



Zasoby:



Często zadawane
pytania dotyczące
genetyki



Prezentacje
dotyczące
genetyki

Zalecane Badania

Why are additional tests recommended after a hearing loss diagnosis?

- Kiedy dziecko zostanie zdiagnozowane jako niesłyszące/niedosłyszące, Komisja Łączona ds. Słuchu Niemowląt (JCIH) zaleca przeprowadzenie badań u innych specjalistów, aby wykluczyć inne zaburzenia powiązane z utratą słuchu. Te specjalistyczne oceny mogą obejmować wizyty u doradcy ds. genetycznych, kardiologa, neurologa, okulisty itp.
- Genetyka zajmuje się badaniem genów, tego czym są i jak funkcjonują. Geny to nasz sposób dziedziczenia cech po przodkach.
- Podczas spotkania/badania genetycznego, rodziny mogą współpracować z doradcą ds. genetycznych lub genetykiem i omówić rodzinną historię chorób lub zespołów, a także porozmawiać o ubytku słuchu u dziecka; specjalista może też pobrać do badań krew od rodziców i niesłyszącego/niedosłyszącego dziecka.
- Badania genetyczne mogą zapewnić rodzinom informacje dotyczące przyczyny ubytku słuchu, tego czy ubytek słuchu będzie postępować, innych ewentualnych zaburzeń (np. nerek, wzroku, serca) oraz prawdopodobieństwa ubytku słuchu u przyszłych dzieci (lub potomstwa bliskich krewnych).
- Czasami w badaniu genetycznym można też stwierdzić występowanie konkretnego zespołu, który jest również powiązany z innymi nierozpoznanymi chorobami wymagającymi interwencji. Ubytek słuchu może jednak nie wiązać się z żadną przyczyną.
- Badania wykazują, że co najmniej 50% ubytku słuchu jest dziedziczna.
- Każde niemowlę, które nie słyszy/niedosłyszcy, powinno być regularnie badane przez okulistę, aby ustalić czy istnieją problemy ze wzrokiem i wykluczyć zaburzenia wzroku takie jak zaćma lub zespół Ushera.
- U dzieci całkowicie niesłyszących sugeruje się przeprowadzenie badania EKG, aby stwierdzić występowanie rzadkiej choroby serca, zespołu Jervella i Lange-Nielsena, która może mieć bardzo poważne skutki, jeśli nie zostanie wykryta.
- Często lekarz zleci badanie tomografem i rezonansem magnetycznym. Badanie tomografem będzie dotyczyć ucha środkowego, a rezonansem - ucha wewnętrznego i nerwu.
- Często lekarz zleci badanie tomografem i rezonansem magnetycznym. Badanie tomografem będzie dotyczyć ucha środkowego, a rezonansem - ucha wewnętrznego i nerwu.
- Badania te mogą też pomóc w ustaleniu przyczyny ubytku słuchu i rekomendacji dotyczących jego usprawnienia.