

## Abstrakt

Hluchoslepota, neboli kombinované postižení, je současné poškození zraku a sluchu různého stupně s incidencí cca 1 : 8000 dětí a 1 : 5500 dospělých. Její nejčastější genetickou příčinou jsou syndromy Sticklerův (STL) a Usherův (USH).

Hlavním cílem této práce je poskytnout aktuální přehled o výskytu STL a USH v ČR a SR, upřesnění korelací genotypu s fenotypem pro naši populaci a tím diagnostických kritérií.

Pro podezření na STL jsme pomocí sekvenování a MLPA vyšetřili celkem 45 pacientů z 28 rodin. U 39 pacientů z 22 rodin jsme našli potenciálně kauzální varianty STL genů. Detekovali jsme celkem 15 různých variant (z toho 8 nových) v genu *COL2A1* u 28 pacientů z 18 rodin a 4 různé dosud nepopsané varianty v genu *COL11A1* u 11 pacientů ze 4 rodin. Příčinu onemocnění jsme objasnili u 22 rodin (79 % vyšetřovaných).

Do výzkumu USH bylo zařazeno 30 pacientů z 27 rodin. Nejčastěji jsme zachytili patogenní varianty v genu *USH2A*, a to 19 variant u 14 rodin, z toho 10 popsanych a 9 nových. Dále jsme našli 6 variant (5 nových) v genu *MYO7A* (3 rodiny), 3 (2 nové) v genu *USH1C* (2 rodiny) a 3 (2 nové) v genu *CDH23* (2 rodiny). U dvou rodin byla zjištěna složená heterozygozita pro varianty ve dvou různých USH genech. Příčinu hluchoslepoty v této skupině nemocných jsme objasnili u 21 rodin (78 % vyšetřovaných).

Na základě výsledků této studie jsme postulovali zpřesněná diagnostická a indikační kritéria pro zvýšení zachytu STL a USH v ČR a SR.

## Klíčová slova

*COL2A1, hluchoslepota, kolagen, NGS sekvenování nové generace, odchlípení sítnice, retinitis pigmentosa, Sangerovo sekvenování, Sticklerův syndrom, USH2A, Usherův syndrom*