

**Bukáčková J.¹, Dršata J. ^{1,4}, Krtičková J. ^{1,4}, Dědková J.², Cichrová P.³,
Školoudík L. ^{1,4}, Homoláč M.^{1,4}, Chrobok V. ^{1,4}**

1 Klinika otorinolaryngologie a chirurgie hlavy a krku Fakultní nemocnice Hradec Králové

2 Radiologická klinika Fakultní nemocnice Hradec Králové

3 Oddělení lékařské genetiky Fakultní nemocnice Hradec Králové

4 Univerzita Karlova, Lékařská fakulta v Hradci Králové

Úvod

hluchota podmíněná genovou mutací vázanou na chromozom X

- etiologicky raritní, několik známých mutací
- postižení převážně muži, ženy přenašečky
- POU3F4 mutace: charakteristické CT nálezy
 - ztluštělá ploténka třmínku
 - hypoplazie baze kochley
 - absence kostěného modiolu
 - dilatovaný vnitřní zvukovod
 - abnormální komunikace vnitřního zvukovodu s bazálním závitem kochley

Cíl: upozornit na problematiku X-vázané mutace v POU3F4 genu na kazuistice z ORL FNHK

Metodika

- retrospektivní rozbor kazuistiky chlapce s X-vázanou hluchotou
- porovnání klinického a peroperačního nálezu s literaturou

Diskuse

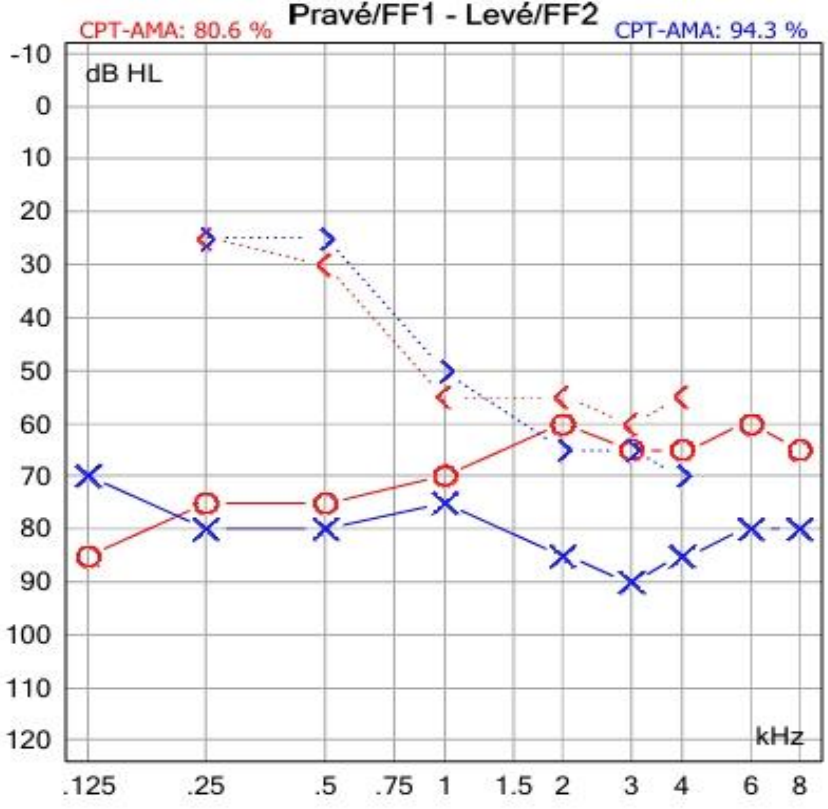
- kazuistika z ORL FNHK odpovídá publikovaným poznatkům
 - CT nález může imitovat EVA syndrom
 - gusher je při přítomnosti POU3F mutace předvídatelnou komplikací

Závěr

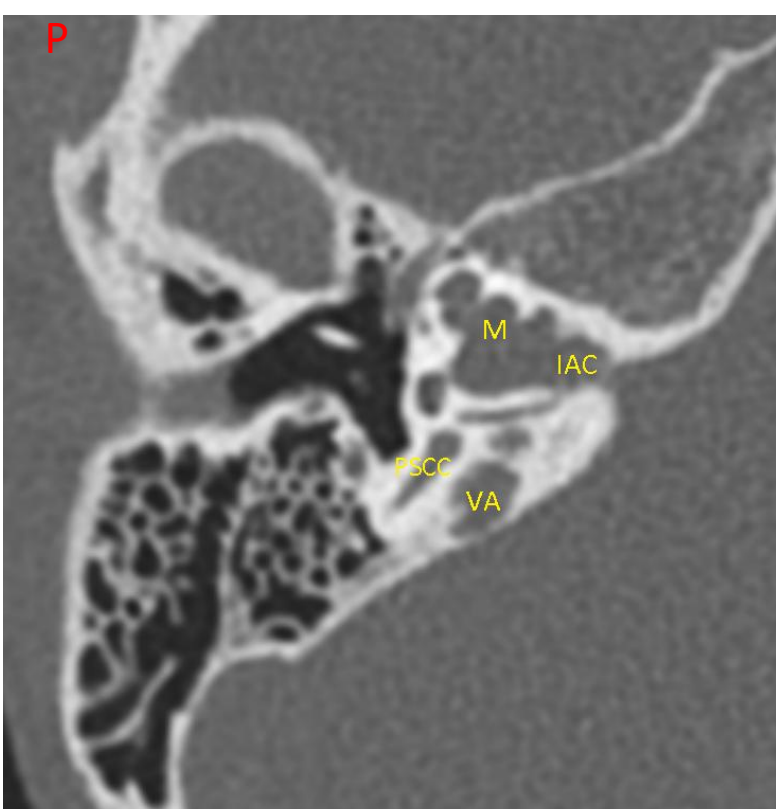
- POU3F4 mutace
 - charakteristický CT nález
 - klinická specifika (progresivní nedoslýchavost s kostně vzdušným rozdílem smíšená)
- znalost mutace je důležitá pro informování pacienta a předcházení možným komplikacím

Kazuistika

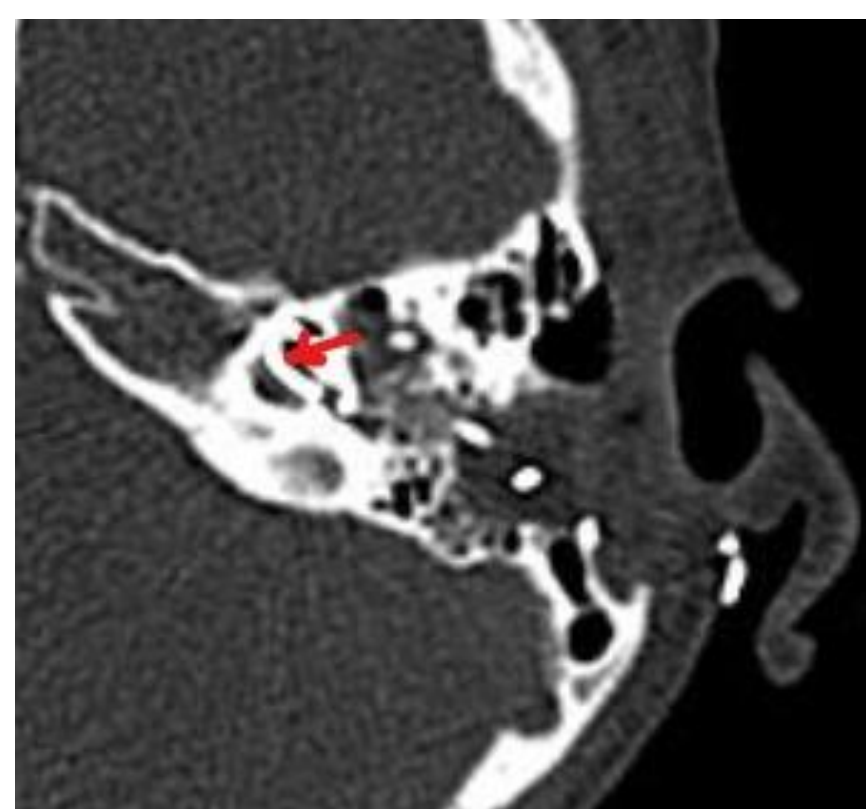
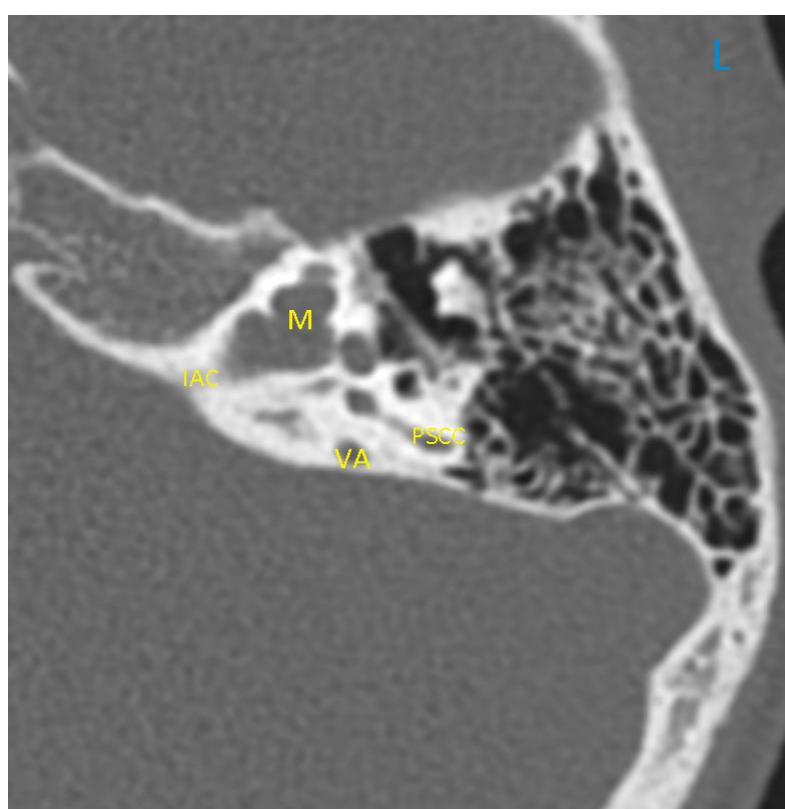
- 8letý chlapec se smíšenou oboustrannou nedoslýchavostí (Obr. 1), záchyt po narození při screeningu sluchu novorozenců
- sluchadlová korekce od 9 měsíců věku
- postupná progrese sluchových ztrát, 2025 nabídnuta kochleární implantace
 - CT malformace vnitřního ucha, široká komunikace mezi vnitřním zvukovodem a kochleou, chybějící modiolus, rozšířený vestibulární akvedukt oboustranně (Obr. 2)
 - genetické vyšetření: X-vázaná mutace v POU3F4 genu – patogenní varianta c.559G>T (p.Glu187*) v hemizygotní formě
- květen 2026 kochleární implantace vlevo
 - peroperačně silný přetlak nitroušní tekutiny gusher (Obr. 3 a-c), parciální odpověď elektrod (11/16), CBCT správná inzerce elektrosvazku (Obr. 4)
 - pooperačně vertigo s nystagmem a nauzeou, dočasné zhoršení sluchu vpravo
 - při aktivaci zvukového procesoru (bimodální stimulace s pravostranným sluchadlem) ústup vestibulárních symptomů, zisková křivka s kochleárním implantátem (Obr. 5)



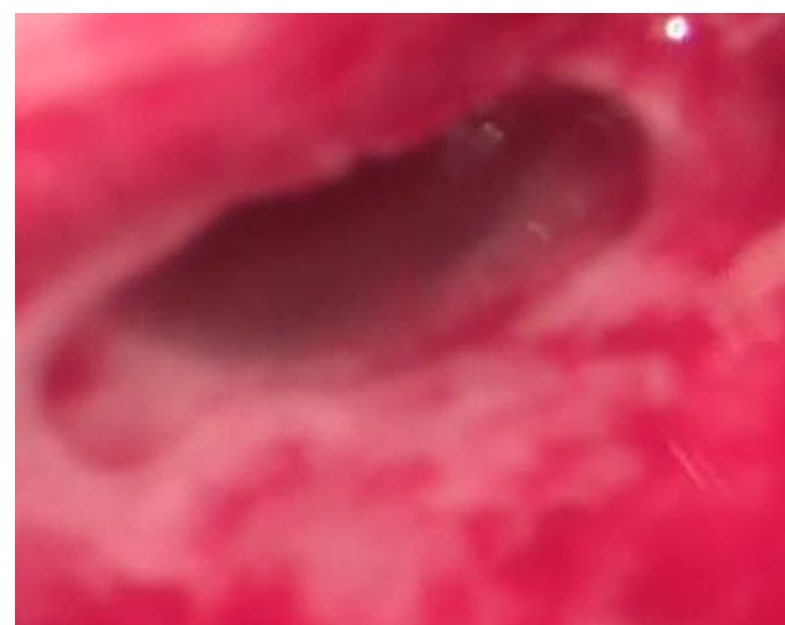
Obr. 1 audiogram září 2025 před implantací



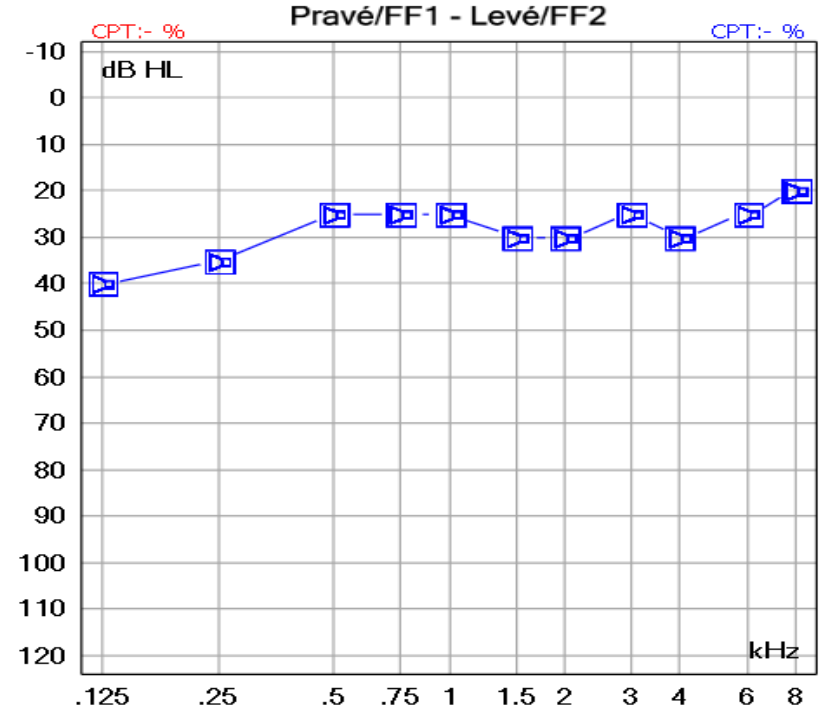
Obr. 2a-b HRCT spánkových kostí axiální projekce
M – modiolus kochley VA – vestibulární akvedukt
IAC – vnitřní zvukovod PSCC – zadní polokruhovitý kanálek



Obr. 4 CT nativní po kochleární implantaci svazek elektrod intrakochleárně (šipka)



Obr. 3 a-c kochleární implantace peroperační gusher, pohled do zadní tympanotomie vlevo, postupný nárůst objemu tekutiny.



Obr. 5 zisková křivka s kochleárním implantátem vlevo červenec 2026

Literatura

- Corvino V, Apisa P, Malesci R, Laria C, Auletta G, Franzé A. X-Linked Sensorineural Hearing Loss: A Literature Review. Curr Genomics. 2018 Aug;19(5):327-338. doi: 10.2174/1389202919666171218163046. PMID: 30065609; PMCID: PMC6030855.
- Bernardinelli E, Huber F, Roesch S, Dossena S. Clinical and Molecular Aspects Associated with Defects in the Transcription Factor POU3F4: A Review. Biomedicines. 2023 Jun 12;11(6):1695. doi: 10.3390/biomedicines11061695. PMID: 37371790; PMCID: PMC10296620.
- Feng H, Huang S, Ma Y, Yang J, Chen Y, Wang G, Han M, Kang D, Zhang X, Dai P, Yuan Y. Genomic and phenotypic landscapes of X-linked hereditary hearing loss in the Chinese population. Orphanet J Rare Dis. 2024 Sep 13;19(1):342. doi: 10.1186/s13023-024-03338-z. PMID: 39272213; PMCID: PMC11396341.