z: http://www.fno.cz/documents/Udaje_o_zdravotnim_stavu_OLG_r02.pdf

Fakultní nemocnice Ostrava [online]. 2009 [cit. 2014-09-22]. Dostupné z: <http://www.fno.cz/oddeleni-lekarske-genetiky/cenik-placenyh-sluzeb>

Fakultní nemocnice v Motole. Informace pro pacienta/pacientku o genetickém testování [online]. 2005 - 2014 [cit. 2014-11-05]. Dostupné z: <http://ublg.lf2.cuni.cz/index.php/cs/ke-stazeni/category/11-p>

Genetika-biologie. Genetické poradenství [online]. 2010 - 2014 [cit. 2014-01-22]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/geneticke-poradenstvi>

Genetika-biologie. Genetické testy [online]. 2010 - 2014 [cit. 2014-01-22]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/geneticke-testy>

Genetika Plzeň. Lékařská genetika [online]. 2013 [cit. 2014-09-22]. Dostupné z: <http://www.genetika-plzen.cz/lekarska-genetika>

GENNET. Genetické vyšetření [online]. 2014 [cit. 2014-11-05]. Dostupné z: <http://www.gennet.cz/genetika/geneticke-vysetreni/>

Infosluch. Autozomálně recesivna porucha sluchu (DFNB) – Connexin 26 [online]. 2014 [cit. 2014-01-22]. Dostupné z: <http://infosluch.sk/wp/porucha-sluchu/priciny-poruchy-sluchu/geneticke-priciny-poruchy-sluchu/nesyndromicka-geneticcka-porucha-sluchu/autozomalne-recesivna-porucha-sluchu-dfnb-connexin-26/>

JCIH. History of the Joint Committee on Infant Hearing [online]. 2013 [cit. 2014-10-20]. Dostupné z: <http://www.jcih.org/history.htm>

Společnost lékařské genetiky. Pracoviště klinické genetiky [online]. 2007 - 2014 [cit. 2014-01-22]. Dostupné z: <http://www.slg.cz/pracoviste/klinicka-genetika/>

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek 1: Řez sluchovým ústrojím (Šlapák, I., Floriánová, P. 1999, s. 14)

Obrázek 2: Audiologický blanket (Hložek, Z. 2012, s. 41)

Obrázek 3: Značení na audiogramu (Lejska, M. 2003, s. 31)

Obrázek 4: Přepočítání na procenta dle Fowlera (Lejska, M. 2003, s. 39)

SEZNAM TABULEK

Tabulka 1: Tabulka hlasitosti (intenzity) hluku (Hroboň, M., Jedlička, I., Hořejší, J. 1998, s. 51)

Tabulka 2: Hodnocení tíže sluchové vady (Šejna, I. in Hahn, A. a kol. 2007, s. 49)

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1 – otázky rozhovoru pro členy rodiny

Příloha č. 2 – otázky rozhovoru pro paní doktorku

Příloha č. 3 – audiogramy paní A. K.

Příloha č. 4 – audiogramy paní H. P.

Příloha č. 5 – audiogramy paní M. B.

Příloha č. 6 – audiogramy paní P. K. a jejího syna M. KO.

Příloha č. 7 – audiogramy slečny B. K.

Příloha č. 8 – audiogramy otce slečny B. K.

Příloha č. 9 – doplňující audiogramy dalších členů rodiny

Příloha č. 10 – seznam pracovišť klinické genetiky

Příloha č. 11 – genealogické značky

Příloha č. 12 – rodokmen rodiny V.

PŘÍLOHY